



*Ni Raros
Ni 
Invisibles*

IX JORNADA INTERDISCIPLINAR SOBRE AVANCES EN ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD
DE MÁLAGA



Los organizadores agradecen a la artista (@mamosxiv) su generosa donación del cartel por ella diseñado

IX JORNADA INTERDISCIPLINAR SOBRE AVANCES EN ENFERMEDADES RARAS

Lema de la jornada: «Ni raros ni invisibles»

CARTA DE PRESENTACIÓN

Estimados amigos y compañeros:

Como coordinadores del área IBIMA-RARE nos corresponde el honor y tenemos el placer de daros la bienvenida a la IX Jornada Interdisciplinar sobre Avances en Enfermedades Raras. IBIMA-RARE, el área transversal centrada en la investigación de las enfermedades raras del Instituto de Investigación Biomédica de Málaga y Plataforma en Nanomedicina (IBIMA Plataforma BIONAND) acreditado por el Instituto de Salud Carlos III, viene organizando desde 2015 una jornada científica anual para conmemorar el Día Mundial de las Enfermedades Raras o Minoritarias. En todas las ediciones anteriores de dicha jornada hemos procurado que tengan voz y representación los diferentes sectores: la investigación (básica, traslacional y clínica), asistencial, gerencial, así como las asociaciones de pacientes y familiares y los comunicadores sensibilizados con la importancia de transmitir a la sociedad civil la realidad social de las enfermedades raras y los avances en su investigación y tratamiento. Este año hemos querido adoptar como lema de la jornada el mensaje «Ni raros ni invisibles».

Este año regresamos, al igual que en la edición anterior, al formato híbrido. La IX Jornada tendrá como sede presencial el Salón de Actos del Rectorado de la Universidad de Málaga, que estará disponible hasta cubrir aforo. Todos los contenidos de la Jornada serán transmitidos en streaming, permitiendo así la asistencia a distancia de cuantos deseen inscribirse, pero no puedan asistir presencialmente. Confiamos en que este formato bimodal nos permita llegar a muchos más profesionales, pacientes, familiares e interesados en las enfermedades raras, al no tener que desplazarse para seguir el desarrollo de la Jornada.

La IX Jornada Interdisciplinar en Avances sobre Enfermedades Raras cuenta con el apoyo institucional de IBIMA, la Fundación Pública Andaluza para la Investigación en Málaga en Biomedicina y Salud (FIMABIS), la Universidad de Málaga, el Barcelona Supercomputing Center y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y con la inestimable colaboración de la Industria Farmacéutica (PTC Therapeutics, Takeda, Biomarin, Sanofi Genzyme, Vitaflo, Immedica, Lucane, Kyowa Kirin y Nutricia), sin la que hubiera sido imposible celebrar la Jornada en este entorno profesional.

Os invitamos a sumaros a esta iniciativa (al igual que en todas las ediciones anteriores, la inscripción es gratuita), asistiendo a la jornada el próximo viernes 3 de marzo, deseando que los contenidos y los coloquios con los conferenciantes sean de vuestro interés y satisfagan todas vuestras expectativas.

Raquel Yahyaoui y Miguel Ángel Medina

Coordinación IBIMA-RARE

PROGRAMACIÓN

Fecha: 3 de marzo de 2023. Organiza: IBIMA-RARE.

Formato híbrido. Sede presencial: Salón de actos del Rectorado (Avda. Cervantes 2, Málaga)

09:00-09:20h. INAUGURACIÓN. Presentación de Día Mundial de las Enfermedades Raras.

- **D. Francisco José Tinahones Madueño.** Director científico del IBIMA.
- **D. Juan Teodomiro López Navarrete.** Vicerrector de Investigación y Transferencia. Universidad de Málaga.
- **D. Miguel Ángel Medina Torres.** Coordinador del área IBIMA-RARE.
- **Dña. Raquel Yahyaoui Macías.** Coordinadora adjunta del área IBIMA-RARE.

9:20h a 10:10h. CONFERENCIA INAUGURAL.

Presentación. Rocío Calvo Medina. Hospital Regional Universitario de Málaga.

Ponencia: Medicina de precisión en enfermedades neurometabólicas.

Dra. Ángeles García Cazorla. Jefa de la Unidad de Enfermedades Metabólicas. Investigadora del grupo U703 del CIBERER. Hospital San Juan de Dios. Barcelona.

10:10h a 11:15h. PRIMERA SESIÓN: INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Moderadora: Francisca Sánchez Jiménez. Universidad de Málaga.

10:10-10:25h: La inteligencia artificial impulsa la siguiente generación de descubrimiento de fármacos para enfermedades raras. Dra. María Victoria Ruiz Pérez. Científica senior. Healx. Cambridge, UK.

10:25-10:40h: El Programa de Enfermedades no Diagnosticadas (EnoD) del CIBERER: estrategia colaborativa y progresos. Dra. Beatriz Morte Molina. Investigadora del CIBERER y responsable del programa EnoD. Instituto de Investigaciones Biomédicas de Madrid.

10:40-10:55h: Avances en el tratamiento del pseudoxantoma elástico. Dr. Juan Luis Carrillo Linares. Facultativo especialista en medicina interna. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA-Plataforma BIONAND).

10:55-11:15 h: Coloquio.

11:15-11:45 CONFERENCIA INVITADA ESPECIAL

Presentación. Pedro Valdivielso Felices. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria.

Ponencia: Bases moleculares de los procesos biológicos y de las enfermedades metabólicas congénitas

Dr. Vicente Rubio Zamora. Profesor de investigación CSIC. Instituto de Biomedicina de Valencia.

11:45h a 12:15 h. Pausa-café.

12:15 h a 13:20h. SEGUNDA SESIÓN: ATENCIÓN SANITARIA Y REALIDAD SOCIAL DE LAS PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDADES RARAS

Moderadora: Raquel Yahyaoui Macías. Hospital Regional Universitario de Málaga.

12:15-12:30h: Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía. Dr. Javier Blasco Alonso. Sección de Gastroenterología Infantil. Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Regional Universitario de Málaga. Director del Plan Andaluz de Personas afectadas por Enfermedades Raras (PAPER)

12:30-12:45h: Importancia del asesoramiento genético: 1/4 no es 1 de cada 4.. Dra. Aída Berenguel Hernández. Investigadora y asesora genética. Biogenox. Almería.

12:45-13:00h: Papel del paciente como agente de cambio y su relación con la administración. D. Jesús Ignacio Meco Rodríguez. Director general del Instituto de Investigación y Desarrollo social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF). Ciudad Real.

13:00-13:20 h: Coloquio.

13.20h a 14.00h: CONFERENCIA DE CLAUSURA

Presentación. Juan Antonio García Ranea. Universidad de Málaga.

Ponencia: Medicina personalizada de precisión basada en el análisis de datos biomédicos: IMPaCT-Data.

Dr. Alfonso Valencia Herrera. Director del Instituto Nacional de Bioinformática (INB-ISCIII). Barcelona Supercomputing Centre.

14:00-14:10h: Conclusiones y clausura. Yolanda de Diego Otero. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA-Plataforma BIONAND).

14:10h: ENTREGA DEL VI PREMIO IBIMA-RARE

“Traectoria profesional de Investigación y Atención a las Enfermedades raras”

Dra. Belén Pérez González. Centro Diagnóstico de Enfermedades Moleculares de Madrid (CEDEM). Jefe de grupo U746 del CIREBER. Instituto de Investigación Sanitaria IdiPAZ.

o copia esta URL en tu navegador: <https://forms.office.com/e/PETx3u47CW>

CON EL APOYO DE

