

Organizado por el Hospital General Universitario de Castellón a través de la
Fundación Fisabio

IX Jornada del Día Internacional de las **ENFERMEDADES RARAS 2025** 21 de febrero 2025 de 9:45h a 13:45h

✦ 10º aniversario de AITER

Hospital General Universitario de Castellón
Salón de actos

Avenida de Benicàssim, 128, 12004
Castellón de la Plana, Castellón

✦ Inscripciones aquí:
Hasta el 31/01/2025



Con la participación y respaldo científico de



GENERALITAT
VALENCIANA

ACI.
ARA.

Fundació
Fisabio

Hospital General
Universitari de Castelló



ciber | ER

✦ IX Jornada del Día Internacional de las ENFERMEDADES RARAS 2025

PROGRAMA

09.45-10.00: INAUGURACIÓN

Dra. Carmen Espinós Armero. Presidenta del Comité Científico de AITER

Dr. Raúl Ferrando Piqueres. Director Gerente Hospital General Universitario de Castellón

Ilma. Sra. Mariola Penadés Fons. Directora General de Investigación e Innovación, Conselleria de Sanitat

10.00-10.45: MESA DE INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN

Moderadora: Dra. Clara Cavero Carbonell. Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras, Fundación Fisabio-Universitat de València

- *Aplicación del programa IMPaCT-GENÓMICA para el diagnóstico genómico de enfermedades raras en la Comunidad Valenciana: logros y retos actuales*
Dra. Cinta Navarro Moreno. Universitat Jaume I de Castellón, IIS La Fe de València, del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)
- *Nuevas aproximaciones diagnósticas y terapéuticas en el síndrome de Smith-Lemli-Opitz*
Dr. Javier Burgos Muñoz. Universitat Jaume I de Castellón
- *Discinesia ciliar primaria: Retos diagnósticos y avances en la investigación*
Dra. Ana Reula Martín. Universidad UCH-CEU de Castellón

10.45-11:15 ELEVATOR PITCHES

11:15-11:45 PAUSA CAFÉ

11:45-12:30: MESA CLÍNICA: UN RETO SANITARIO PARA LA ASI CASTELLÓN

Dinámica: Tertulia sobre la situación de las Enfermedades Raras en la Provincia de Castellón "Mirando al Futuro a través de retos y oportunidades"

Moderador: Dr. Raúl Ferrando Piqueres. Hospital General Universitario de Castellón, Fundación Fisabio

- Médica especialista en Pediatría. Servicio de Pediatría
Dra. Marta Álvarez Martín. Hospital General Universitario de Castellón, Fundación Fisabio
- Médico especialista en Medicina Interna. Jefe de Servicio de Medicina Interna
Dr. Bernardino Roca Villanueva. Hospital General Universitario de Castellón, Fundación Fisabio
- Enfermera Gestora de Casos
Dña. Luisa Viñals Jiménez. Hospital General Universitario de Castellón, Fundación Fisabio
- Farmacéutica especialista en Farmacia Hospitalaria
Dra. María José Company Albir. Hospital General Universitario de Castellón, Fundación Fisabio

Con la participación y respaldo científico de

✦ IX Jornada del Día Internacional de las ENFERMEDADES RARAS 2025

PROGRAMA

12:30-13:15 MESA PACIENTES/TERAPIA

Modera: Dr. José María Millán Salvador. IIS La Fe de València, CIBERER

- Mapeo y situación de las enfermedades raras en Alicante
Dra. Rosario Sánchez Martínez. Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante, ISABIAL, Universidad Miguel Hernández
- Terapias para ELA
Dra. Mónica Forntanet García. Hospital General Universitario de Castellón, Fundación Fisabio
- Ensayos clínicos para narcolepsia
Dra. Sandra Beltrán Castro. Hospital General Universitario de Castellón, Fundación Fisabio

13:15-13:30 LA VOZ DE LAS PERSONAS AFECTADAS

"En la piel del o de la paciente"

Un reto diagnóstico para las familias afectadas por distonía

Sra. Marina Martín García. Presidenta de la asociación Aludme Dystonia

13:30-13:45 CLAUSURA INSTITUCIONAL

Presentación de dos de los Elevator pitches seleccionados (acompañan Dra. Ana Peiró Peiró e Ilma. Mariola Penadés Fons)

Dr. Pascual Sanz Bigorra. CIBERER. Instituto de Biomedicina de València-CSIC

Sra. Almudena Amaya Rubio. Presidenta de FEDER-Comunidad Valenciana

Dr. Raúl Ferrando Piqueres. Director Gerente Hospital General Universitario de Castellón

X Aniversario de la Alianza en Investigación Traslacional en Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (AITER)



GENERALITAT
VALENCIANA

ACI.
ARA.



Fundació
Fisabio



Hospital General
Universitari de Castelló



Con la participación y respaldo científico de

ciber | ER