

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



27 de febrero de 2026 · CIPF, Valencia

09:00 – 09:20 h.

INAUGURACIÓN

Dra. Carmen Espinós

Presidenta del Comité Científico de AITER

Dra. Deborah J Burks

Directora del Centro de Investigación Príncipe Felipe

Dr. Juan Fuster

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.

En primera persona. Dña. Almudena Amaya, Junta Directiva FEDER Comunitat Valenciana.

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