

MURCIA
DEL 13 AL 16
DE NOVIEMBRE
DE 2019

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS (DÍAS 15 Y 16)

**VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO
DE ENFERMEDADES RARAS,
HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES**
(DÍAS 13 Y 14)

**Las enfermedades
raras, ante el reto
de un abordaje global**

ORGANIZA

COLABORA



VII

ENCUENTRO IBEROAMERICANO

DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES

MURCIA
13,14,15 Y 16
NOVIEMBRE
2019



XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



MIÉRCOLES 13 DE NOVIEMBRE

15:30 h. Visita Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas con Síndrome X Frágil y otras Enfermedades Raras “Pilar Bernal Giménez”.

16:00 h. Celebración Asamblea general de ALIBER.

20:30 h. Recepción oficial en el Ayuntamiento de Murcia a participantes en el VII Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.

21:30 h. Cena de bienvenida a los participantes en el VII Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.

JUEVES 14 DE NOVIEMBRE

11:30 h. Mesa redonda: Atención a las personas con enfermedades raras.
Lugar: Aulas 2-3 del Pabellón Docente del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

Modera: *Rosario Domingo Jiménez, Presidenta del Comité Científico del XII Congreso Internacional de Enfermedades Raras.*

Intervienen:

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

- *Ángel Baeza Alcaraz, Director Gerente del Área I Murcia Oeste y Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.*

- *Pablo Ramírez Romero. Director del Instituto de Investigación Biosanitaria (IMIB). Coordinador regional de trasplantes y catedrático del servicio de cirugía general y digestiva del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.*

- *Encarna Guillén Navarro. Jefa de Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. IMIB-Arrixaca. Universidad de Murcia. CIBERER-ISCIII.*

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



- *Isabel López Expósito. Directora del Centro de Bioquímica Clínica y Genética Clínica del Servicio Murciano de Salud. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. IMIB-Arrixaca. CIBERER-ISCIII.*

- *César Salcedo Cánovas. Médico Adjunto del Servicio de Traumatología y Ortopedia del HCUVA. Coordinador del Centro de Referencia en Ortopedia Infantil.*

- *Juan Ramón Gimeno Blanes. Servicio de Cardiología HCUVA. Coordinador del Centro de referencia español y europeo en cardiopatías. IMIB-Arrixaca.*

Tras la mesa y coloquio, podrá realizarse visita al Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Unidad de Atención a Enfermedades Raras y al IMIB-Arrixaca, en grupos acompañados.

14:30 h. Comida

16:00 h. Situación de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en Iberoamérica.

Lugar: Salón de actos del Palacio de San Esteban.

Moderador: *Estrella Guerrero Solana. Gerente de proyectos en ALIBER.*

- **16:00-17:30 h.** Situación actual de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en Latinoamérica. *Inés Castellano, Presidenta de FADEPOF (Argentina); Regina Próspero, Vicepresidenta del Instituto Vidas Raras (Brasil); Luz Victoria Salazar, Directora de ACOPEL (Colombia); Eliecer Quispe, Presidente de FEPEL DASHA (Ecuador); Deolinda Acosta de Martínez, Presidenta de APEyEA, (Paraguay); y Martha Giménez Torres, Presidenta de FUDI (Uruguay).*

- **17:30-18:00 h.** La importancia de la formación en enfermedades raras: Lanzamiento del XI Congreso Mundial del Síndrome de Cornelia de Lange. *Joana Mendivelso. Presidenta de la Fundación CdlS Colombia.*

- **18:00-18:30 h.** Recepción y bienvenida por parte del presidente de la Comunidad Autónoma de Murcia, Fernando López Miras.

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



- 18:30-19:00 h. Descanso.

- 19:00-19:45 h. - Alianzas y otras herramientas para la defensa de derechos de ALIBER: Estudio ENSERIO LATAM, IRDiC, RDI, Banco de documentación, Embajadas por las enfermedades raras y Declaración conjunta por las enfermedades raras.

- Identificación de barreras en la implicación de las personas con enfermedades raras en investigación y recomendaciones para afrontarlas. Perspectiva de Iberoamérica.

Alba Ancochea Díaz. ALIBER Advocacy Advisor. EURORDIS Board of Director. En representación del grupo de pacientes de IRDiC.

-19:45-20:30 h. Buenas prácticas en atención a las personas con enfermedades raras.

- Programa de Triagem Neonatal Expandido. *Regina García Prospero, Vicepresidenta de Instituto Vidas Raras, Brasil.*

- La articulación exitosa del sector público y las organizaciones de pacientes. *Solanyi Mosquera Castillo, Comunicadora Social – Técnica Área Salud, Referente y Gestora Social de Enfermedades Huérfanas, Secretaria de Salud Pública municipal de Cali, Colombia; Dr. Julián Ramírez, Universidad del Valle y Hospital Universitario del Valle, Colombia; y Leonisa Castillo Centeno, Presidenta de 11qlatinoamerica, Colombia.*

- Promoción de la inclusión social de los menores con ER: familia, infancia y movimiento asociativo. *Fide Mirón. Vicepresidenta de FEDER.*

21:30 h. Cena.

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



VII ENCUESTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



VIERNES 15 DE NOVIEMBRE: PARTE CIENTÍFICA

JORNADA MATINAL EN AUDITORIO Y CENTRO DE CONGRESOS
VÍCTOR VILLEGAS

08.30 a 09,30 h. Acreditaciones XII Congreso Internacional de ER.

09:30 a 11:00 h. Mesa inaugural.

Testimonios:

Rosario: No puedo escolarizar a mi hija.

Raquel: Tengo una enfermedad ultrarrara ¿Qué puedo hacer?

Deolinda Acosta de Martínez: ¿Soy mayor y ahora qué?

Inauguración oficial.

11:00 a 11:30 h. Pausa café.

11:30 a 13.00 h. Situación de los Medicamentos Huérfanos en España e Iberoamérica. Buenas prácticas de las administraciones en enfermedades raras.

Modera: *Manuel Pérez Fernández. Presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y presidente de la Fundación Mehuer.*

- Situación de los MMHH en España. *Aurora Berra de Unamuno. Presidenta de AELMHU.*

- Situación de los MMHH en Iberoamérica. *Inés Alicia Castellano. Presidenta Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF).*

- Ministerio de Sanidad. *Patricia de La Cruz Gimeno. Directora general de Cartera Básica.*

- Testimonio. *Jordi Cruz Villalba. Director MPS España y miembro de la directiva de FEDER.*

13.00 a 14,30 h. Proyectos internacionales en enfermedades raras: Centros de recursos y servicios sociales especializados para la atención multidisciplinar de las personas con enfermedades raras y sus familias.

Modera: *José Francisco Castañón Baquera. Técnico responsable de formación del SMS, Plan Integral de EERR de la Región de Murcia (PIER).*

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII ENCUESTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



- Red de Centros de Atención Integral de Enfermedades Raras. *Alba Ancochea. Miembro directiva de Eurordis y FEDER.*
- Retos y oportunidades en la creación de Centros de Recursos de Atención multidisciplinar en Iberoamérica. *Joana Santos. Coordinadora de Proyectos y relaciones Internacionales de Rarissimas Portugal.*
- Modelo de atención a personas con enfermedades raras y sin diagnóstico: Ejemplo de una buena práctica. *Miguel Ángel Ruiz Carabias. Director de la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes.*
- Testimonio. Centros de atención diurna y enfermedades raras. *Mauro Rosati García-Morato. Presidente de la Asociación Sense Barres Petrer.*

14.30 a 16.30 h. Comida.

JORNADA DE TARDE EN UCAM. Sala Templo

A las 16:30 Bienvenida y saludo institucional

16.30 a 18.00 h. Avances en diagnóstico de enfermedades raras.

Modera: *Isabel López Expósito. Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del SMS. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. IMIB-Arrixaca. CIBERER-ISCIII.*

- Aportaciones desde la investigación en etapas tempranas a las epilepsias sin diagnóstico. *Luis Miguel Aras Portilla. Director ejecutivo Apoyo Dravet. Facultativo Servicio Normal Urgencias Estella (Servicio Navarro de Salud).*
- Detección precoz de anomalías genéticas en el feto a partir de sangre materna. *María Collado Díaz. Doctora en Biología Molecular y Genética. Responsable de la Unidad de Citogenética en Sistemas Genómicos.*
- Programa de Casos de Enfermedades Raras sin diagnóstico (SpainUDP) del IIER, ISCIII. *Manuel Posada. Director del Instituto de Enfermedades Raras Carlos III. Presidente de la Sociedad International Conference on Orphan Drugs and Rare Diseases (ICORD).*
- Medicina de precisión para interferonopatías infantiles usando el pez cebra. *Victoriano Mulero Méndez. Doctor en Ciencias Biológicas. Departamento de Biología Celular e Histología, Facultad de Biología de la Universidad de Murcia.*

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



18.00 a 18.30 h. Pausa café.

18.30 a 20.00 h. Actualizaciones terapéuticas en enfermedades raras.

Modera: *María Barreda Sánchez. Profesora UCAM.*

- Avances quirúrgicos en Epilepsia. Diagnóstico, localización del foco epiléptico y determinación de candidatos para cirugía de epilepsia refractaria. *Gonzalo Olivares Granados. Neurocirujano y responsable del CSUR Epilepsia Refractaria del Hospital Virgen de las Nieves de Granada.*

- Avances terapéuticos en ataxias y paraparesias espásticas. *Alejandra Darling. Neuropediatra especialista en paraparesias y ataxias.*

- Técnica de lipoinfiltrado enriquecido con células madre, para la regeneración de tejidos. *Elena Arana Martín-Bejarano. Jefe Sección Cirugía Plástica Unidad de Cirugía Plástica Pediátrica en Hospital Universitario Vall d'Hebrón de Barcelona.*

- La colangitis biliar primaria. Una enfermedad con nuevas dianas terapéuticas. *Senador Morán Sánchez. FEA Digestivo Hospital Universitario Santa Lucía (HUSL). Profesor UCAM.*

20.00 a 21.00 h. Convivir con una enfermedad rara: impacto psicosocial de las enfermedades raras.

Modera: *Enrique Pastor Seller. Profesor titular de la Universidad de Murcia. Facultad de Trabajo Social.*

- Estudio etnográfico en las enfermedades lisosomales: entendiendo la realidad de las patologías poco frecuentes. *Mónica A. López Rodríguez. Doctora especialista en Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal.*

- Trastornos de ansiedad y patología somática asociada en los síndromes Ehler Danlos y otras enfermedades raras. *Antonio Bulbena Vilarrasa. Catedrático de Psiquiatría de la Universidad Autónoma de Barcelona y director del INAD.*

- Testimonio: Percepción de convivir con una enfermedad rara o poco frecuente a través de un/a hermano/a. *Cecilia Moreno López.*

- Testimonio: Cómo afrontar las enfermedades raras desde el papel de los padres. *María Ángeles Díaz Lozano.*

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



SÁBADO 16 DE NOVIEMBRE: PARTE SOCIAL Y ASOCIATIVA

LUGAR: UCAM. Sala Templo.

9.30 a 11:00 h. Herramientas de participación en las asociaciones y avances sobre modelos de atención.

Modera: *Modesto Agustín Díez Solís. Presidente Comité de Entidades de Representantes de Personas con Discapacidad de Extremadura (Cermi Extremadura) y Asociación Nacional Síndrome de Apert y otras Craneosinostosis Sindrómicas (APERTcras).*

- Plataformas de pacientes. *Begoña Nafría Escalera. Responsable de la plataforma internacional Share4Rare. Patients engament in research coordinator, Sant Joan de Déu Research Foundation.*

- Atención temprana centrada en la familia y su implicación en asociaciones de pacientes. *Francisco Alberto García Sánchez. Doctor en Psicología. Profesor Catedrático de la Universidad de Murcia Departamento Métodos de Investigación y Diagnóstico en Educación.*

- A toda vela, ocio inclusivo como impulsor de la comunidad. *Daniel Martínez Luque. Técnico del Servicio de Ocio Inclusivo de la Asociación A toda Vela.*

- Programa PACES. *Beatriz Garnica Martínez. Coordinadora Regional área Pediatría de la Región de Murcia.*

11.00 a 11.30 h. Pausa café.

11.30 a 13.00 h. Intercambio buenas prácticas del Movimiento Asociativo. Experiencias innovadoras desarrolladas por asociaciones en España e Iberoamérica.

Modera: *Fide Mirón Torrente. Presidenta de la Asociación de Personas con Discapacidad y Enfermedades Raras de Ibi (ADIBI), miembro de la directiva de la Asociación Española de Porfiria y vicepresidenta de FEDER.*

- Los actores políticos en el discurso público sobre las enfermedades poco frecuentes. *Alberto David Asencio Ibáñez. Investigador ECCO de la Universidad de Almería. Miembro Fundación Poco Frecuente.*

- Cohousing. Vivir con más autonomía entre afines. *Prudencio López Vicedo. Coordinador Asociación SENIORS Vida sostenible.*

- La Inclusión laboral, una respuesta de la sociedad. *Rosa González González. Presidenta Asociación Síndrome Williams de España.*

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII ENCUESTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



- Proyecto de investigación HERNER-CCV: Hermanos de niños con enfermedades raras. Comunicación y calidad de vida. *Magdalena Cantero Sosa. Miembro Fundación Poco Frecuente.*

- Servicio de información y orientación en enfermedades raras (SIO) ALIBER. *Luiz Victoria Salazar (vicepresidenta de ALIBER y directora de ACOPEL, Colombia).*

13.00 a 14.30 h. Buenas prácticas en transparencia.

Modera: *Santiago de la Riva Compadre. Vicepresidente de la Fundación FEDER y miembro de la junta directiva de FEDER.*

- Compliance penal. *Jaime Juárez Rodríguez. Abogado de PONS Compliance.*

- Transparencia y buenas prácticas en organizaciones de investigación para la salud. *María Eugenia Larrégola Pérez. Directora de Relaciones Institucionales de la Fundación lealtad.*

- AENOR. *Rosa Marina Agüera Saura. Delegación AENOR en la Región de Murcia.*

14.30 a 16.00 h. Comida.

15.00 a 16.00 h. Revisión de pósteres.

16.00-18.00 h. Talleres.

TALLER 1. Sala Templo.

Modera: *Dolores María Peñalver García. Logopeda y psicopedagoga. Directora del Centro DADO.*

16:00 h. Innovaciones en CC con apoyo tecnológico. *Soraya Muñoz Mendieta. Asesora de Tecnología de Apoyo en BJ Adaptaciones.*

17:00 h. El derecho a un acceso temprano a la comunicación. Mitos y retos. *Begoña Llorens Macián. Psicóloga y Logopeda.*

TALLER 2. Salón de actos.

Modera: *Representante de la Consejería de Educación de la Región de Murcia.*

16:00- 18:00 h. Inclusión educativa en enfermedades raras y Bullying.

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



- Programa contra el acoso escolar de la Universidad de Murcia. *Juan Pedro Martínez Ramón. Doctor en Psicología.*

- Programa Arco iris de Educación Emocional. *Ana Peinado. Doctora en Psicología experta en educación emocional.*

- Programa de Intervención Educativa en Centros Escolares, desarrollado por D'Genes, con el apoyo del Banco Santander. *Pedro José Tudela Martínez. Maestro de Educación Especial, Pedagogo y Psicopedagogo. Responsable del área de Educación en D'Genes.*

- Programas de inclusión a través del juego en centros educativos: experiencia de aplicación del proyecto PIAR (Fundación Rafa Puede). *Olga Rodríguez Ferrán. Coordinadora Proyecto PIAR de Fundación Rafa Puede. Profesora asociada Universidad de Murcia.*

18.00 a 18.30 h Pausa café.

18.30 a 19.30 h. Comunicaciones científicas. Entrega de premios. Modera: Rosario Domingo Jiménez. Presidenta Comité científico XII Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

19:30 a 20:00 h. Ponencia de clausura. Últimos avances en edición génica para el tratamiento de enfermedades raras. *Estrella Núñez Delicado. Vicerrectora de Investigación de la UCAM.*

20:00 a 20:15 h. Conclusiones. *David Sánchez González. Presidente de Retimur y vocal de la junta directiva de FEDER.*

20.15 a 20:30 h. Mesa de clausura:

- *Estrella Núñez Delicado. Vicerrectora de Investigación de la UCAM.*

- *Juan José Cánovas Cánovas. Alcalde de Totana.*

- *Juan Carrión Tudela. Presidente de D'Genes, FEDER y ALIBER.*

- *Inés Castellano (Argentina). Vicepresidenta de ALIBER y Presidenta de FADEPOF (Argentina).*

- *Regina García Próspero. Vicepresidenta de ALIBER y Directora del Instituto Vidas Raras (Brasil).*

- *Luz Victoria Salazar (Colombia). Vicepresidenta de ALIBER y Directora de ACOPEL (Colombia).*

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES
RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



II SIMPOSIUM DE PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO

LUGAR: UCAM. Salón de actos

SÁBADO 16 DE NOVIEMBRE

11:30 a 14.30 h. Salón de actos de planta primera.

Modera: *Ángel Javier Losa Palacios. Director gerente del Hospital de Hellín (Albacete).*

- Proyecto de Investigación sobre retraso diagnóstico.

Verónica Alonso Ferreira. Científico Titular del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III.

- Proyecto de investigación en niños con epilepsias sin diagnóstico. *Luis Miguel Aras Portilla. Director ejecutivo Apoyo Dravet. Facultativo Servicio Normal Urgencias Estella (Servicio Navarro de Salud).*

- Proyecto de enfermedades no diagnosticadas ENoD

CIBERER. Beatriz Morte Molina. Doctora en Farmacia. Investigadora del CIBERER.

- Centro de atención integral a personas con enfermedades raras y sin diagnóstico en Sevilla y Día Mundial Sin Diagnóstico. *Silvia García Castellanos. Coordinadora D´Genes Sin Diagnóstico.*

14.30 a 16,00 h. Comida.

16.00-18.00 h. Taller. Sala Templo.

Modera: *Dolores María Peñalver García. Logopeda y psicopedagoga. Directora Centro DADO.*

16,00 h. Innovaciones en CC con apoyo tecnológico. *Soraya Muñoz Mendieta. Asesora de Tecnología de Apoyo en BJ Adaptaciones.*

17:00 h. El derecho a un acceso temprano a la comunicación. Mitos y retos. *Begoña Llorens Macián. Psicóloga y Logopeda.*

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII ENCUESTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES
RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



COMITÉ ORGANIZADOR

Presidente

Juan Carrión Tudela

Vocales

Miguel Ángel Ruíz Carabias

David Sánchez González

Encarna Bañón Hernández

Eloína Valero Merlos

M^a Ángeles Carrión Gutiérrez

Eva María Peraita Soler

Joaquín Hernández Arcas

M^a Llanos Martínez Martínez

Francisco J. Moya y Faz

Pedro José Tudela Martínez

Silvia García Castellanos

María Jesús García Cánovas

Juana Carrasco López

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES
RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



COMITÉ CIENTÍFICO

Presidente

María Rosario Domingo Jiménez

Vocales

Antonio Bañón Hernández	Alba Ancochea Díaz
Isabel López Expósito	Carmen Ayuso García
María Juliana Ballesta Martínez	Manuel Posada de la Paz
César Salcedo Cánovas	Francesc Palau Martínez
María Teresa Martínez Ros	Pablo Lapunzina Badía
Enrique Pastor Seller	Doria Maria Peñalver García
Eduardo Martínez Salcedo	Salvador Ibáñez Mico
Celia Albadalejo Ortiz	María Dolores Carcel
Gloria García Parra	Francisco Martínez García
Juan Antonio Bafalliu Vidal	José F. Castañón Baquera
Guillermo Glover López	Jerónimo Lajara Blesa
Miguel Ángel Ruiz Carabias	Estrella Núñez Delicado
Pedro Moreno Gea	Eloína Valero Merlos
M ^a Teresa Montero Cebrián	M ^a Llanos Martínez Martínez
Inmaculada González Gallego	Francisco J. Moya y Faz
Isabel Tovar Zapata	Carmen María Gómez Navarro
Juan Carrión Tudela	

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



ORGANIZA



COLABORA



PATROCINADORES OFICIALES

SANOFI GENZYME

BIOMARIN®

Alnylam®
PHARMACEUTICALS

COLABORADORES OFICIALES





RARE
DISEASES
INTERNATIONAL

 fundaciónHEFAME

Vigala
Pastelería