



BOLETÍN INFORMATIVO

ESPECIAL XIV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS - *Noviembre 2022*

El XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, dos días compartiendo conocimientos y experiencias

Se celebró de manera híbrida,
con ponentes en el Monasterio
de Los Jerónimos de Murcia
de la UCAM y otros que
intervinieron en remoto

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

Asociación de Enfermedades Raras D'Genes

696 14 17 08 | 968 076 920 |

info@dgenes.es

Se habló de medicamentos huérfanos, políticas internacionales en torno a patologías poco frecuentes, investigación, diagnóstico, humanización o educación e inclusión

Durante dos intensos días Murcia se convirtió en el epicentro de debates e intercambio de experiencias y conocimientos en torno a las patologías poco frecuentes. Organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes los días 3 y 4 de noviembre se celebró el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras con la colaboración de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM), en cuya sede se celebró.

“Equidad y derechos para las personas con enfermedades raras”

fue el lema de la edición de este año y que permitió escuchar a ponentes que disertaron sobre medicamentos huérfanos, diagnóstico, investigación y nuevas dianas terapéuticas en el primer día.

El consejero de Salud de la Región de Murcia, Juan José Pedreño; la rectora de la UCAM, Josefina García; y el presidente de D'Genes, Juan Carrión, inauguraron las jornadas, en un acto en el que se pudieron escuchar también las palabras enviadas a través de un video por la ministra de Sanidad, Carolina Darias.

Profesionales de ramas sanitarias y sociales, estudiantes, representantes del tejido asociativo y familiares y afectados asistieron a estas jornadas, que celebraron en esta ocasión su quince edición poniendo el foco de nuevo en la importancia del diagnóstico y la investigación para garantizar un futuro de esperanza a las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico, así como en solventar otras necesidades de las personas con patologías poco frecuentes.



La voz de las personas que conviven con una enfermedad rara

Los testimonios de Juan Carlos Unzué, ex futbolista afectado por ELA; Óscar González, padre de una adolescente con Ehlers Danlos; y Juan Antonio Carrasco, que padece displasia espondiloepifisaria, emocionaron a los asistentes

En la jornada inaugural se escucharon tres testimonios de personas que conviven con enfermedades raras: el ex futbolista Juan Carlos Unzué (afectado por ELA), quien mandó un vídeo en el que animaba a los pacientes y destacaba la im-

portancia del trabajo de investigadores y profesionales de la salud; Óscar González (padre de una adolescente con Ehlers Danlos) y Juan Antonio Carrasco (afectado de displasia espondiloepifisaria). Todos ellos pusieron la voz a las

personas que, directa o indirectamente conviven con patologías poco frecuentes y supieron hacer llegar a los asistentes la importancia de dar respuesta a las necesidades de los afectados por enfermedades raras y sus familias.



> JUEVES 3 DE NOVIEMBRE

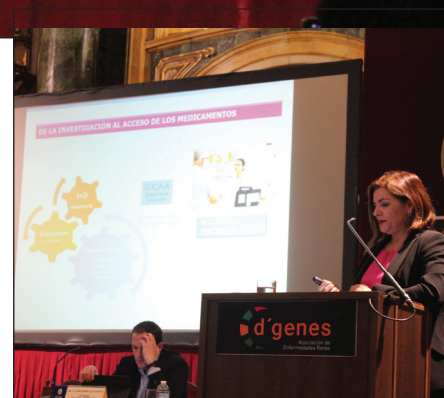
La primera mesa analizó dificultades en el acceso a medicamentos huérfanos

Con participantes de todos los sectores implicados, desde la administración, a la industria o los pacientes



Dificultades de acceso a los medicamentos huérfanos fue la mesa con la que se inauguró el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras. El presidente de D'Genes, FEDER y ALIBER, Juan Carrión, fue el encargado de moderar esta mesa, en la que la directora ejecutiva de AELMHU, Marián Corral López, habló sobre la situación actual del acceso a los medicamentos huérfanos en España; mientras que Gloria María Palomo Carrasco, evaluadora preclínica del Departamento de Medicamentos de Uso Humano de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios y miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento, se centró en desafíos en la regulación de medicamentos huérfanos.

Por su parte, la directora del Departamento de Acceso de Farmaindustria, Isabel Pineros, ofreció una visión y propuestas de la industria farmacéutica; y el farmacéutico y presidente de la Asociación ASMD, José Daniel de Vicente Corbeira, planteó los problemas de acceso a los medicamentos huérfanos desde el punto de vista de los pacientes.



> JUEVES 3 DE NOVIEMBRE

En la segunda mesa se hizo un repaso por políticas internacionales en materia de enfermedades raras

La segunda mesa de la primera jornada llevaba por título “Las enfermedades raras en el ámbito internacional: paradigmas de futuro”.

Contó con la participación de dos ponentes con una amplia trayectoria en el mundo de las patologías poco frecuentes, Manuel Posada de la Paz, profesor de Investigación del Instituto de Salud Carlos III, que disertó sobre políticas en materia de enfermedades raras; y Eva Bermejo Sánchez, directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, quien habló del programa conjunto europeo de enfermedades raras EJR y del programa de casos de enfermedades raras sin diagnóstico.

De nuevo, en esta mesa el presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela, fue el encargado de moderar esta interesante mesa.



> JUEVES 3 DE NOVIEMBRE

Programas e iniciativas que ponen en evidencia que las enfermedades raras deben ser una prioridad social y sanitaria

La tercera mesa de la primera jornada llevaba por título "Enfermedades raras: una prioridad social y sanitaria" y permitió conocer programas y el trabajo de profesionales en el campo de las patologías poco frecuentes. Estuvo moderada por el director general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Región de Murcia, Jesús Cañavate. Así, la doctora en Bioquímica y técnico del Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares, Miren Agurtzane, habló sobre la importancia de los registros en enfermedades raras oculares. por su parte, la coordinadora de la Unidad de Enfermedades Metabólicas y de la Comisión de Enfermedades minoritarias e investigadora del grupo de investigación de Neurología Pediátrica del VHIR Valle d'Hebrón, Mireia del Toro, en remoto, habló sobre redes europeas de referencia y experiencia del programa de Transición de la vida adulta en el Hospital Vall d'Hebrón. En la mesa también intervi-



no el jefe de Servicio de medicina interna del Hospital universitario infanta Sofía de Madrid y miembro del Grupo

de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad española de Medicina Interna, José Francisco Gómez Cerezo;

quien disertó sobre medicina personalizada e inteligencia artificial en entornos sanitarios.



> JUEVES 3 DE NOVIEMBRE

Las dificultades en el diagnóstico de las enfermedades raras, un tema principal en el XV Congreso

El ex ministro de Sanidad Bernat Soria Escoms, volvió a repetir un año más como moderador de una mesa en el Congreso de Enfermedades Raras, en esta ocasión la referente a diagnóstico.

En ella, Óscar Bolaños, Reproductive Genetics Health and rare Diseases Specialist -Next Generation Sequencing, Óscar Bolaños, realizó una revisión de conceptos básicos sobre secuenciación masiva; mientras que Belén Pérez González, del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular IdiPAZ, presentó nuevos enfoques para el cribado neonatal de las enfermedades metabólicas.

En remoto se conectó Pedro Serrano Aguilar (Jefe de Servicio de Evaluación del Servicio Canario de Salud (SESCS). Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud (RedETS), quien se centró en hablar de efectividad, seguridad, coste-efectividad e impacto del cribado neonatal en enfermedades raras en España.



Por último, últimos avances en el seguimiento de la capacidad funcional muscular mediante el análisis de las radiaciones infrarrojas en la distrofia muscular de Emery-Dreifuss fue la temática en torno

a la que giró la ponencia de Alessio Cabi-zosu, director del Grupo de investigación THERMHESC (Termografía en Ciencias de la Salud), Cátedra Ribera Hospital de Molina, Universidad Católica San Antonio de Murcia.



> JUEVES 3 DE NOVIEMBRE

Los avances en investigación en torno a enfermedades raras centraron una de las mesas

Los avances y trabajos en investigación en enfermedades raras siempre tienen un hueco en este foro formativo y en esta quince edición no podía ser menos.

Marcos Madruga Garrido, neuropediatra del Centro Neurolinkia y Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz (Sevilla), habló sobre últimos avances en la mutación del gen TRIO.

Por su parte, Antonio Cabrera Cantero, presidente de la Asociación para la información y la investigación de la Hipomagnesemia Familiar (Hipofam), disertó sobre la involucración del paciente en la investigación y nuevos modelos colaborativos.

Por último, en la mesa, que estuvo moderada por Isabel López Expósito, directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, habló sobre terapia génica Ignacio Pérez de Castro, jefe de Unidad de Terapia Génica del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).



> VIERNES 4 DE NOVIEMBRE

Avances en tratamientos y nuevas dianas terapéuticas fue la temática con la que se abrió la segunda jornada de este foro formativo

La segunda jornada del Congreso se inició con una mesa que llevaba por título “Nuevas dianas terapéuticas y avances en tratamientos” y que estuvo moderada por la trabajadora social de D’Genes, Ana Puga. Las tres ponentes intervinieron en remoto, iniciando las intervenciones Begonya Nafria Escalera, Patient Engagement in Research Coordinator del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, que habló sobre involucración de los pacientes pediátricos en ensayos clínicos: derechos y lecciones aprendidas.

El cambio del escenario terapéutico en las enfermedades de motoneurona (estudios genéticos en AME y ELA

y nuevos tratamientos) fue el tema sobre el que giró su intervención Mónica Povedano Panadés, MD, PhD, directora de la Unidad funcional de Motoneurona, jefa de Sección de Neurofisiología-Servicio de Neurología Hospital de Bellvitge e investigadora IDIBELL.

Por último, María del Amor Bueno Delgado, coordinadora de la Unidad de Referencia CSUR de Enfermedades Metabólicas Congénitas y Unidad de Metabolopatías y Dismorfología MetabERN del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, habló sobre detección y tratamientos en las enfermedades raras en Andalucía.



> VIERNES 4 DE NOVIEMBRE

Se puso sobre la mesa la importancia de la humanización y buenas prácticas en la atención al colectivo de personas con enfermedades raras

La humanización y buenas prácticas en este ámbito también es una temática recurrente en los diferentes congresos organizados hasta la fecha por D'Genes. En esta edición no podía ser menos y hubo una mesa dedicada a ello, moderada por Paloma Echevarría Pérez, decana de la Facultad de Enfermería de la UCAM y directora del Máster de investigación en Ciencias Sociosanitarias de la UCAM.

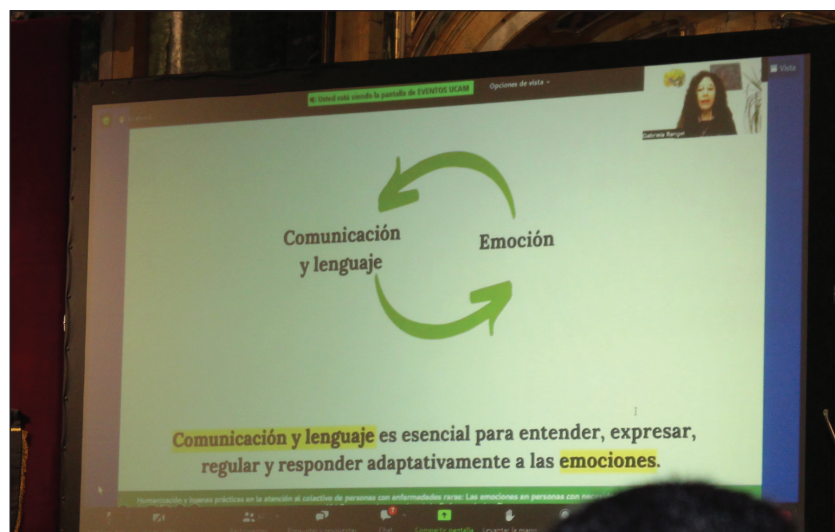
Presencialmente se dio a conocer el Programa de Cuidados paliativos pediátricos en Hospital Niño Jesús de Madrid por parte de Ricardo Martino Alba, director del Master Universitario Cuidados Paliativos Pediátricos de la Universidad Internacional de La Rioja (UNIR).

A última hora en remoto tuvo que intervenir David Buendía

Martínez (Colaborador de ESAD (Cuidados paliativos) del Hospital Santa Lucía de Cartagena), quien disertó sobre el arte de la visibilidad: cómo transformar nuestra mirada y la de los demás. David Buendía Martínez.

Aunque estaba prevista su intervención presencial también tuvo que conectarse en remoto Gabriela A. Rangel Rodríguez, doctora en Psicología y Profesora asociada de la Universidad Autónoma de Barcelona, que centro su charla sobre las emociones en personas sin lenguaje oral.

Por último, también a distancia intervino M^a Ángeles Gómez Mateos, Jefa de Área de Coordinación de proyectos de Humanización en la Consejería de Sanidad de Madrid, que abordó los planes de humanización en dicha comunidad autónoma.



> VIERNES 4 DE NOVIEMBRE

La inclusión educativa y experiencias y proyectos en torno a ella, muy presentes en una de las mesas

Educación e inclusión fue la temática en torno a la que giró una de las mesas de este XV Congreso, y que estuvo moderada por el director general de Formación Profesional e Innovación de la Consejería de Educación de la Región de Murcia, Juan García Iborra.

En primer lugar se conoció el Protocolo educativo en Extremadura en la materia, que fue expuesto por Juan Pablo Venero Valenzuela, director general de Innovación e Inclusión Educativa de la Consejería Educación y Empleo de la Junta de Extremadura. Carme Brun Gasca, psicóloga clínica y profesora titular del Departamento de Psicología Clínica y de la Salud de la Universidad Autónoma de Barcelona ahora jubilada habló sobre experiencias educativas para Prader Willi..

Además, durante la mesa se conocieron experiencias inclusivas en el CEIP Nuestra Señora de la Soledad del municipio madrileño de Cubas de la Sagra, de la mano de su jefa de estudios, Rocío Varela Navarro.



> VIERNES 4 DE NOVIEMBRE

Se conocieron las buenas prácticas de tres entidades del tejido asociativo, de ámbito nacional e internacional

Si algo bueno tiene también el Congreso organizado por D'Genes es que permite el intercambio de experiencias y de buenas prácticas de asociaciones de diferentes puntos del territorio no solo nacional sino de fuera de España, que comparten su buen hacer y pueden ser fuente

de inspiración para otras. En esta ocasión, se pudo conocer la Residencia Mil diferencias inaugurada recientemente, a través de la intervención en remoto de Ángeles Zarza Penas, de la Asociación Española del Síndrome Prader Willi (AESPW). De Panamá llegaron Erika

Otero Cazorla (directora ejecutiva de la Fundación AYOUDAS Panamá) y Vanessa Valencia Barroso (trabajadora social de dicha entidad), que contaron su experiencia sobre todo para dar visibilidad a las enfermedades raras en su país. Francisco Santiago Aran-

da, presidente Asociación Princesa Rett expuso el trabajo de su asociación y el Centro avanzado terapéutico CROMO-SOMOS. La presidenta de ADIBI y vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Fide Mirón, se encargó de moderar esta mesa.



> VIERNES 4 DE NOVIEMBRE

El Congreso se despidió con una mesa con ponencias sobre musicoterapia, mindfulness, SAAC y educación afectivo sexual en infancias, adolescencias y juventudes con enfermedades raras

El presidente de Retina Murcia, David Sánchez, fue el encargado de moderar una mesa que tuvo un carácter más práctico o dinámico y en el que se habló en primer lugar de musicoterapia en enfermedades raras, de la episteliología a la práctica clínica, con Susana Gutiérrez Jiménez, de la Associação de Paralisia Cerebral de Évora-APCE (Universidad Lusiada de Lisboa) como ponente. Tras ella habló sobre mindfulness para la gestión emocional de las familias Carmen Fernández Díez de los Ríos, formadora de mindfulness.

Del uso de SAA e intervenciones basadas en la evidencia científica habló Melania García Estévez, maestra de Educación Especial y Terapeuta Ocupacional. Por último, sobre educación afectivo-sexual en las infancias, adolescencias y juventudes con enfermedades raras habló Natalia Rubio, psicóloga Clínica y Sexóloga y presidenta de la Asociación Estatal Sexualidad y Discapacidad.



> RECONOCIMIENTO

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

Su Majestad la Reina Doña Letizia aceptó la Presidencia de Honor del XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, que se celebró los días 3 y 4 de noviembre organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes con la colaboración de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM).

El presidente de D'Genes y del Comité organizador del Congreso, Juan Carrión Tudela, recibió con profunda satisfacción y agradecimiento la respuesta 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 la Presidencia de Honor del XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

Además, en la misiva, el jefe de la Secretaría de S.M. la Reina señalaba que la Reina Letizia transmitía "Sus mejores deseos de éxito para este evento y Su cordial saludo para todos los asistentes al mismo".

Para D'Genes supuso un enorme orgullo que la Reina Doña Letizia hubiera aceptado un año más la presidencia de honor de su Congreso de Enfermedades Raras, por el apoyo que representa para esta acción formativa y divulgativa sobre patologías poco frecuentes, que este año celebró su quince edición, recuperando la presencialidad en el campus de Los Jerónimos de Murcia.



CASA DE S. M. EL REY

CREDENCIAL

Nº 222/2022

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 **«XV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS»**, que se celebrará en la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM) los días 3 y 4 de noviembre de 2022.

Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 14 de septiembre de 2022

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



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

TOTANA (Murcia)

> EL XV CONGRESO EN CIFRAS

Personas de 16 países diferentes de Europa y América se inscribieron en las jornadas

El XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras retomó de nuevo la presencialidad tras dos años en que por la pandemia del coronavirus se había tenido que celebrar de manera íntegramente on line.

Sin embargo, en esta edición se realizó en un formato híbrido de manera que además de ponentes en la propia sala hubo otros que participaron en el mismo en remoto a través de las nuevas tecnologías. Igualmente, el Congreso se pudo seguir tanto de manera presencial en el Monasterio de los Jerónimos en Murcia como de manera on line a través de la retransmisión vía zoom que se llevó a cabo.

Alrededor de seiscientas personas se inscribieron para seguirlo, bien de manera presencial u on line. Inscritos que además procedían de un total de 16 países diferentes.

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 ver las diferentes mesas de nuevo pueda hacerlo con total tranquilidad.

Las cifras avalan este XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Así, además del importante número de inscritos, hay que destacar también que alrededor 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, 41 en total.

Asimismo, importante también es que se inscribieron en el Congreso representantes o miembros de 35 asociaciones de pacientes, de diferentes puntos de España y el extranjero.

PRINCIPALES DATOS QUE ARROJÓ ESTE EVENTO



PARTICIPANTES

Alrededor de seiscientas personas inscritas

PONENTES Y MODERADORES

43 ponentes y moderadores compartieron sus conocimientos y experiencia en el XV Congreso y otros 20 en el II Simposio Internacional Síndromes Ehlers Danlos e Hiperlaxitud



TEJIDO ASOCIATIVO

Representantes o miembros de 35 asociaciones diferentes de ámbito nacional e internacional se inscribieron para seguir el evento

PAÍS DE PROCEDENCIA DE LOS INSCRITOS

España, Argentina, Perú, Chile, Colombia, México, Portugal, Guatemala, Cuba, Ecuador, Alemania, Suiza, Italia, República Dominicana, Canadá y Panamá.



PROCEDENTES DE UN IMPORTANTE NÚMERO DE PROVINCIAS ESPAÑOLAS

Mayoritariamente, obviamente, la procedencia de las personas inscritas era España. Dentro de ella, participaron en el Congreso personas de prácticamente la totalidad de las comunidades autónomas



PÓSTERES Y/O COMUNICACIONES

Se presentaron 41 pósteres y/o comunicaciones orales por parte de profesionales y estudiantes



> PÓSTERES Y COMUNICACIONES

Se presentaron un total de 41 pósteres y comunicaciones al XV Congreso

D'Genes agradeció a Advanz Pharma y Kyowa Kirin y Fundación Hefame y Fundación Quaes el compromiso con la divulgación de las enfermedades raras al patrocinar la presentación y defensa de comunicaciones y pósteres

Más de cuarenta pósteres y comunicaciones se presentaron al XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras. En total fueron 41 los pósteres y comunicaciones presentados, en los que se abordaban diferentes aspectos en torno a las patologías poco frecuentes. Los pósteres estuvieron expuestos en la web de D'Genes, en la página del XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, para su consulta y también en pantallas habilitadas en el lugar de celebración del Congreso. Además, en el transcurso de la primera sesión del Congreso se expusieron siete comunicaciones orales.

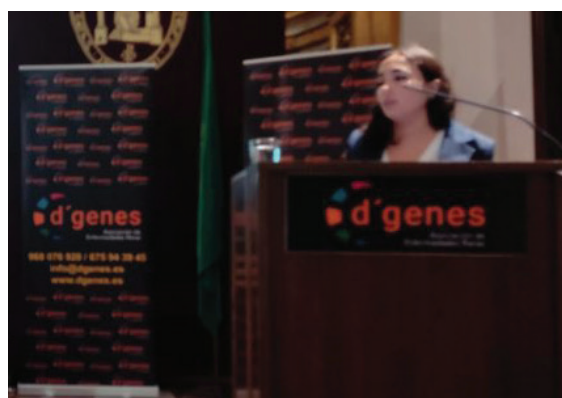
Las comunicaciones presentadas incluyeron análisis de casos clínicos por su relevancia individual, revisiones bibliográficas de alguna temática, estudios retrospectivos y prospectivos tanto de aspectos de la salud como sociales y socio-sanitarios y educativos relativos a alguna enfermedad rara, así como comunicaciones de grupos de investigación nacionales quienes están realizando estudios con modelos animales para un mejor conocimiento de estas patologías así como para detectar posibles dianas terapéuticas.

La presidenta del comité científico resaltó que desde el mismo estaban muy satisfechos con todas las comunicaciones presentadas, ya que se demuestra el interés de los distintos profesionales que trabajan en todos los aspectos alrededor del paciente con enfermedades raras, evidenciando el creciente interés y conocimiento cada vez mayor que existe sobre estas patologías a nivel sanitario y social.



> PREMIOS PÓSTERES Y COMUNICACIONES

Los trabajos premiados versaron sobre desarrollo de aptámeros como terapia para enfermedades de neutropenia congénita, modelo murino de distrofias de cinturas tipo D y modelo de pez cebra de síndrome KBG



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes entregó tres premios entre los pósteres y comunicaciones presentados al XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras celebrado los días 3 y 4 de noviembre.

El primer premio fue para la comunicación oral "Desarrollo de aptámeros como terapia para enfermedades de neutropenia

congénita", cuyos autores fueron Francisca Alcaraz Pérez, Jesús García Castillo, Elena Naranjo Sánchez, Elena Martínez Balsalobre y María Luisa Cayuela Fuentes.

El segundo premio fue para el trabajo titulado "Caracterización fenotípica piloto del primer modelo murino de distrofias de cinturas tipo D2", de Águeda Blázquez Bernal, Alicia Novella Estellés, Carme Cucarella Tor-

mo y Ariadna Bargiela Schönbrunn.

Por su parte, el tercer premio recayó en la comunicación titulada "Desarrollo de un modelo de pez cebra de síndrome KBG para el escrutinio de drogas y el estudio de variantes patogénicas", cuyos autores fueron Haleh Nikzamir, Beatriz Bernal Bermúdez, Alicia Martínez Lopez, Juan Francisco Rodríguez Vidal y Victoriano Mulero Méndez.

> AGRADECIMIENTO

D'Genes agradece el apoyo de patrocinadores y colaboradores del XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiere agradecer a las diferentes entidades y empresas que han patrocinado o colaborado con el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras que se celebró los días 3 y 4 de noviembre, organizado por esta entidad junto con la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM).

D'Genes recuerda que la colaboración de los patrocinadores de este evento, que durante dos días mañana y tarde permitió abordar temas

de interés en torno a las patologías poco frecuentes como investigación, diagnóstico, medicamentos huérfanos, educación o la importancia de la humanización, es muy importante para el desarrollo del mismo por lo que ha querido mostrar su gratitud a todos ellos por apoyar la causa de las enfermedades raras y en concreto esta acción formativa y divulgativa.

Los patrocinadores oficiales de la edición de este año fueron Sanofi, Biomarín, Alexion y Chiesi, mientras que como

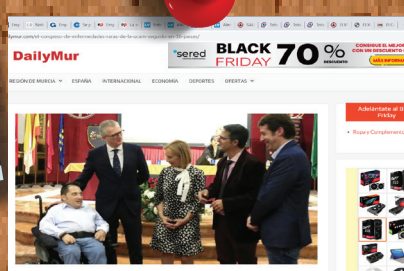
colaboradores oficiales han estado Janssen, Alnylam, Takeda, PTC Therapeutics, Novartis, Illumina, Fundación Primafrío, SOBI, Danone y Colegio Oficial de Farmacéuticos de Murcia. Además, Advanz Pharma y Kyowa Kirin han sido los patrocinadores de las comunicaciones orales y Fundación Hefame y Fundación Quaes de los pósteres.

Asimismo, se contó con el apoyo de Huertas Motor, Cofrutos, Vicky foods, Antonio y Cañizares y Aquadeus que

han colaborado en especie. Asimismo, se agradece la colaboración de las alianzas de las que forma parte D'Genes, como Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER), EURORDIS, Federación Española de Epilepsia (FEDE), Federación Española del Síndrome X Frágil y Plena Inclusión Región de Murcia. A todos ellos D'Genes agradece su contribución para que este gran congreso haya podido ser una realidad.

Dossier de prensa

Los medios de comunicación se hicieron eco del XV 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 menciones en redes sociales.



> CONVIVENCIA

Dos días para convivir, escuchar, aprender y compartir conocimientos y experiencias



> ORGANIZACIÓN

Un equipo coordinado para controlar todos los detalles del evento formativo

Contando con la colaboración del equipo de Protocolo de la UCAM



Desde el área de gestión de D'Genes se trabajó de manera intensa para organizar y cuidar todos los detalles.

Desde la atención personalizada a los ponentes, estando pendientes de sus necesidades, hasta la gestión de las inscripciones o la atención de consultas o incidencias, bien telefónicamente o bien respon-

diendo por correo electrónico, el equipo profesional de la asociación se coordinó para que todo saliera, dentro de las posibilidades, de la mejor manera.

Además, se contó en todo momento con el apoyo y colaboración del área de Protocolo de la Universidad Católica San Antonio de Murcia, quienes se encargaron sobre todo de la

parte técnica del evento. Un año más, miembros del equipo profesional de D'Genes trabajaron para atender a congresistas, ponentes y moderadores, logrando culminar una acción formativa de gran nivel que convirtió a Murcia durante dos días, en la capital de las enfermedades raras, posibilitando el intercambio de cono-

cimiento, la puesta en valor de experiencias y sobre todo la convivencia.

Desde D'Genes se quiere agradecer a todos esos profesionales que trabajaron antes y durante el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, y que a buen seguro seguirán haciéndolo para que la siguiente edición sea un éxito.

> II SIMPOSIO INTERNACIONAL DE EHLERS DANLOS E HIPERLAXITUD

En el marco del XV Congreso se celebró este foro formativo organizado por la Asociación ANSEDH

Con la participación de una veintena de ponentes y moderadores



Como actividad paralela, el salón de actos de la Universidad Católica San Antonio de Murcia acogió el II Simposio Internacional Síndromes Ehler Danlos e Hiperlaxitud, que se celebró en el marco del XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Este simposio estaba organizado por la Asociación Nacional Síndromes Ehler-Danlos, Hiperlaxitud y Colangenopatías. Durante la jornada las diferentes mesas se centraron en genética, atención primaria, casos de afectación vascular, aspectos psicológicos y psiquiátricos, neurología o cuestiones músculo esqueléticas. En la inauguración se contó con la presencia del presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela; la vi-

cepresidenta de D'Genes y presidenta de ANSEDH, María Ángeles Díaz Lozano; la concejal delegada de Salud y Transformación Digital del Ayuntamiento de Murcia, Esther Nevado; y el director general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Región de Murcia, Jesús Cañavate Gea. Como ponentes intervinieron María Juliana Ballesta (servicio Pediatría Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca); Carmen Garrido Navas (genetista en Congen); Francisco Javier Bru (pediatra en el Centro de Salud de Altabix de Elche); Álvaro M. Alcaraz (médico de familia en el Centro de Salud Cartagena Oeste); Verónica Amat (supervisora de Enfermería de

la unidad de Infecciosos y ORL y maxilofacial del Hospital Universitario de San Juan de Alicante); o Emiliano Cano Trigueros (jefe de Angiología y Cirugía Vascular Área VI-HUMM de la Región de Murcia). También participaron Bárbara Otero (facultativa especialista en Medicina interna en el Hospital 12 de octubre de Madrid); María Lezcano Artal (psicóloga clínica); Antonio Bulbena Vilarrasa (catedrático de Psiquiatría de la Universidad Autónoma de Barcelona y doctor de la Unidad de Trastornos de Ansiedad del INAD Hospital del Mar de Barcelona); Marc Stefan Dawid-Milner (Profesor y director del Departamento de Fisiología humana, Histología humana, Anatomía patológica y Edu-

cación Física y Deportiva de la Universidad de Málaga); y José Miguel Ruiz Maldonado (farmacéutico y vicepresidente del Colegio oficial de Farmacéuticos de la Región de Murcia). Para concluir, intervinieron Jeannie Di Bon (hEDS. EDS/HSC Movement Therapist); Judith Sánchez Raya (jefa de Servicio de Medicina física y rehabilitación del Hospital Universitario Valla d'Hebrón de Barcelona) y Benito Ramos (jefe del Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial del Hospital Universitario Santa Lucía de Cartagena). Una jornada que resultó muy provechosa dados los profesionales participantes y los temas de interés que se abordaron.

> II SIMPOSIO INTERNACIONAL DE EHLERS DANLOS E HIPERLAXITUD



> PRÓXIMO CONGRESO

El XVI Congreso, en el año 2023, ya tiene fecha: se celebrará los días 25 y 26 de octubre

De nuevo tendrá lugar en la sede de la Universidad Católica San Antonio de Murcia



Tras dos intensas jornadas el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras cerró en la noche del 4 de noviembre con un balance positivo y sobre todo con las miras puestas en comenzar a preparar la siguiente edición con más ganas e ilusión.

De hecho, el presidente de D'Genes, Juan Carrión avanzó en la clausura que la próxima edición de este evento formativo será los días 25 y 26 de octubre de 2023 y de

nuevo se celebrará en la sede de la Universidad Católica San Antonio de Murcia.

Carrión señaló que la asociación despedía este congreso con la ilusión del trabajo realizado y haber permitido generar un espacio de convivencia en el que se habían concentrado todas las partes implicadas en buscar soluciones a las necesidades de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico. Agradeció a los ponentes

su implicación y colaboración por exponer su trabajo y experiencia y quiso dedicar unas palabras especiales a los estudiantes asistentes, porque son el futuro y la esperanza para afectados y familias.

El presidente de D'Genes quiso destacar que este evento es una muestra del compromiso de la asociación por apostar por la formación y compartir conocimientos en torno a las enfermedades raras.

Desde ya mismo, la asociación D'Genes comienza a trabajar para preparar la próxima edición de este evento formativo, con la idea de ofrecer un completo programa que permita analizar y abordar los principales aspectos en torno a las patologías poco frecuentes, pero siempre con un hueco especial para la investigación y el diagnóstico, dos de las claves para ofrecer esperanza a las personas que conviven con estas patologías.

Entidades patrocinadoras y colaboradoras

ORGANIZA



PATROCINADORES OFICIALES



COLABORADORES OFICIALES



PATROCINADOR COMUNICACIONES ORALES



PATROCINADORES DEFENSA DE PÓSTERES



PATROCINADORES DEFENSA DE PÓSTERES

