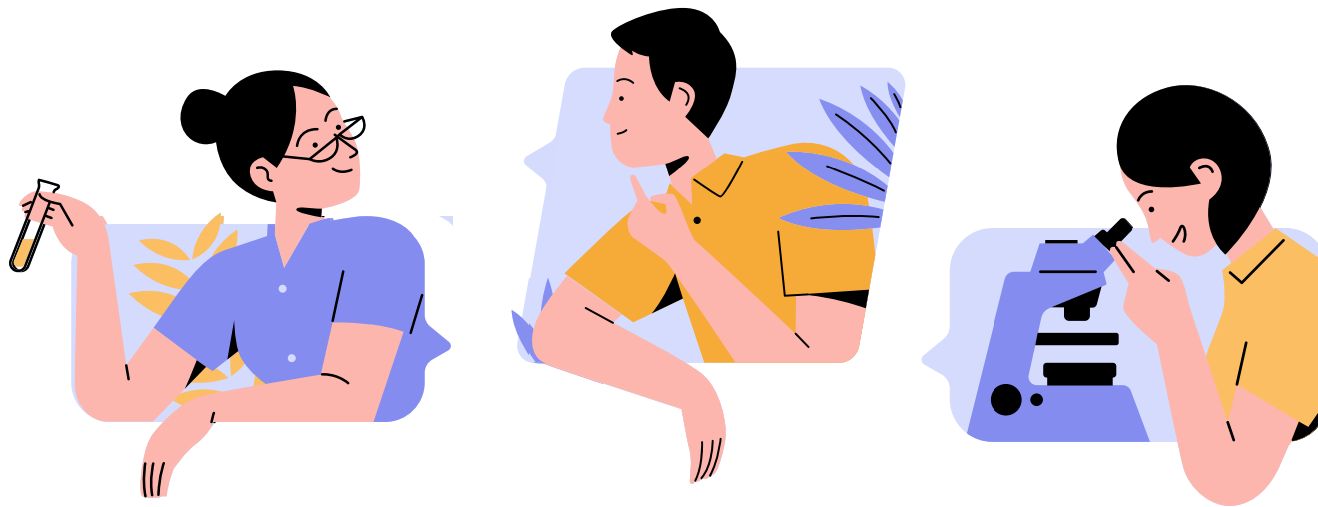


# II JORNADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS

 24  
FEBRERO  
2025  
9:30-13:45



  
Instituto de  
Investigaciones  
Biomédicas  
Sols-Morreale

Organiza



Departamento de  
Enfermedades Raras

**IIBM** Instituto de Investigaciones  
Biomédicas Sols-Morreale

**CSIC**  
CONSEJO SUPERIOR DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

**UAM**  
Universidad Autónoma  
de Madrid

Inscripción  
gratuita hasta  
completar aforo



Con la participación y respaldo científico de



**ciber**

**ER** CENTRO DE INVESTIGACIÓN  
BIOMÉDICA EN RED  
Enfermedades Raras

**RERCSIC**  
Biomed



enfermedades\_raras@iib.uam.es



Calle Arturo Duperier, número 4. 28029, Madrid. Salón de actos Gabriella Morreale

## COMITÉ ORGANIZADOR:

Víctor L. Ruiz Pérez, Soledad Bárez, Silvia Murillo, Ricardo Escalante,  
Miguel A. Fernández Moreno, Belén Peral Fuentes y Paula Clemente

**Se proporcionará certificado de asistencia.**

## PROGRAMA

### SESIÓN DE APERTURA

- 9:30 - 9:35** **Victor L. Ruiz Pérez**, Bienvenida.  
Director del departamento de Enfermedades Raras. IIBM, CSIC / CIBERER
- 9:35 - 9:50** **Pilar López Larrubia**, Red de Enfermedades Raras del CSIC.  
Directora del IIBM, departamento de Enfermedades Neurológicas y Envejecimiento, IIBM, CSIC  
Coordinadora de la Red de Enfermedades Raras CSIC, RER-CSIC

### PONENCIA INVITADA

- 9:50 - 10:35** **Belén Pérez González**, "Descifrando las bases moleculares de los errores innatos del metabolismo: hacia un futuro de terapias dirigidas"  
Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, UAM-CSIC / CIBERER / IdiPaz  
Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM)

### CIENCIA Y SOCIEDAD, SESIÓN I

- 10:35 - 10:50** **Teresa Iglesias Vacas**, "Conociendo el síndrome de paraparesia espástica-discapacidad intelectual-nistagmo-obesidad (SINO)"  
IIBM, departamento de Enfermedades Neurológicas y Envejecimiento / CIBERNED
- 10:50 - 11:05** **María José Rangel Viejo / Giovanna Tejada**, "De la invisibilidad a la acción: AEPEF y la Paraparesia Espástica Familiar"  
Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF)
- 11:10 - 11:25** **Soledad Báñez López**, "Investigando para un síndrome de Allan-Herndon-Dudley sin alteraciones neurológicas"  
IIBM, departamento de Enfermedades Neurológicas y Envejecimiento.
- 11:25 - 11:35** **Eva María Fernández Alcolado**, "Los chicos de Allan y sus retos"  
Asociación Los Chicos de Allan.

**11:40 - 12:10** Pausa café



## PROGRAMA

### CIENCIA Y SOCIEDAD, SESIÓN II

- 12:10 - 12:20** **Elisa Fernández Cooke**, "Investigación clínica sobre la Enfermedad de Kawasaki en España"  
Unidad de Enfermedades Infecciosas, Servicio de Pediatría, Hospital 12 de Octubre / Instituto de Investigación Sanitaria i+12 / CIBERINFEC
- 12:20 - 12:35** **Silvia Martín Puig**, "Nuevas aproximaciones experimentales para mejorar el diagnóstico y tratamiento de pacientes con Enfermedad de Kawasaki"  
IIBM, departamento de Enfermedades Metabólicas e Inmunitarias / CIBERES
- 12:35 - 12:40** **María José García Fernández**, "ASENKAWA: acompañando a las familias en la incertidumbre"  
Asociación Enfermedad de Kawasaki - Asenkawa
- 12:45 - 13:00** **Isabel Lastres Becker**, "Desentrañando los misterios del cerebro: La lucha contra la Demencia Frontotemporal"  
IIBM, departamento de Enfermedades Neurológicas y Envejecimiento / CIBERNED
- 13:00 - 13:10** **Miguel Ángel Maroto Serrano**, "La problemática del cuidador de una persona con demencia frontotemporal y la falta de recursos sociales y asistenciales especializados"  
Delegación en Madrid de la Asociación de Demencia Frontotemporal (ADEF) / Ahoracentros

### SESIÓN DE CLAUSURA

- 13:15 - 13:45** **Encarna Guillén Navarro**, "Proyecto UNICAS: medicina personalizada de precisión pediátrica en Enfermedades Raras"  
Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana / Hospital Sant Joan de Deu / CIBERER  
Universidad de Murcia / Directora Estratégica UNICAS

Con la participación y respaldo científico de



CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED Enfermedades Raras



### COMITÉ ORGANIZADOR:

Víctor L. Ruiz Pérez, Soledad Bárez, Silvia Murillo, Ricardo Escalante, Miguel A. Fernández Moreno, Belén Peral Fuentes y Paula Clemente

**Se proporcionará certificado de asistencia.**



enfermedades\_raras@iib.uam.es



Calle Arturo Duperier, número 4. 28029, Madrid. Salón de actos Gabriella Morreale

