



XVIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras

Trabajando juntos, unidos por los cuidados: la atención integral en enfermedades raras, una esperanza para todos

20-21 Noviembre
2025

Organiza:



Patrocina:



Jueves 20 de Noviembre

09:00 ACTO DE APERTURA E INAUGURACIÓN

09:00 – 09:05 Bienvenida por los organizadores

09:05 – 09:25 Conferencia inaugural

Presentación. **David Sánchez González**. *Presidente Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE), presidente de la Fundación Lucha contra la ceguera (Fundaluce) y miembro de la junta directiva de Retina Internacional.*

- *50 Años de Experiencia en el Diagnóstico Genético: Buenas prácticas y avances en el abordaje de las enfermedades raras en un laboratorio regional acreditado.* **Isabel López Expósito**. Directora del Centro Regional de Bioquímica y Genética Clínica de la Región de Murcia (CBGC).

09:30 – 10:00 INAUGURACIÓN OFICIAL

Testimonios

- **José Luis Capitán**. Enamorados de LA vida.
- **Miriam Tejera Luis**. Madre acogente de niños con enfermedad rara.

Inauguración autoridades

Campaña sensibilización “Desenmascara las raras”, promovida por SOBI y FEDER. Presenta: Inmaculada Hernández Miras. Vocal de D’Genes.

10:00 – 11:30 ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS: PRESENTE Y FUTURO

Presentación. Manuel Posada De la Paz.

- **Beatriz Perales Zamorano**. Presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos.
- **Jesús Cañavate Gea**. Director general de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.
- **M^a Ángeles Díaz Lozano**. Presidenta ANSEDH y secretaria de la Asociación de Enfermedades Raras D’Genes.
- **César Hernández García**. Director general de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia.

11:30 – 12:00 PAUSA

12:00 – 13:30 AVANCES PARA EL DIAGNÓSTICO TEMPRANO DE ENFERMEDADES RARAS

Presentación: **María Juliana Ballesta Martínez**. Jefa de Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia).

- *Cribado Neonatal: Avances Recientes y Nuevas Enfermedades Propuestas en la Cartera Común del SNS.* **José M^a Egea Mellado**. Facultativo del Laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC).
- *Proyectos de cribado neonatal genómico en España.* **María Luz Couce Pico**. Jefe de Servicio de Neonatología. Directora de la Unidad Metabólica del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela.
- *Proyecto BabyLynx: proyecto genoma urgente en niño críticamente enfermo.* **María Palomares Bralo**. PhD. Bióloga. Genómica Estructural y Funcional. INGEMM.

12:00 - 13:30

- *IMPaCT-Genómica: avanzando con equidad en el diagnóstico de enfermedades raras.* **Beatriz Morte Molina.** Investigadora en el Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER).
- *De la incertidumbre al descubrimiento: La evolución del diagnóstico en enfermedades raras hacia la secuenciación genómica completa.* **Sergio Díaz.** Patient Advocacy, Europe. Illumina.
- Testimonio: **Carmen Saez Medina.** Presidenta Objetivo Diagnóstico, Asociación Nacional de Personas Sin Diagnóstico.

Campaña de sensibilización "El viaje de Nica", impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu y FEDER.

13:30 - 15:00

INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS: UNA PUERTA A LA ESPERANZA

Presentación: **Eva Bermejo Sánchez.** Directora e investigadora científica, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII.

- *Drosophila como modelo genético para enfermedades humanas.* **Sergio Casas Tintó.** Investigador Científico, jefe del Área de Genética Humana del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- *Del pez cebra al tratamiento: modelado preclínico y reposicionamiento terapéutico en la anemia de Diamond-Blackfan.* **Victoriano Mulero Méndez.** Catedrático de Biología Molecular de la Universidad de Murcia. Investigador principal del grupo Inmunidad, Inflamación y Cáncer de la Universidad de Murcia, del Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla y del Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER).
- *CIBERER: Un ejemplo de investigación en red para las enfermedades raras.* **José María Millán Salvador.** Director científico del CIBERER. Investigador Principal del Grupo de Investigación de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica (BMCG) del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (IIS La Fe).
- *Proyecto de investigación COXPD1.* **Macarena Alba Gil Aranda.** Investigadora Grupo de Metabolismo y Regulación Genética. UCAM.
- Testimonio: **Myriam Romero Hernández.** Madre de un niño con Síndrome de Apert. Responsable de redes y proyectos en APERTCRAS.

Adhesión a la Iniciativa legislativa popular que propone una Ley para la regulación del cribado neonatal universal y equitativo en España.

15:00 - 17:00

PAUSA DESCANSO

17:00 - 18:30

AVANCES EN TRATAMIENTOS PARA MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO

Presentación: **Santiago De la Riva Compadre.** Miembro de la directiva de FEDER.

- *Inteligencia Artificial: Mejorar la calidad de vida de personas con enfermedades raras y sin diagnóstico.* **José Manuel Alcaraz Muñoz.** Subdirector General de Tecnologías de la Información del Servicio Murciano de Salud.
- *Búsqueda de la mejor terapia génica para el tratamiento de la distrofia muscular congénita asociada a LMNA.* **Ignacio Pérez de Castro.** Jefe de Unidad de Terapia Génica, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII.

17_00 - 18:30

- *Manejo clínico y terapéutico de mujeres con trastorno plaquetario congénito.* **José María Bastida Bermejo.** Médico Adjunto Especialista en Hematología. Servicio Hematología, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca (CAUSA). Grupo CARD-02, Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL). Coordinador Grupo Español de Alteraciones Plaquetarias Congénitas (GEAPC) de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH).
- *Testimonio: Enfermedades raras: el trasplante como oportunidad y esperanza de vida. Enfermedades renales raras, el caso de un adolescente.* **Susana Carvajal Arjona.** Presidenta de la Federación de asociaciones de pacientes europeos afectados por una enfermedad renal rara y genética (FEDERG). Coordinadora de representantes de pacientes (ePAG) en la Red Europea del Riñón, ERKNet. Cofundadora de la Asociación Española de Pacientes para la información e investigación de las Hipomagnesemias familiares (HIPOFAM).

18:30 - 20:00

CUANDO NO SE PUEDE CURAR, SE PUEDE CUIDAR: LA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN INTEGRAL A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO

Presentación: **Dolores María Peñalver García.** Logopeda especialista en enfermedades raras.

- *Realidad virtual: Construyendo puentes de empatía en educación y salud.* **André Araujo.** Instituto Politécnico de Porto, Escola Superior de Saúde, Centro de Investigação em Reabilitação.
- *El reto de comer con una enfermedad rara: cuando no hay hoja de ruta.* **Belén Ordóñez Miyar.** Logopeda investigadora en alimentación y disfagia neonatal-pediatrica en Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Clínico San Carlos de Madrid.
- *Terapia ocupacional y ocupación significativa: del "simple hacer" al desarrollo personal.* **Sofía Clemente Rojas.** Terapeuta ocupacional y directora de Serendipia Terapias y Formación de Caravaca de la Cruz.
- *Método Dhaca: comunicación alternativa que puede ser utilizada en enfermedades raras.* **Ana Cristina de Albuquerque Montenegro.** Departamento de Fonoaudiología. Universidad Federal de Pernambuco (UFPE-Brasil).
- *Testimonio:* **Cristian Lago Rodríguez.**

Viernes 21 de Noviembre

09:00 - 10:00 **COMUNICACIONES ORALES**

10:00 - 11:00 **HUMANIZACIÓN Y BUENAS PRÁCTICAS EN LA ATENCIÓN AL COLECTIVO DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS**

Fide Mirón Torrente. Vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y presidenta de la Asociación Española de Porfiria

- *Humanizando la atención sanitaria a personas especialmente vulnerables.* **Esther Aleo Luján.** Directora Médico del Hospital Infantil Universitario del Niño Jesús y colaboradora de la Fundación Humans.
- *El enfermo, la razón de ser del médico.* **Norberto Ortego Centeno.** Catedrático de la Universidad de Granada. Médico internista.
- *Proyecto Mar de sonrisas: navegar como terapia para niños con patologías crónicas y complejas.* **José María Ruiz Tudela.** Presidente de Médicos con Iberoamérica Ibermed.
- *Nefrología. Diálisis. Trasplante.* **Susana Carvajal Arjona.** Presidenta de la Federación de asociaciones de pacientes europeos afectados por una enfermedad renal rara y genética (FEDERG). Coordinadora de representantes de pacientes (ePAG) en la Red Europea del Riñón, ERKNet.

11:00 - 12:00 **RECURSOS DE APOYO SOCIAL Y SANITARIO PARA MEJORAR LA ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO Y SUS FAMILIAS**

Presentación: **Mauro Rosati García-Morato.** Presidente Asociación Sense Barreres.

- **Magdalena Belando Llor.** Psicóloga en FEDER.
- **Isabel Fernández Aldeguer.** Trabajadora social en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Geraldine Litmanovich.** Divulgadora en Criando 24/7. Asesora de familias, profesionales y entidades.

12:00 - 12:30 **PAUSA CAFÉ**

12:30 - 13:00 **VOCES DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

Presentación: **Juan Carrión Tudela.** Presidente de D'Genes.

- "El alma cincelada: la ataxia como taller de resiliencia". **Conrado Navalón Vila.** Psicólogo y profesor titular jubilado de la Universidad de Murcia.
- "Donde llegan no llegan mis pies vuela mi alma". **Erika Rodríguez Moreno.**

13:00 - 14:00 **EXPERIENCIAS DE UTILIZACIÓN DE EXOSQUELETOS PARA IMPULSAR LA AUTONOMÍA DE PERSONAS CON PROBLEMAS DE MOVILIDAD**

Presentación: **Gladis Hernández Vidal.** Delegada de D'Genes en Canarias.

- *Ekso NR. Últimos avances en tecnología para la rehabilitación neuromotora.* **Alejandro Losana Ferrer.** Fisioterapeuta, especialista clínico en Rebiotex.
- *Innovación clínica en exosqueletos pediátricos y rehabilitación neurológica.* **Luciano del Pino Gaspar.** Fisioterapeuta, especialista clínico en Marsi Bionics.

14:00 **ENTREGA DE PREMIOS DE PÓSTERES Y COMUNICACIONES ORALES**

14:15 **CLAUSURA Y CIERRE**

Organiza:



UCAM
UNIVERSIDAD



Patrocinadores Oficiales

sonofi illumina®

Colaboradores Oficiales



Colaboradores de Pósteres y Comunicaciones



Otros colaboradores



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030



Colaboradores en especie



Entidades de las que forma parte D'Genes

