

**29 de Febrero**



**Celebración Día Mundial de  
las Enfermedades Raras**

## **IV Jornada Interdisciplinar de Actualización sobre Enfermedades Raras**

**Málaga, 23 de febrero de 2018**

**Salón de Actos, Edificio del Rectorado de la Universidad de Málaga.  
Avenida de Cervantes 2, 29071-Málaga**

### **PROGRAMA**

<b>Hora</b>	<b>Ponencia</b>
<b>9:45-10:00 h</b>	Inauguración de la IV Reunión  Dr. José Antonio Medina Carmona. Gerente H. Universitario Virgen de la Victoria. Prof. Teodomiro López Navarrete, Vicerrector Investigación y Trasferencia, Universidad de Málaga. Prof. Pedro Valdivielso Felices. Vicedirector Instituto de Investigación Biomédica de Málaga. UGC de Medicina Interna. Universidad de Málaga.
<b>10:00-10:45 h</b>	Presentación: Prof. Dra. Francisca Sánchez. Universidad de Málaga. IBIMA-Rare  <b>PONENCIA: Aplicaciones del sistema CRISPR-CAS9 en Enfermedades Raras.</b> Ponente: Dr. Lluís Montoliu. Investigador Científico del CSIC Departamento de Biología Molecular y Celular. Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC). CIBER-ER. Madrid
<b>10:45-11:05 h</b>	Presentación: Raquel Yahyaoui. UGC Laboratorio. HRUM. IBIMA-Rare  <b>PONENCIA: La visión de los pacientes tras 50 años de inicio del cribado neonatal de patologías metabólicas.</b> Ponente: Sonia Carrasco García. Madre de dos afectados por fenilcetonuria. Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos (ASPYO METABOLICS)
<b>11:05-11:30 h</b>	Presentación: Prof. Dr. Pedro Valdivielso. UGC de Medicina Interna. HUVV. Dept. Medicina y Dermatología. Universidad de Málaga. IBIMA-Rare  <b>PONENCIA: Medios de comunicación y las enfermedades raras</b> Ponente: Ángel Escalera. Periodista científico. Diario el Sur. Málaga.
<b>11:30-11:45 h</b>	Coloquio Moderan: Dr. Ginés Martínez y Dra. Rosa Bermúdez
<b>11:45-12:15 h</b>	Pausa café
<b>12:15-12:35 h</b>	Presentación: Isabel Muñoz. UGC Farmacia HRUM. IBIMA-Rare

**Entrada Gratuita y libre hasta completar aforo.**

29 de Febrero



Celebración Día Mundial de  
las Enfermedades Raras

	<p><b>PONENCIA: Farmacia hospitalaria: Retos en la atención a los pacientes con ER</b> Ponente: Rocío Asensi. UGC Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga. IBIMA-Rare</p>
<b>12:35-12:55</b>	<p>Presentación: Dra. Raquel Yahyaoui. UGC Laboratorio. HRUM. IBIMA-Rare</p> <p><b>PONENCIA: Inmunodeficiencia combinada grave: de los niños burbuja al cribado neonatal</b> Ponente: Dr. David Moreno. UGC Pediatría, Hospital Regional Universitario de Málaga</p>
<b>13:00-13:45</b>	<p>Presentación: Dra. Yolanda de Diego. UGC Salud Mental HRUM. IBIMA-Rare</p> <p><b>PONENCIA: Exoma clínico para el diagnóstico de enfermedades raras</b> Ponente: Dra. Aida Bertoli-Avella MD PhD Vicedirectora Genética Médica. Centogene AG, Rostock, Alemania.</p>
<b>13:45-14:00h</b>	<p>Coloquio Moderan: Yolanda de Diego y Francisca Sánchez.</p>
<b>14:00-14:15</b>	<p>Resumen y cierre de la Reunión Prof. Dr. Pedro Valdivielso. UGC de Medicina Interna. HUVV. Dept. Medicina y Dermatología. Universidad de Málaga. IBIMA-Rare</p>

**ORGANIZAN:** Grupo IBIMA-Rare. IBIMA. Universidad de Málaga.  
Hospital Universitario Virgen de la Victoria.  
Hospital Regional Universitario de Málaga.

**COMITÉ ORGANIZADOR:**

ROCIO ASENSI DIEZ. IBIMA-RARE. UGC de Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga.  
ROSA BERMÚDEZ DE ALVEAR. Departamento de Radiología, Medicina Física, Oftalmología Y Otorrinolaringología. Universidad de Málaga.  
ROCÍO CALVO MEDINA. IBIMA-RARE. UGC Pediatría. Hospital Regional Universitario de Málaga.  
YOLANDA DE DIEGO OTERO. IBIMA-RARE. UGC de Salud Mental. Hospital Regional Universitario de Málaga  
GINÉS MARTÍNEZ ARQUERO. UGC Otorrinolaringología. Hospital Regional Universitario de Málaga.  
ISABEL M. MUÑOZ CASTILLO. IBIMA-RARE. UGC de Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga.  
FRANCISCA SÁNCHEZ JIMÉNEZ. Investigadora emérita IBIMA-RARE.  
PEDRO VALDIVIELSO FELICES. IBIMA-RARE. UGC de Medicina Interna. Hospital Clínico Virgen de la Victoria de Málaga. Departamento de Medicina y Dermatología. Universidad de Málaga.  
RAQUEL YAHYAUI MACIAS. IBIMA-RARE. UGC de Laboratorio. Unidad de Metabolopatías. Hospital Regional Universitario de Málaga.

**PATROCINADORES:**




CENTOGENE  
THE RARE DISEASE COMPANY

**IV Jornada Interdisciplinar de Actualización sobre Enfermedades Raras**

Salón de Actos. Rectorado UMA.

**Málaga, 23 de febrero de 2018**

Entrada Gratuita y libre hasta completar aforo.