



II JORNADAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS CABD/CIBERER/UPO

PACIENTES PROTAGONISTAS: IMPULSANDO LA INVESTIGACIÓN CLÍNICA EN ENFERMEDADES RARAS

Con la participación y respaldo científico del **CIBERER**



26 DE SEPTIEMBRE DE 2025



**SALÓN DE ACTOS ROSALIND
FRANKLIN DEL CABD (ED. 20)
UNIV. PABLO DE OLAVIDE, SEVILLA**

PROGRAMA

9:30-10:00 h - Inauguración

10:00-10:30 h - Charla

Caracterización de las redes genéticas de especificación de la retina en modelos teleósteos: Qué podemos aprender de los peces sobre las enfermedades hereditarias del ojo

Juan Ramón Martínez Morales, CABD

10:30-11:00 h - Charla

Encefalopatías causadas por mutaciones en DNM1L, una investigación limitada sin asociaciones de pacientes

María Victoria Cascajo Almenara, CABD-UPO-CIBERER y Verónica Cantarín, CIBERER y Hospital Universitario del Niño Jesús

11:00-11:30 h - Descanso Café

11:30-12:00 h Charla

Avances en la investigación MAGEL2 y el síndrome de Schaaf-Yang: la importancia de la asociación de pacientes en la investigación

Roser Urreizti Frexedas, CIBERER y Hospital Sant Joan de Déu

12:00-12:30 h - Charla

Ciencia y Pacientes Unidos: Avances en Terapia Génica para la Retinosis Pigmentaria

Antonio López, ENACH y Francisco Díaz Corrales, CABIMER

12:30-13:15 h - Mesa Redonda

¿Cuál es el papel de los pacientes en la investigación en Enfermedades Raras?

13:15-14:00 h - Clausura

**PROGRAMA
DETALLADO**



ORGANIZAN



UNIVERSIDAD
**PABLO
OLAVIDE**
SEVILLA

Centro
Andaluz
de Biología
del Desarrollo



ciber | ER
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
Enfermedades Raras

INSCRIPCIONES



PATROCINAN

Centro
Andaluz
de Biología
del Desarrollo



EXCELENCIA
MARÍA
DE MAEZTU



Fundación
Instituto biomol

