



**25 y 26  
de  
octubre  
de 2023**  
**Presencial  
y On line**

# **XVI Congreso Internacional de Enfermedades Raras**

***Caminando juntos por la equidad en el  
diagnóstico y el acceso a tratamientos***

**Lugar: Universidad Católica San Antonio de Murcia  
Av. de los Jerónimos, 135, 30107 Guadalupe de Maciascoque, Murcia**

# XVI Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*“Caminando juntos por la equidad en el diagnóstico y el acceso a tratamientos”*

**MIÉRCOLES 25 DE OCTUBRE**

**9:30:00-10:00 horas. INAUGURACIÓN.**

Testimonios

**10:00-11:30 horas. DIFICULTADES EN EL ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS.**

- **Actualización de la situación actual del acceso a los medicamentos huérfanos en España.**

- **Medicamentos huérfanos: Un enfoque desde la industria farmacéutica.** Isabel Pineros Andrés. Directora del Departamento de Acceso de Farmaindustria.

- **Acceso a medicamentos huérfanos en España.** María José Sánchez Losada. Presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AEMHU).

**11:30-12:00 horas. PAUSA.**

**12:00-13:30 horas. LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL ÁMBITO INTERNACIONAL: PRESENTE Y FUTURO.**

- **Planes y abordaje de enfermedades raras en Argentina.** Romina Inés Armando. Coordinadora en Argentina del Programa de Enfermedades Poco frecuentes del Ministerio de Salud.

- **Experiencias de cribado neonatal. Programa de tamizaje neonatal en Costa Rica.** Manuel Saborío Rocafort. Jefe Servicio Genética Médica y Metabolismo Hospital Nacional del Niño. San José (Costa Rica). Director Programa Nacional de Tamizaje.

**13:30-14.45 horas. ENFERMEDADES RARAS: UNA PRIORIDAD SOCIAL Y SANITARIA.**

- **Realidad y desafíos de las enfermedades raras.** Latin American Patients Academy (LAPA).

- **Guía de Signos y síntomas de sospecha de enfermedades raras de Extremadura.** Enrique Galán. Jefe de servicio de Pediatría del Hospital Materno Infantil-Hospital Universitario de Badajoz.

- **Proyecto “Coordenadas en enfermedades raras”.** José Manuel Martínez Sesmero. Jefe de Servicio de Farmacia del Hospital Clínico San Carlos de Madrid.

- **Proyecto ÚNICAS.** Manel del Castillo. Director gerente del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

**14:45-16:15 horas. PAUSA DESCANSO.**

**16:15-17:45 horas. LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ Y EL ABORDAJE DE CASOS SIN DIAGNÓSTICO.**

- **Programa de cribado neonatal para la detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas.** María Jesús Juan Fita. Responsable del Laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

- **Proyecto IMPACT-Genómica. Pacientes sin diagnóstico.** Beatriz Morte Molina (Equipo de

# XVI Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*“Caminando juntos por la equidad en el diagnóstico y el acceso a tratamientos”*

gestión nacional de Impact Genómica y coordinadora del programa ENOD de CIBERER). María Barreda Sánchez (gestora de casos en Murcia, Canarias y Andalucía oriental de Impact Genómica)

- **Abordaje de casos sin diagnóstico.** María José Sánchez Soler. Sección Genética Médica, Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia. IMIB-Arrixaca.

- **Mejorando el diagnóstico mediante WGS, RNASeq y re-análisis de exomas en el programa SpainUDP de Casos con Enfermedades Raras Sin Diagnóstico.** Beatriz Martínez-Delgado. Investigadora científica, jefa del Área de Genética Humana del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III, y miembro del Comité Asesor de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER),

**17:45-18:15 horas. PAUSA CAFÉ.**

**18:15-19:30 horas. AVANCES EN LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS.**

- **Displasia ectodérmica. Ensayo Clínico.** Encarna Guillén Navarro. Jefa del Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

- **Modelo de pez cebra en la investigación de enfermedades raras.** Víctoriano Mulero Méndez. Investigador del grupo Inmunidad, Inflamación y Cáncer del IMIB-Arrixaca y de la Universidad de Murcia (UMU).

- **La edición genética como posible terapia para tratar las enfermedades raras.** Lluís Montoliu José. Investigador del CSIC y del CIBER de enfermedades raras. Vicedirector del Centro Nacional de Biotecnología.

**19:30-20:30 horas. COMUNICACIONES ORALES.**

## JUEVES 26 DE OCTUBRE

**9:30-11:00 horas. NUEVAS DIANAS TERAPÉUTICAS Y AVANCES EN TRATAMIENTOS.**

- **Terapia celular como futuro tratamiento para las enfermedades raras.** Salvador Martínez Pérez. Catedrático de Anatomía y Embriología. Investigador del Instituto de Neurociencias CSIC-UMH.

- **Las enfermedades mitocondriales en la época de las ÓMICAS: nuevas dianas terapéuticas y avances en el tratamiento.** Marcelo Bellusci. Neuropediatra. Centro Europeo de Referencia para Enfermedades Metabólicas Hereditarias MetabERN - Hospital 12 de Octubre de Madrid.

- **Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas en pacientes con epilepsia resistente a fármacos.** Santiago Antonio Candela Cantó. Cirujano especialista en Neurocirugía pediátrica en el Hospital San Joan de Déu. Barcelona.

**11:00-11:30 horas. PAUSA CAFÉ.**

# XVI Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*“Caminando juntos por la equidad en el diagnóstico y el acceso a tratamientos”*

**JUEVES 26 DE OCTUBRE**

**11:30-13:00 HUMANIZACIÓN Y BUENAS PRÁCTICAS EN LA ATENCIÓN AL COLECTIVO DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS.**

- **Atención a personas con necesidades complejas de comunicación.** Raquel Soriano Rico. Maestra de Pedagogía Terapéutica. Especialista en Comunicación Aumentativa y Alternativa.
- **Síndrome de Angelman y comunicación y lenguaje.** Karla Guerrero Leiva. Psicóloga.
- **La relación médico enfermo en las enfermedades raras no debe ser rara.** Antonio Bulbena Vilarrasa. Catedrático de psiquiatría. Departamento Psiquiatría y Medicina legal Universidad Autónoma de Barcelona. Instituto de Salud Mental Hospital del Mar Barcelona.

**13:00-14:30 horas. EDUCACIÓN E INCLUSIÓN.**

- **Programa de atención educativa temprana hospitalaria.** Juan Sánchez Caravaca. Coordinador del Programa de Atención Temprana Hospitalaria de la Consejería de Educación, Formación Profesional y Empleo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.
- **Las voces del alumnado con enfermedades raras y sus familias en la Región de Murcia.** Josefina Lozano Martínez. Profesora Universidad de Murcia.
- **Experiencias en educación inclusiva.** Claudia Rafael Hermoza y Milagros Córdova Linares. Directoras del área de Educación de la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER).
- **Educación socioemocional para la inclusión.** Sonia Gómez Menchón. Psicóloga orientadora educativa de la Comunidad de Madrid

**14:30-16:15 horas. PAUSA DESCANSO.**

**16:15-17:45 horas. BUENAS PRÁCTICAS DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO.**  
Representantes del tejido asociativo..

**17:45-18:15 horas. PAUSA CAFÉ.**

**18:15-20:15 horas. MOVIMIENTO, ACTIVIDAD FÍSICA Y DEPORTE EN ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**

- **Beneficios del ejercicio físico en fibrosis quística.** Alba Martínez Martí. Preparadora física de la Asociación Murciana de Fibrosis Quística..
- **Claves para el ejercicio físico y el envejecimiento en enfermedades raras.** Yolanda López Benavente. Enfermera de familia y comunitaria. Servicio Murciano de Salud.

**20:15-20:30 horas. ENTREGA DE PREMIOS DE PÓSTERES Y COMUNICACIONES ORALES.  
CIERRE Y CLAUSURA.**