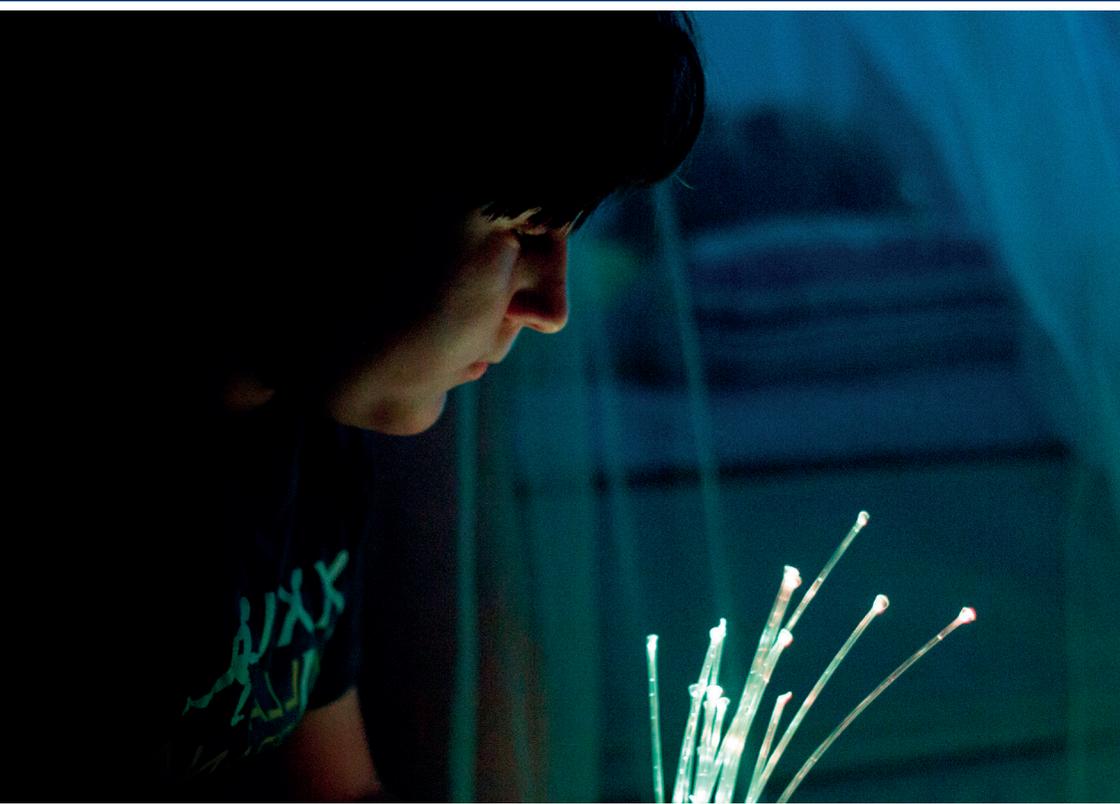


IX Congreso Internacional de Enfermedades Raras

Ocupándonos del presente, investigando para el futuro



17-20
de noviembre

Monasterio de
Los Jerónimos



UCAM

UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

Carta de presentación y Comités



CASA DE S. M. EL REY

CREDENCIAL

Nº 115/2016

Su Majestad la Reina, accediendo a la petición que tan amablemente Le ha sido formulada, ha tenido a bien aceptar la

PRESIDENCIA DE HONOR

del **IX CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS**, que se celebrará en Murcia del 17 al 20 de noviembre próximo.

Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 8 de abril de 2016

EL JEFE DE LA CASA DE S.M. EL REY,

SEÑOR PRESIDENTE DE "D'GENES. ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS".

MURCIA

Comité de Honor

Su Majestad la Reina Letizia.

Comité Científico

Presidenta: María Rosario Domingo Jiménez.

David Araújo Vilar

Antonio Bañón Hernández

Isabel López Expósito

María Juliana Ballesta Martínez

César Salcedo Cánovas

Isabel Tovar Zapata

Isabel Montoya Martínez

Judith García Álvarez

Amelia María Corominas García

María Isabel Fortea Gorbe

Álvaro Navarro Mingorance

Vanesa López González

María José Sánchez Soler

Enrique Pastor Seller

Alba Amelia Ancochea Díaz

David Sánchez González

Paloma Echevarría

Pedro Guillén García

Juan Antonio Bafalliu Vidal

Guillermo Glover López

Inmaculada González Gallego

Juan Carrión Tudela

Comité Organizador

Presidente: Juan Carrión Tudela.

Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas

Isabel Fernández Aldeguer

Isabel M^a Sánchez Sánchez

Magdalena Belando Llor

Ana Meroño del Valle

María Dolores Campos Navarro

Miguel Ángel Ruiz Carabias

Diego Bernal Fontes

Carmen Moreno Porcel

Fabián López Aguiar

David Sánchez González

Encarna Bañón Hernández

Juana Inés Gallego Gómez

Guadalupe Álvarez-Rodríguez Desch

Jueves 17

09.00 h. Acreditaciones.

09.30 h. Acto Inaugural.

Moderador: Miguel Ángel Ruiz Carabias. *Director de la Asociación de Enfermedades Raras D´genes.*

10.00 h. Testimonios.

‘Educación Inclusiva’

César Díez Rivero. *Miembro de la Asociación Nacional Síndrome de APERT.*

‘Barreras Entorno Insular’

Vanesa Gomila Vidal. *Miembro de la Asociación AELIP.*

‘Acceso a Diagnóstico y Ensayo Clínico’

Carmen Serrano Carrillo. *Miembro de la Asociación de Enfermedades Raras D´genes.*

‘Mi experiencia como afectada’

Elisa García Hernández. *Miembro de la Asociación de Enfermedades Raras D´genes.*

10.30 h. Mesa de autoridades.

11.30 h. Descanso.

12.00 h. Sistema de Información y Planificación en Enfermedades Raras.

Moderador: Clara Marín Pelegrín. *Freelance, Colaboradora del diario El Mundo y Colaboradora de AELIP.*

‘El papel de los registros autonómicos en el Registro Estatal de Enfermedades Raras’

Óscar Zurriaga Llórens. *Investigador en la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunidad Valenciana (FISABIO).*

‘SIER (Servicio de Información en Enfermedades Raras) y PIER (Plan de Atención Integral en Enfermedades Raras) de la Región de Murcia’

Joaquín Palomar Rodríguez. *Jefe de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria de la CARM.*

‘Estudio de necesidades socio sanitarias en Enfermedades Raras: Enserio III y conclusiones de los análisis del Observatorio de Enfermedades Raras, OBSER’

Josep Solves Almela. *Director del Observatorio de Enfermedades Raras OBSER.*

14.00 h. Comida

16.00 h. Servicios Sociales e Inclusión

Moderador: Miguel Ángel Miralles González-Conde. *Director Gerente del Instituto Murciano de Acción Social (IMAS).*

‘Guía de discapacidad y Enfermedades Raras, Región de Murcia’

Rafael José Rodríguez Román. *Técnico de Gestión Equipo de Valoración y Orientación de Murcia.*

'Educación inclusiva versus realidad.'

María Dolores Cerdá Jorge. *Trabajadora social de la Asociación Balear de Niños con Enfermedades Raras ABAIMAR.*

'Familia y atención temprana: Discapacidad y Enfermedades Raras.'

José Antonio Romera Cánovas. *Coordinador del Centro de día José Moyá. Trabajador social del Ayuntamiento de Totana. Profesor de la Universidad de Murcia.*

'Pensiones por incapacidad: ayer y hoy.'

Lorenzo Pérez Menéndez. *Cofundador y CEO de Fidelity Consulting.*

'Las Enfermedades Raras en Iberoamérica: Conclusiones del IV Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, Uruguay 2016.'

María Inés Fonseca. *Presidenta de ATUERU.*

18.00 h. Descanso

18.30 h. Atención Integral

Moderadora: **Dra. Paloma Echevarría Pérez.** *Decana de la Facultad de Enfermería de la UCAM*

'Herramientas para proporcionar apoyo psicológico desde el movimiento asociativo: la plataforma CITA.iO'

Isabel Motero Vázquez. *Responsable del Servicio de Atención Psicológica y Formación de FEDER.*

'Ejercicio físico, intervención y transformación social. Claves para el bienestar'

Juan Antonio Moreno Murcia. *Catedrático de la Universidad Miguel Hernández. Experto en procesos de enseñanza en la actividad física y el deporte.*

'¿Y si usamos el agua para...?'

Jaime Salom Moreno. *Doctor e Investigador de Fisioterapia en la Universidad Rey Juan Carlos (Madrid).*

Viernes 18

09.00 h. Esperando a Godot: Cómo acelerar el diagnóstico y comienzo del tratamiento.

Moderador: Javier Urcelay. *Director General de Shire Pharmaceuticals Iberia y Vicepresidente de AELMHU.*

Mónica Rodríguez. *Vocal de FEDER y miembro de la Asociación Española del Síndrome de Sotos.*

Manuel Carrasco. *Gestión Sanitaria. Socio-Director de Ascendo Consulting Sanidad y Farma.*

Mónica López. *Médico internista del Hospital de la Cruz Roja de Madrid y Experta en la Enfermedad de Fabry.*

10.30 h. CSUR en errores congénitos del metabolismo.

Moderador: David Sánchez González. *Delegado de FEDER Murcia.*

‘Unidades de referencias en errores congénitos del metabolismo’.

Montserrat Morales. *Especialista en Medicina Interna del Hospital 12 de Octubre de Madrid.*

‘Los ECM en Uruguay. Una experiencia práctica: CREDANECER’.

Cristina Ferolla. *Directora de la Seguridad Social en Uruguay y del Centro CREDANECER.*

11.30 h. Descanso.

12.00 h. Atención Sociosanitaria: Trabajo en red.

Moderador: Isabel Fernández Aldeguer. *Responsable de FEDER Murcia.*

‘Proyecto INNOVACare’.

Raquel Castro. *Responsable de política social de EURORDIS (videoconferencia).*

‘Cuidados paliativos pediátricos: Una solución para distintas realidades’.

Álvaro Navarro Mingorance. *Médico pediatra, Coordinador del programa de cuidados paliativos pediátricos del HCUVA.*

‘Redes Europeas de Referencia: Presente y futuro’.

Alba Ancochea Díaz. *Directora de FEDER.*

13.00 h. Actualización en Displasias Óseas.

Moderadora: María Juliana Ballesta Martínez. *Médico Pediatra. Sección de Genética Médica HCUVA. Investigadora del IMIB.*

‘Análisis genético de las Displasias esqueléticas mediante nuevas tecnologías’.

Karent Heath. *Jefa de laboratorio del Instituto de genética médica y molecular del hospital Universitario de la Paz (INGEMM).*

‘Avances de la cirugía ortopédica en el tratamiento de las displasias óseas’.

César Salcedo Cánovas. *Jefe de la Unidad de Cirugía Ortopédica y Traumatológica infantil del HCUVA.*

‘Estado actual de la Osteogénesis Imperfecta’.

José Ignacio Parra García. *Ex jefe de sección del Hospital Universitario de Getafe. Especialista en Cirugía Ortopédica y Traumatológica y Osteogénesis Imperfecta.*

14.00 h. Comida.

15.00 h. Primer turno defensa Póster/Comunicación.

16.00 h. Diferentes perspectivas en Enfermedades Raras.

Moderador: Manuel José Párraga Ramírez. *Secretario Académico del Grado en Medicina de la UCAM.*

‘Manifestaciones cutáneas del Xeroderma Pigmentosum’.

Teresa Martínez Menchón. *Médico Especialista en Dermatología y Venereología del HCUVA y Hospital La Vega.*

‘La importancia de la investigación básica en la lucha contra Niemann Pick tipo C’.

Carmen María Alarcón Nicolás. *Presidenta de ‘Todos con Natalia’.*

‘Nuevas opciones diagnósticas en la discapacidad intelectual’.

Sonia Santillán Garzón. *Doctora en Genética Molecular y Citogenética Humana y miembro de la Fundación Quaes.*

‘Aplicación de la química computacional para el descubrimiento de chaperonas moleculares en el contexto de la enfermedad de Fabry’.

Horacio Emilio Pérez Sánchez. *Investigador principal del grupo “Bioinformática y Computación de Altas prestaciones” de la UCAM.*

18.00 h. Descanso.

18.30 h. Abordaje multidisciplinar de las lipodistrofias infrecuentes.

Moderador: Jordi Casals Ferragut. *Mánager General España y Portugal AGERION PHARMACEUTICALS.*

‘Encefalopatía de Celia: estudio de portadores, análisis transcripcional y posibles opciones terapéuticas’.

David Araújo-Vilar. *Profesor Titular de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela.*

‘Lipodistrofia parcial familiar: ¿Es la grasa visceral el problema?’.

Cristina Guillín Amarelle. *Facultativo Especialista del Área de Endocrinología y Nutrición del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.*

‘Opciones de Tratamiento quirúrgico en pacientes con lipodistrofias’.

Iván Couto González. *Facultativo Especialista del Área de Cirugía Plástica, Estética y Reparadora del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.*

20.00 h. Guía de diagnóstico y tratamiento de Lipodistrofias.

Moderadora: Pilar Zafrilla Rentero. *Vicedecana del Grado de Farmacia en la UCAM.*

Exponen: David Araújo-Vilar y Naca Pérez de Tudela. *Profesor Titular de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela y Presidenta de AELIP.*

Sábado 19

09.30 h. Avances en investigación y terapia en enfermedades hereditarias de retina.

Moderador: Alfonso Celestino Samper. *Editor del periódico Salud 21 de la Región de Murcia.*

‘Mecanismos de muerte celular no apoptóticos, estrés de retículo endoplásmico y aproximaciones terapéuticas en la degeneración retiniana hereditaria.

Blanca Arango González. *Investigadora del Institute for Ophthalmic Research de la Universidad de Tübingen (Alemania).*

‘Pros y contras de las terapias actuales en enfermedades neurodegenerativas de la retina.’

Nicolás Cuenca Navarro. *Doctor Catedrático de la Universidad de Alicante e investigador del ISCIII.*

‘Modelos celulares y animales para estudiar las enfermedades de degeneración retiniana. Una puerta abierta al conocimiento y la terapia.’

Gemma Marfany. *Doctora en Biología. Miembro del Observatorio de Bioética y Derecho de la Universidad de Barcelona.*

‘Recursos y movimiento asociativo a nivel nacional para afectados de distrofias hereditarias de retina.’

David Sánchez González. *Delegado de FEDER Murcia y Presidente de RETIMUR.*

11.00 h. Descanso.

11.30 h. Avances en el diagnóstico de Enfermedades Raras.

Moderadora: Isabel López Expósito. *Directora del centro de Bioquímica y Genética Clínica IMIB-HCUVA.*

‘Organización de un centro de diagnóstico genético.’

Pablo Lapunzina Badía. *Coordinador del Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital Universitario La Paz (INGEM). Director científico del CIBERER.*

‘Técnicas de diagnóstico genético en Enfermedades Raras: ArrayCHG y NGS.’

Juan Antonio Bafalliu Vidal y Pablo Carbonell Meseguer. *Facultativos del Centro de Bioquímica y Genética Clínica de la Región de Murcia. Investigadores del IMIB.*

‘Programa para casos sin diagnóstico IIER SpainUDP.’

Eva Bermejo Sánchez. *Científico titular del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER-ISCIII).*

13.00 h. Trabajo Social y Enfermedades Raras.

Moderador: Enrique Pastor Seller. *Vicepresidente del Consejo General de Trabajo Social.*

‘Funciones del trabajador social en la mejora del perfil profesional.’

Juan Carrión Tudela. *Presidente de FEDER, D´genes y ALIBER.*

‘Necesidades de los afectados por Enfermedades Raras y sus familiares.’

Estrella Mayoral Rivero. *Responsable de Acción Social de FEDER y Coordinadora del Servicio de Información y Orientación (SIO).*

14.00 h. Comida.

15.00 h. Segundo turno defensa Póster/Comunicación.

16.00 h. Talleres.

Taller 1: Introducción en Terapia Miofuncional y dificultades de la alimentación: dis-fagia en ER.

Modera: Juan Antonio Gil Melgarejo. *Director de la Cátedra de Fonoaudiología de la UCAM y Director del Máster de Trastornos de la Voz y del Lenguaje de la UCAM.*

Ponente: Carmen María Sánchez Nicolás. *Directora y Coor de la Unidad de Rehabilitación Integral de la Clínica ABECE.*

Taller 2: Hablar en público y ante los Medios de Comunicación: Habilidades y técnicas de Comunicación.

Modera: Beatriz Correyero Ruiz. *Vicedecana del Grado en Periodismo de la UCAM.*

Ponente: Salvador Hernández Martínez. *Director de la Escuela Superior de Protocolo y Relaciones Institucionales de la UCAM.*

Taller 3: Sexualidad para Adolescentes y Padres.

Modera: Fabián López Aguiar. *Coordinador D´genes X-Frágil y Vocal de la Junta Directa de D´genes.*

Ponente: Natalia Rubio Arribas. *Presidenta de la Asociación Estatal Sexualidad y Discapacida*

Taller 4: Taller en Lipodistrofias.

Modera: M^a José López Arroyo. *Vicedecana del Grado en Enfermería de la UCAM.*

Ponente1: David Araujo Vilar. *Diagnóstico Genético Preimplantacional. Profesor titular de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela.*

Ponentes2: Naca Pérez de Tudela y Belén Lorca Martínez. *Recursos Sociosanitarios en Lipodistrofias. Presidenta de AELIP | Trabajadora Social de AELIP.*

Taller 5: Taller en Psicología y Enfermedades Raras.

Modera: Ana Isabel López Navas. *Subdirectora del Grado en Psicología de la UCAM.*

Ponente: Juan Gonzalo Castilla Rilo. *Experto en Psicología positiva e Inteligencia emocional. Emotiva para el cambio.*

18.00 h. Descanso.

18.30 h. Conferencia de Clausura.

Moderador: Pascual Donate Ondoño. *Coordinador de D´genes Noroeste.*

‘Los avances de la genética en las Enfermedades Raras’

César de Paz y Miño. *Decano del Instituto de Investigaciones Biomédicas y genetista médico de la Universidad de las Américas. (Videoconferencia).*

Proyección privada del cortometraje ‘Contando Estrellas’. *Asociación Española de Mastocitosis.*

20.00 h. Acto de Clausura

Eventos Satélites y Patrocinadores

I Jornada de Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Sábado: 09.00 a 14.00 - 16.00 a 19.30 / Domingo: 09.00 a 13.00.

I Encuentro Nacional de Familiares y Personas con Incontinencia Pigmenti.

Viernes: 16.00 a 18.00 / Sábado: 09.00 a 14.00 / Domingo: 09.00 a 13.00.

IV Simposium de Lipodistrofias.

Sábado: 09.00 a 14.00 - 16.00 a 19.30 / Domingo: 09.00 a 13.00.

Expression of Hope (Muestra fotográfica patrocinada por Sanofi Genzyme).

Durante todo el Congreso.

I Exposición en Enfermedades Raras y productos de apoyo (Fundación Rafa Puede).

Jueves: 09.00 a 20.00.



 **Fundación Rafa Puede**
Rafael Moreno Villar

IX CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

Organiza



Coorganiza



Patrocinadores



Colaboradores



Sábado 19 y Domingo 20

Sábado 19

09.00 h. Acreditaciones.

09.30 h. Presentación del acto.

Moderador: Junta Directiva de AEHSC.

09.40 h. Testimonio personal por un miembro de la Asociación.

Miembro de AEHSC.

10.00 h. HSC en las etapas de la vida desde el punto de vista endocrino.

Moderador: Jose María Martos Tello. *Médico adjunto de la sección de Endocrinología Pediátrica del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.*

'Hiperplasia Suprarrenal Congénita en la edad infantil'

Aránzazu Escribano Muñoz. *Médico adjunto de la sección de Endocrinología Pediátrica del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.*

'Hiperplasia Suprarrenal Congénita en la edad adulta'

Isabel Esteva de Antonio. *Endocrinóloga del Hospital Regional de Málaga y Coordinadora del Grupo GIDSEN.*

'Diagnóstico y asesoramiento genético en HSC'

Begoña Ezquieta Zubicaray. *Responsable del laboratorio de diagnóstico molecular del servicio de Bioquímica del Hospital Gral. Universitario Gregorio Marañón.*

11.20 h. Preguntas y comentarios.

12.30 h. Etapas quirúrgicas en HSC.

Moderador: Gerardo A. Zambudio Carmona. *Responsable de la sección de urología pediátrica. Servicio de cirugía pediátrica del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.*

'Perspectivas actuales de la Cirugía en HSC'

José Antonio Blanco Domínguez | Marta de Diego Suarez. *Médico adjunto y Coordinador del Servicio de Cirugía Pediátrica de la Unidad de Anomalías de la Diferenciación Sexual del Hospital Germans Trias i Puyol (Badalona). | Médico adjunto del Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Germans Trias i Puyol (Badalona).*

'El papel de la Fisioterapia de Suelo Pélvico en HSC'

Pilar López Arnaldos. *Fisioterapeuta especialista en Suelo Pélvico. Clínica de Coloproctología en Murcia.*

13.25 h. Preguntas y comentarios.

14.00 h. Descanso/Comida.

16.00 h. Necesidades de Atención Psicosocial en la HSC.

Moderadora: **Ana José Pérez García.** *Orientadora PT Colegio Torresalinas - Murcia.*

‘Cuestiones psicosociales’

Nuria Gregori / García - Dauder. *Antropóloga social CSIC - Departamento de Salud Elche-Hospital Gral. / Psicólogo Social Universidad Rey Juan Carlos de Madrid.*

‘Las vivencias del duelo en la HSC’

Yolanda Melero Puche. *Psicóloga y psicoterapeuta colaboradora de GrApSIA.*

18.00 h. Asociacionismo.

Moderador: **M^a Dolores Torrano.** *Miembro de AEHSC.*

‘Videoconferencias con Asociaciones: Accord Alliance y el Grupo de Apoyo Living with CAH’

Nuria Gregori | M^a Dolores Pujante. *Antropóloga Social CSIC - Departamentode Salud Elche - Hospital Gral. |Presidenta de AEHSC.*

18.45 h. Conclusiones y despedida por la Junta Directiva de la AEHSC.

Domingo 20

10.00 h. Dinámica de grupo (acceso restringido solo para familiares y pacientes).

Tendrá lugar en el centro de la ciudad, aún por determinar el lugar de reunión. Se formará dos grupos, uno de padres y otro de pacientes adultos.

Estos grupos los dirigirán: **Nuria Gregori, Dauder y Yolanda Melero.**

IV SIMPOSIUM DE LIPODISTROFIAS

Viernes 18, sábado 19 y domingo 20 de noviembre. 2016. Murcia (España).



AELIP

Asociación de Familiares y Afectados de Lipodistrofias
ESPAÑA - EUROPA - LATINO AMÉRICA

 /asociacionaelip  aelip.org  @aelip_

Viernes 18

18.30 h. Abordaje multidisciplinar de las lipodistrofias infrecuentes.

Moderador: Jordi Casals Ferragut. *Mánager General España y Portugal AEGERION PHARMACEUTICALS.*

‘Encefalopatía de Celia: estudio de portadores, análisis transcripcional y posibles opciones terapéuticas’.

David Araújo-Vilar. *Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de compostela.*

‘Lipodistrofia parcial familiar: ¿Es la grasa visceral el problema?’.

Cristina Guillín Amarelle. *Facultativo Especialista del Área de Endocrinología y Nutrición del C. Hospitalario USC.*

‘Opciones de Tratamiento quirúrgico en pacientes con lipodistrofias’.

Iván Couto González. *Facultativo Especialista del Área de Cirugía Plástica, Estética y Reparadora del C. Hospitalario USC.*

20.00h. Guía de diagnóstico y tratamiento de Lipodistrofias.

Moderadora: Pilar Zafrilla Rentero. *Vicedecana del Grado de Farmacia en la UCAM.*

Exponen: David Araújo-Vilar y Naca Pérez de Tudela. *Profesor Titular de Medicina de USC y Presidenta de AELIP.*

Sábado 19

16.00 h. Talleres.

Taller 4: Taller en Lipodistrofias.

Modera: M^a José López Arroyo. *Vicedecana del Grado en Enfermería de la UCAM.*

Ponente1: David Araujo Vilar. *Diagnóstico Genético Preimplantacional. Profesor titular de medicina de la Universidad Santiago de Compostela.*

Ponentes2: Naca Pérez de Tudela y Belén Lorca Martínez. *Recursos Sociosanitarios en Lipodistrofias. Presidenta de AELIP | Trabajadora Social de AELIP.*

Domingo 20

Convivencia de afectados, familiares y profesionales por el centro de Murcia.

Durante el Congreso, habrán puntos de información y asesoramiento social y médico.

Organiza



UCAM
UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

Coorganiza



 /dgenesmurcia

 @dgenesmurcia

 dgenes.es



Este congreso cuenta con el reconocimiento Científico Sanitario y **2.3 Créditos** por la **Comisión de Formación Continuada** de Profesiones Sanitarias de la Región de Murcia.