Con el Aval Científico de

**17 de Octubre de 2026**

**Las Naves Centro de Innovación Urbana**

**Calle de Joan Verdeguer, 22-24**

**46024 Valencia**

# VI JORNADA DE ENFERMEDADES DE LOS NEUROTRANSMISORES

- **9:30 Recepción de asistentes.**

- **10:00 Acto inaugural**
  - Francisco José Peñarrubia Martínez. Presidente De Neu Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores
  - Almudena Amaya Rubio, vocal de la Junta Directiva de FEDER y representante territorial de FEDER en la Comunidad Valenciana
  - Mariola Penadés Fons. Directora General de Investigación e Innovación científica. Conselleria de Sanitat. Generalitat Valenciana
  - Francisco Javier Copoví Carrión. Director General de Discapacidad. Ajuntament de València

- **10:30 Novedades en el campo de los defectos de los Neurotransmisores**
  - Rafael Artuch Laboratorio de Bioquímica Hospital Sant Joan de Deu

- **11:10 Summary of recent achievements of SSADH Association**
  - Carolyn A. Hoffman. Co-Founder and Vice President of SSADH Association

- **11:30 Pausa café**

- **12:00 Presentación De Neu.**
  - Esther Guillemot y Guillermo Calvo. Psicóloga de De Neu y Encargado de Redes Sociales de De Neu

- **12:40 Ensayos clínicos y estudios de historia natural actuales Enf. de los NT.**
  - Àngels García Cazorla. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu, CIBERER y metabERN.

- **13:10 Cómo abordar la transición a pacientes adultos en las Enfermedades de los Neurotransmisores.**
  - Natalia Juliá. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu y metabERN

- **13:30 Testimonio familiar.**
  - Mari Sol, madre de una niña recientemente diagnosticada de AADC.

- **13:50 Pausa comida**

- **16:30 Cuidados paliativos en Enfermedades Raras**
  - Lucrecia Francia. Neonatóloga, docente de FCM UNL, integrante del Comité Nacional de Cuidados Paliativos y Grupo de trabajo SAP Filial Santa Fe.

- **16:50 Deciphering the molecular impact of ALDH5A1 missense variants in succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (SSADH) through combined in vitro and in silico approaches**
  - Mita Bertoldi. Verona University

- **17:10 Acelerando el acceso a terapias en enfermedades ultra raras**
  - Shiela Mameng. Directora General Fundación Columbus

- **17:35 Mesa redonda con preguntas y despedida**