



PROGRAMA DEL VII CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII Encuentro Nacional de Familias y Personas con Enfermedades Raras y II Simposium Internacional de Lipodistrofias

Totana 24, 25 y 26 de Octubre de 2014

Viernes 24 de Octubre de 2014

9:00 Recogida Acreditaciones

10:00 Acto inaugural *Bienvenida* Bienvenida a las autoridades. Modera: Enrique Pastor.

Primera parte

Mesa testimonial 'Vivir con una Enfermedad Rara'

- Enrique Recuero Sánchez
- María Dolores Campos Navarro
- Ángel Montero García

Segunda parte

Intervención:

- Juan Carrión Tudela, Presidente de D'Genes y Presidente del Comité Organizador del VII Congreso.
 - Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas, Presidenta de AELIP.
 - Josefa Martínez Pérez, Delegada FEDER Murcia
 - D. César Antón Beltrán, Director General del IMSERSO.
 - Dña. Isabel M^a Sánchez Ruiz, Alcaldesa de Totana.
 - Excmo. Sr. D. Alberto Garre López, Presiente de la CARM
-

11:15 Intercambio de opiniones. Descanso

11:30 El sistema de información sobre enfermedades raras en la Región de Murcia (SIER): evolución y principales resultados Joaquín A. Palomar Rodríguez

11:50 El aliento de la vida en el origen de todo proceso vital Cristina Grostch Alonso

12:10 ¿Qué deberíamos saber de la hipofosfatasa? Ignacio Álvarez Rojo

12:30 Valor de los medicamentos huérfanos y ultra-huérfanos Luis Alejandro Cruz Olivé

12:50 Actualización en el diagnóstico y tratamiento de la mucopolisacaridosis Mari Luz Couce Pico

13:10 El paciente Universal Pablo Pantaleoni García

13:30 Fundraisinglowcost: una nueva modalidad de captación de fondos Helena Muñecas Escribá

14:00 Comida

16:00 Tratamiento farmacológico del dolor crónico: un denominador común en diversas enfermedades raras Juana María Morillas Ruiz

16:20 Impacto de los programas de cribado neonatal en los errores innatos del metabolismo David Gil Ortega

16:40 Esclerosis Tuberosa: nuevas perspectivas de tratamiento María Rosario Domingo Jiménez
Eduardo Martínez Salcedo

17:00 Mesa Redonda: Porfiria Aguda Intermitente (PAI)

Porfiriaconscientes	- Rafael Enríquez de Salamanca Lorente
Epidemiología y genética de la Porfiria Aguda Intermitente. Situación en Murcia	- Encarna Guillén
Perspectivas de investigación en PAI	- María Barreda Sánchez

18:00 Intercambio de opiniones. Descanso

18:20 **Enfermedades Neuromusculares: aporte de la secuenciación masiva en el diagnóstico y asesoramiento genético** Alejandro Romera

18:40 **Metales pesados en boca y sus posibles consecuencias en las enfermedades raras** María Eugenia Cabaña Muñoz

19:00-21.00 **Mesa Redonda: Sistema Nervioso y Tejido Adiposo**

Sistema Nervioso y Tejido Adiposo - David Araújo Vilar

Enfermedades raras, tejido adiposo y salud: ni exceso ni defecto - Francesc Villaroya i Gombau

Daño oxidativo en las patologías del tejido adiposo y en neurodegeneración - Juan Ramón Peinado Mena

Papel del metabolismo lipídico en las ataxias y paraparesias espásticas - María Jesús Sobrido Gómez

Sábado 25 de Octubre de 2014

10:00	Necesidades e investigación en Asociaciones de Personas con Enfermedades Raras	Miguel Ángel Ruiz Carabias
10:20	Abordaje de las dificultades de alimentación	Begoña Barceló Sarria
10:40	El reiki como terapia complementaria en el tratamiento de las enfermedades raras	Miguel Ángel López Ballester
11:00	Cuidados paliativos pediátricos: atención domiciliaria, cuidados de calidad	Rosa Fullana
11:20	Auto Fotografía: Antropología aplicada a las Enfermedades Raras	Isabel Fernández Aldeguer Virginia Rodríguez Herrero

11:40 Intercambio de opiniones. Descanso

12:00	Mesa Redonda: Las enfermedades poco frecuentes en los medios de comunicación. Informe 2014	
	Análisis cualitativo de la representación de las enfermedades poco frecuentes en los medios de comunicación españoles	- Antonio M. Bañón Hernández
	Análisis cuantitativo del tratamiento de las enfermedades poco frecuentes en prensa y radio	- Josep SolvesAlmela
	Análisis cuantitativo del tratamiento de las enfermedades poco frecuentes en televisión	- Sebastián Sánchez Castillo
	Análisis multimodal de las enfermedades poco frecuentes	- Carolina Figueras Solanilla

13:30 **FEDER: Líneas innovadoras en** Alba Ancochea Díaz
Enfermedades Raras

14:00 Comida

15:00 **Defensa poster-comunicaciones**

16:00 **Reorganización Neuro-Funcional:** Sonia Muñoz Rico
Método PADOVAN

16:30 **Método ABA: acercamiento** Judith Blasco Iñesta
metodológico

17:00 **Últimas aportaciones terapéuticas al** José Moya Trilla (Videoconferencia)
tratamiento de los trastornos del
desarrollo de los niños con
enfermedades raras. Método
CEMEDETE

17:30 **Miocardopatías familiares y** Juan Ramón Gimeno Blanes
Enfermedad de Fabry

18:00 Intercambio de opiniones. Descanso

18.30 **Sobrevivir a la Fibrosis Pulmonar** Carlos Lines Millán
Idiopática

18.50 **Las claves para la autonomía de las** Thais Pousada García
personas con Enfermedades Raras

19.20 **Sexualidad y discapacidad** Natalia Rubio Arribas

20.30 **Clausura VII Congreso Nacional de**
Enfermedades Raras

Domingo 26 de Octubre de 2014

10:00	Visita- Salida	Espacio de convivencia. Ciudad de Cartagena, Murcia
--------------	-----------------------	--