

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

24,25 y 26 de
noviembre de 2020 ON LINE

***Nuevos retos,
nuevos desafíos***



XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



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

MARTES 24 DE NOVIEMBRE

16:00-16:30 horas. INAUGURACIÓN

TESTIMONIOS

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

INAUGURACIÓN OFICIAL

- Representante de la UCAM.
- Representante Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.
- Representante Ministerio Sanidad.
- Juan Carrión Tudela. Presidente D’Genes.

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

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

- *La respuesta europea a las enfermedades raras.* 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. Director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III.
- *Proyecto Foresight 2030. La proyección de las políticas en enfermedades raras a nivel europeo.* Alba Ancochea Díaz. 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

Moderador: Bernat Soria Escoms. Ex ministro de Sanidad.

- *Medicamentos huérfanos: retos de la Industria Farmacéutica.* Jorge Capapey Arribas. 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. Jefe del Servicio de Farmacia. Hospital Universitario y Politécnico La Fe (Valencia).

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



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

- *Terapia avanzada en el Sistema Nacional de Salud.* María Jesús Lamas Díaz. Directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

20:30-21:00 horas. EXPOSICIÓN “ERes arte”.

MIÉRCOLES 25 DE NOVIEMBRE

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

Moderador: Antonio González Armas. Licenciado en Derecho y director de los programas de radio “Enfermedades raras” e “Investigadores por el mundo” en Radio Libertad FM.

- *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 Spain and Portugal.

- *Rendimiento del panel de NGS para el diagnóstico de las enfermedades raras de mayor demanda en la Región de Murcia.* Liliana Galbis Martínez. Doctora en Ciencias Biológicas y especialista en Bioquímica Clínica. 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

Moderador: María Teresa Martínez Ros. Directora general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

- *Dilemas bioéticos planteados por las enfermedades raras.* Rafael Pacheco Guevara. Académico de Número de la Real Academia de Medicina y 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 Roncero. Jefe de División de Innovación Biomédica del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT). Coordinador de la Unidad Mixta Terapias avanzadas CIEMAT/IIS de la Fundación Jiménez Díaz. Jefe de grupo y miembro del Comité de Dirección del CIBERER.

- *Avances en Amiloidosis hereditaria por transtirretina.* Francisco Román López Andreu. Jefe de Servicio de Medicina Interna del Hospital General Universitario Reina Sofía de Murcia

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

Moderador: Alberto Tomé. Director general de Humanización y Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

- *Escuchar al paciente.* Inmaculada Barceló Barceló. Directora general de Asistencia Sanitaria de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



- *Buenas prácticas y humanización. Productos bajo coste.* María de Pablos Salgado. Presidenta de la Asociación de Atención a las Personas con Parálisis Cerebral y Afines ASPACE Segovia.

- *Telemonitoreo y Teleconsulta, una alternativa durante la pandemia para pacientes con enfermedades raras y crónicas* Karla Ruiz de Castilla Yabar. Directora de la asociación Esperantra (Perú).

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: Alberto David Asencio Ibáñez. Investigador del grupo ECO (Estudios Críticos de la Comunicación) y vocal de la Fundación Poco Frecuente.

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

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

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

- *Proyecto de comunicación: Programa de radio "Enfermedades raras".* Antonio González Armas. Director de los programas de radio "Enfermedades raras" e "Investigadores por el mundo" en Radio Libertad FM.

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

- *Proyecto Gusi.* Joaquín Sáez Carrión.

- *Metodologías TIC Inclusivas en educación.* José Dulac Ibergallartu. Profesor de Educación Primaria. Director Pluma y Arroba.

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

- *¿Ofrecemos oportunidades de alfabetización para todo el alumnado?* Ana Elisabeth Jacas Osborn y Beatriz Bellido Martorell, cofundadoras de AlfaSAAC.

19:00-20:15 horas. TALLERES

- *Los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación en Atención temprana. La base para favorecer la comunicación, el lenguaje y las relaciones sociales.* José Cardama Barrientos. Psicólogo Gabinete Arca SLPU, centro especializado en atención temprana. Terapeuta familiar. Especialista 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 en epilepsia refractaria, indicaciones y manejo dietético.* Eva González del Val (PEaDS Epilepsy & Metabolics Manager Spain) y Carmen Melina Morencos (Dietista-Nutricionista experta en Dieta Cetogénica).

20:15 horas. Entrega Premios Pósteres y Comunicaciones.

20:30 horas. 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 Tudela. Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

Rosa María Hernández Pérez. 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 Muros.
Experta en Micronutrición y Dietoterapia. Medicina ambiental. Miembro de la Sociedad Internacional de la
Enfermedad de Lyme e infecciones asociadas (ILADS) Director médico de la Clínica Gaia. Licenciada en
Medicina y Cirugía por la Universidad de Granada.

19:00 horas. *Las diferentes facetas de la enfermedad de Lyme.* Raouf Ghazzi, jefe del Centro de Competencia
de la enfermedad de Lyme del Hospital de Lannemezan (Francia) 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 En-
fance Lyme and Co (Francia).

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

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



EVENTOS SATÉLITES-SIMPOSIOS

MARTES 24 DE NOVIEMBRE

SIMPOSIUM INCOTINENCIA PIGMENTI

16:45 horas. Inauguración.

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

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

Testimonios afectados.

17: 30 horas. *Genética e Incontinencia Pigmenti*. Carmen Ayuso García. Jefe del departamento de Genética clínica. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz (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 (Madrid).

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

19:45 horas. *Líneas de trabajo y estrategia. El poder del asociacionismo*. Isabel María Sánchez Sánchez. Trabajadora social de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



EVENTOS SATÉLITES-SIMPOSIOS

MIÉRCOLES 25 DE NOVIEMBRE

SIMPOSIUM ALAGILLE

16:00 horas. Inauguración de la jornada.

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

Sandra Beltrán Martínez. Representante del grupo D'Genes Alagille.

Testimonios afectados.

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

17:00 horas. *Enfermedad hepática en el Síndrome Alagille. Diagnóstico y tratamiento.* Esteban Frauca Remacha. Médico Adjunto de Hepatología y Transplante Hepático Pediátrico. Hospital Universitario La Paz. (Madrid).

17:45 horas. *Aspectos quirúrgicos en el Síndrome de Alagille: trasplante hepático.* Francisco Hernández Oliveros. Jefe de Sección de Transplante pediátrico en Hospital Universitario La Paz (Madrid).

18:30 horas *Aspectos psicológicos del Síndrome de Alagille.* Manuel Illera Hernández. Psicólogo de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

19:00 horas *Líneas de trabajo y estrategia. El poder del asociacionismo.* Isabel María Sánchez Sánchez. Trabajadora social de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



EVENTOS SATÉLITES-SIMPOSIOS

JUEVES 26 DE NOVIEMBRE

SIMPOSIUM SIN DIAGNÓSTICO

16:00 horas. Inauguración.

Juan Carrión. Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras 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. *¿Cuál es el papel de los pacientes en el abordaje de las personas sin diagnóstico?* Patricia Arias. Área de Investigación y Conocimiento. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

18:00 horas. *Cuidar al cuidador. La importancia de la atención psicológica durante la búsqueda de Diagnóstico*. Nazaret Pareja Gil. Psicóloga del Servicio de Atención Psicológica de la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Andalucía (ASENSE-A) y del Servicio de Atención Psicológica de la Asociación Atrofia del Nervio Óptico de Leber (ASANOL).

18:45 horas. *Centro Multidisciplinar de atención a personas y familias sin diagnóstico y otras enfermedades raras "Pablo Ramírez García" de El Coronil (Sevilla)*. Silvia García Castellanos. Representante D'Genes Andalucía.

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



ORGANIZA



PATROCINADORES OFICIALES



COLABORADORES OFICIALES



PATROCINADORES TALLERES



PATROCINIO PREMIOS PÓSTERES Y COMUNICACIONES

