

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras “Nuevas demandas, nuevos desafíos”

MARTES 24 DE NOVIEMBRE

16:00-16:45 horas. INAUGURACIÓN

TESTIMONIOS

- Noah Higón, de 21 años, diagnosticada de siete enfermedades raras y autora del libro “De qué dolor son tus ojos”
- Sonia Torres Arrobas (madre de Aarón, Badajoz)
- María Carrero Hidalgo (madre de Manuela, Sevilla)

INAUGURACIÓN OFICIAL

- José Luis Mendoza. Presidente UCAM.
- Representante Consejería de Salud de la Región de Murcia.
- Representante Ministerio Sanidad.
- Juan Carrión Tudela. Presidente D'Genes.

16:45-18:30 horas. LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL CONTEXTO INTERNACIONAL

Modera: María de los Llanos Martínez. Secretaria académica del Grado de Odontología de la UCAM.

- *Las enfermedades raras en la política europea de salud.* Antoni Montserrat Moliner. Active Senior on Public Health. Comisión Europea.
- *Desarrollo de una definición global de las enfermedades raras basada en criterios de incidencia y prevalencia.* Ana Rath. Directora de Orphanet.
- *Investigación internacional en enfermedades raras.* Manuel Posada de la Paz. Past President ICORD.
- *Incidencia Política : Foresight 2030 Project Eurordis.* Alba Ancochea. Miembro del Consejo de la Red Internacional de ER (RDI) y de la Junta Directiva de la Alianza Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).

18:30-20:30 horas. RETOS DEL SISTEMA PARA GARANTIZAR EL ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Modera: Bernat Soria. Ex ministro de Sanidad.

- *Modelos de evaluación y fijación de precios de medicamentos para enfermedades raras en diferentes países de Europa.* Jorge Capapey. Presidente de AELMHU
- *Enfermedades raras y acceso a medicamentos a través de la vía judicial.* Fernando Losana Perales. Abogado en Lineros Abogados y Asociados SLP.
- *Gestión farmacoterapéutica de los medicamentos huérfanos.* José Luis Poveda Andrés. Presidente de

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria.

- *Valor social añadido de los medicamentos huérfanos en Europa e Iberoamérica.* Manuel Pérez. Presidente Colegio Farmacéuticos de Sevilla.

- *Terapia avanzada en el Sistema Nacional de Salud.* María Jesús Lamas. Directora de la Agencia Española del Medicamento.

MIÉRCOLES 25 DE NOVIEMBRE

16:00-17:30 horas. FUTURO DEL DIAGNÓSTICO EN ENFERMEDADES RARAS

Modera: Antonio G. Armas

- *Herramientas para acabar con la odisea diagnóstica: secuenciación del exoma y genoma.* Yeinny Pilar Guatizomba Moreno. Médico genetista.

- *Incorporación de la información del genoma para la mejora del diagnóstico y manejo clínico en pacientes con enfermedades poco frecuentes.* Óscar Bolaños. Executive Reproductive Genetics Health and Rare Diseases Specialist Sapain and Portugal Illumina.

- *Rendimiento del panel de NGS para el diagnóstico de las enfermedades raras de mayor demanda en la Región de Murcia.* M^a Carmen Martínez Romero y Lilian Galbis Martínez. Facultativos del Laboratorio de genética Molecular del Centro de Bioquímica y Genética Clínica Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia).

17:30-19:00 horas. AVANCES Y RETOS DE FUTURO EN INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

Modera: María Teresa Martínez Ros. Directora general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano.

- *Dilemas bioéticos y enfermedades raras.* Rafael Pacheco Guevara. Académico de Número de la Real Academia de Medicina u Cirugía de la Región de Murcia y ex miembro del Consejo Asesor Regional de Ética asistencial de la Región de Murcia.

- *Terapia génica: expectativas.* Juan Antonio Bueren. CIEMAT / CIBERER y Fundación Jiménez Díaz.

- *Avances en Amiloidosis hereditaria por transtirretina.*

19:00-20:30 horas. BUENAS PRÁCTICAS Y HUMANIZACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS.

Modera: Alberto Tomé. Director general de Humanización y Atención al Paciente de la Comunidad de Madrid.

- *Escuchar al paciente.* Asensio López. Director del Servicio Murciano de Salud.

- *Buenas prácticas y humanización. Productos bajo coste.* María de Pablo (ASPACE Segovia).

- *Telemonitoreo y Teleconsulta, una alternativa durante la pandemia para pacientes con enfermedades raras y crónicas* Karla Ruiz de Castilla Director de Esperanza Perú

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



20:30-21:00 horas. Exposición Comunicaciones orales.

JUEVES 26 DE NOVIEMBRE

16:00-17:30 horas. RECURSOS PARA PERSONAS Y ASOCIACIONES DE PACIENTES.

Modera: Modesto Agustín Díez Solís. Delegado de FEDER en Extremadura.

- *Atención psicológica en cuidados paliativos pediátricos*. Miguel Ángel Ruíz Carabias. Director de D'Genes.

- *Buenas prácticas en enfermedades raras*. Testimonio Martha Giménez Torres. Presidenta de la Federación Uruguaya de Discapacidad. (FUDI).

- *Estudio COVID Iberoamérica*. Estrella Guerrero Solana. Project manager Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER)

- *Las enfermedades raras en los medios de comunicación*. Antonio G. Armas.

17:30-19:00 horas. BUENAS PRÁCTICAS EN MATERIA EDUCATIVA

- *Proyecto Gusi*. Joaquín Sáez Carrión.

- *Metodologías TIC Inclusivas en educación*. Profesor de Educación Primaria. Director Pluma y Arriba.

- *Proyecto educativo de D'Genes y terapias on line y a domicilio en la era COVID*. Pedro Tudela. Responsable del área de Educación D'Genes.

- Testimonios de asociaciones de pacientes.

19:00-20:30 horas. TALLERES

- *Aspectos innovadores en sistemas aumentativos y alternativos de comunicación en atención temprana*. José Cardama Barrientos. Psicólogo Gabinete Arca SLPU, centro especializado en atención temprana.

- *Captación de fondos y recursos para enfermedades raras en internet para organizaciones de pacientes*. María Eugenia Larrégola. Directora de Relaciones institucionales y Comunicación de la Fundación Lealtad.

- *Dieta cetogénica como tratamiento de la epilepsia refractaria*. Eva González del Val. Danone Specialized Nutrition, Peads Epilepsy and Metabolics Manager Spain.

20:30 h. Clausura Congreso

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



EVENTOS SATÉLITES-SIMPOSIOS

MARTES 24 DE NOVIEMBRE

SIMPOSIUM LYME

17:00 horas. Inauguración de la Jornada.

Juan Carrión. Presidente de D'Genes.

Rosa María Hernández. Representante del grupo D'Genes Lyme.

Testimonios afectados.

17:30 horas. *Enfermedad de Lyme: un enfoque general.* María Encarna Hernández Contreras
Especialista en Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia.

18:15 horas. *La importancia de la nutrición para pacientes con Lyme crónico.* Carmen Navarro. Experta en Micronutrición y Dietoterapia. Medicina ambiental. Miembro de la Sociedad Internacional de la Enfermedad de Lyme e infecciones asociadas (ILADS) Director medico de la Clínica Gaia. Licenciada en Medicina y Cirugía por la Universidad de Granada.

19:00 horas *Proyecto de investigación europeo de Lyme Crónico.* Raouf Ghazzi, médico internista e infectólogo en el Hospital de Lannemezan 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).

19:45 horas. *Situación de los niños enfermos de Lyme.* Enmanuelle Martín. Presidenta de la Asociación Enfance Lyme and Co (Francia).

20:30 horas. *Líneas de trabajo del grupo D'Genes Lyme.* Rosa María Hernández Pérez

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



MARTES 24 DE NOVIEMBRE

SIMPOSIUM INCOTINENCIA PIGMENTI

16:45 horas. Inauguración.

Presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela.

Juana Carrasco. Representante del grupo D'Genes Incontinencia Pigmenti.

Testimonios afectados.

17: 30 horas. *Genética e Incontinencia Pigmenti*. Carmen Ayuso. Jefe del departamento de Genética médica Hospital universitario Fundación Jiménez Díaz de Madrid.

18:15 horas. *Manifestaciones oftalmológicas de la Incontinencia Pigmenti*. Oriana D'Anna Mardero. Médico adjunta de Oftalmología infantil y de retina en Hospital Universitario de La Paz de Madrid.

19:00 horas. *Líneas de investigación en Incontinencia Pigmenti en el ámbito internacional*. Valeria Ursini. Instituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati-Traverso".

19:45 horas. *Recursos sociosanitarios para afectados*. Isabel Sánchez. Trabajadora social de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



MIÉRCOLES 25 DE NOVIEMBRE

SIMPOSIUM ALAGILLE

16:00 horas. Inauguración de la jornada.

Juan Carrión. Presidente de D'Genes.

Sandra Beltrán. Representante del grupo D'Genes Alagille.

Testimonios afectados.

16:30 horas. *Presentación del Grupo de Trabajo ALGS para la comunidad hispana.* Sandra Beltrán.

17:15 horas: Esteban Frauca Remacha. Médico Adjunto de Hepatología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz.

18:00 horas. *Aspectos quirúrgicos en el Síndrome de Alagille: trasplante hepático.* Francisco Hernández Oliveros. Cirujano Pediátrico. Hospital Universitario La Paz.

18:45 horas *Líneas de trabajo y estrategia. El poder del asociacionismo.* Isabel Sánchez. Trabajadora social de D'Genes.

JUEVES 26 DE NOVIEMBRE

SIMPOSIUM SIN DIAGNÓSTICO

16:00 horas. Inauguración.

Juan Carrión. Presidente de D'Genes.

Silvia García Castellanos. Representante del grupo D'Genes Sin Diagnóstico.

Testimonios. María Jesús Portillo

Águeda Pérez

16: 30 horas. *Medicina de precisión en las enfermedades raras.* José Antonio Sánchez Alcázar. Doctor en Medicina y Cirugía. Catedrático Universidad Pablo de Olavide de Sevilla.

17:15 horas. *Mapa de Recursos para personas no diagnosticados Community Engagement Task Force (CETF).* Patricia Arias. FEDER

18:45 horas. *Cuidar al cuidador. La importancia de la atención psicológica durante la búsqueda de Diagnóstico.* Encarna Bañón. Psicóloga y Responsable grupos de ayuda mutua D'Genes.

19:30 horas. *Centro Multidisciplinar de atención a personas sin diagnóstico y otras enfermedades raras de El Coronil.* Silvia García Castellanos.