



VNIVERSITAT [Ò~] VALÈNCIA Facultat de Ciències Biològiques

12 de març de 2025, Sala Charles Darwin, Campus de Burjassot-Paterna. [Com arribar](#)

10:00 – 10:15 Benvinguda i presentació de la Jornada, a càrrec del Dr. Carlos Hermenegildo, Vicerector d'Investigació.

10:15 - 10:45 Enfermedades raras neurodegenerativas. Dra. Carmen Espinós Armero. Dept. Genètica

10:45 – 11:15 Epilepsias raras infantiles. Dr. Carlos Romá Mateo. Dept. Fisiologia

Pausa Café. Hall de la Facultat de Farmàcia. Exhibició de pósters amb las investigacions més recents dels laboratoris UVEG centrats en Malalties Rares.

11:45 – 12:15 Desregulació de la pubertat i malalties rares del neurodesenvolupament: síndrome de Rett i síndrome de X fràgil. Dra. Carmen Agustín-Pavón. Dept. Biologia Cel·lular, Biologia Funcional i Antropologia Física

12:15 – 12:45 Un peix anomenat Williams. Dr. José V. Torres-Pérez. Dept. Biologia Cel·lular, Biologia Funcional i Antropologia Física

12:45 – 13:45 Taula rodona, amb la participació de:

- Aranzazu Ramos, Asociación Síndrome de X Frágil de la Comunidad Valenciana
- Cuca Paulo, Stop FMF (Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios)
- Belén Hueso, Asociación ASVAH (Asociación Valenciana de personas afectadas de Ataxias Hereditarias)
- Vicenta Pardo i Sergi Pardo, AEFE-Wilson (Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson)

13:45 – 14:00 Clausura

Organitzen: Dr. Carmen Espinós, Dra. Carmen Agustín Pavón, Dra. M^aJesús García Murria.

Amb el recolzament de la Dra. Anna Garcia Forner, Directora del Museu d'Història Natural de la Universitat de València.