

**VI CONGRESO NACIONAL DE
ENFERMEDADES RARAS
1er ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE
REPRESENTANTES DE ASOCIACIONES CON
ENFERMEDADES RARAS
1er SIMPOSIUM INTERNACIONAL
DE LIPODISTROFIAS**

***Totana, 18 y 19 de octubre de 2013
Totana (Murcia)***

PROGRAMA

VIERNES 18:

12:00 h: ACTO INAUGURAL 1ª PARTE:

MESA TESTIMONIOS DE ENFERMEDADES RARAS:

- Modera: Naca Eulalia Pérez de Tudela, presidenta de D'Genes.
- Intervienen (5 minutos cada ponente):
 - Virginia de Felipe: La fuerza de vivir con una ER.
 - Julián Isla: La importancia de los familiares en la investigación de enfermedades raras.
 - Carmen Sever: La persona con una ER: Defiende sus derechos.
 - Francisco Carrillo: Las dificultades en el acceso a un tratamiento.
- Representación teatral a cargo del Grupo de Ayuda Mutua, Papeles Escondidos (FEDER Extremadura).

12:30 h: ACTO INAUGURAL 2ª PARTE:

INTERVIENEN:

- Excmo. Sr. Presidente de la Comunidad Autónoma de la región de Murcia.
- Excma. Sra. Ministra de Sanidad.



- Sra. Alcaldesa de Totana.
- Sr. Presidente de FEDER.
- Sra. Presidenta de D'Genes.

13:00 h: Encuentro entre autoridades y participantes en el VI Congreso Nacional.

17:00 h: Conferencia inaugural del VI Congreso Nacional: Las bases de datos de laboratorios clínicos de diagnóstico de enfermedades raras como valiosa herramienta de información para todos los implicados. Impartida por Dña. Teresa Pampols.

17:45 h: Conferencia: Mecanismos moleculares de las lipodistrofias familiares. Impartida por Dra. Corinne Vigouroux.

18:15 h: Conferencia: Avances en el Síndrome de Morquio. Impartida por Dra. Encarna Guillén, Unidad de Genética Médica, Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Cátedra de Genética Médica, Universidad Católica de San Antonio (UCAM).

18:45 h: Descanso.

19:15 h: Mesa redonda: La imagen de las enfermedades minoritarias en los medios de comunicación españoles. Informe 2012-2013. Coordina: D. Santiago Quiroga. Intervienen: Antonio M. Bañón (Universidad de Almería, CySOC), Josep Solves (Universidad Cardenal Herrera), Sebastián Sánchez (Universidad de Valencia) y Juan Manuel Arcos (Universidad de Almería, OBSER).

20:45 h: Presentación exposición fotográfica "Paciente nº 123", a cargo de D. Carlos Mauricio Bernal Lizarazo.

Durante todo el Congreso se podrá disfrutar de la exposición itinerante "Entre bordados y barro", formada por dos artesanos

de la región de Murcia: Justa (Trajes regionales), y Alfar Tudela, reciente ganador del premio de artesanía regional Murcia 2013, en la modalidad de artesanía creativa.

SÁBADO 19:

De 9:30 a 14:00 h: Ponencias del VI Congreso de ER:

- De 9:30 a 10:00 h: Defensa de los derechos de los pacientes con EERR. Ponente: Dña. Gema Chicano, presidenta de la Asociación Española de Displasia Ectodérmica.
- De 10:00 a 11:30 h: Mesa redonda: Acercando el laboratorio a la calle. Intervienen: Dra. Sofía Sánchez Iglesias, Universidad de Santiago (Ponencia: Cómo sabemos que tenemos una mutación patógena); Alejandro Ruiz Riquelme, Universidad de Santiago (Ponencia: Cuando una proteína va mal: el trabajo de un biólogo molecular); Dra. Vanesa López González, Unidad de Genética Médica, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia (Ponencia: ¿Por qué mi hijo no tiene grasa en el cuerpo?: Lipodistrofias genéticas y adquiridas); Prof. David Araújo-Vilar, Universidad de Santiago (Ponencia: Los medicamentos huérfanos (I): la experiencia española con leptina recombinante humana); Director Médico representante de Bristol-Myers-Squibb (Ponencia: Los medicamentos huérfanos (II): Situación administrativa en el mundo de la leptina recombinante humana (Metreleptin)).
- 11:30 a 12.00 h, DESCANSO.
- De 12:00 a 14:00 h: Mesa redonda: Investigación y medicamentos huérfanos. Coordina: D. Jordi Cruz, presidente de MPS España y vocal de formación e investigación en FEDER. Intervienen: Dr. Manuel Pérez, presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla (Ponencia: Las enfermedades raras, un largo camino hacia su solución), Dra. Sonia Santillán, representante de

Sistemas Genómicos (Ponencia: Diagnóstico de enfermedades raras mediante secuenciación masiva: un nuevo modelo de conocimiento y prevención), Dr. Juan Ferrero, Presidente de AELMHU (Ponencia: Inequidad en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras), y Dr. José Meca, Unidad de Esclerosis Múltiple, Servicio de Neurología del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Cátedra de Neuroinmunología Clínica y Esclerosis Múltiple, Universidad Católica de San Antonio (UCAM) (Ponencia: Esclerosis múltiple: Avances diagnósticos y terapéuticos).

De 17:00 h a 21:00 h: Ponencias del VI Congreso de ER:

- De 17:00 a 17:30 h: Nuevas vías de intervención para alumnos con necesidades de apoyo extenso y generalizado: "Comunicación Multisensorial". Ponente: Dña. Lucia Díaz.
- De 17:30 a 18:00 h: La importancia de atender y educar la dimensión afectivo-sexual de las personas con enfermedades raras. El papel de las familias y otros agentes sociales en las distintas etapas evolutivas. Ponentes: Natalia Rubio, presidenta de la Asociación Estatal Sexualidad y Discapacidad, y Carlos de la Cruz Martín-Romo, psicólogo y sexólogo; Director Máster Oficial en Sexología Univ. Camilo José Cela.
- De 18:00 a 18:30 h: Actitud del cirujano ortopeda infantil ante las enfermedades raras: Hace más el que quiere que el que puede. Ponente: Dr. César Salcedo.
- De 18:30 a 19:00 h: Presentaciones comunicaciones orales VI Congreso Nacional de Enfermedades Raras – I Symposium Internacional de Lipodistrofias. Modera: Dr. David Araujo Vilar.
- 19:00 a 19:30 h, DESCANSO.
- De 19:30 a 20:30 h: Mesa redonda: Nuevo síndrome neurodegenerativo asociado a Seipina. La encefalopatía de Celia. Intervienen: Dra. M. Rosario Domingo-Jiménez y Dra E. Guillén-Navarro, Sección de Neuropediatría y Unidad de Genética Médica, Hospital Clínico Universitario

Virgen de la Arrixaca (Ponencia: Fenotipo Clínico); Prof. David Araújo-Vilar, UETeM-CIMUS, Universidad de Santiago (Ponencia: Base Genética. Estudios de expresión); Prof. Jesús R. Requena, Universidad de Santiago (Ponencia: Avances en el conocimiento de la estructura y función de la seipina).

- De 20:30 a 21:00 h: Conclusiones del I Encuentro Iberoamericano de representantes de asociaciones con EERR. Claudia Delgado, Directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

21:00 h: Clausura del VI Congreso Nacional y I Symposium de Lipodistrofias:

- Representación teatral a cargo del Grupo de Ayuda Mutua, Papeles Escondidos (FEDER Extremadura).

Intervención de autoridades:

- Presidente de FEDER, D. Juan Carrión Tudela.
- Presidenta de D'Genes y de AELIP, Dña. Naca Eulalia Pérez de Tudela.
- Representante Ayuntamiento de Totana.