



BOLETÍN INFORMATIVO

ESPECIAL XIV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS - **Noviembre 2021**

El XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, un referente formativo

D´Genes y UCAM llevaron a cabo del 3 al 5 de noviembre de 2021 una nueva edición de este importante foro formativo en torno a las patologías poco frecuentes

Esta importante acción formativa además de en directo se grabó y puede volver a verse en el canal de youtube de la asociación, donde están alojadas todas las ponencias



SÍGUENOS



www.dgenes.es

D'Genes, Asociación de Enfermedades Raras
Centro Multidisciplinar "Celia Carrión Pérez de Tudela"
C/ San Cristóbal 7 | 30850 Totana (Murcia) |
696 14 17 08 | 968 076 920 |

El XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, tres días compartiendo conocimiento en investigación, diagnóstico, tratamientos o humanización

“Compartiendo conocimiento, formando personas” fue el lema bajo el que pivotaron las tres jornadas del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D’Genes y la Universidad Católica San Antonio de Murcia, y (UCAM). Las cifras avalan este foro formativo sobre patologías poco frecuentes, que se llevó a cabo del 3 al 5 de noviembre de manera virtual. Contó con cerca de ochocientas personas inscritas de veinte países diferentes, destacando especialmente el público iberoamericano, y medio centenar de ponentes que durante tres días abordaron aspectos de interés en torno a las enfermedades raras en áreas como el diagnóstico, la investigación, los medicamentos huérfanos, humanización, la importancia del mundo asociativo, educación e inclusión o aspectos prácticos y terapias.

Asimismo, hay que destacar que se presentaron 45 pósteres y comunicaciones orales sobre diferentes aspectos relacionados con las enfermedades raras, así como la presencia de representantes o miembros de alrededor de cuarenta asociaciones de pacientes.

La primera jornada se habló sobre actualidad en políticas internacionales en torno a las enfermedades raras, dificultades

de acceso a medicamentos huérfanos y hubo una mesa destinada a Iberoamérica.

El segundo día, las mesas se centraron en diagnóstico, avances en investigación y se puso sobre la mesa la importancia de la humanización, como un elemento clave en las patologías poco frecuentes.

Por último, la tercera jornada permitió conocer iniciativas y proyectos de diferentes asociaciones y colectivos, y se habló sobre educación e inclusión. Además, la última mesa estuvo dedicada a aspectos más prácticos y terapias, de manera que se habló de disfagia, necesidades de intervención a través de la motricidad orofacial, alfabetización de niños con necesidades complejas de comunicación, prácticas centradas en la familia o errores innatos del metabolismo intermediario y abordaje dietético nutricional y herramientas digitales.

El presidente de D’Genes, Juan Carrión, puso énfasis en cómo se ha logrado generar un espacio en el que se dieron cita todas las partes implicadas en el mundo de las enfermedades raras, como afectados y familias, profesionales de varios ámbitos como el laboral, social, sanitario o educativo, investigadores, representantes de la industria farmacéutica, representantes de las administraciones central

y autonómica y miembros del tejido asociativo, para, respondiendo al lema de la edición de este XIV Congreso, compartir experiencias y formar personas.

En este sentido, quiso resaltar que este congreso había sido un éxito “por la calidad de las ponencias, alta participación y sobre todo también por la implicación de esas personas, los estudiantes de hoy, que son el futuro de los perfiles profesionales que van a tener que dar respuesta a las personas que conviven con enfermedades raras desde un carácter multidisciplinar”.

Carrión insistió en los grandes retos a los que hay que hacer frente, como la importancia de la investigación para ofrecer un futuro y esperanza a las personas que conviven con enfermedades raras o la necesidad de abordar las técnicas de diagnóstico que puedan garantizar un diagnóstico precoz en enfermedades raras. Asimismo, incidió en la necesidad de garantizar el acceso en equidad a tratamientos y en el carácter integral y multidisciplinar desde el que hay que abordar las patologías poco frecuentes.

El presidente de D’Genes agradeció a todos los participantes su asistencia y tuvo un agradecimiento especial a la UCAM y el equipo técnico que había estado respaldando el desarrollo de este evento.



> MIÉRCOLES 3 DE NOVIEMBRE

Emotivos testimonios se pudieron escuchar en la mesa inaugural

Participaron también la ministra de Sanidad, Carolina Darias; el consejero de Salud de Murcia, Juan José Pedreño; la vicerrectora de Investigación de la UCAM, Estrella Nuñez; y el presidente de D´Genes, Juan Carrión



El XIV Congreso se inició con la mesa inaugural en la que se pudo escuchar en primer lugar testimonios de afectados y familiares. Los compartieron Teresa Navarro, Defensora de Personas con Discapacidad del Ayuntamiento de Valencia, y María del Mar López, ambas madres de niños con enfermedades raras. Teresa Navarro, destacó con actitud positiva su lema “siempre seguir adelante” y reclamó más inversión en investigación “porque sin ella no hay futuro”. En la inauguración también intervinieron Juan Carrión, presidente de D´Genes, FEDER y ALIBER; Estrella Núñez, vicerrectora de Investigación de la UCAM -que lo hicie-

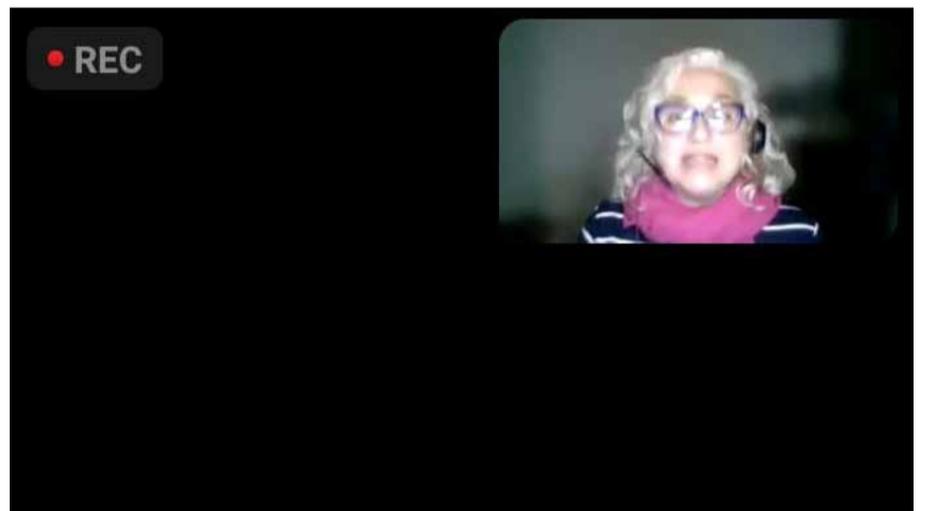
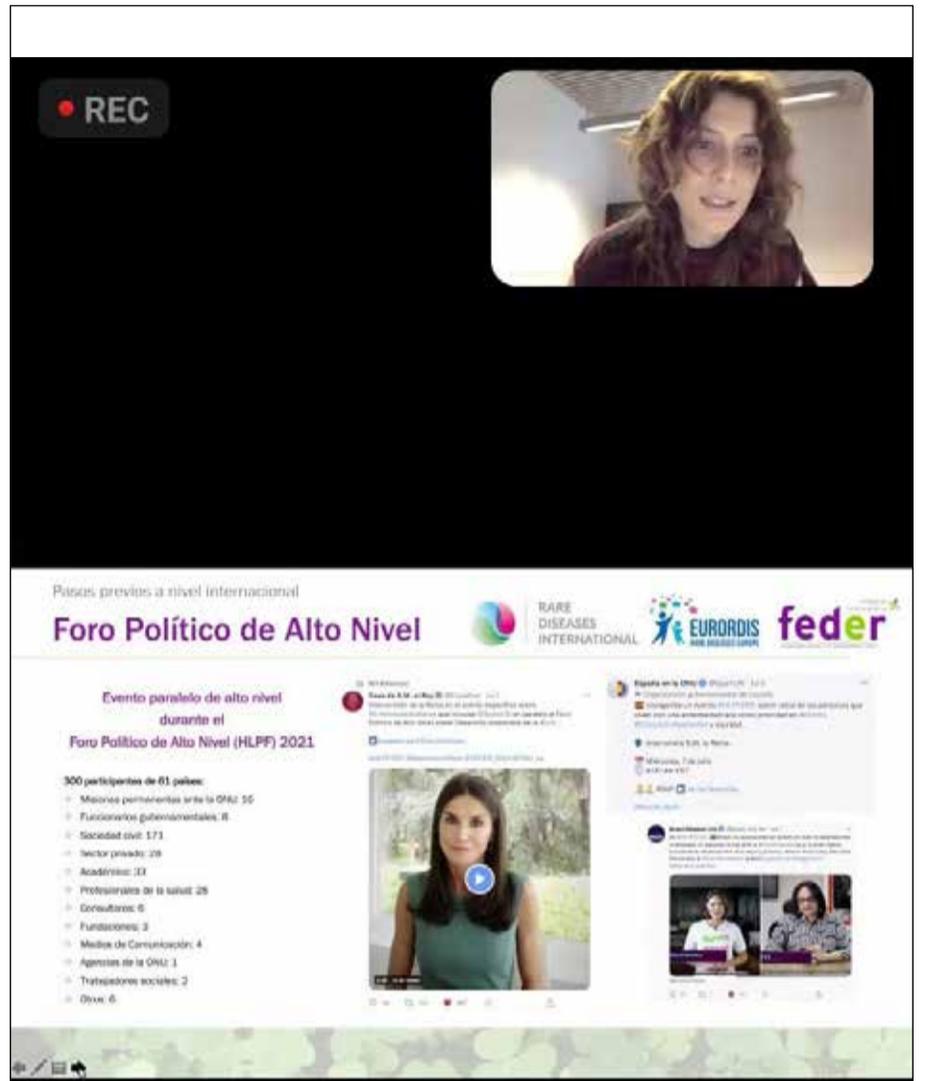
ron de forma presencial desde la Sala Capitular del Campus de Los Jerónimos-; Carolina Darias, ministra de Sanidad, y Juan José Pedreño, consejero de Salud de la Región de Murcia online. Juan Carrión destacó la importancia de un evento que “reúne a todas las partes implicadas”, desde enfermos y familiares, asociaciones, administración pública, investigadores, farmacéuticas, entre otros, “con el objetivo de compartir conocimiento y generar contactos, ya que el principal problema de las enfermedades raras es su desconocimiento”. E hizo hincapié en la necesidad de tratar a estos pacientes “desde una atención integral”.



> MIÉRCOLES 3 DE NOVIEMBRE

La primera mesa sirvió para abordar la actualidad en políticas internacionales en torno a las enfermedades raras

Con Alba Ancochea y Concha Mayo como ponentes



La política internacional en torno a las enfermedades raras tuvo un importante hueco en el XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras. De hecho, la primera mesa del mismo giró en torno a ella. Intervinieron la directora de FEDER y su Fundación y miembro del Consejo de la Red Internacional de ER (RDI) y de la junta directiva de EURORDIS, Alba Amelia Ancochea Díaz, quien centró su intervención en la resolución de Naciones Unidas sobre enfermedades raras.

Además, Concha Mayo, Programme Manager Collaborative Global Network for Rare Diseases habló sobre nodos de comunicación (Regional Hubs) de la Red de centros de enfermedades raras.

Ambas intervinieron en una mesa que estuvo magníficamente moderada por una persona de amplia experiencia en el campo de las enfermedades raras y experto en medicamentos huérfanos, el profesor universitario Francisco José Vivar González.

Un espacio para la equidad

- Visión (RDI)** Un mundo en el que las personas con una enfermedad poco frecuente, y sus familias, tengan una vida mejor, en cualquier país y respetando sus diferencias locales.
- Misión (RDI)** Unificar y ampliar sus voces. Para lograr la equidad en el acceso a los expertos, el diagnóstico, los tratamientos y los cuidados, no solo sanitarios, sino también psicosociales, respetando los derechos humanos y fomentando la inclusión en la Sociedad de las personas que viven con una enfermedad rara.



>MIÉRCOLES 3 DE NOVIEMBRE

Dificultades en el acceso a medicamentos huérfanos y retos de futuro, un tema de gran interés

La segunda mesa de la primera jornada abordó un tema que no falta nunca en los congresos de enfermedades raras organizados por D'Genes, las dificultades en el acceso a medicamentos huérfanos y retos de futuro. Luis Cruz Olivé, farmacéutico experto en medicamentos huérfanos, condujo una mesa en la que se contó con la intervención de la industria farmacéutica y también de la administración, La presidenta de AELMHU fue la primera en intervenir. María José Sánchez Losada habló sobre la

situación actual de los medicamentos huérfanos en España: retos y oportunidades en el acceso. Durante su turno, el doctor en Derecho y presidente de IFSA Salud, Álvaro Lavandeira Hermoso, realizó un análisis de la propuesta de la Comisión Europea de modificación de la Normativa de medicamentos huérfanos. Además, también se contó con la intervención de la presidenta de la Comisión de Sanidad y Consumo del Congreso de los Diputados, Rosa María Romero Sánchez.

Situación de los medicamentos huérfanos en España: retos y oportunidades en el acceso

María José Sánchez Losada
Presidenta de AELMHU
3 de noviembre de 2021




d'genes
Asociación de Enfermedades Raras

XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

Análisis de la propuesta de la Comisión Europea de modificación de la Normativa de MMHH

IFSA Salud

Álvaro Lavandeira Hermoso

>MIÉRCOLES 3 DE NOVIEMBRE

La última mesa de la primera jornada se dedicó a enfermedades raras en Iberoamérica: situación y diagnóstico

Iberoamérica estuvo muy presente en el Congreso y de hecho la tercera mesa de la primera jornada estuvo íntegramente dedicada a ella. El médico genetista y presidente de la Fundación para Enfermedades Raras FUNEDERE Milton Jijón Argüello ejerció de moderador en una mesa que abrió la intervención de Marta Elvira Ascurra, genetista y directora del Programa de Prevención de los Defectos Congénitos de Paraguay, hablando de detección neonatal en enfermedades raras.

Norma Picaso, del Ministerio de Salud de la Nación (Argentina), Daniela Salinas (odontóloga de la Universidad nacional de Cuyo) y Analía Lasso, de la Facultad de Odontología de la Universidad Nacional de La Rioja (Argentina), expusieron a tres bandas una ponencia centrada en salud bucal de personas con patologías poco frecuentes. Por último, Marcelo Minotti, presidente de Niemann Pick Argentina, quiso realizar una evaluación económica y del impacto social de la odisea diagnóstica.



>JUEVES 4 DE NOVIEMBRE

La segunda jornada se abrió con una mesa sobre presente y futuro del diagnóstico

La segunda jornada concentró algunas de las mesas más densas de contenido, como la que abrió la tarde, centrada en presente y futuro del diagnóstico en enfermedades raras, una temática que sin duda no podía faltar. Moderada por el ex ministro de Sanidad Bernat Soria Escoms, se inició con la intervención de Francesc Palau Martínez, jefe del Servicio de Medicina Genética y Molecular del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y director del Instituto Pediátrico

de ER (IPER) y del Instituto de Recerca Pediátrica del Hospital de Sant Joan de Déu, quien habló de la complejidad del diagnóstico y nuevas metodologías. El investigador del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III Juan Benito Lozano habló sobre dificultades de acceso y retraso diagnóstico en ER, mientras que el CEO y fundador de BD Care y presidente de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries, Francesc Cayuela Sola-

no intervino para hablar de disrupción de las enfermedades raras e Inteligencia artificial en el campo de la salud. María Martínez Fresno, Associate Director Medical Affairs de Illumina, abordó el impacto de la secuenciación del genoma en el manejo clínico de pacientes con enfermedades raras en unidades de cuidados intensivos neonatales y pediátricos. Bárbara Massotto, de la Unidad de Genética Médica ASCIRES Sistemas genómicos, habló sobre



identificación de genes farmacológicamente accionables en exomas y genomas, desde el cáncer hasta la muerte súbita. Recomendaciones del American College of Medical Genetics 2021.

Por último, la neuropediatra del Hospital Materno Infantil Regional Universitario de Málaga, Rocío Calvo Medina se centró en cribado neonatal para la detección de casos de AME.

Zoom meeting with Francesc Cayuela - BDCare. Slide title: **Disrupción de las EERR - IA en el campo de la salud**. Subtitle: EERR Enfermedades Raras - IA Inteligencia Artificial.

Zoom meeting with Francesc Palau, MD, PhD. Slide title: **LA COMPLEJIDAD DEL DIAGNÓSTICO - NUEVAS METODOLOGÍAS**.

Zoom meeting with a speaker. Slide title: **"Dificultades de acceso y retraso diagnóstico en enfermedades raras"**.

Zoom meeting with Bárbara Massotto. Slide title: **"Identificación de genes médicamente accionables en exomas y genomas: desde el cáncer hasta la muerte súbita. Recomendaciones del American College of Medical Genetics, 2021."**

Zoom meeting with María Martínez Fresno. Slide title: **Impacto de la secuenciación del genoma en el manejo clínico de pacientes con enfermedades raras en unidades de cuidados intensivos neonatales y pediátricos**.

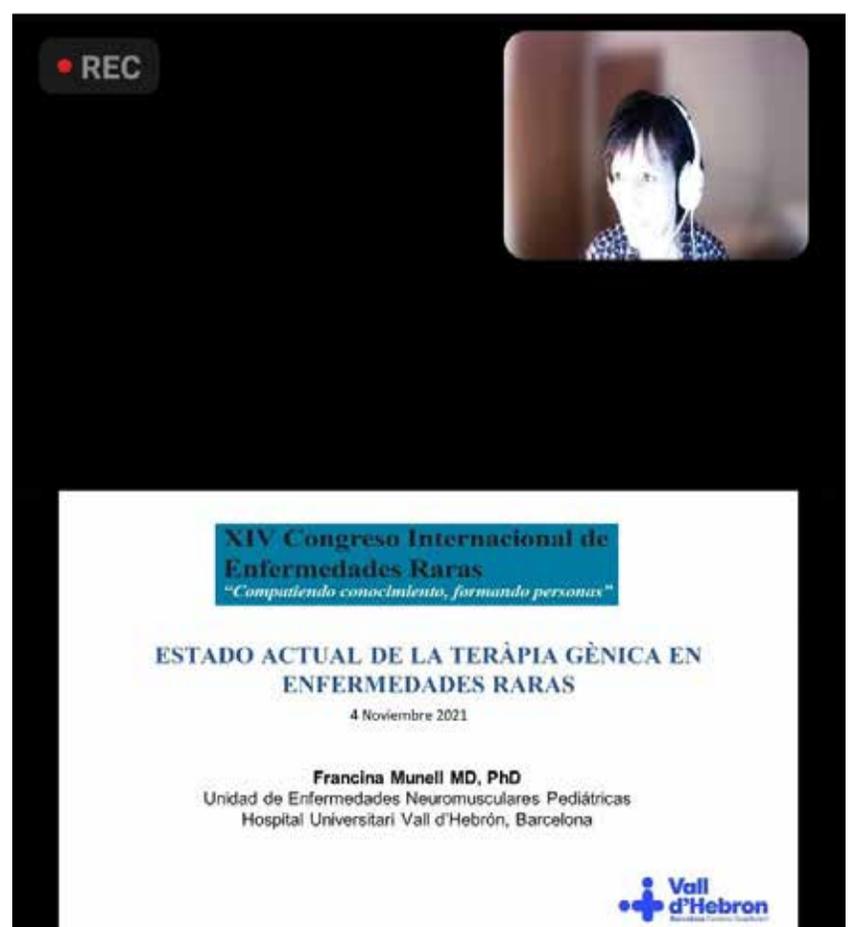
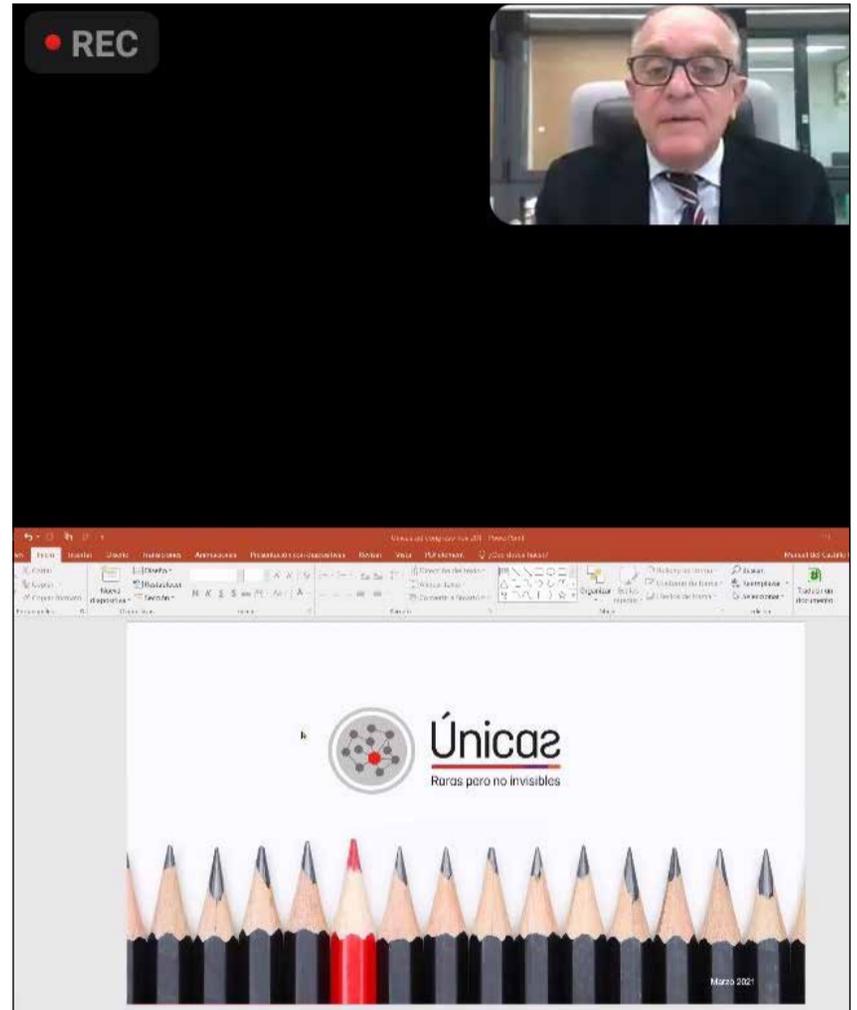
Zoom meeting with Rocío Calvo Medina. Slide title: **Cribado neonatal para la detección de casos de AME**.

>JUEVES 4 DE NOVIEMBRE

Los avances en investigación en torno a enfermedades raras ocuparon una de las mesas de la segunda jornada

Avances en la investigación fue el título de la segunda mesa de la segunda jornada del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Moderada por la secretaria académica del Grado de Odontología de la UCAM, María de los Llanos Martínez Martínez, se inició con la ponencia del investigador científico del CSIC Iluís Montoliu José, que centró su intervención sobre avances en terapias de enfermedades raras mediante edición genética. El estado actual de la terapia génica en enfermedades raras fue el título de la ponencia de la neuropediatra del Hospital Universitario Valle D´Hebrón Francina Munell Casadesús.

La neuróloga de la Unidad Neuromuscular del Hospital Clínico San Carlos de Madrid Lucía Galán Dávila abordó en su intervención el silenciamiento génico como nueva diana terapéutica para el tratamiento de las enfermedades raras. Por último, el director gerente del Hospital Sant Joan de Déu, Manel del Castillo Rey presentó el Proyecto Únicas.



>JUEVES 4 DE NOVIEMBRE

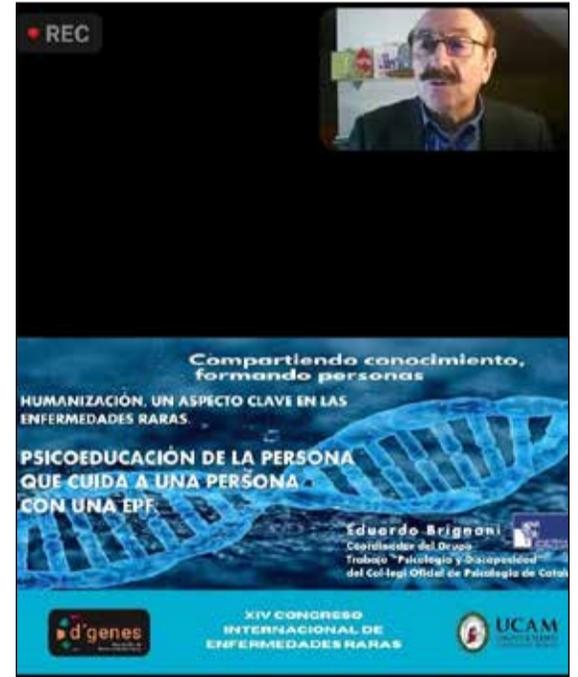
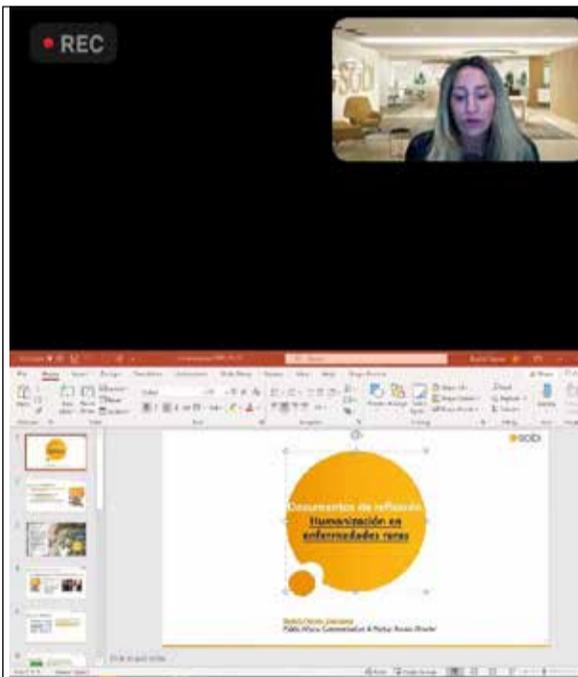
El XIV Congreso Internacional permitió conocer buenas prácticas en materia de humanización, un aspecto clave en enfermedades raras

La humanización tuvo también su espacio en este foro formativo, ya que se considera un aspecto clave para abordar las enfermedades raras y tener en cuenta la perspectiva del paciente. El miembro de la directiva de FEDER Santiago de la Riva moderó la mesa que se inició con la ponencia de la directora de Acceso al Mercado Re-

laciones Institucionales y Comunicación de Sobi-beria, Beatriz Peralez Zamorano, quien presentó un documento de reflexión sobre humanización en patologías poco frecuentes. Por su parte, la directora de la Alianza Argentina de Pacientes (ALAPA), Florencia Braga, puso el foco en la importancia de la participación de los lí-

deres de pacientes en el diseño de políticas públicas para las enfermedades raras. La directora del área de Autonomía personal y vida independiente de la Plataforma Representativa Estatal de Personas con Discapacidad (PRE-DIF), Myriam Arnaiz, abordó el tema de fomentar la autonomía y la figura del asistente personal,

mientras que el psicólogo y miembro del Grupo Psicología y Discapacidad del Colegio Oficial de Psicología de Cataluña Eduardo Brignani trató el tema de la psicoeducación del cuidador. Se trató sin duda de una sesión muy interesante y motivadora y en la que se abordó la importancia de integrar la humanización en estos ámbitos.



>VIERNES 5 DE NOVIEMBRE

Se expusieron experiencias y trabajos del mundo asociativo

Futuro
"The new normal" para las Ong's se definirá en diferentes aspectos

Stage 1	Stage 2	Stage 3	Stage 4	Stage 5
¿Qué cambios para nuestros recursos / áreas?	¿Cómo evolucionan o innovan las estrategias y los programas?	¿Qué rol de influencia tendrán nuestras organizaciones?	¿Hacia dónde van las colaboraciones?	¿Qué pasará con las subvenciones de las Administraciones Públicas?

Las claves

ALUMNADO – ADAPTACIÓN

El 88% de las enfermedades minoritarias surgen en edad pediátrica.

En el ámbito educativo (ER):

- falta de recursos en las escuelas para poder satisfacer sus necesidades.
- Incomprensión social.

Por eso, es muy importante visibilizar i concienciar, para conseguir que tengan los mismos derechos y oportunidades que los demás.

La tercera y última jornada del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras estuvo centrada en aspectos más sociales y educativos o aspectos prácticos y moderada por el presidente de RETIMUR, David Sánchez González. La importancia del mundo asociativo en el abordaje de las enfermedades raras se puso sobre la mesa con ponencias de representantes o miembros de asociaciones. Así, Migdalia M. Denis, doctor master degree y master life de Latin Health Leaders, abordó el liderazgo de las ONGs en la época post COVID, mientras que la miembro de la directiva de la Asociación Insular atención a personas con discapacidad de Menorca (ASINPROS) Ángeles Andreu habló sobre educar en la diversidad

la casa de Sofía

Instituto para el Manejo Interdisciplinar de la Enfermedades Raras 2010

y puso el ejemplo de un cuento para concienciar sobre las enfermedades raras. La logopeda de D'Ge-

nes y responsable del proyecto de terapia asistida con animal María José Barba García presentó este proyecto

INVESTIGACIÓN EN INTERVENCIÓN ASISTIDA CON ANIMALES

Logos: feder, d'genes, D'GE KING

y los resultados del trabajo que se está llevando a cabo. Por último, Jordi Cruz Vilalba, director de MPS

Lisosomales España presentó el Proyecto Casa de Sofía, una iniciativa de la que él es presidente.

>VIERNES 5 DE NOVIEMBRE

La educación e inclusión también tuvieron su espacio en el XIV Congreso

La educación e inclusión también tuvieron su hueco en una de las mesas del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, en una ponencia moderada por el profesor titular de Trabajo Social y Servicios Sociales de la Universidad de Murcia Enrique Pastor. La psicóloga y orientadora educativa de la Comunidad de Madrid Sonia Gómez Menchón habló de la importancia de la educación emocional para una educación inclusiva, mientras que de la asociación Síndrome 22q11 participaron su presidenta

Aldha Pozo Rodríguez, y la pedagoga responsable del Servicio de Información y Orientación, Lara García Cela, que presentaron el proyecto 22q que desarrollan en el marco del cual se dio a conocer la guía educativa para alumnado con 22q11. Por último, el director gerente del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER), Aitor Aparicio García, intervino para hablar sobre el nuevo baremo de la discapacidad.



REC

Sonia Gómez nos habla de la importancia de la educación emocional para una educación inclusiva

RESPONDAMOS A UNAS PREGUNTAS INICIALES

- 1. ¿QUÉ CREÉIS QUE ES LA EDUCACIÓN SOCIOEMOCIONAL?
- 2. ¿QUIÉNES TIENEN QUE RECIBIRLA?
- 3. ¿ESTÁ DENTRO DEL CURRÍCULO ESCOLAR ESTA ENSEÑANZA?
- 4. ¿NOS HAN ENSEÑADO EN NUESTRAS CASAS ASPECTOS RELACIONADOS CON LA EDUCACIÓN EMOCIONAL?
- 5. ¿CÓMO HACERLOS?

REC

@22Q_ES

Presenta su guía educativa

Iván

Iván tiene doce años y cursa sexto de Educación Primaria. Fue diagnosticado de síndrome de deleción 22q11 cuando tenía seis.

Desde que tenía un año, Iván se ha mostrado como un niño muy inquieto. Le resulta complicado terminar cualquier actividad o juego y sus padres comentan que en casa es muy ruidoso. Desde hace dos años tiene un diagnóstico de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH).

Cuando está en el aula, hace comentarios fuera de lugar. Los maestros no saben qué hacer, porque interrumpen las explicaciones y altera el ritmo de la clase. Sus compañeros dicen que es muy ruidoso y que está todo el día ruidando. Esto hace que en las actividades de grupo no pueda hacer cosas estar con él. Iván se enfada y los docentes tienen que mediar para conseguir que sigan se ponga con él.

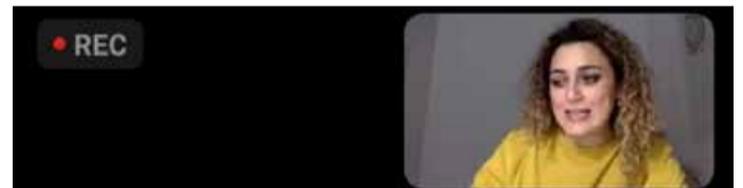
>VIERNES 5 DE NOVIEMBRE

Disfagia, intervención a través de la motricidad orofacial, experiencia de alfabetización en niños con necesidades complejas de comunicación, prácticas centradas en la familia y una aproximación a errores innatos del metabolismo, temas de la última mesa

La última de las mesas del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras estuvo dedicada a aspectos prácticos y terapias. Moderada por Modesto Díez, miembro de la directiva de FEDER, se inició con la intervención de Patricia Murciego y Paula Giménez, logopedas del Centro Cirón, que hablaron de disfagia.



Posteriormente, la logopeda especialista en Terapia miofuncional Sara Ena habló sobre necesidades de intervención a través de la motricidad orofacial, mientras que Claudia Marimón Rigollet, profesora de Educación Especial, presentó experiencia en alfabetización de niños con necesidades complejas de comunicación.



Por su parte, la doctora en Educación, pedagoga y logopeda Noelia Orcajada, centró su intervención en prácticas centradas e

la familia. Por último, la nutricionista Ana Muñoz y la doctora en Bioquímica María José Martos abordaron en su interven-

ción una aproximación real a los errores innatos del metabolismo intermediario, abordaje dietético-nutricional y herramientas digitales.



REC

El Grupo

- Niñas y niños con Síndrome de Angelman
- Edades entre 4 y 10 años
- Comunicadores simbólicos emergentes y contexto dependientes.
 - Usan Comunicación multimodal (señales, gestos, vocalizaciones)
 - Protección 2go
 - TD Snap
 - SIMPODD
- Lectores emergentes

REC

Una aproximación a los ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO INTERMEDIARIO. ABORDAJE NUTRICIONAL Y HERRAMIENTAS DIGITALES

REC

Clasificación de las proteínas en los alimentos

Alto valor biológico: Proteínas de origen animal: carne, pescado, huevo y lácteos

Medio valor biológico: Legumbres, cereales y frutos secos

Bajo valor biológico: Frutas, verduras y hortalizas

>RECONOCIMIENTO

La Reina Letizia, Presidenta de Honor del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

Su Majestad la Reina Doña Letizia aceptó la Presidencia de Honor del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, que se celebró los días 3, 4 y 5 de noviembre de 2021 de manera on line, organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes con la colaboración de la universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM).

El presidente de la asociación D'Genes y del Comité organizador del Congreso, Juan Carrión Tudela, manifestaron que la asociación se sentía muy honrada tras haber recibido la contestación de la Casa de Su Majestad El Rey a la invitación cursada, en la que se comunicaba que Su Majestad la Reina había tenido a bien aceptar dicha Presidencia de Honor del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

Además, en la misiva, el jefe de la Secretaría de S.M. la Reina señalaba que la Reina Letizia transmite "Su deseo de que el mismo constituya un éxito".

Para D'Genes supuso un enorme orgullo que la Reina Doña Letizia aceptara la presidencia de honor de la catorce edición de este Congreso, por el apoyo que representa para esta acción formativa y divulgativa sobre patologías poco frecuentes.



CASA DE S. M. EL REY

CREDENCIAL

Nº 153/2021

Su Majestad la Reina, accediendo a la petición que tan amablemente Le ha sido formulada, ha tenido a bien aceptar la

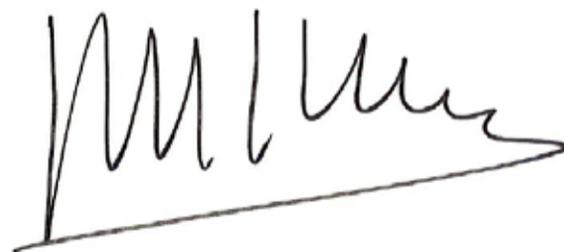
PRESIDENCIA DE HONOR

del «**XIV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS**», que se celebrará de forma virtual del 3 al 5 de noviembre de 2021.

Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 6 de septiembre de 2021

EL JEFE DE LA CASA DE S.M. EL REY,



SEÑOR PRESIDENTE DE LA ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS D'GENES.

TOTANA (Murcia)

>EL XIV CONGRESO EN CIFRAS

El Congreso contó con asistentes de una veintena de países

El XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras se volvió a celebrar de nuevo y por segundo año consecutivo íntegramente en formato virtual.

Cerca de ochocientas personas se inscribieron para seguirlo a través de la plataforma habilitada. Inscritos que además procedían de casi una veintena de países diferentes, principalmente de España e Iberoamérica.

Además de verse en directo tanto a través de la plataforma de video-llamada por la que se desarrolló, se subió posteriormente al canal de youtube de D´Genes, donde ha quedado para poder visionarse por parte de quien no tuviera la oportunidad de asistir o que quien sí lo hiciera pero quiera volver a ver las ponencia, pueda hacerlo.

Las cifras avalan este XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Así, además del importante número de inscritos, hay que destacar también que cerca de medio centenar de ponentes y moderadores tomaron parte compartiendo su trabajo, conocimiento y experiencia en sus respectivas áreas.

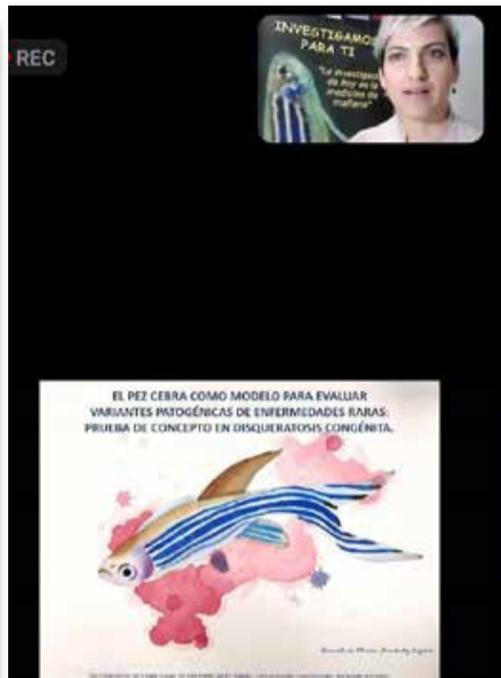
Además, también es de destacar el importante número de pósteres y comunicaciones científicas presentadas, que ascendieron a la cifra de 45. Los pósteres, que versaron sobre diferentes aspectos relacionados con las enfermedades raras o sobre diversas patologías concretas, se pudieron ver en el apartado de la web dedicado a la galería de pósteres, para su consulta.

Asimismo, importante también es que se inscribieron en el Congreso representantes o miembros de más de sesenta asociaciones de pacientes, de diferentes puntos de España y el extranjero, movidos por el interés que despierta un congreso en el que se abordaron las enfermedades raras desde diferentes prismas.



>PREMIOS PÓSTERES Y COMUNICACIONES

Los trabajos premiados versaron sobre modelo de pez cebrá, Síndrome de Turner, Amiloidosis y una app sobre enfermedades raras



PATOLOGÍA SECUNDARIA EN EL SÍNDROME DE TURNER EN COMPARACIÓN CON POBLACIÓN NORMOCROMOSÓMICA

Aroa Casado^{1,2}, Marta Brufau³, José Grandes⁴, Leticia Mariategui⁴, Trinidad Rico⁴

¹Unidad de Anatomía y Embriología Humana, Universidad de Barcelona ²Asociación de Síndrome de Turner Galicia (AST) ³Asociación Síndrome de Turner Andalucía ⁴Asociación Síndrome de Turner Aragón Salamanca C/L

Introducción
El Síndrome de Turner (ST) (ORPHA-881, ICD-10: Q96) es una cromosopatía caracterizada por la ausencia total (cariotipo puro 45XO) o parcial del cromosoma X (cariotipo mosaico) con una prevalencia de 1:5000 nacidos vivos (1:2500 nacimientos de niñas) (Sybert & McCauley, 2004). La clínica del síndrome es heterogénea (Barreda & González, 2019) y el fenotipo suele ser leve o incluso estar ausente por lo que en muchas ocasiones su diagnóstico y correspondiente intervención son tardías. Por ello, es muy importante registrar el tipo de patologías secundarias más frecuentes que presentan las mujeres con ST.

Objetivo
La finalidad de este estudio es comparar la patología secundaria de las mujeres con ST con la de un grupo control de mujeres normocromosómicas para explorar las diferencias entre ambos grupos y visibilizar la patología específica de las mujeres ST.

Metodología
Con la ayuda de las diferentes asociaciones de Síndrome de Turner España, se creó un grupo de estudio de 66 mujeres con ST y un grupo control de 60 mujeres normocromosómicas (Fig. 1). Ambos grupos debían de seleccionarse en una encuesta en la que aparecieran diversas listas de patologías ordenadas por aparatos y sistemas si padecían alguna de ellas.

Resultados
Existe una frecuencia patológica mayor en todos los aparatos y sistemas explorados en la población de mujeres con ST en comparación con la población normocromosómica estudiada (Tabla 1). La distribución patológica entre aparatos y sistemas de ambos grupos también presenta diferencias (Fig. 2).

Conclusiones
El ST lleva asociado un gran número de patologías que si bien están descritas en la literatura científica son altamente desconocidas a nivel de clínica general. Visibilizar la patología secundaria del ST y de otras enfermedades raras puede ser de gran utilidad no sólo para conseguir un diagnóstico temprano de calidad sino también para ayudar a las personas a comprender mejor su propia condición.

PROBLEMÁTICA	TURNER	CONTROL
Cardíaca	50.0%	10.0%
Endocrinológica	100%	20.0%
Renal	10.0%	10.0%
Neurológica	10.0%	10.0%
Respiratoria	10.0%	10.0%
Óptica	10.0%	10.0%
Psiquiátrica	10.0%	10.0%
Neuromuscular	10.0%	10.0%
Reproductiva	100%	100%
Immunológica	10.0%	10.0%
Patología secundaria otras	10.0%	10.0%

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes entregó cinco premios entre los pósteres y comunicaciones presentados al XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras celebrado del 3 al 5 de noviembre. Los Premios de Pósteres contaban con el patrocinio de la Fundación Hefame. Por su parte, los Premios de Comunicaciones estaban patrocinados por Fundación Primafrío.

El primer premio fue para la comunicación oral "Desarrollo de un modelo de pez cebrá de la enfermedad rara XLID98 para escrutinio de fármacos", cuyos autores fueron Beatriz Bernal Bermúdez, Francisco Javier Martínez Morcillo, Diana García-Moreno, María Luisa Cayuela Fuentes y Victoriano Mulero Méndez.

El segundo premio fue también para una comunicación oral, titulada "El pez cebrá como modelo para evaluar variantes patogénicas de enfermedades raras: prueba de concepto en disqueratosis congénita, y presentada por Francisca Alcaraz Pérez, David Hernández Silva, Francisco Lendínez Molinos, Victoriano Mulero Méndez y María Luisa Cayuela Fuentes.

Por su parte, el tercer premio fue para el póster titulado "Patología secundaria en el Síndrome de Turner en comparación

Imagen de la presentación de las dos comunicaciones orales premiadas y de los tres pósteres galardonados

Amiloidosis y ARN, una terapia prometedora

Ortín A., Martínez M., Moreno J., Sánchez A., De Velasco E.
Centro Integrado de Formación Profesional Politécnica de Murcia

INTRODUCCIÓN: La amiloidosis son un grupo heterogéneo de enfermedades que consisten en el depósito patológico de una proteína propia con un plegamiento anormal en distintos órganos y sistemas (corazón, riñones, ...) (Fig 1), alterando su funcionamiento⁽¹⁾. Son muchas las proteínas que pueden ocasionar esta enfermedad. En este caso nos centramos en un caso de amiloidosis caracterizado por la acumulación de la proteína amiloide transtiretina en diferentes tejidos del organismo, en forma de depósitos que pueden llevar a fallos en la función de los órganos (Fig 2) y en último término, a la muerte. Esta enfermedad hereditaria se transmite con patrón de herencia autosómico dominante y está causada por la presencia de mutaciones en el gen TTR, responsable de codificar la proteína amiloide transtiretina. En este caso es conocida como amiloidosis transtiretina⁽²⁾. En la actualidad no existe tratamiento definitivo pero hay nuevos trabajos que plantean estrategias basadas en ARN para inhibir la producción de transtiretina. Sigue para ello un mecanismo de silenciamiento post-transcripcional de genes específicos, de modo que pequeñas moléculas de ARN complementarias a un ARN mensajero (ARNm) logran que este sea degradado sin traducción posible a proteínas, impidiendo que se acumule de forma tóxica en la célula⁽³⁾.

OBJETIVO: Comprobar si el empleo de ARN de interferencia puede ser un ayuda en la búsqueda de un tratamiento en casos de Amiloidosis, concretamente en casos de amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina.

METODOLOGÍA: Los investigadores llevaron a cabo un ensayo clínico en el que participaron 172 pacientes, divididos aleatoriamente en dos grupos: uno de 112 pacientes, a las que se administró subcutáneamente al menos una dosis de ARN de interferencia y uno de 60 participantes a los que se administró placebo⁽²⁾.

RESULTADOS: Tras 15 meses de tratamiento los investigadores concluyeron que la administración del ARN de interferencia beneficia a los pacientes con amiloidosis transtiretina con polineuropatía⁽²⁾.

CONCLUSIÓN: Se ha podido ver en los pacientes una mejora en los síntomas y también se ha observado una reducción en los niveles de transtiretina gracias a estas moléculas de ARN, esto constituye una estrategia prometedora frente a esta enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA:
1. Mayo-Cheng C, Rosales Alexander H, Salvatierra J, Rayo Álvarez E. Amiloidosis. Medicina. 2013;114(34):2065-75. Disponible en: <https://www.unm.es/enfermedades/tratamientos/enfermedades/amiloidosis>
2. Genotopia. Terapias prometedoras basadas en tratamiento con ARN para la amiloidosis transtiretina hereditaria - Genotopia [Internet]. Genotopia.com. 2018 [citado el 9 de octubre de 2021]. Disponible en: https://genotopia.com/genotopia_medica_masa/amiloidosis-transtiretina/
3. La tecnología de ARN de interferencia procura más supervivencia y menos discapacidad en amiloidosis hereditaria AHTTR. 2021 [citado el 9 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://www.limimediohospitalario.es/noticia/251517/la-tecnologia-de-arn-de-interferencia-procura-mas-supervivencia-y-menos>

con población normocromosómica", cuyos autores fueron Aroa Casado Rodríguez, Marta Brufau, José Grandes, Leticia Mariategui y Trinidad Rico. Además, el Premio especial estudiantes de Formación Profesional recayó en el trabajo titulado "Amiloidosis y ARN, una

terapia prometedora, de Ángela Ortín Ganga, María Martínez Navarro, Janette Moreno Cortés, Andrea Sánchez Sánchez y Eloísa María De Velasco García. Por último, el Premio especial estudiantes Universidad lo recibió el póster que llevaba por título "AppER: perfil psicológico

de los usuarios de una app móvil para cuidadores/as de personas con enfermedades raras y sus familiares en España y Latinoamérica", obra de Jaume Barrera Belloch, Imanol Amayra Caro, David Contreras Bárcena, Natalia Vázquez y Paula Luna Ovalle.



APPER: PERFIL PSICOLÓGICO DE LOS USUARIOS DE UNA APP MÓVIL PARA CUIDADORES/AS DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIARES EN ESPAÑA Y LATINOAMÉRICA

Jaume Barrera, Imanol Amayra, David Contreras, Natalia Vázquez y Paula Luna

INTRODUCCIÓN
El cuidado de un paciente con una enfermedad de baja prevalencia supone un grado elevado de responsabilidad y exigencia, convirtiéndose en una fuente de estrés y malestar emocional para el cuidador principal (Martínez, 2014), que puede sufrir consecuencias graves en la salud física y psíquica a raíz de la sobrecarga de cuidado, como depresión o trastornos somáticos (Martínez, 2014).

El uso de la informática móvil y las tecnologías de comunicación en salud y salud pública, es un área de investigación y práctica en rápida expansión. Brindan apoyo a nivel individual, haciendo uso de los recursos sanitarios para aumentar el comportamiento saludable y mejorar el manejo de la enfermedad (Free et al., 2013), muy populares debido a que están dirigidas a un gran número de personas con bajo costo (Free et al., 2013).

OBJETIVO
Evaluar el perfil psicológico de los cuidadores informales de pacientes con enfermedades poco frecuentes, que han descargado AppER, en calidad de vida, nivel de dependencia, sintomatología somática, niveles de soledad, estrategias de afrontamiento y el efecto psicológico de la COVID-19.

RESULTADOS

Escala de Calidad de Vida CQVas X=6.95 (1.89) cifra inferior a la reportada en:
 • Cáncer de cabeza y cuello X=7.5
 • Autismo X=7.4
 • Malformaciones craneofaciales X=7.5
 • Enfermedad de Pompe X=7.2

Sintomatología somática X=10.50 (5.73)

Problemas sueño: 75%
 Fatiga cansancio: 75%
 Dolor en cabeza: 75%
 Dolor en los brazos: 75%
 Dolor de espalda: 75%
 Guearriconstancia: 75%

Tipos de enfermedad:
 Neuromuscular: 25%
 Neurotrófica: 25%
 Neurodegenerativa: 25%
 Otros: 25%

Nivel de dependencia:
 Independiente: 25%
 Dependiente: 75%

Estrategias de Afrontamiento:
 1) Afrontamiento activo X=4.54 (1.30)
 2) Reevaluación positiva X=4.09 (1.54)
 3) Planificación X=3.94 (1.37)
 4) Autodistracción X=3.18 (1.74)

CV Somática (n=273, p=0.10)
 • Negatividad (n=304, p=0.006)
 • Retegión (n=348, p=0.000)

CV Bienestar (n=239, p=0.029)
 • Negatividad (n=345, p=0.003)
 • Autodistracción (n=287, p=0.013)

CONCLUSIONES
Disponer de una app puede facilitar el recuento de actividades, tratando así de reducir la sobrecarga percibida del cuidado, mejorar la calidad de vida funcional y aumentar la eficacia de las estrategias de afrontamiento del cuidador.

>AGRADECIMIENTO

D´Genes agradece el apoyo de patrocinadores y colaboradores del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

Que con su apoyo hicieron posible que este evento se celebrara un año más

XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras
'Compartiendo conocimiento, formando personas'



Organiza:  **UCAM**
UNIVERSIDAD CATÓLICA DE MURCIA



Patrocinadores:






Colaboradores:












Patrocinio Premios Pósteres: 

Patrocinio Comunicaciones Orales: 

Talleres patrocinados por:







La Asociación de Enfermedades Raras D´Genes quiere agradecer a las diferentes entidades y empresas que patrocinaron o colaboraron con el XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras que se celebró los días 3, 4 y 5 de noviembre de manera on line, organizado por esta entidad junto con la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM). D´Genes recuerda que la colaboración de los

patrocinadores de este evento, que durante tres días permitió abordar temas de interés en torno a las patologías poco frecuentes como investigación, diagnóstico, medicamentos huérfanos, educación o la importancia de la humanización, es muy importante para el desarrollo del mismo por lo que ha querido mostrar su gratitud a todos ellos por apoyar la causa de las enfermedades raras y en concreto

esta acción formativa y divulgativa. Los patrocinadores oficiales de la edición de este año fueron Sanofi Genzyme, Biomarin, Alexion y Chiesi, mientras que como colaboradores oficiales estuvieron Janssen, Anylam, Takeda, PTC Therapeutics, Roche, Pfizer, Novartis, Illumina, Intercept y Colegio Oficial de Farmacéuticos de Murcia. Además, Danone, Fundación Quaes, AS-

CIRES Sistemas Genómicos, SOBI y Traverse Therapeutics fueron patrocinadores de la mesa de talleres. Igualmente se agradece a Primafrío su patrocinio de los Premios de las Comunicaciones orales y a la Fundación Hefame su colaboración en el patrocinio de los Premios de Pósteres. A todos ellos D´Genes agradece su contribución para que este gran congreso haya podido ser una realidad.

Dossier de prensa

Los medios de comunicación se hicieron eco del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Prensa, radio, televisión y medios digitales cubrieron la noticia contribuyendo a dar visibilidad a las patologías poco frecuentes. A continuación, una pequeña muestra de referencias a este foro en diferentes medios de comunicación y webs, a las que hay que añadir también las numerosas menciones en redes sociales.



>XIV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

3,4 y 5 de noviembre, fechas del XV Congreso en 2022, con el horizonte puesto en recuperar la presencialidad

Tras las ediciones de los años 2020 y 2021 en que se celebró íntegramente on line



El XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras organizado por D'Genes y Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM) finalizó con un balance positivo en cuanto a su desarrollo, calidad de las ponencias e interés despertado como mostraron las cifras de inscritos y asistentes. Habían sido meses previos de trabajo por parte del comité organizador para diseñar un programa que reco-

giera aspectos de interés en torno a las patologías poco frecuentes en áreas como diagnóstico, investigación, tratamientos... Meses de trabajo para contactar con ponentes, cuadrar agendas y permitir que expertos en los diferentes temas a tratar pudieran ofrecer su testimonio y experiencia. Una vez clausurado el XIV Congreso, el equipo técnico comenzó ya a pensar en la siguiente edición, una cita

para la que ya hay fecha fijada, pues será los días 3, 4 y 5 de noviembre de 2022. Será una edición en la que se contará de nuevo con el apoyo de la UCAM y en la que D'Genes aspira a poder recuperar de nuevo la presencialidad, combinada con la on line, después de que las ediciones de 2020 y 2021 tuvieran que celebrarse únicamente de manera virtual por la pandemia.

D'Genes comienza a trabajar en el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras con las miras puestas pues en que se pueda celebrar de manera presencial, recuperando el calor humano y las mayores posibilidades de interacción que ello posibilita. Empieza un tiempo apasionante para de nuevo comenzar a diseñar un programa interesante y novedoso.

Entidades patrocinadoras y colaboradoras

ORGANIZA



PATROCINADORES



COLABORADORES OFICIALES



PATROCINIO TALLERES



PATROCINIO PREMIOS COMUNICACIONES ORALES



PATROCINIO PREMIOS PÓSTERES

