

 /dgenesmurcia  @dgenesmurcia  dgenes.es

Organiza



Coorganiza



Este congreso cuenta con el reconocimiento Científico Sanitario y **2.3 Créditos** por la **Comisión de Formación Continua** de Profesiones Sanitarias de la Región de Murcia.



OCUPÁNDONOS DEL PRESENTE,
INVESTIGANDO PARA EL FUTURO



CASA DE S. M. EL REY

CREDENCIAL

Nº 115/2016

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 **IX CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS**, que se celebrará en Murcia del 17 al 20 de noviembre próximo.

Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 8 de abril de 2016

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

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

MURCIA

Comité de Honor

Su Majestad la Reina Letizia.

Comité Científico

Presidenta: María Rosario Domingo Jiménez.

David Araújo Vilar
Antonio Bañón Hernández
Isabel López Expósito
María Juliana Ballesta Martínez
César Salcedo Cánovas
Isabel Tovar Zapata
Isabel Montoya Martínez
Gloria García
Amelia María Corominas García
María Isabel Fortea Gorbe
Álvaro Navarro Mingorance

Vanesa López González
María José Sánchez Soler
Enrique Pastor Seller
Alba Amelia Ancochea Díaz
David Sánchez González
Eduardo Salcedo
Celia Albadalejo
Juan Antonio Bafalliu Vidal
Guillermo Glover López
Inmaculada González Gallego
Juan Carrión Tudela

Comité Organizador

Presidente: Juan Carrión Tudela.

Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas
Isabel Fernández Aldeguer
Isabel M^a Sánchez Sánchez
Magdalena Belando Llor
Ana Meroño del Valle
Cristina Lozar Mateos
Miguel Ángel Ruiz Carabias

Diego Bernal Fontes
Carmen Moreno Porcel
Fabián López Aguiar
David Sánchez González
Encarna Bañón Hernández
Juana Inés Gallego Gómez
Guadalupe Álvarez-Rodríguez Desch

08.30 - 09.30 Acreditaciones

09.30 - 11.00 Acto Inaugural

Moderador: Miguel Ángel Ruiz Carabias. *Director de la Asociación de Enfermedades Raras D'genes.*

09.30 - 10.00 Testimonios

Patricia. Atención temprana. *Miembro de D'genes.*

Alberto. Adolescencia. *Miembro de D'genes.*

Dessire Viaña. Cuidados paliativos. *Miembro de D'genes.*

10.00 - 11.00 Mesa de autoridades

11.00 - 12.00 Humanización en Enfermedades Raras: 10 años de trabajo

Moderador: Juan Carrion Tudela. *Presidente de Feder*

Antonio Miguel Bañon Hernandez. Pasado, presente y futuro de las enfermedades raras. *Investigador en la Universidad de Almería y Obser.*

Angel Carracedo. Humanización en Enfermedades raras. *Responsable del Instituto de medicina genómica de la Xunta de Galicia.*

12.00 - 12.30 Descanso

12.30 - 14.30 Nuevas vías de tratamiento en enfermedades raras

Moderador: Rosario Domingo. *Hospital Virgen de la Arrixaca*

Andres Nascimendo. Tratamientos innovadores en Atrofia muscular espinal. *Dr. en*

Eduardo Salcedo. Nuevos abordajes terapéuticos en esclerosis tuberosa. *Investigador de*

Luis Gonzalez Gutierrez Solana. Terapias novedosas en enfermedades neurometabólicas. *Dr. en*

Vicente Giner Galvan. Experiencia domiciliaria en la enfermedad de Gaucher. *Dr. en*

Paciente.....

14.30 - 15.30 Comida

15.00 - 16.00 Primer turno defensa Póster / Comunicación

16.00 - 18.00 Acciones autonómicas de atención integral en Enfermedades Raras

Moderador: Dr. Encarna Guillen Navarro. *Hospital Virgen de la Arrixaca*

Manuel Villegas. Plan integral de enfermedades raras. *Consejero de sanidad de la Región de Murcia*

Julio Zarco. Plan madrileño de atención en enfermedades raras. *Consejero de sanidad de Madrid*

Jose Maria Vergeles. Extremadura y enfermedades raras. *Consejero de sanidad de Extremadura*

Virginia Felipe. Castilla la Mancha con enfermedades minoritarias. *CSenadora de Podemos*

18.00 - 18.30 Descanso

18.30 - 20.30 Actualización en diagnóstico de enfermedades raras

Moderador: Isabel López Expósito. *Hospital Virgen de la Arrixaca.*

Cristobal Colón Mejeras. Proyecto Find y Proyecto Lince. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas del Metabolismo. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.*

David Prieto. Big data y enfermedades raras: avances, ética y precauciones. *Facultativo UCAM.*

Manuel Posada. Panorama Internacional de Enfermedades raras No Diagnosticadas (ENoD). Y SWAN Alianza Europea Sin diagnóstico. *Facultativo Especialista del IIER.*

Sonia Santillan. 'Desde el diagnóstico genético al diagnóstico genómico de las enfermedades raras: Nuevas aproximaciones'. *Directora Médica de Sistemas Genómicos.*

Paciente.....

09.30 - 11.00 Investigación de excelencia en enfermedades raras

Moderador: María Juliana Ballesta Martínez. *Médico especialista en genética y biología molecular. Investigadora del IMIB del HCUVA.*

Miguel Blanquer. Investigación y Terapia en Células Madre

Izpisua. Investigación en Terapias Celulares en enfermedades raras

Pablo Pelegrin. Investigación básica en Síndromes autoinflamatorios

Jose Luis Cenis. Investigación y Bioimpresión de tejidos en 3D.

Paciente. de la Asociación de Neu

11.00 - 11.30 Descanso

11.30 - 12.30 Medicamentos Huerfanos y enfermedades raras

Moderadora: Juan Antonio Bafalliu. *Centro de bioquímica y genética clínica IMIB-HCUVA.*

Alba Ancochea. Acceso al uso compasivo de fármacos. Medicamentos de uso en situaciones especiales. *Directora FEDER*

Anja Helm. Participación de los pacientes en las agencias evaluadoras HTA (Health Technology Assessment). Representantes de pacientes en *EURORDIS*

Paciente.

12.30 - 14.30 Área social y Enfermedades Raras

Moderador: Enrique Pastor Seller. *Vicepresidente del Consejo General de Trabajo Social.*

Fundación Tutelar de Murcia. Tutela, curatela e incapacidad en enfermedades raras

Natalia Rubio. Guía de sexualidad en enfermedades raras

Mª Jose Pelegrin. Cuentoterapia para intervención con familia o Proyecto 'Cuéntame algo que me reconforte' de cuentos para paliativos

Begoña Bjadaptaciones. IrisBond, Comunicación a través de la mirada

Paciente con Lipodistrofia

14.30 - 15.30 Comida

15.00 - 16.00 Segundo turno defensa Póster / Comunicación

16.00 - 18.30 Talleres

TALLER 1 -TERAPIAS NO FARMACOLÓGICAS EN ER.

Musicoterapia para despertar. Manuel Sequera Martin

Aplicación practica de técnicas de estimulación Snoezelen. Asociacion española Snoezelen

TALLER 2- ATENCION TEMPRANA Y ENFERMEDADES RARAS. Julio e Isidoro Candel

Aplicación de un modelo practico de atención centrada en la familia a las enfermedades raras Vs modelo asistencialista

TALLER 3 - PSICOLOGIA Y ENFERMEDADES RARAS

Duelo y comunicación de malas noticias. Manuel Nevado Rey

Valoración neuropsicológica en enfermedades raras. Documento de consenso. Mª Jesus

TALLER 4- REDES SOCIALES Y ENFERMEDADES RARAS.

Eva Añón. Como persuadir a nuestros colaboradores y general impacto deseado

18.30 - 19.00 Descanso

19.00 - 19.30 Premios de comunicaciones

Premio a la mejor comunicacion clínica

Premio a la mejor comunicacion social

Premio a la mejor comunicacion educativa

19.30 - 20.30 Conclusiones y acto de clausura. Juan Carrión Tudela.

Sábado 25

09.30 - 10.00 Acto de bienvenida

10.00 - 12.00 Síndrome X frágil y actualidad

Moderador: Miguel Angel Ruiz Carabias. Director Dgenes

Yolanda de Diego. Campo de investigación actual en el SXF. Medicamento Huérfano para el SXF
Fundown Viviendas. El adulto con SXF, la realidad actual.
Jose Antonio Calvo. La comunicación y tecnología en el x frágil
Encarna BAñon. Presentación de la guía educativa en X Frágil.
Dolores Maria Peñalver. Necesidades de formación del profesorado sobre el síndrome X frágil.
Fabian López. Presentación del I centro de referencia en x fragil y otras enfermedades raras.

12.00 - 12.30 Descanso

12.30 - 14.30 Área social y Enfermedades Raras

Moderador: Enrique Pastor Seller. *Vicepresidente del Consejo General de Trabajo Social.*

Fundacion Tutelar de Murcia. Tutela, curatela e incapacidad en enfermedades raras

Natalia Rubio. Guía de sexualidad en enfermedades raras

M^a Jose Pelegrin. Cuentoterapia para intervención con familia o Proyecto 'Cuéntame algo que me reconforte' de cuentos para paliativos

Begoña Bj adaptaciones. IrisBond, Comunicación a través de la mirada

Paciente Con Lipodistrofia

14.30 - 15.30 Comida

16.00 - 18.30 Talleres

TALLER 1 -TERAPIAS NO FARMACOLÓGICAS EN ER.

Musicoterapia para despertar. Manuel Sequera Martin

Aplicación practica de técnicas de estimulación Snozelen. Asociacion española Snoezelen

TALLER 2- ATENCION TEMPRANA Y ENFERMEDADES RARAS.
Julio e Isidoro Candel. Aplicación de un modelo practico de atención centrada en la familia a las enfermedades raras Vs modelo asistencialista

TALLER 3 – PSICOLOGIA Y ENFERMEDADES RARAS

Duelo y comunicación de malas noticias. Manuel Nevado Rey

Valoración neuropsicológica en enfermedades raras. Documento de consenso. M^a Jesus

TALLER 4- REDES SOCIALES Y ENFERMEDADES RARAS.

Eva Añon. Como persuadir a nuestros colaboradores y general impacto deseado

18.30 - 19.00 Descanso

19.00 - 19.30 Premios de comunicaciones

Premio a la mejor comunicacion clínica

Premio a la mejor comunicacion social

Premio a la mejor comunicacion educativa

19.30 - 20.30 Conclusiones y acto de clausura. Juan Carrión Tudela.

Eventos Satélites y Patrocinadores

X CONGRESO INTERNACIONAL
DE ENFERMEDADES Raras

III Congreso del síndrome X Frágil

Sábado: 09.00 a 14.30 - 16.00 a 20.30

II Encuentro Nacional de Familiares y Personas con Incontinencia Pigmenti

Sábado: 09.00 a 14.00

V Simposium de Lipodistrofias

Sábado: 09.00 a 14.30 - 16.00 a 20.30

Expression of Hope (Muestra fotográfica patrocinada por Sanofi Genzyme)

Durante todo el Congreso.

II Exposición en Enfermedades Raras y productos de apoyo (Fundación Rafa Puede)

Viernes: 09.00 a 20.00



FundaciónRafaPuede
Rafael Moreno Villar

Organiza



Coorganiza



Patrocinadores



Colaboradores



Sabado 25. V symposium Lipodistrofias

09.30 - 10.00 Acto de bienvenida

10.00 - 12.00 Actualizacion en Lipodistrofias

Moderador: Jordi Casals Ferragut. *Mánager General España y Portugal AEGERION PHARMACEUTICALS.*

David Araújo-Vilar. Aproximación Terapéutica a la encefalopatía de Celia: *Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de compostela.*

Sofia Sánchez Iglesias. Resultados de un modelo murino de la encefalopatía de Celia *Facultativo*

Antia Fernández Pombo. Eficacia del tratamiento con leptina recombinante humana en las Lipodistrofias generalizadas y parciales. *Facultativo*

12.00 - 12.30 Descanso

12.30 - 14.30 Área social y Enfermedades Raras

Moderador: Enrique Pastor Seller. *Vicepresidente del Consejo General de Trabajo Social.*

Fundación Tutelar de Murcia. Tutela, curatela e incapacidad en enfermedades raras

Natalia Rubio. Guía de sexualidad en enfermedades raras

Mª Jose Pelegrin. Cuentoterapia para intervención con familia o Proyecto 'Cuéntame algo que me reconforte' de cuentos para paliativos

Begoña Bj adaptaciones. IrisBond, Comunicación a través de la mirada

Paciente Con Lipodistrofia

14.30 - 15.30 Comida

16.00 - 18.30 Talleres

TALLER 1 - TERAPIAS NO FARMACOLÓGICAS EN ENFERMEDADES RARAS

TALLER 2 - ATENCION TEMPRANA Y ENFERMEDADES RARAS

TALLER 3 - PSICOLOGIA Y ENFERMEDADES RARAS

TALLER 4- REDES SOCIALES Y ENFERMEDADES RARAS

18.30 - 19.00 Descanso

19.00 - 19.30 Premios de comunicaciones

19.30 - 20.30 Conclusiones y acto de clausura. **Juan Carrión Tudela.**



Asociación de Familiares y Afectados de Lipodistrofias
ESPAÑA - EUROPA - LATINO AMÉRICA