

A close-up photograph of a woman with dark hair hugging a young child with light brown hair. The woman is wearing a dark top, and the child is wearing a plaid shirt. They are outdoors, with a blurred green background.

"Antes de
que me
curen,
quiero que
me cuiden"

(Albert Jovell)

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

• 16-17 DE NOVIEMBRE DE 2018

• Monasterio de los
• Jerónimos
• Guadalupe (Murcia)



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

COMITÉ DE HONOR

Su Majestad la Reina Letizia

COMITÉ CIENTÍFICO

Presidenta

María Rosario Domingo Jiménez

Vocales

David Araújo Vilar
Antonio Bañón Hernández
Isabel López Expósito
María Juliana Ballesta Martínez
César Salcedo Cánovas
María Isabel Fortea Gorbe
Enrique Pastor Seller
María Teresa Martínez Ros
Eduardo Martínez Salcedo
Celia Albadalejo Ortiz

Encarna Guillén Navarro
Pedro Hernández Jiménez
Gloria García Parra
Juan Antonio Bafalliu Vidal
Guillermo Glover López
Miguel Ángel Ruíz Carabias
Pedro Moreno Gea
Inmaculada González Gallego
Juan Carrión Tudela

COMITÉ ORGANIZADOR

Presidente

Juan Carrión Tudela

Vocales

Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas
Miguel Ángel Ruiz Carabias
Isabel Fernández Aldeguer
Isabel M^a Sánchez Sánchez
Magdalena Belando Llor
Ana Meroño del Valle
Alba Amelia Ancochea Díaz
Eloina Valero Merlos
David Sánchez González
Encarna Bañón Hernández

Juana Inés Gallego Gómez
Guadalupe Álvarez-Rodríguez Desch
Eva María Peraita Soler
M^a José Barba García
Andrea García
Carmen Reverte Carrión
Virginia Tudela Rosel
M^a Ángeles Carrión Gutiérrez
M^a José Marín Santos



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VIERNES 16 DE NOVIEMBRE

08.00 – 09.00

ACREDITACIONES

09.30 – 11.00

MESA INAUGURAL

PRIMERA PARTE. TESTIMONIOS

Moderador: Miguel Ángel Ruíz Carabias. Director de D´Genes.

- Testimonio 1: Ana Puga García. *El difícil camino a la inserción...*
- Testimonio 2: José Javier Martínez Aguilar. *El acceso a tratamientos en equidad.*
- Testimonio 3: Leire González Díaz. *De repente tengo Ehlers Danlos.*

SEGUNDA PARTE. MESA DE AUTORIDADES

Moderador: José Luis Mendoza. Presidente UCAM.

- Naca Eulalia Pérez de Tudela. Presidenta AELIP.
- Juan Carrión Tudela. Presidente D´Genes, FEDER y ALIBER.
- Representante MSSSI.
- Diego Conesa Alcaraz. Delegado del Gobierno de la Región de Murcia.
- José Luis Mendoza. Presidente UCAM.
- Fernando López Miras. Presidente CARM.

11.00 – 11.30

COFFEE BREAK

11.30 – 13.00

BUENAS PRÁCTICAS DESDE LA ADMINISTRACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Moderador: M^a Teresa Martínez Ros. Directora General de Planificación, Farmacia, Investigación y Asistencia sanitaria de la Región de Murcia.

- *Buenas prácticas en enfermedades raras en Madrid.* Consejero Sanidad Comunidad de Madrid.
- *Buenas prácticas en enfermedades raras en Andalucía.* Consejera de Sanidad de Junta de Andalucía.
- *Buenas prácticas del Plan regional murciano.* Consejero de Salud de la Región de Murcia.
- *Programas europeos de enfermedades raras.* Alba Ancochea. Directora de FEDER y miembro de la junta directiva de EURORDIS.



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VIERNES 16 DE NOVIEMBRE

13.00 – 14.30

INVERTIR EN TRATAMIENTOS: UNA CUESTIÓN DE FUTURO

Moderador: Casimiro Jiménez. Subdirector General de Farmacia de la Región de Murcia.

- *Mapa de medicamentos huérfanos en España.* David Beas. Vicepresidente de AELMHU.

- *Una buena práctica de puesta en marcha de un tratamiento: el ejemplo de Spinraza.* Eduardo Martínez Salcedo. Neuropediatra Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

- *Terapia domiciliaria: una experiencia práctica.* Javier Salguero. Clinical Bussiness Unit Director Ashfield Healthcare

- *Testimonio. Documental Fiebre mediterránea familiar.* Mónica Tortosa. Presidenta FMF.

14.30 – 16.00

COMIDA

15.00 – 16.00

SESIÓN DE PÓSTER

16.00 – 17.30

PRINCIPALES LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN ACTUALES

Moderador: Mari Ballesta. Facultativo especialista en Genética Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

- *Síndromes autoinflamatorios sistémicos, avances en el diagnóstico y tratamiento.* Pablo Pelegrín. Subdirector Científico e Investigador del IMIB-Arrixaca, Murcia.

- *Modelos animales en la enfermedad rara: Disqueratosis congénita.* Dra. María Luisa Cayuela. Profesora de Biología Molecular del Grado en Medicina (UCAM) e Investigadora del IMIB-Arrixaca.

- *Aplicaciones de modelos animales de la Química Computacional en las enfermedades raras.* Dr. Horacio Pérez Sánchez. Structural Bioinformatics and High Performance Computing Research Group (BIO-HPC) (UCAM).

- *Sistema de administración especializado para la liberación lisosomal de enzimas empleadas en el tratamiento de reemplazo enzimático de enfermedades de depósito lisosoma.* M^a Luz Couce Pico. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

- *Nuevos avances en investigación en terapia génica: el ejemplo de la enfermedad de Wilson.* Gloria González-Asequinolaza. CIMA. Centro de investigación médica aplicada de la Universidad de Navarra.

17.30 – 18.00

DESCANSO



XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

VIERNES 16 DE NOVIEMBRE

18.00 – 19.00

CONFERENCIA

Moderador: Juan Carrión. Presidente de D´Genes, FEDER y ALIBER.

- *La sensibilización y la educación, el camino hacia la transformación en la investigación en enfermedades raras.* Christian Gálvez.

19:00-20:30

AVANCES EN ENFERMEDADES RARAS

Moderador: Rosario Domingo. Facultativo especialista en Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

- *Enfermedades neurodegenerativas con acumulación en cerebro de hierro: caracterización clínica y genética mediante una red de investigación multicéntrica española.* Carmen Espinós, Investigadora Jefa de la Unidad de Genética y Genómica de Enfermedades Neuromusculares y Neurodegenerativas, Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia.

- *Bases Moleculares de los trastornos esclerosantes óseos.* Doctor Edgar Soriano Navarro. Médico Adjunto Hospital Santa Lucía de Murcia y Profesor Tutor de prácticas del Grado en Medicina UCAM.

- *Investigación en ELA en España: proyectos colaborativos, ensayos clínicos e investigación básica.* Eva Fages Caravaca, coordinadora de UMDTELA, Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de la Esclerosis Lateral Amiotrófica del Hospital Santa Lucía de Cartagena.

SÁBADO 17 DE NOVIEMBRE

9:30-11:00

HUMANIZACIÓN DE LOS CUIDADOS: RESPONSABILIDAD SOCIAL CORPORATIVA

Moderador: Isabel Fernández Aldeguer. Trabajador social FEDER Murcia.

- *Responsabilidad Social como herramienta terapéutica en Discapacidad. El ejemplo del Hospital de Molina.* Pedro Hernández Jiménez. Director gerente Hospital de Molina de Segura.

- *Dolor en niños con dificultades de comunicación: una propuesta de humanización.* M^a Dolores Cárceles Barón. Jefe de sección de anestesia infantil del Hospital Virgen de la Arrixaca.

- *Proyecto HURGE: 12 meses para soñar.* José Manuel Salas. Médico de urgencias.

- *La Ambulancia del último deseo.* Manuel Pardo Ríos. Vicedecano grado Podología de UCAM.



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

SÁBADO 17 DE NOVIEMBRE

11:00-11:30

COFFEE BREAK

11:30-13:00

ELEMENTOS INNOVADORES EN ENFERMEDADES RARAS

Moderador: Enrique Pastor. Vicepresidente del Colegio oficial de trabajo social.

- *Iris bond aplicado a niños con síndrome de Rett y a adultos con ELA.* Verónica Simón. Especialista en tecnología aplicada en comunicación aumentativa y alternativa y gerente de la clínica Tachin Tachan
- *Formulación magistral en enfermedades raras.* Rafael Puerto. Farmacéutico y experto en Formulación magistral.
- *Presentación APP Conjuntos.* Manuel Armayones. Director de Desarrollo del eHealth Center.
- *Tecnología de apoyo para la comunicación y la autonomía en personas con necesidades múltiples y complejas.* Soraya Muñoz Mendieta, Maestra Audición y Lenguaje y Asesora en tecnología de apoyo de BJ Adaptaciones.

13:00-14:30

ACTUALIZACIONES DIAGNÓSTICAS

Moderador: Isabel López Expósito. Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica de la Región de Murcia.

- *Nuevas técnicas diagnósticas en patología obstructiva de vía área central pediátrica.* Dr. Juan Luis Antón-Pacheco. Cirujano pediátrico y coordinador de la Unidad de la Vía Aérea del Hospital 12 de Octubre, Madrid.
- *Avances en la Porfiria aguda intermitente.* María Barreda. Profesora de la UCAM.
- *Aportes del genoma al diagnóstico de enfermedades raras.* Jorge Montoya. Médico de Sistemas Genómicos.
- *Raregenomics: una aproximación al estudio colaborativo de la enfermedades raras.* Carmen Ayuso García. Médico Jefe del Servicio de Genética. Directora científica del IIS-FJD.

14:30-16:00

COMIDA

15:00-16:00

SESIÓN DE PÓSTER



XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

SÁBADO 17 DE NOVIEMBRE

16:00-18:00

TALLERES PRÁCTICOS

1- *El flamenco como terapia para la Educación Especial*. Dra. Victoria Cava. Cantaora, maestra de Educación Musical, licenciada en Periodismo y doctora por la universidad de Murcia.

Modera: Pascual Donate Ondoño. Directivo de D´Genes.

2- *Alimentación con gusto: ejemplo en pacientes con ELA*. Inmaculada Jiménez. Integrante del Servicio de nutrición del H.U. de Bellvitge.

Modera: Encarna Bañon. Psicóloga de D´Genes.

3- *Ozonoterapia médica: Interés en las enfermedades de estrés oxidativo*. Javier Hidalgo. Licenciado en Medicina y Odontología. Doctor en Medicina

Modera: María José Barba. Logopeda de D´Genes.

4- *Aspectos prácticos del tratamiento de la epilepsia*. Helena Alarcón Martínez (Médico adjunto en Servicio de Neurología Infantil HCUVA)) e Inmaculada Martínez Albadalejo (Médico adjunto Servicio Neuropediatría HCUVA).

Modera: Ángeles Carrión. Trabajadora social de D´Genes

18:00-18:30

DESCANSO

18:30-19:00

LECTURA DE CONCLUSIONES

Modera: Juan Carrión Tudela. Presidente de D´Genes, FEDER y ALIBER

Videograbación. Superación ante las dificultades de la vida. Roberto Canessa.

19:00-19:30

ENTREGA DE PREMIOS DE COMUNICACIONES Y PÓSTERS

Modera. Rosario Domingo. Facultativo especialista en Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

19:30-20:00

MESA DE CLAUSURA

Moderadora: Estrella Nuñez. Vicerrectora Investigación UCAM.

- Naca Eulalia Perez de Tudela. Presidenta de AELIP.

- Juan Carrión Tudela. Presidente de D´Genes, FEDER y ALIBER.

- Estrella Núñez. Vicerrectora de Investigación de la UCAM.

- Rosario Domingo. Presidenta del Comité científico.

DOMINGO 18 DE NOVIEMBRE

12:00

ALMUERZO Y VISITA GUIADA POR CENTRO "PILAR BERNAL GIMÉNEZ"