

A close-up photograph of a woman with dark hair holding a young child. The child has a visible facial difference, possibly a cleft lip or palate, and is wearing a plaid shirt. The woman is looking down at the child with a gentle expression. The background is blurred, suggesting an outdoor setting.

"Antes de
que me
curen,
quiero que
me cuiden"

(Albert Jovell)

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

• 16-17 DE NOVIEMBRE DE 2018

• Monasterio de los
• Jerónimos
• Guadalupe (Murcia)

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



CASA DE S. M. EL REY

CREDENCIAL

Nº 311/2018

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 **"XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS"**, que se celebrará en Murcia los días 16 y 17 de noviembre de 2018.

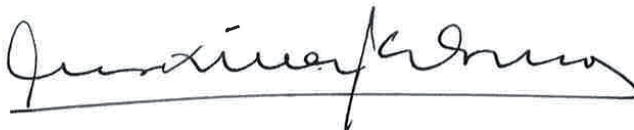
Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 12 de noviembre de 2018

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

P.A.

EL SECRETARIO GENERAL,



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

TOTANA (Murcia)



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

COMITÉ DE HONOR

Su Majestad la Reina Letizia

COMITÉ CIENTÍFICO

Presidenta

María Rosario Domingo Jiménez

Vocales

David Araújo Vilar
Antonio Bañón Hernández
Isabel López Expósito
María Juliana Ballesta Martínez
César Salcedo Cánovas
María Isabel Fortea Gorbe
Enrique Pastor Seller
María Teresa Martínez Ros
Eduardo Martínez Salcedo
Celia Albadalejo Ortiz
Encarna Guillén Navarro

Pedro Hernández Jiménez
Gloria García Parra
Juan Antonio Bafalliu Vidal
Guillermo Glover López
Miguel Ángel Ruíz Carabias
Pedro Moreno Gea
Inmaculada González Gallego
Isabel Tovar Zapata
M^a Dolores Nájera Pérez
Concepción Chamorro Galisteo
Juan Carrión Tudela

COMITÉ ORGANIZADOR

Presidente

Juan Carrión Tudela

Vocales

Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas
Miguel Ángel Ruíz Carabias
Isabel Fernández Aldeguer
Isabel M^a Sánchez Sánchez
Magdalena Belando Llor
Ana Meroño del Valle
Alba Amelia Ancochea Díaz
Eloina Valero Merlos
David Sánchez González
Encarna Bañón Hernández

Juana Inés Gallego Gómez
Guadalupe Álvarez-Rodríguez Desch
Eva María Peraita Soler
M^a José Barba García
Andrea García
Carmen Reverte Carrión
Virginia Tudela Rosel
M^a Ángeles Carrión Gutiérrez
M^a José Marín Santos

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VIERNES 16 DE NOVIEMBRE

08.30 – 09.30

ACREDITACIONES

09.30 – 11.00

MESA INAUGURAL

PRIMERA PARTE. TESTIMONIOS

Moderador: Miguel Ángel Ruíz Carabias. Director de D'Genes.

- Testimonio 1: Ana Puga García. *El difícil camino a la inserción...*
- Testimonio 2: José Javier Martínez Aguilar. *El acceso a tratamientos en equidad.*
- Testimonio 3: Leire González Díaz. *De repente tengo Ehlers Danlos.*

SEGUNDA PARTE. MESA DE AUTORIDADES

- Naca Eulalia Pérez de Tudela. Presidenta AELIP.
- Juan Carrión Tudela. Presidente D'Genes, FEDER y ALIBER.
- Jesús Celada Pérez. Director General de Políticas de Discapacidad del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social.
- Diego Conesa Alcaraz. Delegado del Gobierno de la Región de Murcia.
- José Luis Mendoza. Presidente UCAM.
- Manuel Villegas. Consejero de Salud de la Región de Murcia.

11.00 – 11.30

COFFEE BREAK

11.30 – 13.00

BUENAS PRÁCTICAS DESDE LA ADMINISTRACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Moderador: M^a Teresa Martínez Ros. Directora General de Planificación, Farmacia, Investigación y Asistencia sanitaria de la Región de Murcia.

- *Buenas prácticas en enfermedades raras en Madrid.* Consejero Sanidad Comunidad de Madrid, Enrique Ruiz Escudero.
- *Buenas prácticas del Plan regional murciano.* Consejero de Salud de la Región de Murcia, Manuel Villegas.
- *Programas europeos de enfermedades raras.* Alba Ancochea. Directora de FEDER y miembro de la junta directiva de EURORDIS.

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VIERNES 16 DE NOVIEMBRE

13.00 – 14.30

INVERTIR EN TRATAMIENTOS: UNA CUESTIÓN DE FUTURO

Moderador: Casimiro Jiménez. Subdirector General de Farmacia de la Región de Murcia.

- *Mapa de medicamentos huérfanos en España.* David Beas. Vicepresidente de AELMHU.
- *Una buena práctica de puesta en marcha de un tratamiento: el ejemplo de Spinraza.* Eduardo Martínez Salcedo. Neuropediatra Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.
- *El Medicamento Individualizado en las Enfermedades Raras; Aspectos a considerar.* Rafael Puerto Cano. Farmacéutico y experto en Formulación magistral.
- *Evolución de los tratamientos en el mieloma múltiple.* Josefa León. Jefa del servicio de Farmacia del Hospital Morales Meseguer
- *Terapia domiciliaria: una experiencia práctica.* Javier Salguero. Clinical Bussiness Unit Director Ashfield Healthcare.

14.30 – 16.00

COMIDA

15.00 – 16.00

SESIÓN DE PÓSTER

16.00 – 17.30

PRINCIPALES LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN ACTUALES

Moderador: Mari Ballesta. Facultativo especialista en Genética Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

- *Síndromes autoinflamatorios sistémicos, avances en el diagnóstico y tratamiento.* Pablo Pelegrín. Subdirector Científico e Investigador del IMIB-Arrixaca, Murcia.
- *Modelos animales en la enfermedad rara: Disqueratosis congénita.* Dra. María Luisa Cayuela. Profesora de Biología Molecular del Grado en Medicina (UCAM) e Investigadora del IMIB-Arrixaca.
- *Aplicaciones de la Química Computacional en las enfermedades raras.* Dr. Horacio Pérez Sánchez. Structural Bioinformatics and High Performance Computing Research Group (BIO-HPC) (UCAM)
- *Sistema de administración especializado para la liberación lisosomal de enzimas empleadas en el tratamiento de reemplazo enzimático de enfermedades de depósito lisosoma.* M^a Luz Couce Pico. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.
- *Nuevos avances en investigación en terapia génica: el ejemplo de la enfermedad de Wilson.* Gloria González-Aseguinolaza. CIMA. Centro de investigación médica aplicada de la Universidad de Navarra.

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VIERNES 16 DE NOVIEMBRE

17.30 – 18.00

DESCANSO

18.00 – 19.30

AVANCES EN ENFERMEDADES RARAS

Moderador: Rosario Domingo. Facultativo especialista en Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

- *Enfermedades neurodegenerativas con acumulación en cerebro de hierro: caracterización clínica y genética mediante una red de investigación multicéntrica española.* Carmen Espinós, Investigadora Jefa de la Unidad de Genética y Genómica de Enfermedades Neuromusculares y Neurodegenerativas, Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia.

- *Bases Moleculares de los trastornos esclerosantes óseos.* Doctor Edgar Soriano Navarro. Médico Adjunto Hospital Santa Lucía de Murcia y Profesor Tutor de prácticas del Grado en Medicina UCAM.

- *Investigación en ELA en España: proyectos colaborativos, ensayos clínicos e investigación básica.* Eva Fages Caravaca, coordinadora de UMDTELA, Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de la Esclerosis Lateral Amiotrófica del Hospital Santa Lucía de Cartagena.

- *Formulación magistral en enfermedades raras: crecer y compartir.* Juan José Fernández Ávila. Especialista en Farmacia Hospitalaria.

19:30-20:30

CONFERENCIA

Moderador: Juan Carrión. Presidente de D'Genes, FEDER y ALIBER.

- *La sensibilización y la educación, el camino hacia la transformación en la investigación en enfermedades raras.* Christian Gálvez.

SÁBADO 17 DE NOVIEMBRE

9:30-11:00

HUMANIZACIÓN DE LOS CUIDADOS: RESPONSABILIDAD SOCIAL CORPORATIVA

Moderador: Víctor Meseguer . Director de la cátedra internacional de Responsabilidad Corporativa de la UCAM.

- *Responsabilidad Social como herramienta terapéutica en Discapacidad. El ejemplo del Hospital de Molina.* Pedro Hernández Jiménez. Director gerente Hospital de Molina de Segura.

- *Dolor en niños con dificultades de comunicación: una propuesta de humanización.* M^a Dolores Cárcelos Barón. Jefe de sección de anestesia infantil del Hospital Virgen de la Arrixaca.

- *Proyecto HURGE: 12 meses para soñar.* José Manuel Salas. Médico de urgencias.

- *La Ambulancia del último deseo.* Manuel Pardo Ríos. Vicedecano grado Podología de UCAM.

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

SÁBADO 17 DE NOVIEMBRE

11:00-11:30

COFFEE BREAK

11:30-13:00

ELEMENTOS INNOVADORES EN ENFERMEDADES RARAS

Moderador: Enrique Pastor. Vicepresidente del Colegio oficial de trabajo social.

- *Metodología en CAA avalado por la Isaac y el estudio e intervención en niñ@s Rett.* Alicia Gómez Arenal. Experta en terapia orofacial y miofuncional. Gerente del Centro Multidisciplinar Logopédico LUNA.
- *Presentación APP Conjuntos.* Manuel Armayones. Director de Desarrollo del eHealth Center.
- *Tecnología de apoyo para la comunicación y la autonomía en personas con necesidades múltiples y complejas.* Soraya Muñoz Mendieta, Maestra Audición y Lenguaje y Asesora en tecnología de apoyo de BJ Adaptaciones.
- *Testimonio. Documental Fiebre mediterránea familiar.* Mónica Tortosa. Presidenta FMF.

13:00-14:30

ACTUALIZACIONES DIAGNÓSTICAS

Moderador: Guillermo Glover López. Jefe de Sección de Genética Molecular del Centro de Bioquímica y Genética Clínica de la Región de Murcia.

- *Nuevas técnicas diagnósticas en patología obstructiva de vía área central pediátrica.* Dr. Juan Luis Antón-Pacheco. Cirujano pediátrico y coordinador de la Unidad de la Vía Aérea del Hospital 12 de Octubre, Madrid.
- *Avances en la Porfiria aguda intermitente.* María Barreda. Profesora de la UCAM.
- *Aportes del genoma al diagnóstico de enfermedades raras.* Jorge Montoya. Médico de Sistemas Genómicos.
- *Raregenomics: una aproximación al estudio colaborativo de las enfermedades raras.* Carmen Ayuso García. Médico Jefe del Servicio de Genética. Directora científica del IIS-FJD.
- *Diagnóstico de pacientes con CLN2 (lipofuscinosis neuronal ceroida del tipo 2).* Dra. Eva Barroso. Hospital Universitario La Paz.

14:30-16:00

COMIDA

15:00-16:00

SESIÓN DE PÓSTER



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

SÁBADO 17 DE NOVIEMBRE

16:00-18:00

TALLERES PRÁCTICOS

1- *El flamenco como terapia para la Educación Especial*. Dra. Victoria Cava. Cantaora, maestra de Educación Musical, licenciada en Periodismo y doctora por la universidad de Murcia.

Modera: Pascual Donate Ondoño. Directivo de D'Genes.

2- *Alimentación con gusto: ejemplo en pacientes con ELA*. Inmaculada Jiménez. Integrante del Servicio de nutrición del H.U. de Bellvitge.

Modera: Encarna Bañón. Psicóloga de D'Genes.

3- *Ozonoterapia médica: Interés en las enfermedades de estrés oxidativo*. Javier Hidalgo. Licenciado en Medicina y Odontología. Doctor en Medicina

Modera: Isabel Espejo Ruíz. Fisioterapeuta de D'Genes.

4- *Aspectos prácticos del tratamiento de la epilepsia*. Helena Alarcón Martínez (Médico adjunto en Servicio de Neurología Infantil HCUVA)) e Inmaculada Martínez Albadalejo (Médico adjunto Servicio Neuropediatría HCUVA).

Modera: Ángeles Carrión. Trabajadora social de D'Genes

18:00-18:30

DESCANSO

18:30-19:30

LECTURA DE COMUNICACIONES ORALES Y ENTREGA DE PREMIOS

Modera. Rosario Domingo. Facultativo especialista en Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

19:30-20:00

LECTURA DE CONCLUSIONES

Modera: Juan Carrión Tudela. Presidente de D'Genes, FEDER y ALIBER

Videograbación. Superación ante las dificultades de la vida. Roberto Canessa.

20:00-20:30

MESA DE CLAUSURA

- Naca Eulalia Perez de Tudela. Presidenta de AELIP.

- Juan Carrión Tudela. Presidente de D'Genes, FEDER y ALIBER.

- Estrella Núñez. Vicerrectora de Investigación de la UCAM.

- Rosario Domingo. Presidenta del Comité científico.

DOMINGO 18 DE NOVIEMBRE

12:00

ALMUERZO Y VISITA GUIADA POR CENTRO "PILAR BERNAL GIMÉNEZ"



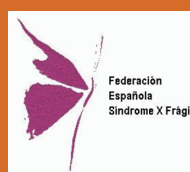
UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

ORGANIZA



COLABORA



PATROCINADORES OFICIALES



COLABORADORES OFICIALES





UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

PATROCINIO DE TALLERES



COLABORADORES



**EL XI CONGRESO
INTERNACIONAL DE
ENFERMEDADES RARAS CUENTA
CON EL AVAL DE:**



ESTA ACCIÓN FORMATIVA CUENTA CON
EL RECONOCIMIENTO DE
INTERÉS CIENTÍFICO Y SANITARIO POR
LA CONSEJERÍA DE SALUD DE LA REGIÓN
DE MURCIA

Y

ESTÁ ACREDITADA CON **2 CRÉDITOS**
POR LA COMISIÓN DE FORMACIÓN
CONTINUADA DE PROFESIONES
SANITARIAS DE LA REGIÓN DE MURCIA,
CON NÚMERO DE REGISTRO
P-18-20325-01

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

EVENTOS SATÉLITES



VI SIMPOSIUM DE LIPODISTROFIAS

MURCIA, 16 y 17 DE NOVIEMBRE

VIERNES 16 SESIÓN CIENTÍFICA (PROFESIONALES SANITARIOS)

- 16:00-16:30** Tejido adiposo y función mitocondrial
Francesc Villarroya, Catedrático de bioquímica y biología molecular de la Universidad de Barcelona
- 16:30-17:00** Bases moleculares de las lipodistrofias congénitas
David Araújo-Vilar, Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela
- 17:00-17:30** Bases moleculares de las lipodistrofias adquiridas
Fernando Corvillo Rodríguez, Investigador Postdoctoral, Instituto de Investigación Biomédica del Hospital Universitario La Paz
- 17:30-18:00h** PAUSA PARA EL CAFÉ
- 18:15-18:30** Aspectos clínicos del Síndrome de Berardinelli-Seip
Jose Manuel Rial Rodríguez, Endocrinólogo Pediatra, Hospital Virgen de la Candelaria, Tenerife
- 18:30-19:00** Lipodistrofia parcial familiar, historia natural y co-morbididades en 18 años de experiencia
Antia Fernández-Pombo, Facultativa en Endocrinología y Nutrición del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela
- 19:00-19:15** Registro Europeo de Lipodistrofias
David Araújo-Vilar, Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela
- 19:15-20:00** Mesa Redonda: Leptina recombinante humana y lipodistrofia
Modera: David Araújo-Vilar Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela



COLABORAN



VI SIMPOSIUM DE LIPODISTROFIAS

MURCIA, 16 y 17 DE NOVIEMBRE

SABADO 17 PONENCIAS Y CHARLAS (FAMILIARES Y AFECTADOS)

- 09:30-10:00** Leptina recombinante humana: Actualización y avances en el tratamiento
David Araújo-Vilar, Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela
- 10:00-10:30** Síndrome de Köbberling vs Enfermedad de Dunnigan: diferencias y semejanzas
Antia Fernández-Pombo, Facultativa en Endocrinología y Nutrición del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela
- 10:30-11:00** Síndrome de Barraquer-Simons
Margarita Lopez Trascasa, Profesora Asociada, Inmunología IdiPAZ Grupo 21, Universidad Autónoma de Madrid
- 11:00-11:30h** PAUSA PARA EL CAFÉ
- 11:30-12:00** Defensa de derechos en pacientes con Lipodistrofias (Acceso en equidad a la Leptina)
Gema Chicano Saura, Profesora asociada del departamento de derecho del trabajo y seguridad social de la Universidad de Murcia
- 12:00-12:30** Dieta y lipodistrofias
María González Rodríguez, Dietista-Nutricionista, Servicio de Endocrinología y Nutrición, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago
- 12:30-13:00** Lipodistrofia Generalizada Adquirida (Síndrome de Lawrence)
Fernando Corvillo Rodríguez, Investigador Postdoctoral, Instituto de Investigación Biomédica del Hospital Universitario La Paz
- 13:00-13:30** Pseudociencia, medicinas alternativas y charlatanismo
David Araújo-Vilar, Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela
- 13:30-14:00** Mesa Redonda Foro debate Recursos sociosanitarios Aelip
Modera: Naca Eulalia Perez De Tudela Cánovas, Presidenta de AELIP
- 16:00-18:00** Talleres prácticos del XI congreso internacional de enfermedades raras (libre elección)
- 18:30-19:15h** Presentación día mundial de las Lipodistrofias 2019
- 19:15-19:30h** Clausura del Congreso y foto de grupo

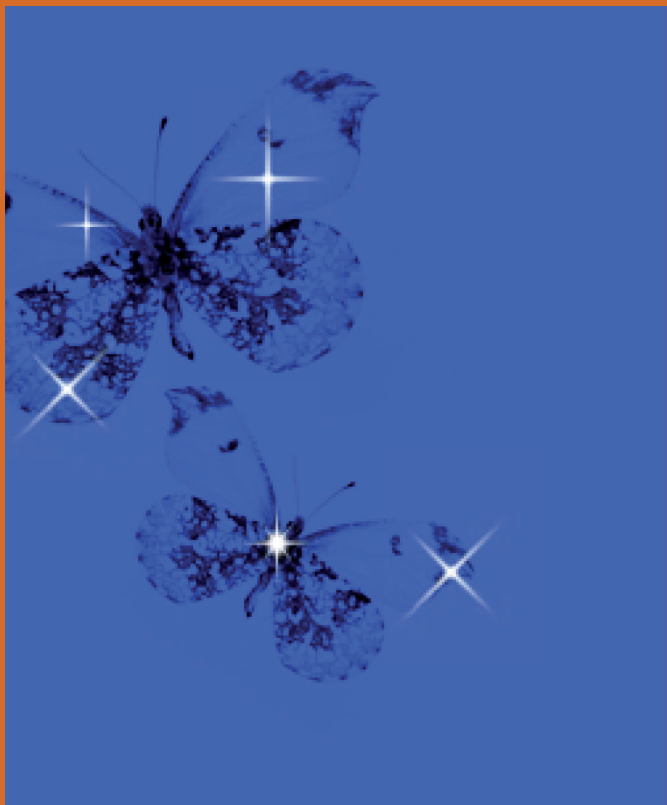


COLABORAN



XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

EVENTOS SATÉLITES

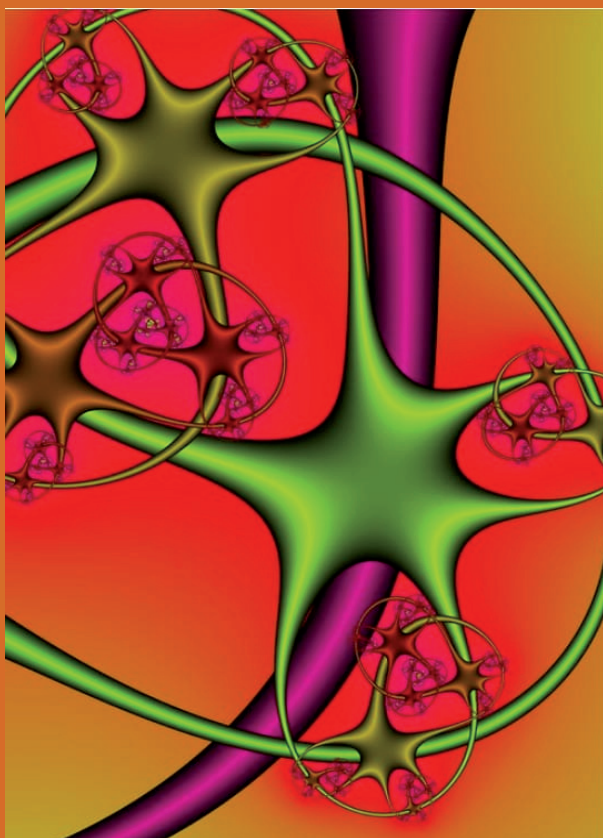


**ENCUENTRO
DE FAMILIAS
DGENES X
FRÁGIL**

Sábado 17 de
noviembre de 2018
10.00 h.

Lugar: Universidad Católica
San Antonio de Murcia
(UCAM)

Inscripciones en :
<https://goo.gl/forms/4ZUeBTVPtkUebu12>



**ENCUENTRO DE
FAMILIAS
DGENES EPILEPSIA**

Sábado
17 de noviembre de
2018
12.00 h.

Lugar: Universidad Católica San Antonio
de Murcia (UCAM)

Inscripciones en :
<https://goo.gl/forms/RrZHa6cT1atCKTR13>





XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA