



25 y 26
de
octubre
de 2023

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.

- **Análisis y propuestas desde el Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos ante los retos de las patologías poco frecuentes y la regulación farmacéutica europea.**

- **Propuestas para mejorar la disponibilidad de medicamentos huérfanos en España.** 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.

- **Realidad y desafíos de las enfermedades raras en Latinoamérica.** Eva María Ruiz de Castilla. Directora de Latin American Patients Academy (LAPA).

- **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.

- **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

XVI Congreso Internacional de Enfermedades Raras

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

de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

- **Proyecto IMPACT-Genómica para enfermedades raras sin diagnóstico. Abordando desigualdades.** Beatriz Morte Molina (Equipo de 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

- **Avatares de pez cebra para el diagnóstico y desarrollo de terapias personalizadas para pacientes con 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 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.

- **Comunicación social asociada a diferencias genotípicas en personas con Síndrome de Angelman.** María Karla Guerrero Leiva. Doctora en Psicología Clínica y de la Salud. Master en Trastornos de la Comunicación y del Lenguaje.

- **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 Salut Mental Hospital del Mar Barcelona.

XVI Congreso Internacional de Enfermedades Raras

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

JUEVES 26 DE OCTUBRE

11:00-11:30 horas. PAUSA CAFÉ.

11:30-13:00 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.

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.

- **Prácticas inclusivas del alumnado con enfermedades raras y de 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).

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.

- **Papel de la fisioterapia en enfermedades raras.** Virginia Angosto Angosto. Fisioterapeuta y enfermera. Asociación Afal de Cartagena.

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