

3 y 4 de noviembre de 2022

XV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

*Equidad y
derechos para
las personas con
enfermedades
raras*



4 de noviembre



II SIMPOSIUM
INTERNACIONAL DE
SÍNDROMES EHLERS
DANLOS E HIPERLAXITUD

XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

“Equidad y derechos para las personas con enfermedades raras”

JUEVES 3 DE NOVIEMBRE (Sala principal: Templo)

9:30:00-11:00 horas. DIFICULTADES EN EL ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS.

- **Situación actual del acceso a los medicamentos huérfanos en España.** Marian Corral López. Directora ejecutiva de la Asociación Española de Laboratorios y Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU).

- **Desafíos en la regulación de los medicamentos huérfanos.** Gloria María Palomo Carrasco. Evaluadora Preclínica (Departamento de Medicamentos de Uso Humano de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios). Miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA).

- **Visión y propuestas de la industria farmacéutica.** Isabel Pineros Andrés, PhD. Directora del Departamento de Acceso de Farmaindustria.

- **Problemas de acceso a los medicamentos huérfanos desde el punto de vista de los pacientes.** José Daniel de Vicente Corbeira. Farmacéutico y consultor sanitario. Presidente de la Asociación ASMD España.

Moderador: Juan Carrión Tudela. Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).

11:00-12:00 horas. LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL ÁMBITO INTERNACIONAL: PARADIGMAS DE FUTURO.

- **Políticas en materia de enfermedades raras. Retos y desafíos.** Manuel Posada de la Paz. Profesor de Investigación del Instituto de Salud Carlos III.

- **Programa Conjunto Europeo de Enfermedades Raras (EJD RD) y Programa de casos de enfermedades raras sin diagnóstico.** Eva Bermejo Sánchez. Directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III

Moderador: Juan Carrión Tudela. Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).

12:00-12:30 horas. PAUSA CAFÉ.

12:30 horas. INAUGURACIÓN

TESTIMONIOS

Juan Carlos Unzué Labiano. Paciente con ELA.

Óscar González Torralba. Padre de una adolescente afectada por el Síndrome de Ehlers Danlos.

13:00- 14.45 horas. ENFERMEDADES RARAS: UNA PRIORIDAD SOCIAL Y SANITARIA.

- **La importancia de los registros en enfermedades raras oculares.** Miren Agurtzane Rivas González. Doctora en Bioquímica. Técnico del Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares.

- **Redes europeas de referencia y experiencia del programa de Transición de la vida adulta en el Hospital Vall d'Hebrón.** Mireia del Toro Riera. Médica adjunta de Neurología Pediátrica, 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. Vall d'Hebrón.

- **Medicina personalizada e inteligencia artificial en entornos sanitarios.** Jorge Francisco Gómez Cerezo. Jefe de Servicio de Medicina Interna en Hospital Universitario Infanta Sofía de Madrid. Profesor titular de Medicina en Universidad Europea de Madrid. Miembro del Grupo Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna.

- **El programa Infraestructuras de medicina de precisión asociadas a la ciencia y tecnología (IMPACT) de Medicina Genómica.** Ángel Carracedo Álvarez. Director de la Fundación de Medicina Xenómica (SERGAS) y Catedrático de la Universidad de Santiago.

Moderador: Jesús Cañavate Gea. Director general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Región de Murcia.

14:45-16:15 horas. PAUSA DESCANSO.

16:15-17:45 horas. DIFICULTADES EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS.

- **Revisión de conceptos básicos sobre secuenciación masiva.** Óscar Bolaños. Reproductive Genetics Health and Rare Diseases Specialist - Next Generation Sequencing.

XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

“Equidad y derechos para las personas con enfermedades raras”

- **Nuevos enfoques para el cribado neonatal de las enfermedades metabólicas.** *Belén Pérez González. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular: IdiPAZ. Universidad Autónoma de Madrid.*

- **Últimos avances en el seguimiento de la capacidad funcional muscular mediante el análisis de las radiaciones infrarrojas en la distrofia muscular de Emery-Dreifuss.** *Alessio Cabizosu. Director del Grupo de investigación THERMHESC (Termografía en Ciencias de la Salud). Cátedra Ribera Hospital de Molina. Universidad Católica San Antonio de Murcia.*

- **Efectividad, seguridad, coste-efectividad e impacto del cribado neonatal de enfermedades raras en España.** *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).*

Moderador: *Bernat Soria Escoms. Ex ministro de Sanidad, Política e Igualdad.*

17:45-18:15 horas. PAUSA CAFÉ.

18:15-19:30 horas. AVANCES EN LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS.

- **Últimos avances en la mutación del gen TRIO.** *Marcos Madruga Garrido. Neuropediatra. Centro Neurolinkia y Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz (Sevilla).*

- **La involucración del paciente en la investigación. Nuevos modelos colaborativos.** *Antonio Cabrera Cantero. Presidente de la Asociación para la información y la investigación de la Hipomagnesemia Familiar (Hipofam).*

- **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).*

Moderador: *Isabel López Expósito. Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca,*

19:30-20:30 horas. COMUNICACIONES ORALES.

VIERNES 4 DE NOVIEMBRE (Sala principal: Templo)

9:30-11:00 horas. NUEVAS DIANAS TERAPÉUTICAS Y AVANCES EN TRATAMIENTOS.

- **Involucración de los pacientes pediátricos en ensayos clínicos: derechos y lecciones aprendidas.** *Begonya Nafria Escalera. Patient Engagement in Research Coordinator del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.*

- **Cambio del escenario terapéutico en las enfermedades de motoneurona (estudios genéticos en AME y ELA y nuevos tratamientos).** *Mónica Povedano Panadés. MD, PhD. Directora de la Unidad funcional de Motoneurona. Jefa de Sección de Neurofisiología-Servicio de Neurología Hospital de Bellvitge. Investigadora IDIBELL.*

- **Detección y tratamientos en las enfermedades raras en Andalucía.** *María del Amor Bueno Delgado. Coordinadora de la Unidad de Referencia CSUR de Enfermedades Metabólicas Congénitas y Unidad de Metabolopatías y Dismorfología MetabERN. Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.*

Moderador: *Fide Mirón. Vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).*

11:00-11:30 horas. PAUSA CAFÉ.

11:30-13:00 HUMANIZACIÓN Y BUENAS PRÁCTICAS EN LA ATENCIÓN AL COLECTIVO DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS.

- **Programa de Cuidados paliativos pediátricos en Hospital Niño Jesús de Madrid.** *Ricardo Martino Alba. Director del Master Universitario Cuidados Paliativos Pediátricos de la Universidad Internacional de La Rioja (UNIR).*

- **El arte de la visibilidad: cómo transformar nuestra mirada y la de los demás.** *David Buendía Martínez. Colaborador de ESAD (Cuidados paliativos) del Hospital Santa Lucía de Cartagena.*

- **Las emociones en personas sin lenguaje oral.** *Gabriela A. Rangel Rodríguez. Doctora en Psicología. Profesora asociada Universidad Autónoma de Barcelona.*

- **Planes de humanización en la Comunidad de Madrid.** *M^a Ángeles Gómez Mateos. Jefa de Área de Coordinación de proyectos de*

XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

“Equidad y derechos para las personas con enfermedades raras”

Humanización en la Consejería de Sanidad. Madrid.

Moderadora: Paloma Echevarría Pérez. Decana Facultad de Enfermería UCAM. Directora del Máster de investigación en Ciencias Sociosanitarias UCAM.

13:00-14:30 horas. EDUCACIÓN E INCLUSIÓN.

- **Innovación e inclusión. Protocolo educativo en Extremadura.** Juan Pablo Venero Valenzuela. Director General de Innovación e Inclusión Educativa de la Consejería Educación y Empleo de la Junta de Extremadura.

- **Respuestas educativas para Prader Willi.** Carme Brun Gasca. Psicóloga clínica. Profesora titular Departamento Psicología Clínica y de la Salud de la Universidad Autónoma de Barcelona.

- **Experiencias inclusivas en centros educativos.** Rocío Varela Navarro. Jefa de Estudios CEIP Nuestra Señora de la Soledad, Cubas de la Sagra, Madrid.

Moderador: Juan García Iborra. Director General de Formación Profesional e Innovación de la Consejería de Educación de la Región de Murcia.

14:30-16:15 horas. PAUSA DESCANSO.

16:15-17:45 horas. BUENAS PRÁCTICAS DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO.

- **Residencia Mil diferencias.** Ángeles Zarza Penas. Asociación Española del Síndrome Prader Willi (AESPW).

- **La experiencia de AYOUDAS Panamá.** Erika Otero (directora ejecutiva de la Fundación AYOUDAS Panamá) y Vanessa Valencia Barroso (trabajadora social).

- **Centro avanzado terapéutico CROMO-SOMOS.** Francisco Santiago Aranda. Presidente Asociación Princesa Rett.

Moderador: Modesto Díez Solís. Vocal de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

17:45-18:15 horas. PAUSA CAFÉ.

18:15-20:15 horas. EXPERIENCIAS Y OTRAS ACCIONES.

- **Musicoterapia en enfermedades raras, de la episteliología a la práctica clínica.** Susana Gutiérrez Jiménez. Associação de Paralisia Cerebral de Évora-APCE. Universidad Lusitana de Lisboa.

- **Mindfulness para la gestión emocional de las familias.** Carmen Fernández Díez de los Ríos. Ingeniera. Formadora de Mindfulness.

- **Implementación del SAAC. Intervenciones basadas en la evidencia científica.** Melania García Estévez. Maestra de Educación Especial y Terapeuta Ocupacional.

- **Educación afectivo-sexual en las infancias, adolescencias y juventudes con enfermedades raras. Nuevos recursos educativos para una educación sexual integral, inclusiva, diversa e igualitaria.** Natalia Rubio Arribas. Psicóloga Clínica y Sexóloga. Presidenta Asociación Estatal Sexualidad y Discapacidad.

Moderador: David Sánchez González. Presidente Asociación Retina Murcia.

20:15-20:30 horas. ENTREGA DE PREMIOS DE PÓSTERES Y COMUNICACIONES ORALES. CIERRE Y CLAUSURA.

4 DE NOVIEMBRE (Sala Simposium: Salón de actos)
**II SIMPOSIUM INTERNACIONAL SÍNDROMES EHLERS DANLOS
E HIPERLAXITUD**



** Los ponentes del programa del XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras participarán en el mismo, según el caso, de manera presencial u on line.*

XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

“Equidad y derechos para las personas con enfermedades raras”

ORGANIZA



PATROCINADORES OFICIALES



COLABORADORES OFICIALES



PATROCINADOR COMUNICACIONES ORALES



PATROCINADORES DEFENSA DE PÓSTERES





II SIMPOSIO INTERNACIONAL SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD



04 NOVIEMBRE
2022



UCAM
UNIVERSIDAD
CATÓLICA DE MURCIA

MODALIDAD PRESENCIAL Y EN STREAMING

Inscripción gratuita para socios de ANSEDH

ORGANIZA:



SED

ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES EHLERS - DANLOS
HIPERLAXITUD Y COLAGENOPATÍAS **ANSEDH**

EN EL MARCO DEL
XV CONGRESO INTERNACIONAL
DE ENFERMEDADES RARAS



II SIMPOSIO INTERNACIONAL SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

9:30-10:00 INAUGURACIÓN.

Esther Nevado Doblas. Concejal Delegada de Salud y Transformación Digital del Ayuntamiento de Murcia.

Juan Carrión Tudela. Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

M^a Ángeles Díaz Lozano. Presidenta de Asociación Nacional Síndrome Ehlers Danlos, Hiperlaxitud y Colagenopatías (ANSEDH).

Testimonio: *Ángela Cornlouer Martínez. Afectada por el síndrome de Ehlers Danlos.*

10:00- 11:00 horas. MESA DE GENÉTICA. Moderadora: *Inmaculada Hernández Miras. Secretaria de ANSEDH.*

10:00 horas. Síndromes de Ehlers Danlos:revisión clínica y molecular. Importancia del diagnóstico. *María Juliana Ballesta Martínez Sección de Genética Médica - Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.*

10:20 horas. Asesoramiento Genético para los síndromes de Ehlers-Danlos y la importancia de los registros de pacientes. *Carmen Garrido Navas. Doctora en Genética humana por la Universidad de Leicester. Genetista en Congen.*

10:40 horas. Panel de preguntas.

11:00-11:30 horas. PAUSA DESCANSO.

11:30-12:30 horas. MESA DE ATENCIÓN PRIMARIA. ModeradorA: *Inmaculada Guerrero. Vicepresidenta de ANSEDH*

11:30 horas. Una aproximación personal a las Enfermedades Raras y el Síndrome de Ehlers Danlos. *Francisco Javier Bru Jaén. Pediatra en el Centro de Salud Altabix en Elche.*

11:45 horas. Descubrir el SED para médico y paciente. *Álvaro M. Alcaraz Pérez. Médico de Familia en el Centro de Salud Cartagena Oeste.*

12:00 horas. Papel de la enfermería para un paciente con SED. *Verónica Amat. Supervisora de Enfermería de la unidad de infecciosos y de la unidad de ORL y maxilofacial del Hospital Universitario San Juan. Alicante.*

12:15 horas. Panel de preguntas.

12:30-13.10 horas. MESA DE VASCULAR. Moderadora: *Gladis Hernández Vidal. Delegada de ANSEDH en las Islas Canarias.*

12:30 horas. Síndrome de Ehlers Danlos con afectación Vascular. Enfoque práctico y real. *Emiliano Cano Trigueros. Jefe de Angiología y Cirugía Vascular Area VI-HUMM de la Región de Murcia.*

13:00 horas. Panel de preguntas.

13:15-14:00 horas. MESA DE RESPONSABLES DE ENFERMEDADES MINORITARIAS. Moderadora: *Ángela Cornlouer Martínez. Tesorera de ANSEDH.*

13:15 horas. Diagnóstico del paciente adulto con síndrome de Ehlers-Danlos: breve referencia a los tipos menos comunes de SED. *Bárbara Otero Perpiña. Facultativo especialista en Medicina Interna en el Hospital 12 de Octubre..*

13:45 horas. Panel de preguntas.

II SIMPOSIO INTERNACIONAL SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

14:00-16:00 horas. PAUSA DESCANSO.

16:00-17:00 horas. MESA PSIQUIATRÍA Y PSICOLOGÍA. Moderadora: *M^a Ángeles Díaz Lozano. Presidenta de ANSEDH.*

16:00 horas. Psicología del tú a tú. *María Lezcano Artal. Psicóloga clínica.*

16:20 horas. La relación médico-paciente en el SED. *Antonio Bulbena Vilarrasa. Catedrático de Psiquiatría de la Universidad Autónoma de Barcelona, Doctor de la Unidad de Trastornos de Ansiedad del INAD Hospital del Mar.*

16:50 horas. Panel de preguntas.

17:00-18:00 horas. MESA DE NEUROLOGÍA. Moderadora: *Inmaculada Guerrero. Vicepresidenta de ANSEDH.*

17:00 horas. Disautonomía en SED: diagnóstico, causas y tratamientos. *Marc Stefan Dawid-Milner. Medico por la Universidad de Navarra. Especialista en Sistema Nervioso Autónomo, Profesor y Director del Departamento de Fisiología Humana, Histología Humana, Anatomía Patológica y Educación Física y Deportiva de la Universidad de Málaga.*

17:25 horas. Manejo del dolor en SED. *José Miguel Maldonado. Especialista en farmacia comunitaria. Vicepresidente del Colegio de Farmacéuticos de la Región de Murcia.*

17:50 horas. Panel de preguntas.

18:00-18:30 horas. PAUSA DESCANSO.

18:30-19:30 horas. MESA MUSCULO-ESQUELÉTICA. Moderadora: *Eva Collado. Vicepresidenta de ANSEDH.*

18:30 horas. *Jeannie Di Bon hEDS. EDS/HSD Movement Therapist. Author, Speaker, Educator, ECHO IMM, Integral Movement Method @ Zebra Club & Moovlite apps. MSc Pain Mgt student Cardiff.*

18:50 horas. ¿Qué podemos esperar de la Rehabilitación del SED? *Judith Sánchez Raya. Jefa de Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital Universitario Vall d'Hebron.*

19:20 horas. ¿Y qué ocurre con la mandíbula? *Benito Ramos. Jefe del Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial. Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena.*

19:50 horas. Panel de preguntas.

20:15 horas. CLAUSURA DEL XV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS Y DEL II SIMPOSIUM INTERNACIONAL SÍNDROMES EHLERS DANLOS E HIPERLAXITUD.