

27 Febrero 2026

9:00 a 14:00h.

# X Jornada de la Alianza en Investigación translacional en **Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana**

**CIPF** Centro de Investigación Príncipe Felipe

10<sup>a</sup>  
EDICIÓN  
DE LA  
JORNADA



**27 de febrero de 2026 · CIPF, Valencia**

09:00 – 09:20 h.

## INAUGURACIÓN

**Dra. Carmen Espinós**

Presidenta del Comité Científico de ALTER

**Dra. Deborah J Burks**

Directora del Centro de Investigación Príncipe Felipe

**Dr. Juan Fuste**

Coordinador Institucional CSIC

**Ilma. Sra. Mariola Penadés Fons**

Directora General de Investigación e Innovación, Conselleria de Sanitat

Vídeo GVA (EERR en la CV)

09:20 – 10:00 h.

## INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN EN EERR

Moderadora: **Dra. Carmen Espinós**, Universitat de València-INCLIVA, CIBERER.

*Alteraciones neuroendocrinas en un modelo murino de síndrome de Rett.* Dra. Carmen Agustín Pavón. Universitat de València.

*Terapia celular autóloga para el tratamiento de la retinosis pigmentaria.* Dr. Slaven Erceg. Terapias con células madre en enfermedades neurodegenerativas, Centro de Investigación Príncipe Felipe.

*Charcot-Marie-Tooth: la neuropatía hereditaria más común entre las raras.*  
Dr. Josema Torres. Universitat de València-INCLIVA.

10:00 – 10:40 h.

## CLÍNICA DE LAS EERR

Moderadora: **Dra. Rosario Sánchez Martínez**, Hospital General Universitario Dr. Balmis, ISABIAL.

*Atención integral e interdisciplinar del paciente con fisura labiopalatina: odontología, cirugía, logopedia y psicología.*  
Dra. Vanessa Paredes. Universitat de València, Fundació Lluís Alcanyís.

*Predictores de riesgo cardiovascular y mortalidad en esclerosis sistémica.* Dr. Carlos Valera Ribera. Hospital Universitario Doctor Peset-Fundació per al Foment de la Investigació Sanitària i Biomèdica de la Comunitat Valenciana (Fisabio).

*El antes y el después de una Enfermedad Rara, a propósito del AME.* Dra. Inmaculada Pitarch. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, CIBERER.

10:40 – 11:40 h.

**ELEVATOR PITCHES**

Moderador: **Dr. Carlos Romá Mateo**, Universitat de València-INCLIVA, CIBERER.

11:40 – 12:00 h.

**PAUSA CAFÉ**

12:00 – 12:55 h.

**TERAPIAS ACTUALES PARA EERR**

Moderador: **Dr. Pascual Sanz**, Instituto de Biomedicina de Valencia-CSIC, CIBERER.

*Terapias avanzadas para las enfermedades del ciclo de la urea.* Dr. Vicente Rubio. Instituto de Biomedicina de Valencia-CSIC, CIBERER.

*Estrategias terapéuticas en patologías oculares raras.* Dra. María Miranda, Universidad CEU Cardenal Herrera.

*Uso de Nanopartículas en Terapias para Enfermedades Raras.* Dr. Vicente Candela. Universitat Politècnica de València, CIBER-BBN.

*De la ciencia al tratamiento en distrofia miotónica.* Dr. Rubén Artero. Universitat de València-INCLIVA, CIBERER.

12:55 – 13:50 h.

**PONIENDO VOZ A LAS EERR**

Moderadora: **Dra. Regina Rodrigo**, Centro de Investigación Príncipe Felipe, CIBERER.

Representante Feder.

*Ensayo clínico para la epilepsia refractaria en Esclerosis Tuberosa.* Dña. Yolanda Palomo, Presidenta de la Asociación Española de Esclerosis Tuberosa.

*Medicamentos huérfanos.* Dra. Mariló Edo Solsona, Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

*Hablando de la Especialidad de Genética.* Dra. Elena Aller, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, CIBERER.

13:50 – 14:00 h.

**CLAUSURA INSTITUCIONAL**

**Dra. Rosario Sánchez Martínez**

Hospital General Universitario Dr. Balmis, ISABIAL

**Dra. Deborah J Burks**

Directora del Centro de Investigación Príncipe Felipe

**Ilma. Sra. Mariola Penadés Fons**

Directora General de Investigación e Innovación, Conselleria de Sanitat



# ELEVATOR PITCHES

iVota tu  
presentación  
favorita!



X Jornada de la Alianza en Investigación translacional  
en Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana

27 Febrero 2026 · CIPF, Valencia

- 1. Biobancos, donde la ciencia guarda esperanza.** Carmen Aguado. Centro de Investigación Biomédica en Red, CIBERER Biobank [carmen.aguado@ciberer.es](mailto:carmen.aguado@ciberer.es)
- 2. Calidad de vida y bienestar emocional en pacientes con enfermedades visuales raras.** Isabel Campillo Nuevo, Centro de Investigación Príncipe Felipe, CIPF [icampillo@cipf.es](mailto:icampillo@cipf.es)
- 3. Deficiencia de la síntesis de ornitina y prolina (déficit de P5CS).** Sara Pla Fanjul. Instituto de Biomedicina de Valencia- Centro Superior de Investigaciones Científicas, IBV-CSIC y CIBERER [spla@ibv.csic.es](mailto:spla@ibv.csic.es)
- 4. Cohesinas y el Síndrome de Cornelia de Lange.** Isabel Reillo. Instituto de Biomedicina de Valencia- Centro Superior de Investigaciones Científicas, IBV-CSIC [ireillo@ibv.csic.es](mailto:ireillo@ibv.csic.es)
- 5. Mis genes, mi tiempo. Como la Genética modifica la progresión de una enfermedad rara.** Andrea Carranza. Instituto de Investigación Sanitaria la Fe, IIS La Fe [andrea\\_carranza@iislafe.es](mailto:andrea_carranza@iislafe.es)
- 6. Pequeñas moléculas, grandes futuros: los miRNAs para el diagnóstico de sepsis neonatal.** Irene Cánovas Cervera, Universitat de València [irene.canovas@uv.es](mailto:irene.canovas@uv.es)
- 7. La relación secreta entre los genes y la enfermedad de Fabry.** Victoria Sanchís López. Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante, ISABIAL [victoria.sanchis01@goumh.umh.es](mailto:victoria.sanchis01@goumh.umh.es)
- 8. Aproximaciones terapéuticas para la Neurofibromatosis tipo1.** María Teresa Rubio López. Instituto de Biomedicina de Valencia- Centro Superior de Investigaciones Científicas, IBV-CSIC [trubio@ibv.csic.es](mailto:trubio@ibv.csic.es)
- 9. Anomalías congénitas del sistema nervioso central.** Berta Arribas Díaz. Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunidad Valenciana, FISABIO [berta.arribas@fisabio.es](mailto:berta.arribas@fisabio.es)
- 10. Enfermedades raras degenerativas.** Anna Torró. Fundació per al Foment de la Investigació Sanitària, FISABIO [anna.torro@fisabio.es](mailto:anna.torro@fisabio.es)