

Se ruega confirmar asistencia a través del siguiente mail:  
formacion.fundacion@hospitalprovincial.es

# Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2020



Organiza:



**28 DE FEBRERO DE 2020**

De 10:00h. a 14:00h. 

Palacio de la Diputación Provincial de Castellón  
(Plaza de las Aulas, Castellón) 

[www.fundacionhospitalprovincial.es](http://www.fundacionhospitalprovincial.es)  
Avda. Doctor Clará, 19 • 12002 Castellón





# PROGRAMA Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2020

Alianza de Investigación Traslacional de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana

## 10h. APERTURA Y PRESENTACIÓN DEL ACTO

*Ilmo. Sr. D. José Martí García*, Presidente de la Diputación Provincial de Castellón.

*Ilma. Sra. D<sup>a</sup>. Concha Andrés Sanchis*, Secretaria Autonómica de Eficiencia y Tecnología Sanitaria, Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública

*Sr. D. Juan Carlos González Coll*, Delegado de FEDER en la Comunitat Valenciana.

## 10:15-11:00h. PRIMERA PARTE

**Mesa redonda organizada por FEDER:** la visión de la investigación desde el punto de vista del paciente.

- La necesidad de la investigación en las Enfermedades Raras desde FEDER. *D. Juan Carlos González Coll*, Presidente de la Asociación de Esclerodermia de Castellón (ADEC) y vocal de la Junta Directiva de FEDER en la Comunidad Valenciana.

- Ensayo médico Distrofia Muscular: La participación de las familias y afectados y sus efectos. *D<sup>a</sup>. Carmen Calvo De La Torre*, Socia de la Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunidad Valenciana (ASEMI) y madre de dos hijos afectados por la Distrofia Muscular de Duchenne.

- Cómo las asociaciones pueden impulsar la investigación. *D<sup>a</sup> Amanda Pedrajas*, Presidenta de la Asociación Síndrome de Microdelección 5q14.3 - MEF2C.

## 11:00-11:30h. PAUSA CAFÉ Y EXPOSICIÓN DE PÓSTERS



Se ruega confirmar asistencia a través del siguiente mail:  
[formacion.fundacion@hospitalprovincial.es](mailto:formacion.fundacion@hospitalprovincial.es)

## 11:35-12:45h. SEGUNDA PARTE

Presentación de proyectos propuestos por parte del Comité Científico de la Alianza.

- Investigación traslacional en Enfermedades Raras. *Dr. Pascual Sanz*, Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV-CSIC)
- Avances en el diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de la retina. *Dra. Ana Rodríguez Muñoz*, Instituto de Investigación Sanitaria la Fe.
- Vigilar, estudiar y prevenir: más de una década del registro de anomalías congénitas de la Comunitat Valenciana. *Clara Cervero Carbonell*, FISABIO.
- Caracterización clínica y molecular de la enfermedad de Wilson y enfermedades hepáticas relacionadas. *Ana Sánchez Monteagudo*, Centro Investigación Príncipe Felipe.
- Completando el puzzle de las enfermedades raras desde la Universitat de València-Fundación INCLIVA, *Dr. Carlos Romá Mateo*, Universidad de Valencia - INCLIVA.
- Estudio de correlación genofenotípica y biomarcadores en Enfermedad de Marfan y relacionadas. *Dr. Javier Muriel Serrano*, ISABIAL.

## 12:45-13:45h. TERCERA PARTE

- Estado actual del tratamiento de los tumores raros. *Dr. Ramón de las Peñas Bataller*, Jefe de Sección de Oncología Médica, Consorcio Hospitalario Provincial de Castellón. Presidente del Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes.
- Situación del diagnóstico molecular del Feocromocitoma/Paraganglioma hereditario. *Dra. Mercedes Robledo*, PhD. Lidera el grupo de cáncer endocrino hereditario, Programa de Genética del Cáncer Humano, Centro Nacional de Cáncer de España (CNIO).

## 13:45h. CLAUSURA DE LA JORNADA

*Dr. Javier Burgos Muñoz*, Director General de Investigación y Alta Inspección Sanitaria. Conselleria de Sanidad Universal y Salud Pública.