



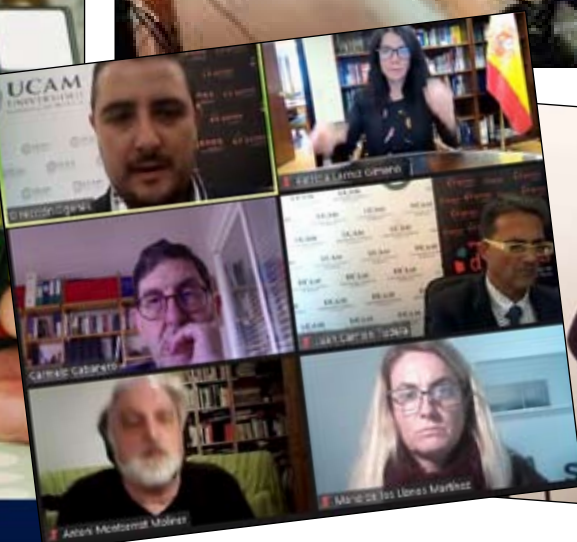
BOLETÍN INFORMATIVO

ESPECIAL XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS - **Noviembre 2020**

El XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras superó el millar de inscripciones

D' Genes y UCAM superaron el reto de organizar por vez primera de manera íntegramente on line este importante foro formativo en torno a las patologías poco frecuentes

Además de haberse podido ver en directo, todas las ponencias del Congreso se pueden volver a visionar en el canal de youtube de la asociación



SÍGUENOS



www.dgenes.es

D'Genes, Asociación de Enfermedades Raras
Centro Multidisciplinar "Celia Carrión Pérez de Tudela"
C/ San Cristóbal 7 | 30850 Totana (Murcia) |
696 14 17 08 | 968 076 920 |

El XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras supera el reto de celebrarse íntegramente on line por vez primera con un millar de inscritos

Alrededor de mil personas se inscribieron para participar en el XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras, que organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM), se celebró del 24 al 26 de noviembre de manera virtual.

Las cifras avalan este foro formativo sobre patologías poco frecuentes, que contó con más de medio centenar de ponentes que durante tres días abordaron aspectos de interés en torno a las enfermedades raras en áreas como el diagnóstico, la inves-

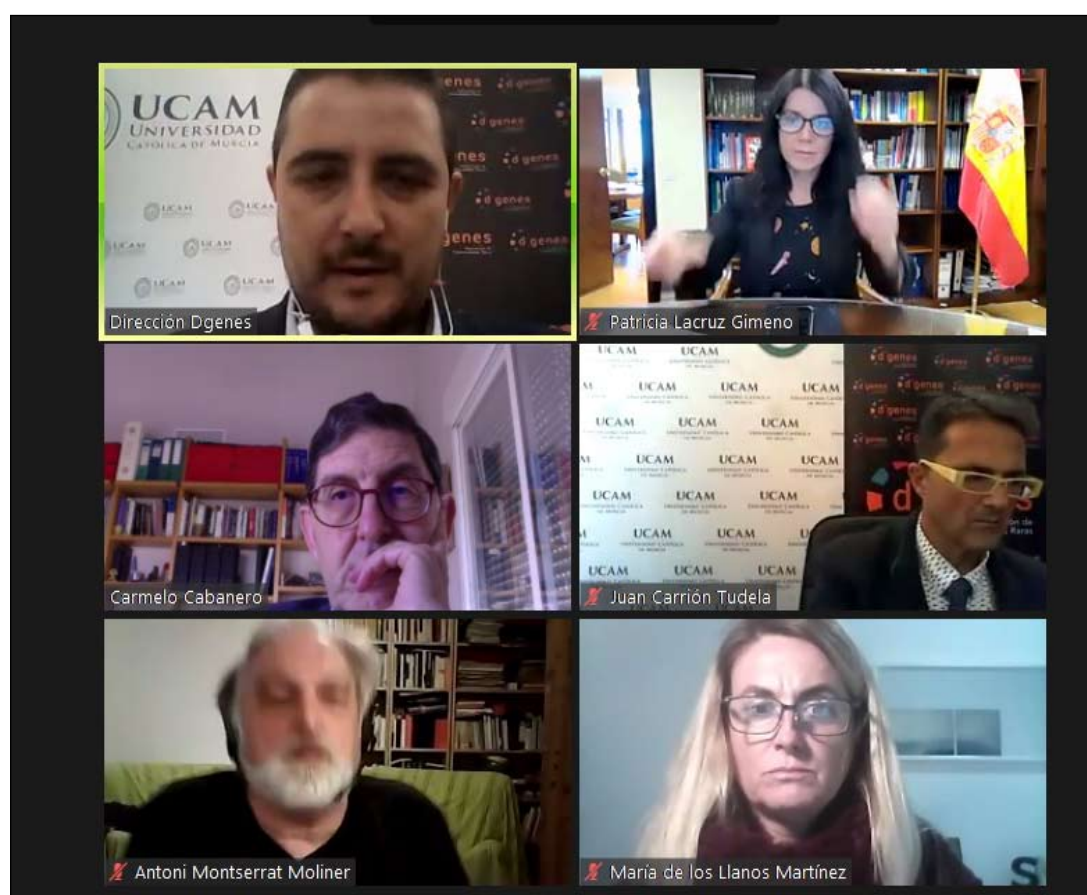
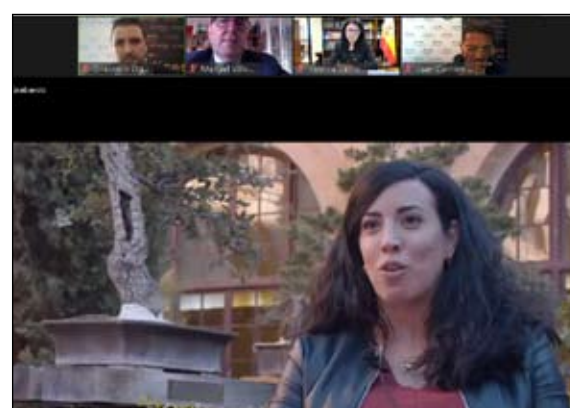
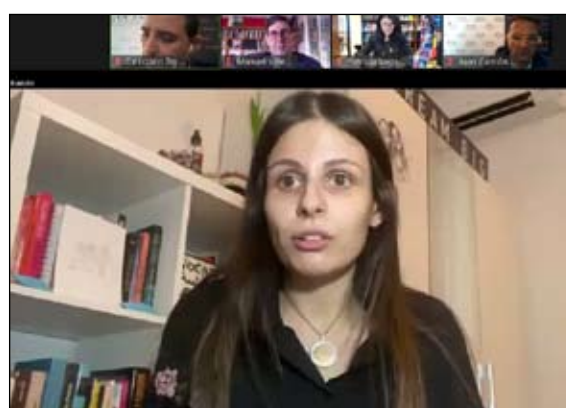
tigación o los medicamentos huérfanos. Entre los inscritos hay personas de hasta veinte países diferentes.

El congreso lo abrió el testimonio de dos personas que conviven con patologías poco frecuentes. La primera en intervenir fue Sonia Torres, que expuso su experiencia como madre de un niño con una patología poco frecuente; a la que siguió Noah Higón, una joven que padece siete enfermedades raras y que emocionó con su breve pero directo testimonio. Asimismo, se proyectó un video para sensibilizar sobre la Esclerosis Múltiple.

Posteriormente tuvo lugar la inaugu-

ración en la que se pudo escuchar al presidente de D'Genes, Juan Carrión; la directora general de Cartera Básica del Sistema Nacional de Salud y Farmacia, Patricia Lacruz; el consejero de Salud de Murcia, Manuel Villegas; el presidente de la Región de Murcia, Fernando López Miras; y el presidente de la UCAM, José Luis Mendoza.

Tras todos ellos, se abrió un Congreso en el que se pudo aprender de la experiencia de ponentes de diferentes ámbitos, que disertaron sobre terapias, medicamentos huérfanos, investigación, diagnóstico, inclusión educativa, comunicación...



> MARTES 24 DE NOVIEMBRE

La primera mesa sirvió para trazar una imagen de la situación de las enfermedades raras en el contexto internacional

La primera mesa del XIII Congreso Internacional de ER empezó fuerte, hablando del contexto internacional en materia de patologías poco frecuentes y concretamente en Europa. La mesa estaba moderada por María de los Llanos Martínez, secretaria académica del Grado de Odontología de la UCAM.

El primero en intervenir fue Antoni Montserrat Moliner. Active Senior on Public Health en la Comisión Europea., quien analizó la respuesta europea a las enfermedades raras. Tras él, la directora de Orphanet, Ana Rath, abordó el desarrollo de una definición global de las enfermedades raras basada en criterios

de incidencia y prevalencia.

El director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III y anterior presidente del ICORD, Manuel Posada de la Paz, centró su exposición, como no podía ser de otra manera, en el ámbito de la investigación internacional en enfermedades raras.

Por último, Alba Ancochea Díaz, miembro del Consejo de la Red Internacional de ER (RDI) y de la Junta Directiva de la Alianza Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), desarrolló el Proyecto Foresight 2030 detallando sus contenidos y fases.



Investigación internacional y Enfermedades Raras

- ✓ Parámetros de la Investigación Internacional
- ✓ Objetivos diferentes; Diferentes Organizaciones
- ✓ IRDiRC
- ✓ UDNI – otras asociadas
- ✓ ICORD-ERCAL
- ✓ Resumen

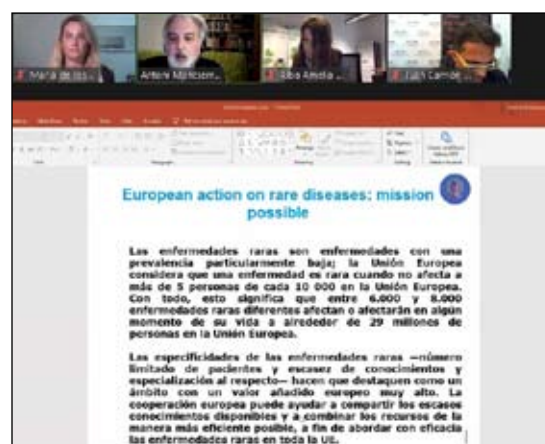



feder **EURORDIS** **RARE DISEASES INTERNATIONAL** **Rare 2030**

Incidencia Política Foresight 2030 | Project EURORDIS

Alba Ancochea

Directora de FEDER, Miembro del Consejo de la Red Internacional de ER (RDI) y de la Junta Directiva de la Alianza Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).



European action on rare diseases: mission possible

Las enfermedades raras son enfermedades con una prevalencia particularmente baja; la Unión Europea considera que una enfermedad es rara cuando no afecta a más de 5 personas de cada 10 000 en la Unión Europea. Con todo, esto significa que entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes afectan o afectarán en algún momento de su vida a alrededor de 29 millones de personas en la Unión Europea.

Las especificidades de las enfermedades raras —número limitado de pacientes y escasez de conocimientos y especialización al respecto— hacen que destaquen como un ámbito con un valor añadido europeo muy alto. La cooperación europea puede ayudar a compartir los escasos conocimientos disponibles y a combinar los recursos de la manera más eficiente posible, a fin de abordar con eficacia las enfermedades raras en toda la UE.

>MARTES 24 DE NOVIEMBRE

Retos del sistema para garantizar el acceso a medicamentos huérfanos, un tema de gran interés

El ex ministro de Sanidad Bernat Soria Escoms condujo y moderó de manera magistral una mesa de gran interés, en tanto que se habló de medicamentos huérfanos y en la que hubo representación de la industria, abogados, farmacéuticos y Administración. La mesa se abrió con la voz del presidente de AELMHU, Jorge Capapey, quien planteó los retos de la Industria Farmacéutica. Seguidamente el abogado Fernando Losana habló sobre enfermedades raras y acceso a medicamentos a través de la vía judicial. De gestión farmacoterapéutica de los medicamentos huérfanos

habló José Luis Poveda Andrés, jefe del Servicio de Farmacia. Hospital Universitario y Politécnico La Fe (Valencia), mientras que el presidente del Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, Manuel Pérez, puso el foco en el valor social añadido de los medicamentos huérfanos en Europa e Iberoamérica. Por último, se pudo escuchar la voz de la Administración a través de María Jesús Lamas Díaz, directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), quien habló de Terapia avanzada en el Sistema Nacional de Salud.



> MARTES 24 DE NOVIEMBRE. PATROCINADORES

Sanofi y FEDER ofrecieron a los participantes en el Congreso un paseo virtual por la exposición Eres Arte

Durante el XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras se ofreció a los participantes la posibilidad de conocer la exposición 'ERes Arte', de FEDER y Sanofi Genzyme, que incluye un total de 29 fotografías con el fin de dar a conocer la realidad que viven los pacientes con enfermedades raras en España.

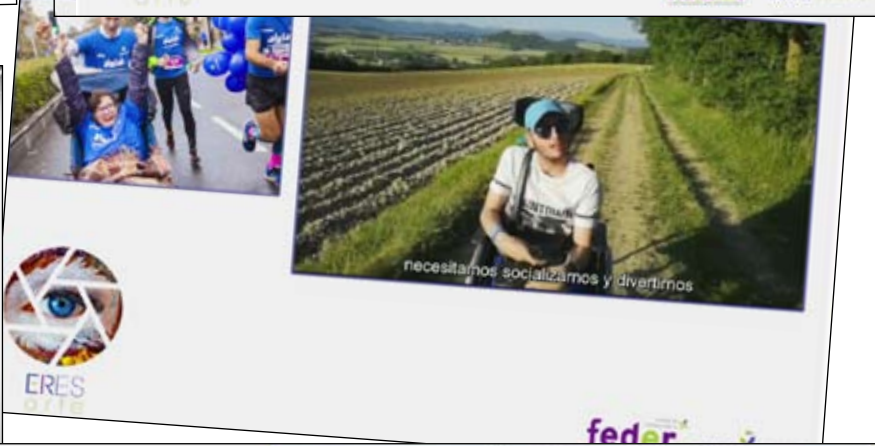
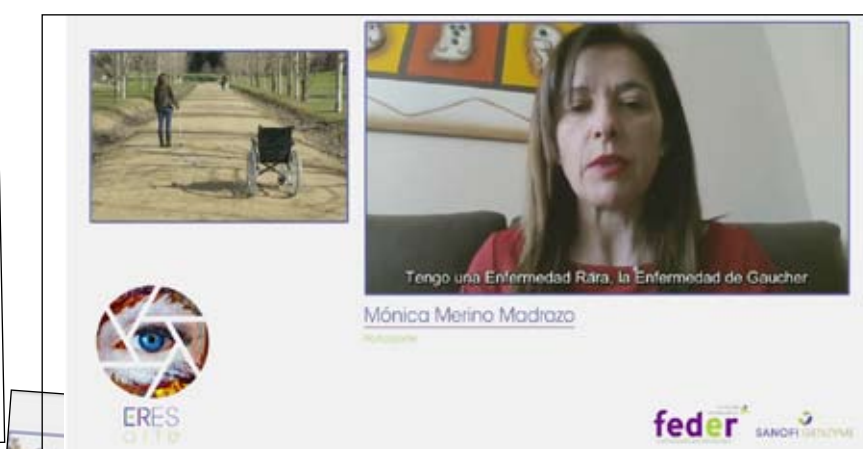
El proyecto artístico y fotográfico, 'ERes Arte' pretende llevar a la reflexión sobre la vida y las necesidades que tienen al día, más de 3 millones de personas con enfermedades raras en España a través de un conjunto de imágenes que reflejan emociones, sentimientos..., desde una óptica que refleje también la esperanza y la lucha de las personas que conviven con patologías poco frecuentes.

A través de la proyección de un vídeo se pudo conocer esta exposición y recorrer las fotografías, de la mano además de algunos de sus autores, quien expusieron el sentido y significado de la misma.

Un paseo virtual que permitió acercar a la realidad, día a día,



experiencias y vivencias de las personas que saben lo que es vivir y convivir cara a cara con las patologías poco frecuentes.



>MIÉRCOLES 25 DE NOVIEMBRE

Otra de las mesas sirvió para presentar avances y trabajos en materia de diagnóstico

Los avances en diagnóstico en enfermedades raras cuentan siempre con un apartado especial en el Congreso sobre patologías poco frecuentes que cada año organiza D'Genes, abordando herramientas y técnicas. En esta ocasión se contó con una interesante mesa moderada por Antonio González Armas, licenciado en Derecho y director de los programas de radio "Enfermedades raras" e "Investigadores por el mundo" en Radio Libertad FM. En la misma, la médico genetista Yeinny Pilar Guatizomba Moreno, habló sobre herramientas para acabar con la odisea diagnóstica: secuenciación del exoma y genoma.

Por su parte, Óscar Bolaños, executive Reproductive Genetics Health and Rare Diseases Specialist Spain and Portugal, abordó la incorporación de la información del genoma para la mejora del diagnóstico y manejo clínico en pacientes con enfermedades poco frecuentes. Por último, la doctora en Ciencias Biológicas y especialista en Bioquímica Clínica del Centro de Bioquímica y Genética Clínica Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, Liliana Galbis, explicó el rendimiento del panel de NGS para el diagnóstico de las enfermedades raras de mayor demanda en la Región de Murcia.



INNOVACIÓN EN EL CBGC

PANEL NGS ENFERMEDADES Raras (2018)

Enfermedad	Genes	Enfermedad	Genes
Aarskog Scott	FGD1	Enfermedad Smith-Magenis	SMN1, SMN2
Acondroplasia	FGFR3	Enfermedad Smith-Richards	COL1A1, COL1A2, COL1A3, COL1A4, COL1A5, COL1A6, COL1A7, COL1A8, COL1A9, COL1A10, COL1A11, COL1A12, COL1A13, COL1A14, COL1A15, COL1A16, COL1A17, COL1A18, COL1A19, COL1A20, COL1A21, COL1A22, COL1A23, COL1A24, COL1A25, COL1A26, COL1A27, COL1A28, COL1A29, COL1A30, COL1A31, COL1A32, COL1A33, COL1A34, COL1A35, COL1A36, COL1A37, COL1A38, COL1A39, COL1A40, COL1A41, COL1A42, COL1A43, COL1A44, COL1A45, COL1A46, COL1A47, COL1A48, COL1A49, COL1A50, COL1A51, COL1A52, COL1A53, COL1A54, COL1A55, COL1A56, COL1A57, COL1A58, COL1A59, COL1A60, COL1A61, COL1A62, COL1A63, COL1A64, COL1A65, COL1A66, COL1A67, COL1A68, COL1A69, COL1A70, COL1A71, COL1A72, COL1A73, COL1A74, COL1A75, COL1A76, COL1A77, COL1A78, COL1A79, COL1A80, COL1A81, COL1A82, COL1A83, COL1A84, COL1A85, COL1A86, COL1A87, COL1A88, COL1A89, COL1A90, COL1A91, COL1A92, COL1A93, COL1A94, COL1A95, COL1A96, COL1A97, COL1A98, COL1A99, COL1A100

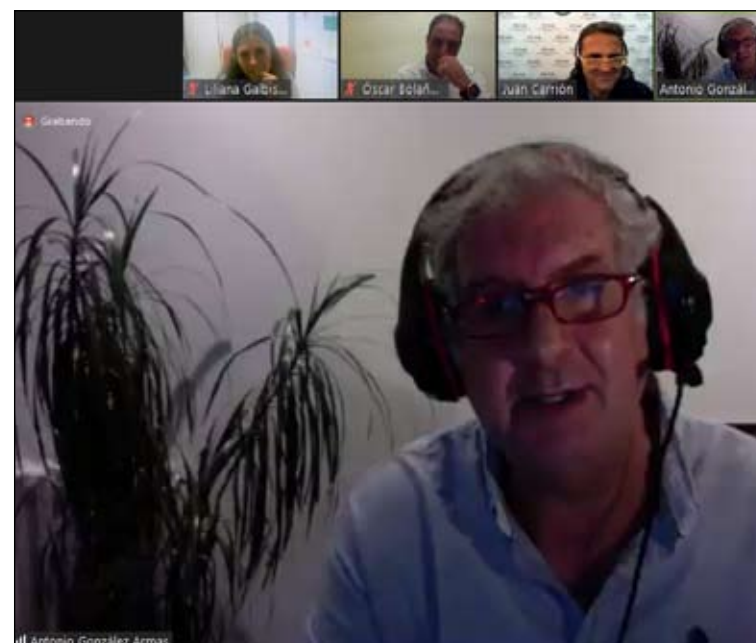
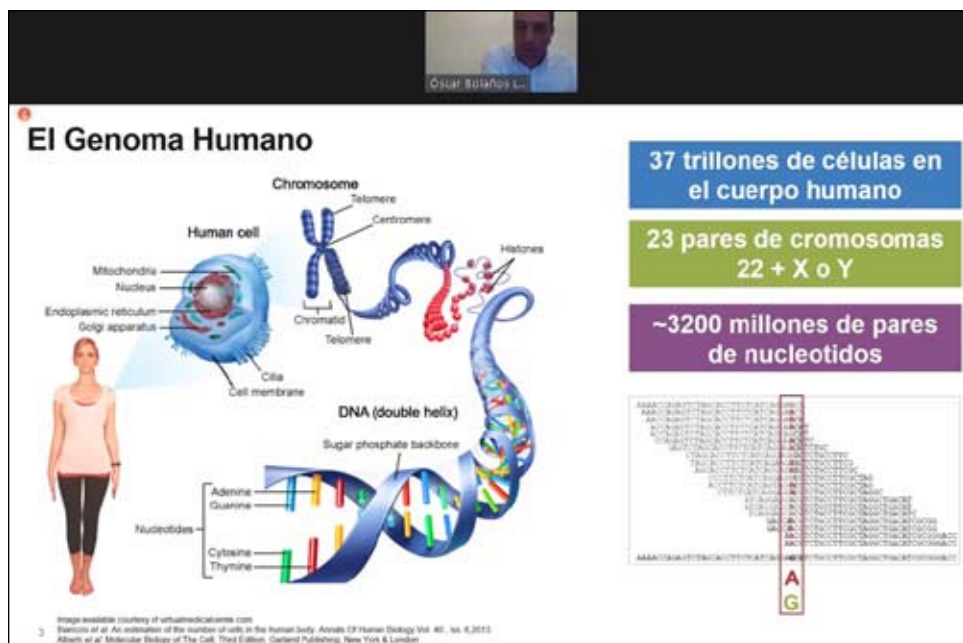
SECUENCIACIÓN SANGER/MLPA (2017)

Enfermedad	Genes
Aarskog Scott	FGD1
Acondroplasia	FGFR3
Simpson-Golabi-Behmel	GPC3, NSD1, CDKN1C
Smith-Magenis	RAI1
Metabolopatías	LOXHD, MCAD
Rasopatías	PTPN11
Porfirias	HMB
Alagille	JAG1
Rubinstein-Taybi	CREBBP, EP300
Angelman	UBE3A
Talla baja idiopática	SHOX

+ 18 ER + 97 genes

✓ 2019: 240 estudios
✓ 2018: 133 estudios

80%



>MIÉRCOLES 25 DE NOVIEMBRE

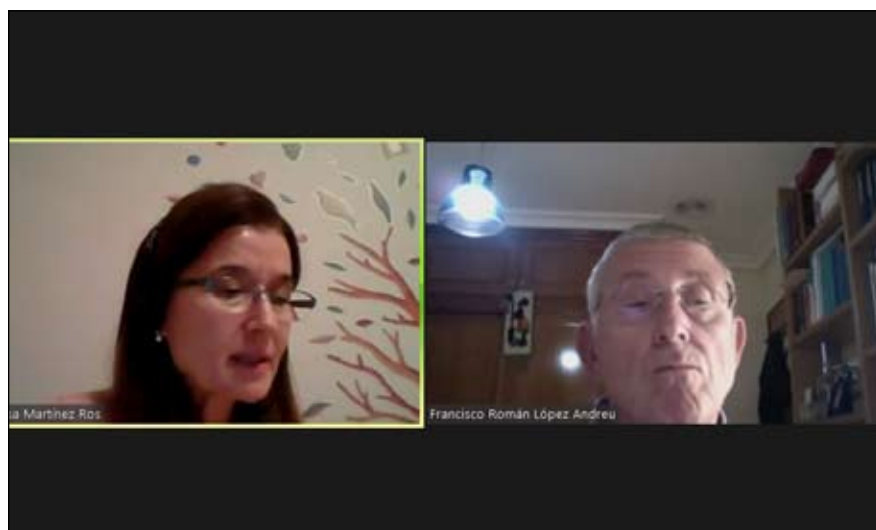
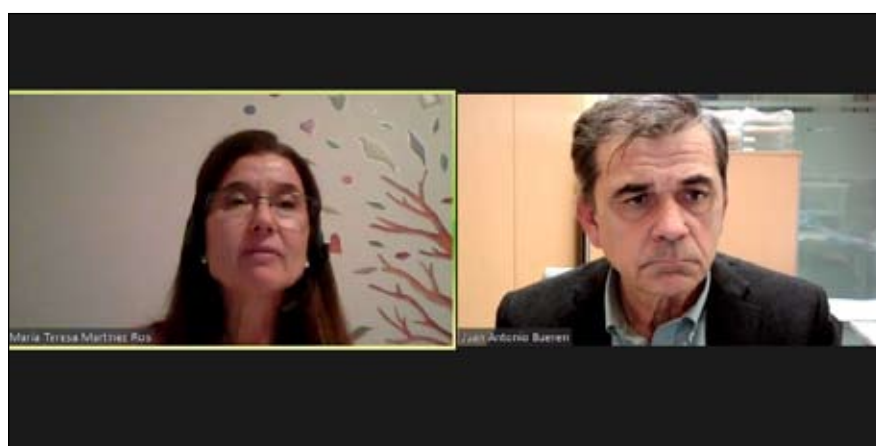
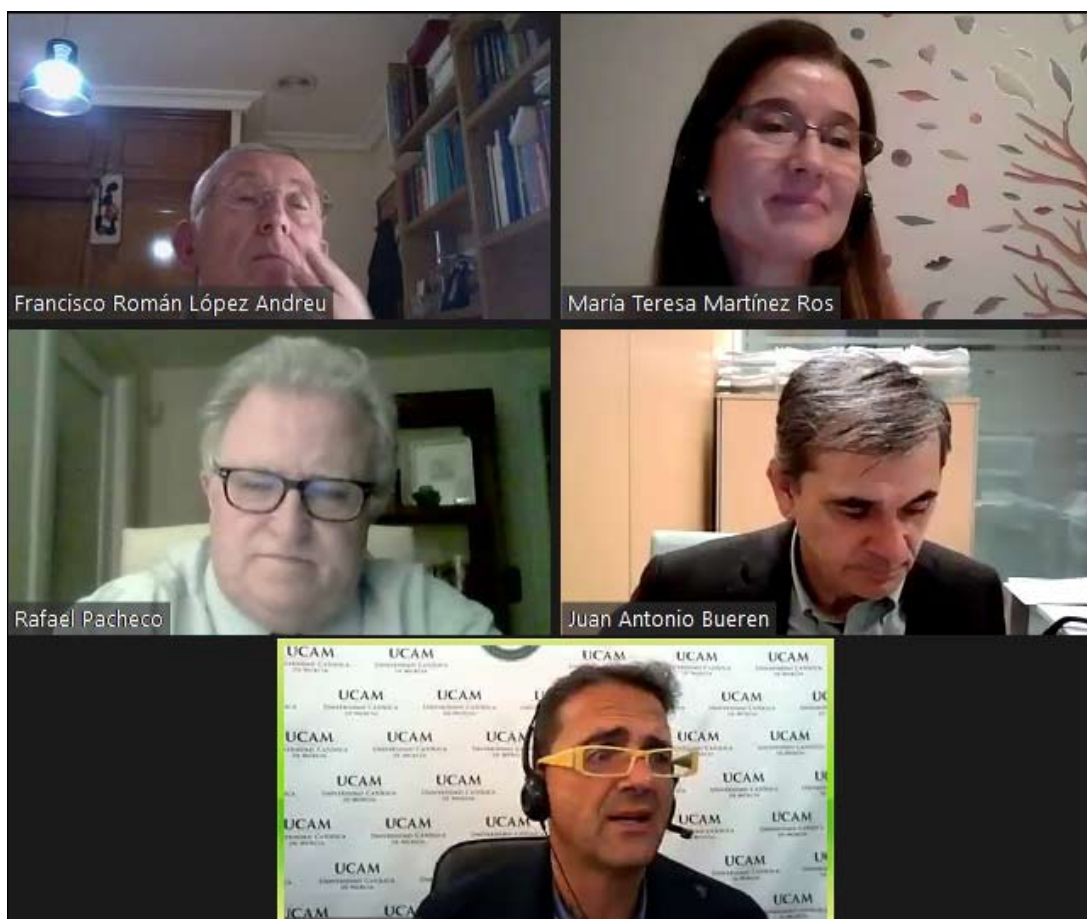
La investigación y retos de futuro en torno a ella volvió a estar presente en una de las sesiones del Congreso

La directora general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, María Teresa Martínez Ros, fue la encargada de moderar la mesa sobre investigación, que no podía faltar en este foro formativo y divulgativo.

En primer lugar se habló sobre dilemas bioéticos planteados por las enfermedades raras por parte de Rafael Pacheco Guevara. Académico de Número de la Real Academia de Medicina y Cirugía de la Región de Murcia y ex miembro del Consejo Asesor Regional de Ética asistencial de la Región de Murcia, con su amplia experiencia trazó un panorama sobre esta cuestión.

Juan Antonio Bueren Roncero, jefe de División de Innovación Biomédica del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT) y coordinador de la Unidad Mixta Terapias avanzadas CIEMAT/IIS de la Fundación Jiménez Díaz, jefe de grupo y miembro del Comité de Dirección del CIBERER centró su intervención en una cuestión de gran interés, las expectativas en torno a la terapia génica.

Por último, Francisco Román López Andreu, jefe de Servicio de Medicina Interna del Hospital General Universitario Reina Sofía de Murcia, se dedicó a abordar y presentar avances en Amiloidosis hereditaria por transtirretina.



>MIÉRCOLES 25 DE NOVIEMBRE

El XIII Congreso Internacional permitió conocer buenas prácticas en materia de humanización en enfermedades raras tanto de la Administración como de diferentes asociaciones

Una de las mesas de la segunda jornada del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras abordaba un tema de gran importancia, la humanización en torno a las enfermedades raras.

El director general de Humanización y Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, Alberto Tomé, se preparó de manera concienzuda esta mesa como moderador proporcionándole un toque de dinamismo para ir introduciendo las diferentes intervenciones.

En ella, Inmaculada Barceló Barceló, directora general de Asistencia Sanitaria de la Comunidad Autónoma

de la Región de Murcia, habló sobre la importancia de escuchar al paciente.

También ofreció su testimonio María de Pablos Salgado, presidenta de la Asociación de Atención a las Personas con Parálisis Cerebral y Afines ASPACE Segovia,

Por último, desde Perú, Karla Ruiz de Castilla Yabar, directora de la asociación Esperantra, presentó Telemonitoreo y Teleconsulta, una alternativa durante la pandemia para pacientes con enfermedades raras y crónicas, exponiendo el funcionamiento y desarrollo de esta iniciativa.




THE GIRL FROM IPANEMA
(Canción de Ipanema)

Musica by ANTONIO CARLOS JOBIM
English Lyrics by NORMAN CRASNA
Original Words by VINÍCIUS DE MORAIS

El tono de voz

- *Determina la relación*
- *Modula la tensión*
- *Obliga al "acercamiento"*
- *"Piano" y "Moderato"*



>JUEVES 26 DE NOVIEMBRE

En una de las mesas se pudo compartir y conocer por parte de diferentes entidades recursos para personas y asociaciones de pacientes

La última jornada del Congreso estuvo dedicada, entre otras cuestiones, a posibilitar a asociaciones y entidades compartir buenas prácticas, experiencias y recursos para personas y pacientes. La mesa estuvo moderada por Alberto David Asencio Ibáñez, investigador del grupo ECO (Estudios Críticos de la Comunicación) y vocal de la Fundación Poco Frecuente de Almería.

El director de D'Genes, Miguel Ángel Ruíz Carabias, centró su ponencia en la atención psicológica en cuidados paliativos pediátricos, mientras que también se pudo escuchar el testimonio de Martha Giménez

Torres, presidenta de la Federación Uruguaya de la Discapacidad (FUDI).

Estrella Guerrero Solana, project manager de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER), presentó el Estudio COVID en Iberoamérica. Por último, Antonio González Armas, director de los programas de radio "Enfermedades raras" e "Investigadores por el mundo" en Radio Libertad FM, habló precisamente sobre el proyecto de comunicación programa de radio "Enfermedades raras", un espacio que permite divulgar conocimiento en torno a las patologías poco frecuentes, así como dar visibilidad.



>JUEVES 26 DE NOVIEMBRE

La inclusión educativa y proyectos en torno a ella, muy presentes en la última mesa del Congreso

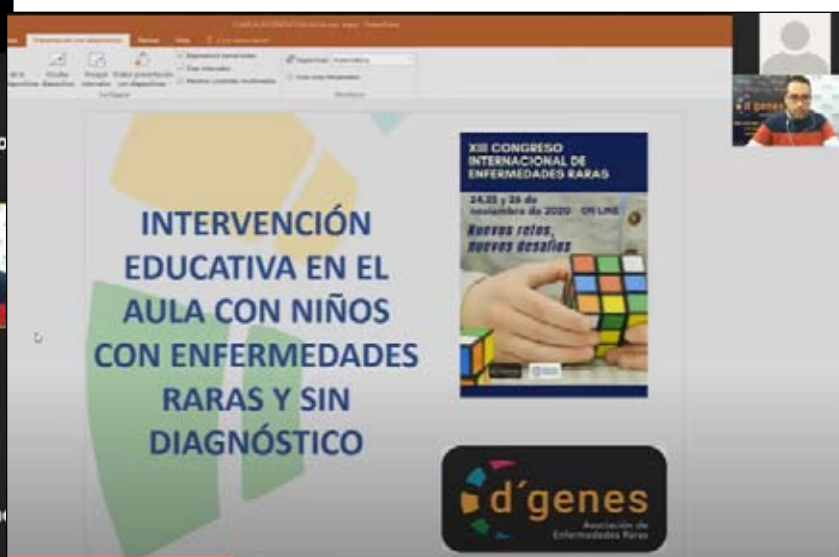
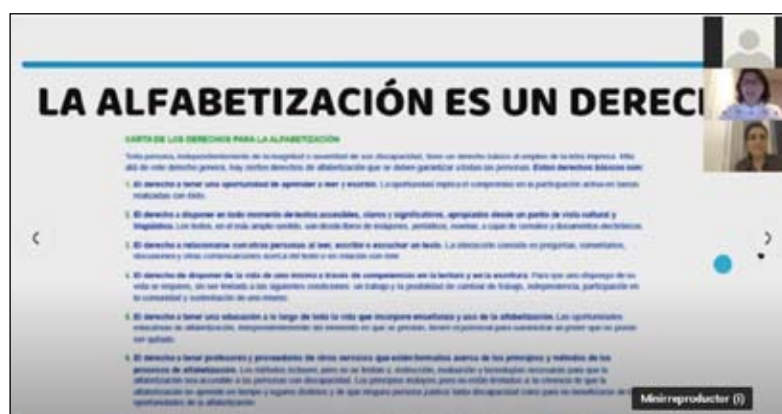
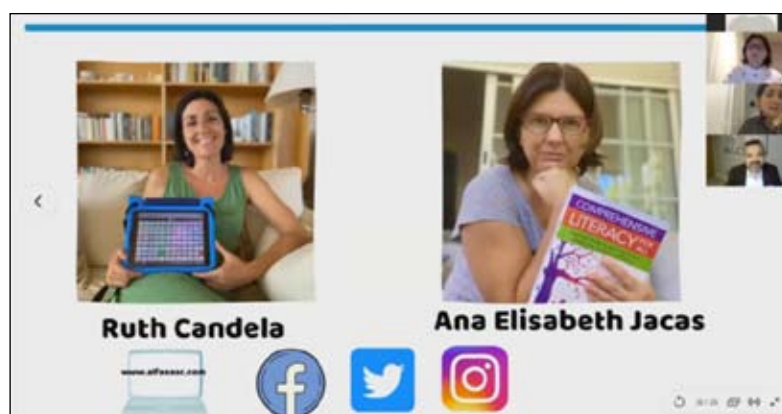
Si algo caracteriza el Congreso de enfermedades raras organizado cada año por D'Genes es su carácter multidisciplinar ya que se tratan diferentes aspectos en torno a las patologías poco frecuentes. Entre ellos, los aspectos educativos y la inclusión siempre están muy presentes, tratando de aportar experiencias y buenas prácticas en este sentido. Y en esta edición no podía faltar una mesa dedicada a ello, que estuvo moderada por Carlos Albaladejo Alarcón, director general de Innovación educativa y Atención a la Diversidad de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. En la misma, Joaquín Sáez Carrión compartió el Proyecto Gusi,

una iniciativa que tiene como protagonista un cuento.

Además, José Dulac Ibergallartu, profesor de Educación Primaria y director de Pluma y Arroba expuso metodologías TIC inclusivas en educación.

La labor de D'Genes también estuvo presente, de la mano del responsable del área de Educación en la asociación, Pedro José Tudela Martínez, exponiendo el proyecto educativo de D'Genes y terapias on line y a domicilio en la era COVID.

Por último, Ana Elisabeth Jacas Osborn y Ruth Candela, cofundadoras de AlfaSAAC, disertaron sobre las oportunidades de alfabetización que se ofrecen para el alumnado.



>JUEVES 26 DE NOVIEMBRE

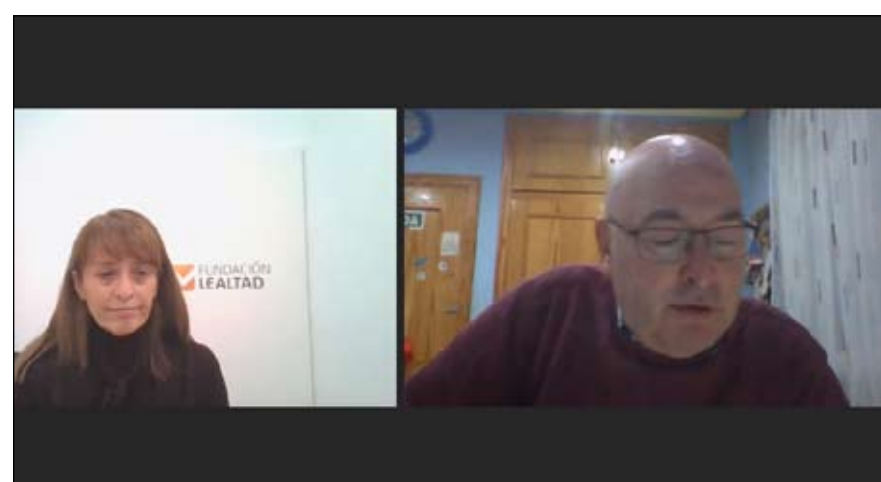
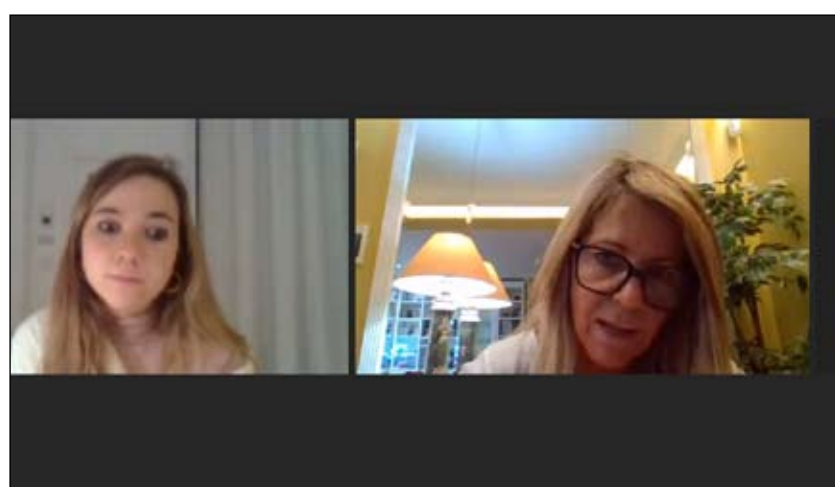
Dieta cetogénica en epilepsia refractaria, sistemas de comunicación en atención temprana y captación de fondos para asociaciones en internet fueron las tras propuestas de talleres

En la última jornada del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras, una vez finalizadas las mesas, la organización había previsto tres talleres en torno a tres temáticas concretas, atendiendo también a los intereses recabados tras anteriores ediciones de este foro. Por ello, en esta ocasión se optó por tres talleres de temáticas bien diferentes, pero que cada uno de ellos contó con un alto seguimiento.

Los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación en Atención temprana. La base para favorecer la comunicación, el lenguaje y las relaciones sociales estuvo impartido por José Cardama Barrientos, psicólogo Gabinete Arca SLPU, centro especializado en atención temprana, terapeuta familiar especialista en Atención temprana.

Captación de fondos y recursos para enfermedades raras en internet para organizaciones de pacientes, corrió a cargo de María Eugenia Larrégola, directora de Relaciones institucionales y Comunicación de la Fundación Lealtad.

Por último, **Dieta Cetogénica en epilepsia refractaria, indicaciones y manejo dietético,** estuvo impartido entre Eva González del Val (PEaDS Epilepsy & Metabolics Manager Spain) y Carmen Melina Morencos (Dietista-Nutricionista experta en Dieta Cetogénica).



>EVENTOS PARALELOS

En el marco del Congreso se celebraron hasta cuatro simposios sobre patologías concretas

Se abordaron cuestiones de interés y avances en torno a la enfermedades de Lyme, Incontinencia Pigmenti, Alagille y Sin Diagnóstico

El XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras quiso dedicar un espacio a patologías concretas, para dar respuesta en este sentido a propuestas planteadas en este caso por los grupos de trabajo D'Genes Lyme, Incontinencia Pigmenti, Síndrome de Alagille o Sin Diagnóstico. Así, paralelamente a las sesiones del Congreso se celebraron cuatro simposios en los que se trataron aspectos de interés en torno a estas patologías, profundizando de manera más concreta en avances en investigación, terapias, diagnóstico...

La primera jornada, el martes 24 de noviembre, se celebraron los de Lyme e Incontinencia Pigmenti, mientras que los dos siguientes días se llevaron a cabo los de Síndrome de Alagille y Sin diagnóstico, respectivamente. En total, se inscribieron en su conjunto para participar en ellos cerca de doscientas personas, en especial afectados o familiares de personas que conviven con estas patologías o con la situación de carecer de un diagnóstico.

Desde D'Genes se quiere agradecer a todas las personas que participaron en estos eventos, que si-

guieron cada día con interés estos foros donde se abordaron cuestiones concretas sobre estas patologías con investigadores y médicos especialistas, así como con otros profesionales por ejemplo del ámbito de la psicología o el trabajo social, ya que también se abordaron aspectos psicológicos de las mismas tanto para el propio afectado como para su entorno. Asimismo, se puso énfasis en la importancia del asociacionismo en materia de enfermedades raras.

Desde D'Genes, todo el agradecimiento a ponentes, moderadores y participantes.

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

SIMPOSIOS: ENFERMEDAD DE LYME INCONTINENCIA PIGMENTI SÍNDROME DE ALAGILLE SIN DIAGNÓSTICO

Nuevas demandas, nuevos desafíos

Patrocinadores oficiales:

BIOMARIN  SANOFI GENZYME 

Colaboradores oficiales:

Janssen  Intercept 
NOVARTIS  Pfizer

Patrocinadores de talleres:

CENTOGENE  PrimaFrio 

 SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

illumina

Patrocinio Premios de pósteres y comunicaciones:

 fundaciónHEFAME



UCAM
UNIVERSIDAD
CATÓLICA DE MURCIA

> EVENTOS PARALELOS. MARTES 24 DE NOVIEMBRE

El Simposio de Lyme sirvió para unir a pacientes de esta patología, compartir experiencias en torno a la importancia del diagnóstico y conocer la actualidad en tratamientos e investigación

Tras la bienvenida del presidente de D'Genes, Juan Carrión, y Rosa María Hernández Pérez, representante del grupo D'Genes Lyme, arrancó el I Simposium de Lyme con el testimonio de afectados por esta patología. Posteriormente, la doctora María Encarna Hernández Contreras, especialista en Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, ofreció un enfoque general sobre esta patología.

Tras ella, Carmen Navarro Muros, experta en Micronutrición y Dietoterapia y miembro de la Sociedad Internacional de la Enfermedad de Lyme e infecciones asociadas (ILADS) y directora médico de la Clínica Gaia, habló sobre la importancia de la nutrición para pacientes con

Lyme crónico.

Desde Francia se contó con la presencia de Raouf Ghazzi, jefe del Centro de Competencia de la enfermedad de Lyme del Hospital de Lannemezan (Francia) y presidente de la Federación Française des Maladies Vectorielles À Tiques; y Hugues Gascan, director de Investigación en el Centro Nacional para la Investigación Científica de Francia (CNRS), y de Enmanuelle Martín, presidenta de la Asociación Enfance Lyme and Co (Francia). Ésta última habló sobre situación de los niños enfermos de Lyme.

Por último, Rosa María Hernández Pérez presentó las principales líneas de trabajo del grupo D'Genes Lyme.



ENFERMEDAD DE LYME

María Encarna Hernández Contreras
Medicina Interna
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca
Universidad de Murcia

¿Qué es la enfermedad de Lyme?

- Estado 1: ERITEMA MIGRATORIO (verano)
- Estado 2: DISMINUCIÓN: piel, sistema nervioso, corazón, articulaciones (días, semanas)
- Estado 3: ENFERMEDAD PERSISTENTE (a veces, tras un período latente)

Conclusiones

- Complejidad asociada
- Disminución de la calidad de vida
- Escasa evidencia científica en el tratamiento
- Desafío diagnóstico
- Registro/Política de Salud/concienciación/inversión



**La enfermedad de Lyme:
La gran desconocida**

Dra. Carmen Navarro Muros
24 noviembre 2020

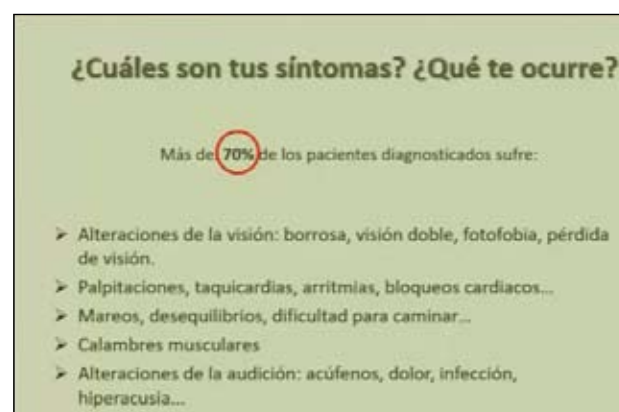


**Lo primero:
¿Es una enfermedad rara o desconocida?**

- Una enfermedad rara es aquella cuya prevalencia es inferior a 5 de cada 10.000 habitantes.
- La enfermedad de Lyme en Europa afecta a más de 11 casos por cada 10.000 habitantes (y eso con la limitación de las estimaciones que ahora veremos).

Así que podemos decir de forma contundente:

**¡NO ES UNA ENFERMEDAD RARA!
¡ES UNA ENFERMEDAD DESCONOCIDA!**



¿Cuáles son tus síntomas? ¿Qué te ocurre?

Más de **70%** de los pacientes diagnosticados sufre:

- Alteraciones de la visión: borrosa, visión doble, fotofobia, pérdida de visión.
- Palpitaciones, taquicardias, arritmias, bloqueos cardíacos...
- Mareos, desequilibrios, dificultad para caminar...
- Calambres musculares
- Alteraciones de la audición: acúfenos, dolor, infección, hiperacusia...



ENFANCE LYME & CO

APOYO A LAS FAMILIAS CONTAMINADAS POR INFECCIONES DEBIDAS A GARRAPATAS

Enmanuelle MARTÍN
Presidenta

24 de noviembre de 2020
Online



BUENOS GESTOS

- Incrementar la investigación para pruebas fiables y tratamientos adaptados en particular para los más pequeños.
- Las patologías son muy poco adaptadas a la pediatría.
- Carecemos de médicos y más aun de pediatras especializados en Lyme.
- Reconocimiento de la patología de nuestros hijos, en la vida cotidiana como en los hospitales y en las escuelas.
- Se imagina: sin problemas cuando un adulto le dice a un niño, cuáles son las consecuencias: « si no dejas de quejarte, te vamos a enviar terminar el año a un centro anti dolores. »



Las diferentes facetas de la enfermedad de Lyme

>EVENTO PARALELOS. MARTES 24 DE NOVIEMBRE

El I Simposio de Incontinencia Pigmenti despertó gran interés entre afectados y familias de diferentes puntos de España e Iberoamérica

El I Simposio de Incontinencia Pigmenti se celebró el martes 24 de noviembre con importante expectación sobre todo entre un buen número de familias de afectados residentes en diferentes puntos de España y también Iberoamérica.

Tras la presentación por parte del presidente de D'Genes, Juan Carrión, y la representante de familias del grupo D'Genes Incontinencia Pigmenti, Juana Carrasco, se escuchó el testimonio de una madre de un niño con Incontinencia Pigmenti y de una joven. Tras ellas, Carmen Ayuso García, jefe del departamento de Genética clínica del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz (Madrid) ofreció una ponencia sobre genética e Incontinencia Pigmenti.

La segunda ponencia de la tarde estuvo dedicada a hablar de manifestaciones oftalmológicas de la Incontinencia Pigmenti, por parte de Oriana D'Anna Mardero, médico adjunta de Oftalmología infantil y de retina en Hospital Universitario de La Paz (Madrid). También se contó desde Italia con la intervención de Matilde Valeria Ursini, del Instituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati-Traverso", quien habló sobre líneas de investigación en Incontinencia Pigmenti en el ámbito internacional.

El simposio se cerró incidiendo en el poder del asociacionismo por parte de Isabel María Sánchez Sánchez, trabajadora social de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.



XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

SIMPOSIUM INCONTINENCIA PIGMENTI
24 Noviembre 2020

Genética e Incontinencia Pigmenti

Carmen AYUSO y cols*
Jefe del Departamento de Genética Médica
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
CIBERER, Madrid.

*Sandra Domenech, I Lorda, F Blanco, A Bustamante, MJ Trujillo, M Rodriguez de Alba, C Velez



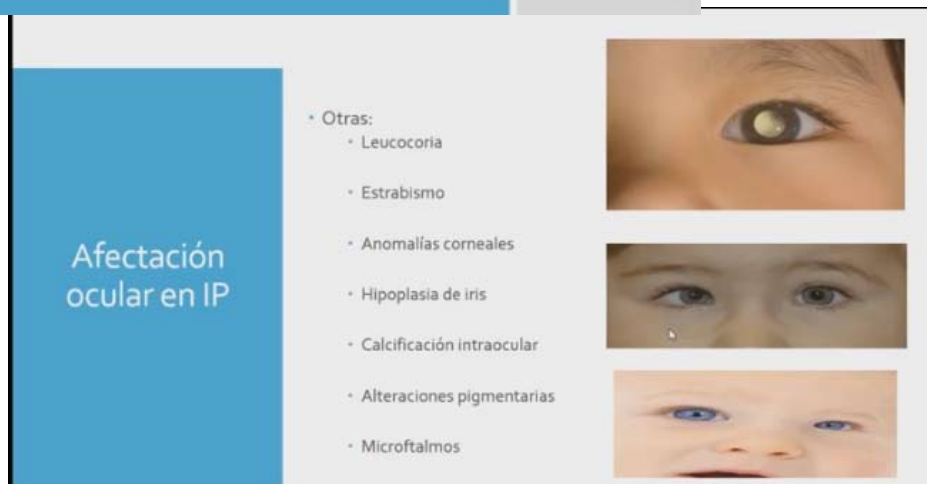

Manifestaciones oftalmológicas de la Incontinencia Pigmenti

Dra. Oriana D'Anna
Oftalmología Hospital Universitario La Paz



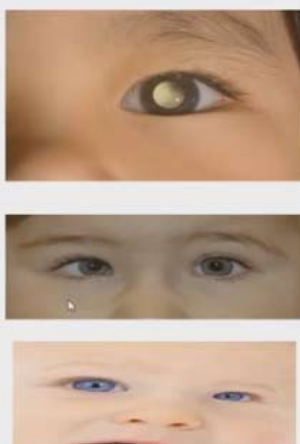
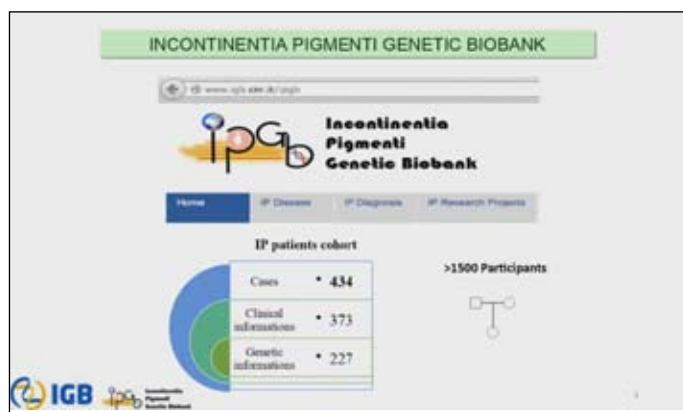

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

Matilde Valeria Ursini
Institute of Genetics and Biophysics "Adriano Buzzati-Traverso"
IGB-CNR
Naples



Afectación ocular en IP

- Otras:
 - Leucocoria
 - Estrabismo
 - Anomalías corneales
 - Hipoplasia de iris
 - Calcificación intraocular
 - Alteraciones pigmentarias
 - Microftalmos

INCONTINENTIA PIGMENTI GENETIC BIOBANK

IP patients cohort

Cases	• 434
Clinical information	• 373
Genetic information	• 227

>1500 Participants

> EVENTOS PARALELOS. MIÉRCOLES 25 DE NOVIEMBRE

El I Simposio de Alagille abordó trastornos hepáticos, así como aspectos psicológicos tanto en el enfermo como en su entorno

Con gran interés se aguardaba la celebración del I Simposio del Síndrome de Alagille, que se celebró en el marco del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras y la verdad es que su desarrollo no defraudó.

Tras la inauguración de la jornada por el presidente de D'Genes, Juan Carrión, y por la representante del grupo de trabajo D'Genes Lyme, Sandra Beltrán, se pudo escuchar el testimonio de una persona que convive con esta patología, cuestión muy necesaria para sensibilizar y conocer la realidad de la misma.

A continuación, Sandra Beltrán procedió a presentar el grupo de trabajo ALGS para la comunidad hispana.

Seguidamente se contó con dos profesionales del Hospital Universitario La Paz de Madrid. En

primer lugar, el médico Adjunto de Hepatología y Transplante Hepático Pediátrico Esteban Frauca habló sobre enfermedad hepática en el Síndrome de Alagille, diagnóstico y tratamiento. A su término, Francisco Hernández Oliveros, jefe de Sección de Transplante pediátrico en dicho centro hospitalario, se centró en aspectos quirúrgicos en el Síndrome de Alagille.

Asimismo, en el simposio se abordaron los aspectos psicológicos del Síndrome de Alagille, a través de la intervención de Manuel Illera Hernández, psicólogo de D'Genes, quien con gran sensibilidad puso el foco en estas cuestiones.

El simposio se cerró con la intervención de la trabajadora social de D'Genes Isabel Sánchez, destacando el poder del asociacionismo para unir necesidades de colectivos afectados.



S. Alagille : Enfermedad hepática

E. Frauca
S. Hepatología y Trasplante Hepático
H. U. Infantil La Paz, Madrid



XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras



S. Alagille - Etiopatogénia

Defecto genético

Gen JAG 1 : 96 % casos
Brazo corto cromosoma 20 (20p12)
Mutaciones (> 500 diferentes)
Deleciones

Gen NOTCH 2 : 2-3 % casos
Cromosoma 1 (p13-p11)

Gen no identificado 2 % casos

Mutaciones heredadas (30-50%)

Mutaciones "de novo" (50-70%)

Penetrancia : 96%
Gran variabilidad clínica (sanos → gran afectación)
No existe relación genotipo - fenotipo → variabilidad intrafamiliar

Mutación 2º gen (modificador +/-)
L1ng, M1ng, R1ng (+)
Rumi glicosiltransferasa (-)
THBS2 (-)

ASPECTOS QUIRÚRGICOS DEL SÍNDROME DE ALAGILLE

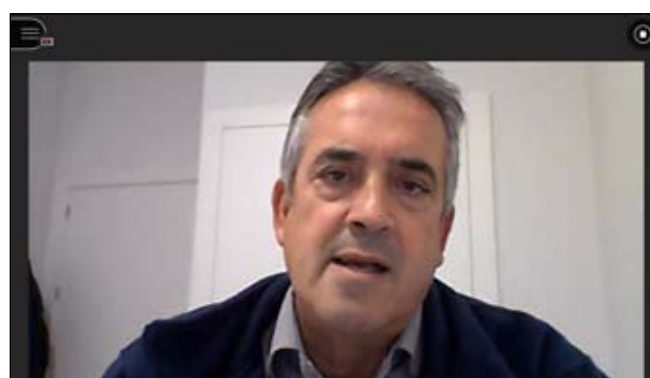
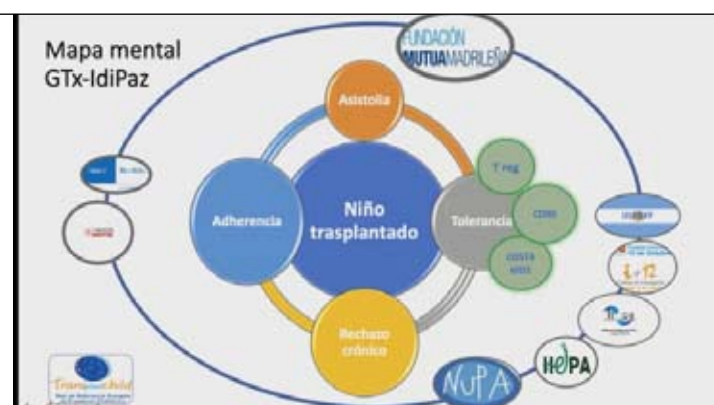
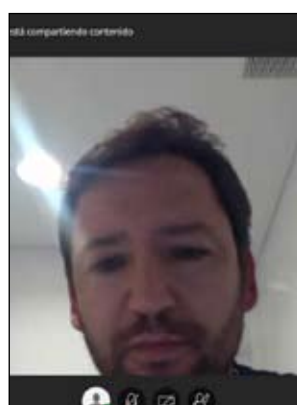
Francisco Hernández Oliveros
Servicio Cirugía Pediátrica

fherandez@salut.madrid.org

FUNDACIÓN MUTUA MADRILEÑA

IdiPAZ

Hospital Universitario La Paz



LAS EMOCIONES Y SENTIMIENTOS MÁS FRECUENTES ANTE EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ALAGILLE

Los padres tienen **diferentes reacciones emocionales**, ante la enfermedad del hijo :

2

- Negación
- Incredulidad
- Estado de shock
- Incomprensión
- Ira, enfado, rabia,
- Sentimientos de culpa

> EVENTOS PARALELOS. JUEVES 26 DE NOVIEMBRE

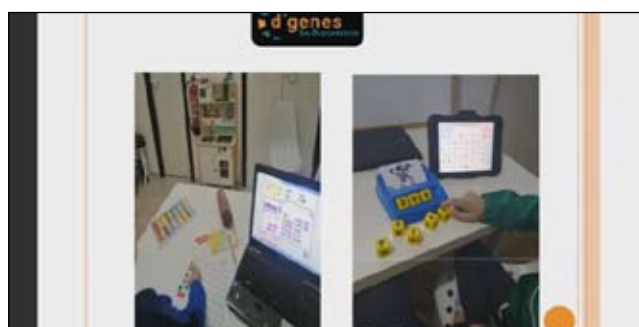
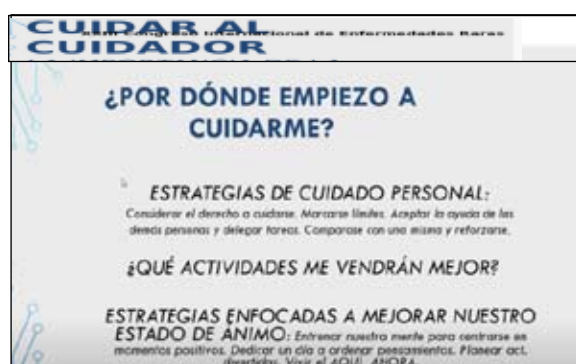
La necesidad de encontrar un diagnóstico, muy presente en el III Simposio de Sin Diagnóstico celebrado en el marco del XIII Congreso

Una de las actividades paralelas del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras fue un Simposio de Sin Diagnóstico, en concreto el tercero organizado ya por D'Genes en el marco de este foro formativo. Tras las palabras del presidente de D'Genes, Juan Carrión, y la representante de familias del grupo D'Genes Sin Diagnóstico, Silvia García Castellanos, se pudo escuchar el testimonio de dos madres que saben lo que es lidiar con la situación de no haber podido disponer durante mucho tiempo de un nombre para la patología de sus hijos.

Posteriormente José Antonio Sánchez Alcázar, doctor en Medicina y Cirugía y catedrático de la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla, disertó sobre el proyecto Medicina de precisión en las enfermedades raras en el que participa.

Patricia Arias, responsable del área de Investigación y Conocimiento de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), dedicó su intervención a analizar el papel de los pacientes en el abordaje de las necesidades de las personas sin diagnóstico, mientras que la psicóloga del Servicio de Atención Psicológica de la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Andalucía (ASENSE-A) y del Servicio de Atención Psicológica de la Asociación Atrofia del Nervio Óptico de Leber (ASANOL) Nazareth Parejo, centró su ponencia en la figura del cuidador y en la importancia de la atención psicológica durante la búsqueda de diagnóstico.

Por último, Silvia García Castellanos habló del nuevo Centro Multidisciplinar "Pablo Ramírez García" de El Coronil (Sevilla) y el grupo de trabajo D'Genes Sin Diagnóstico.



>RECONOCIMIENTO

La Reina Letizia, Presidenta de Honor del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras

Para la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes volvió a ser un gran honor y motivo de gran alegría que de nuevo Su Majestad la Reina Doña Letizia aceptara la Presidencia de Honor del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

El presidente de D'Genes y del Comité organizador del Congreso, Juan Carrión Tudela, recibió con sumo agradecimiento la contestación de la Casa de Su Majestad El Rey a la invitación cursada, en la que se comunicaba que Su Majestad la Reina había tenido a bien aceptar dicha Presidencia de Honor.

Además, en la misiva, el jefe de la Secretaría de S.M. la Reina señalaba que la Reina Letizia transmitía "Su deseo de que el mismo constituya un éxito".

Para D'Genes supone un enorme orgullo que la Reina Doña Letizia aceptara un año más la presidencia de honor de este Congreso, por el apoyo que representa para esta acción informativa y divulgativa sobre patologías poco frecuentes.



CASA DE S. M. EL REY

CREDENCIAL

Nº 153/2020

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

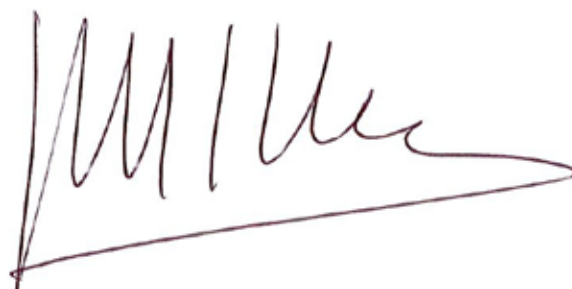
PRESIDENCIA DE HONOR

del «**XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS**», que se celebrará de forma virtual del 24 al 26 de noviembre de 2020.

Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 30 de septiembre de 2020

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



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

TOTANA (Murcia)

>EL XIII CONGRESO EN CIFRAS

El Congreso atrae a personas de una veintena de países de Europa y América

La principal novedad del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras con respecto a anteriores ediciones de este foro formativo fue que se celebró íntegramente de manera on line. La situación que se vive por la pandemia del coronavirus obligó a que no se pudiera celebrar de manera presencial, como en las doce ediciones anteriores, y tuviera que optarse por el formato virtual.

Algo más de mil personas se inscribieron para seguirlo, todo un logro. Inscritos que además procedían de una veintena de países diferentes, principalmente de España e Iberoamérica.

Además de verse en directo tanto a través de las diferentes plataformas de videollamadas por las que se desarrolló, se pudo seguir en directo a través de youtube. Asimismo, todos los vídeos se han alojado en el canal de youtube de D'Genes, para que quien no tuviera la oportunidad de asistir o quien sí lo hiciera pero quiera volver a verlos, pueda hacerlo.

Las cifras avalan este XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Así, además del importante número de inscritos, hay que destacar también que más de medio centenar de ponentes y moderadores tomaron parte compartiendo su trabajo, conocimiento y experiencia en sus respectivas áreas.

Además, también es de destacar el importante número de pósteres y comunicaciones científicas presentadas, que este año se incrementaron notablemente con respecto a la edición del año anterior.

Asimismo, importante también es que se inscribieron en el Congreso representantes o miembros de más de medio centenar de asociaciones de pacientes, de diferentes puntos de España y el extranjero.

PRINCIPALES DATOS QUE ARROJÓ ESTE EVENTO



PARTICIPANTES

1.000 personas inscritas

PONENTES Y MODERADORES

54 ponentes y moderadores compartieron sus conocimientos y experiencia



TEJIDO ASOCIATIVO

Representantes o miembros de 50 asociaciones diferentes de ámbito nacional e internacional se inscribieron para seguir el evento

PAÍS DE PROCEDENCIA DE LOS INSCRITOS

España, Estados Unidos, Venezuela, México, Argentina, Chile, Colombia, Perú, Guatemala, Brasil, Rusia, Bolivia, Cuba, Italia, Francia, Alemani, Ecuador, Panamá, Portugal y Uruguay



PROVINCIAS ESPAÑOLAS DE PROCEDENCIA

Mayoritariamente, obviamente, la procedencia de las personas inscritas era España. Dentro de ella, participaron en el Congreso personas de hasta 30 provincias diferentes: Murcia, Almería, Valencia, Madrid, Cádiz, Alicante, Ávila, Badajoz, Barcelona, Castellón, Bilbao, Burgos, Cáceres, Sevilla, Gijón, Granada, Huelva, Lleida, Zamora, Málaga, Oviedo, Mallorca, Pamplona, La Coruña, Córdoba, Ciudad Real, León, Pontevedra, Soria y Zaragoza.



PÓSTERES Y/O COMUNICACIONES

Se presentaron 45 pósteres y/o comunicaciones orales por parte de profesionales y estudiantes, 15 más que la edición anterior



>PREMIOS PÓSTERES Y COMUNICACIONES

Se presentaron cerca de medio centenar de pósteres o comunicaciones orales

D'Genes agradeció a Fundación Hefame un año más el compromiso con la divulgación de las enfermedades raras al patrocinar los Premios

Cerca de medio centenar de pósteres y/o comunicaciones orales se presentaron este año al XIII Congreso Internacional de Enfermedades raras, por parte de profesionales, investigadores y estudiantes, repartidos en las dos categorías habilitadas: salud, y social y educativa.

En la web de D'Genes, en la página dedicada al Congreso se habilitó un espacio donde a modo de exposición se subieron todos los pósteres, que durante el desarrollo del Congreso y en días posteriores pudo ser visitada para conocer

los distintos trabajos presentados. Además, los autores realizaron la defensa de los mismos mediante el envío de un vídeo para su visionado por el comité científico.

El jurado evaluó uno a uno los pósteres y otorgó una serie de premios, algunos de los cuales contaban con el patrocinio de la Fundación Hefame, entidad que mostró su compromiso con las enfermedades raras premiando trabajos relacionados con la investigación en este ámbito.

Durante la clausura del Congreso, la presiden-

ta del Comité científico, María Jualiana Ballesta, realizó un pormenorizado repaso por los trabajos presentados, destacando la alta participación, ya que en esta edición se enviaron un total de 45. De ellos, detalló que un 42% fueron revisiones bibliográficas o descripciones de enfermedades raras y casi un 23% trataban sobre aspectos de calidad de vida y aspectos socio-educativos.

Un 9% de los trabajos se centraba en la transición a la edad adulta de personas con patologías poco frecuentes, mientras que

un 7% abordaba el papel de la enfermería.

Desde D'Genes tanto por parte de la presidenta del comité científico como del presidente del comité organizador del Congreso, Juan Carrión, se felicitó a todos los premiados por sus excelentes trabajos y aportaciones y agradecieron a la Fundación Hefame su compromiso y apoyo con unos premios que pretenden incentivar el estudio, investigación y análisis en el campo de las patologías poco frecuentes, tanto en el ámbito sanitario como socio-educativo.

INICIO / GALERÍA PÓSTERS XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ER

diciembre 7, 2020

Galería Pósters XIII Congreso Internacional de ER



>PREMIOS PÓSTERES Y COMUNICACIONES

Los trabajos premiados versaron sobre transición en enfermedades raras, inclusión educativa, atención farmacéutica, ELA y salud física y psicológica en familias de niños con enfermedades neuromusculares



El primer premio de entre los pósteres o comunicaciones orales presentadas al XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras fue para la comunicación oral "Transición en enfermedades raras. Una necesidad a implementar", cuyos autores fueron Eva María Rodríguez Martínez, María Teresa Montero Cebrián, Irene Aragón Lacárcel, Raúl Morcillo Soriano y Elisa Pino Ruíz. Fue presentada en la segunda jornada del Congreso por Eva María Rodríguez.

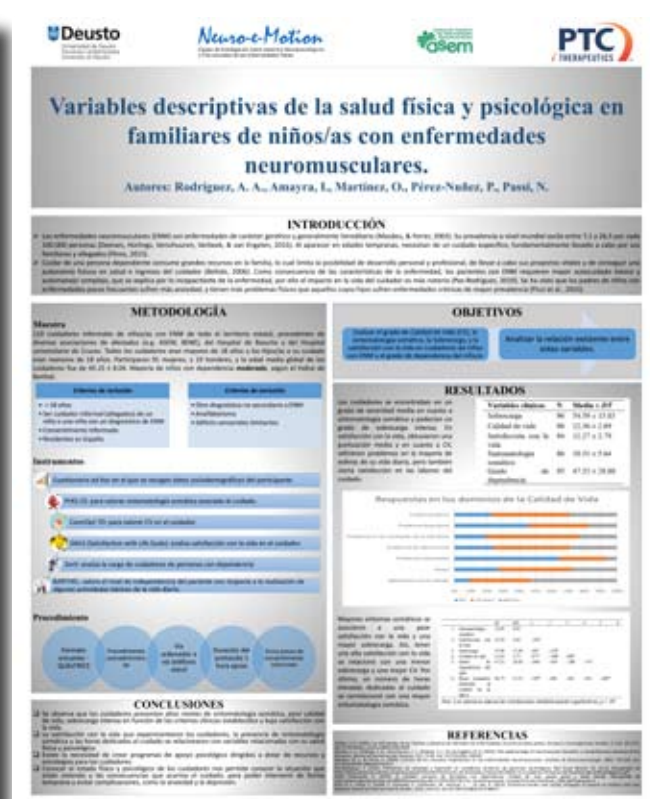
El segundo premio fue para el póster titulado "La inclusión educativa en niños con enfermedades raras. Proyecto CREDIBLE", realizado por Óscar Lozano Lucía y Rosa María Fonfría Vivas, mientras que el tercer premio fue para el póster titulado "Atención farmacéutica en familias con enfermedades raras. Fase II y III", cuya autora era Eloísa M^a de Velasco García.

Además, el Premio especial estudiantes de Formación Profesional recayó en el trabajo titulado "ELA. Nuevas líneas de investigación", de Laura Ballesster Martínez, Ismael Morer Navarro y Eloísa María de Velasco García.

Por último, el Premio espe-



cial estudiantes Universidad lo recibió el póster que llevaba por título "Variables descriptivas de la salud físi-



ca y psicológica en familias de niños/as con enfermedades neuromusculares", obra de Alicia Aurora Rodríguez

Bermejo, Imanol Amaya Caro, Oscar Martínez Gutiérrez, Paula Pérez Núñez y Nicole Concha Passi.

> PATROCINADORES

Alexion constituye el Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos

Para abordar los retos a los que se enfrentan estos pacientes y sus familias en España

Alexion Pharma Spain S.L - empresa biofarmacéutica global centrada en atender a pacientes y familias afectadas por enfermedades raras (EERR) y enfermedades potencialmente mortales por medio del descubrimiento, el desarrollo y la comercialización de medicamentos que les cambien la vida - ha constituido un Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

El Observatorio está formado por un equipo multidisciplinar de experto, bajo el paraguas del Centro de Estudios de Políticas Públicas y Gobierno (CE-PPyG) de la Fundación General Universidad de Alcalá, con el objetivo de poder identificar los principales retos legislativos a los que hay que dar respuesta para mejorar la calidad de vida de pacientes con EERR y sus familias. Los objetivos que se han marcado incluyen contribuir a la educación y concienciación en torno a estas patologías y sus tratamientos en el ámbito político, generando conocimiento y evidencia que pueda aportar propuestas de mejora en el ámbito legislativo y abordar, así, de la mejor manera posible, las barreras a las que se enfrentan los pacientes.

Desde la década de los noventa, en la Unión Europea y los Estados Miembros han proliferado las iniciativas políticas y sociales dirigidas a sensibilizar y a mejorar las condiciones de los pacientes que sufren EERR o poco frecuentes. España fue uno de los primeros países europeos en aprobar un Plan o Estrategia específica para Enfermedades Raras. Desde entonces, se han conseguido importantes avances, como la creación del Registro Nacional de Enfermedades Raras, promover la atención socio-

sanitaria en este ámbito o el establecimiento del Centro de Referencia. A pesar de ello, en España, se estima que el 20% de los pacientes con EERR han sufrido un retraso en el diagnóstico de más de 10 años y un 66% no tiene acceso a un tratamiento efectivo.

Los expertos del Observatorio destacan: "mientras que la investigación en EERR avanza a pasos agigantados, la regulación no lo hace al mismo ritmo. Así, los pacientes con EERR tienen todavía muchos problemas en el día a día, como el retraso en el diagnóstico, la disponibilidad de tratamiento y el acceso a los mismos, discriminación en colegios o en el lugar de trabajo, entre otras. Adicionalmente, el COVID-19 ha provocado una interrupción del cuidado y atención de los afectados por EERR, y se teme que la crisis económica que viene les pueda impactar de forma considerable si no se toman las medidas adecuadas". El Observatorio publicó su primer informe: "Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos ante la COVID-19: Problemas pendientes y respuestas necesarias", que ha sido presentado virtualmente ante miembros de las comisiones de sanidad del Senado y del Congreso. En este primer informe, en base a un análisis del panorama nacional de las EERR y el impacto ocasionado por el COVID-19, los expertos han observado una serie de deficiencias a nivel legislativo y han definido 10 retos legislativos primordiales para hacer frente a las barreras a las que se enfrentan los pacientes con alguna enfermedad rara. Esto incluye, potenciar la atención primaria para un diagnóstico temprano, agilizar los trámites de aprobación de los medicamentos huérfanos (MMHH),



GRUPO DE EXPERTOS

El grupo de expertos que forman el Observatorio está compuesto por:

- José Manuel Baltar, ex consejero de Sanidad del Gobierno de Canarias.
- Miguel Ángel Calleja, jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Virgen de la Macarena y ex presidente de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria.
- Manuel Macía, jefe del Servicio de Nefrología del Hospital Universitario Nuestra Señora Candelaria y vicepresidente de la Sociedad Española de Nefrología (SEN).
- Remedios Martel, farmacéutica y exdirectora general de Salud Pública de la Junta de Andalucía.
- Julio Sánchez Fierro, abogado y doctor en Ciencias de la Salud.
- Conxita Tarruella, presidenta de la Asociación de Esclerosis Múltiple de Lleida y ex portavoz de Sanidad en el Congreso de los Diputados.
- Francisco Zaragoza, catedrático de Farmacología de la Universidad de Alcalá.

acortar los plazos para facilitar el acceso a estos, establecer programas de información y formación de pacientes y sus familias, e incentivos específicos para MMHH, así como promover Planes de Coordinación Sociosanitaria.

"Hemos establecido el Observatorio Legislativo con el objetivo de generar conocimiento y mejorar el ecosistema de las EERR para, finalmente, mejorar la atención y calidad de vida de los pacientes", explica Leticia Beleta, General Manager de Alexion Iberia.

"Confiamos en que este informe proporcionará un marco de trabajo para ayudar a respaldar los cambios sobrevenidos y superar las barreras que los pacientes enfrentan actualmente".

Como próximos pasos, el Observatorio Legislativo continuará trabajando en el desarrollo de nuevos informes centrados en los 10 principales desafíos definidos en este primer documento para contribuir a la concienciación en torno a las EERR en el ámbito social y político.

> PATROCINADORES

26 de noviembre
EL PAÍS
Día de
Concienciación
Alfamanosidosis



**"UNA CONMOVEDORA HISTORIA
SOBRE LA ALEGRÍA DE VIVIR"**

**"ALFA-MANOSIDOSIS, UNA ENFER-
MEDAD ULTRA-RARA CON MENOS
DE 10 PERSONAS DIAGNOSTICADAS
EN ESPAÑA"**

**"UN DOCUMENTAL PARA
DISFRUTARLO"**

el cumple- años de Estela

UN DOCUMENTAL DE ANDER DUQUE

**YA DISPONIBLE EN:
WWW.ESTELACUMPLE.COM**



**"La victoria siempre es posible para
los que se niegan a dejar de luchar"**
Napoleon Hill

Una producción de:



Con la colaboración de:



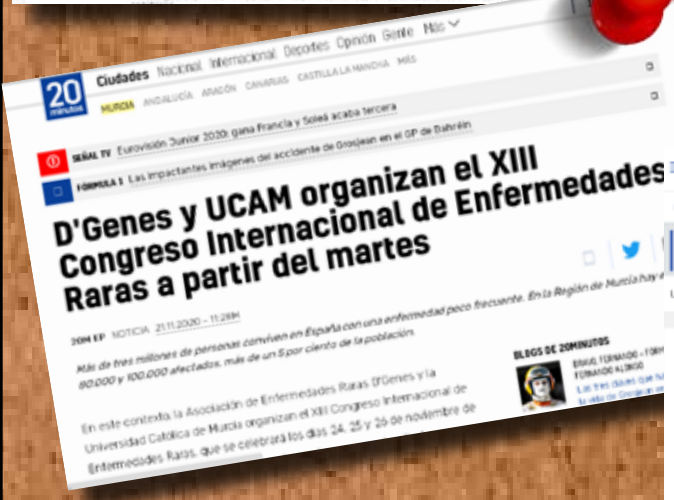
Más información en:
www.chiesi.es | www.mpsesp.org

Dossier de prensa

Los medios de comunicación se hicieron eco del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Prensa, radio, televisión y medios digitales cubrieron la noticia contribuyendo a dar visibilidad a las patologías poco frecuentes. A continuación, una pequeña muestra de referencias a este foro en diferentes medios de comunicación y webs, a las que hay que añadir también las numerosas menciones en redes sociales.



D'Genes y UCAM organizan el XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras a partir del martes



>XIV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

D'Genes trabaja ya en la próxima edición del año 2021, que se celebrará los días 3,4 y 5 de noviembre

Bajo el lema "Compartiendo conocimiento, formando personas"



El XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras organizado por D'Genes y UCAM ha supuesto muchas jornadas de trabajo, de preparación para poder dar respuesta a necesidades formativas y divulgativas en torno a las patologías poco frecuentes. El comité organizador y científico han estado trabajando durante meses para conformar un programa

atractivo, contactar con los ponentes y todo ello con el reto de hacerlo por vez primera on line ante la situación de incertidumbre que se vive por la pandemia del COVID 19. Durante el Congreso, un equipo, con el presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela a la cabeza, trabajó para que todo saliera lo mejor posible, teniendo en cuenta el alto número de

ponentes y de personas inscritas, cada uno conectado desde su domicilio o centro de trabajo. Una vez clausurado el XIII Congreso, esa misma noche, el equipo técnico, entre los primeros análisis a pie de campo de lo que había dado un partido que había durado tres días, ya sentó las bases de lo que será la próxima edición. Efectivamente, el XIV Con-

greso Internacional de Enfermedades Raras ya tiene fecha: será los próximos días 3, 4 y 5 de noviembre de 2021, bajo el lema "Compartiendo conocimiento, formando personas". El XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras D'Genes ha zarpado de puerto y esperamos que muchos pasajeros se suban en él. Les esperamos.

Entidades patrocinadoras

ORGANIZA



PATROCINADORES OFICIALES



COLABORADORES OFICIALES



PATROCINADORES TALLERES



PATROCINIO PREMIOS PÓSTERES Y COMUNICACIONES

