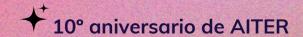
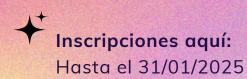
IX Jornada del Día Internacional de las **ENFERMEDADES RARAS 2025**

21 de febrero 2025 de 9:45h a 13:45h



Hospital General Universitario de Castellón Salón de actos

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

















★ IX Jornada del Día Internacional de las ENFERMEDADES RARAS 2025

PROGRAMA

09.45-10.00: INAUGURACIÓN

Dra. Carmen Espinós Armero. Presidenta <mark>del Comité</mark> 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

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

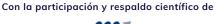
- Aplicación del programa IMPaCT-GENóMICA para el diagnóstico genómico de enfermedades raras en la Comunidad Valenciana: logros y retos actuales Dra. Cinta Navarro Moreno. Universitat Jaume I de Castellón, IIS La Fe de València, del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)
- Nuevas aproximaciones diagnósticas 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 traves de retos y oportunidades" Modera: 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













★ 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)













