

XIX CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

 MURCIA

 29 y 30 de OCTUBRE de 2026



Camino

Avanzamos juntos
sin dejar a nadie atrás.



Esperanza

Creemos en un mañana
lleno de oportunidades.



Unión

La fuerza de la comunidad
nos hace más grandes.



Conocimiento

Investigamos hoy para
transformar vidas mañana.

*Caminando juntos,
construyendo el futuro* 



UCAM
UNIVERSIDAD

 dgenesmurcia

 dgenes_asociacion

 dgenesmurcia

 info@dgenes.es

 dgenes.es

 968 076 920



Desarrollo y contenido del XIX Congreso

JUEVES 29 OCTUBRE

8:30-9:00. Acreditaciones.

9:00 horas. ACTO DE APERTURA E INAUGURACIÓN OFICIAL.

9:00-9:05 horas. Bienvenida.

- 9:05-9:25 horas. Conferencia inaugural.
- 9:25-9:40 horas. Testimonios.
- **María Nereida Luján Hernández.** Madre de Canarias de una niña con Síndrome de Rett. *Cómo es la vida, cuando la comunicación va más allá de las palabras.*
- **Erika González Díaz.** Hermana de una joven con Ehlers Danlos.
- **Andrea Valle Rodríguez.** Madre de una joven con PKAN, de República Dominicana. Presidenta de la Asociación Española de PKAN Isabel Heredia. *El valor de las asociaciones en las enfermedades raras: visibilidad, apoyo e investigación.*

9:40-10:00 horas. Autoridades.

10:00-11:30 horas. ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y TERAPIAS AVANZADAS.

Presentación: **Beatriz Perales Zamorano.** Presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU).

- **Fernando Losana Perales.** Abogado. *Inequidades del SNS en enfermedades raras; Diagnóstico, CSUR y medicamentos huérfanos.*
- **Milena Peraita Ezcurra.** Jefa de Servicio. División de Farmacología y Evaluación Clínica. Departamento de Medicamentos de Uso Humano. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS). *Papel de las agencias reguladoras en el desarrollo y acceso a terapias en enfermedades raras.*
- **María Fuensanta Martínez Lozano.** Directora general de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.
- **Testimonio de paciente.**

11:30-12:00 horas. PAUSA.





12:00-13:30 horas. AVANCES PARA EL DIAGNÓSTICO TEMPRANO DE ENFERMEDADES RARAS.

Presentación: **María Juliana Ballesta.** Jefa de Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

- **Iván Gómez Milanés.** Facultativo. Laboratorio de Genética Molecular. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. *Innovación diagnóstica en la genética clínica: alineando tecnología, evidencia y asistencia sanitaria.*
- **Jair Antonio Tenorio Castaño.** Responsable de las secciones de Neurogenética, Genodermatosis e Hipertensión Pulmonar del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, IdiPaz. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Desarrollo y aplicación de *epifirmas de metilación para el diagnóstico genético de enfermedades.*
- **María Irene Valenzuela Palafoll.** Genetista clínica. Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Vall d'Hebron. *Nuevas fronteras en el diagnóstico de enfermedades raras: el ejemplo del Síndrome ReNu.*
- **Óscar Bolaños López.** Executive Reproductive Genomics and Rare Diseases Specialist Spain and Portugal Illumina. *Proyectos internacionales que están redefiniendo la genómica en enfermedades raras.*
- **Testimonio. Nuria Marín Ortuño.** Presidenta de la Asociación Española de Afectados por Síndrome CHAMP 1. **Miguel Ángel Larrañaga Vega.** Vocal de la Asociación CHAMP1. *Lo que no tiene nombre, no existe.*

13:30-15:00 horas. INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS: UNA PUERTA A LA ESPERANZA.

Presentación: **Eva Bermejo Sánchez.** Directora e investigadora científica, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII.

- **Alfredo Santana Rodríguez.** Unidad de Genética Clínica Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria. Profesor en la Facultad de Medicina de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria. *Actualización del Proyecto de investigación en Síndrome compresivos vasculares y colagenopatías complejas (Ehlers Danlos y afines).*

- **María José Barrero Núñez.** Científico Titular. Responsable de la Unidad de Modelos y Mecanismos del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. *Terapias antisentido para tratar el síndrome de Kleeftstra.*

- **Isabel López Sánchez.** Investigadora predoctoral UCAM. *Modelos in vitro e in vivo a partir de células pluripotentes inducidas (iPSCs): una nueva ventana hacia el estudio de enfermedades musculares.*

- **Testimonio. Elvira Vacas Montero.** Presidenta Europea International Bureau for Epilepsy (IBE). Presidenta Federación Española de Epilepsia (FEDE). Fundadora Asociación Encefalopatía Epiléptica con Punta Onda Continua durante el Sueño (POCS). *Más de una década sin diagnóstico: la importancia de la investigación.*

15:00-17:00 horas. PAUSA DESCANSO.

16:30-17:00 horas. DEFENSA PÓSTERES.



17:00-18:30 horas. AVANCES EN TRATAMIENTOS PARA MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO.

Presentación: Isabel López Expósito. Directora del Centro Regional de Bioquímica y Genética Clínica de la Región de Murcia (CBGC).

- **Benito Ramos Medina.** Jefe de Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial en el Hospital Universitario Santa Lucía de Cartagena. *Cirugía maxilofacial en enfermedades raras.*

- **Víctoriano Mulero Méndez.** Catedrático de Biología Celular e Histología. Universidad de Murcia. *La plataforma CebraÚnica: un modelo innovador para la investigación y el desarrollo de terapias en enfermedades raras.*

- **Alicia Martínez López.** Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia (FFIS). Investigador Instituto Murciano de Investigación Biosanitarias (IMIB-Pascual Parrilla). *Modelando la disfunción de la vía secretora en enfermedades raras.*

- **Testimonio. Jesús Navarro.** Presidente Organización Mexicana de Enfermedades Raras. Médico cirujano. Padre de una niña con mucopolisacaridosis tipo I (variante Hurler).

18:30-20:00 horas. CUANDO NO SE PUEDE CURAR, SE PUEDE CUIDAR: LA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN INTEGRAL A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO.

Presentación: Dolores María Peñalver García. Logopeda especialista en enfermedades raras

- **José Aserraf Cohen** Logopeda. Director del Gabinete de Logopedia y Pedagogía Fönia. Fundador de Logoped-IA. *Inteligencia artificial y logopedia en enfermedades raras: aplicaciones prácticas para la evaluación, la intervención y la accesibilidad clínica*

- **Javier Bueno Herrera.** Logopeda. *Deglución en las enfermedades raras*

- **Silvia García Castellanos.** Health Coach en Nutrición moderna por Florida Global University y Curso Superior Universitario en Nutrición Moderna por UCAM. Graduada en Naturología y miembro de APENB. Fundadora de Pacuidar-T. Presidenta de Asociación Unikos-Gen PFKFB1. *Pequeños cambios, grandes impactos: herramientas prácticas de nutrición moderna en enfermedades raras y sin diagnóstico.*

- **Carmen María Gómez Navarro.** Profesora del Departamento de Trabajo Social y Servicios Sociales de la Universidad de Murcia. Vocal del Colegio Oficial de Trabajo Social de la Región de Murcia. *Guía para centros educativos con alumnos con enfermedades raras visuales.*

VIERNES 30 OCTUBRE

08:30-09:00 horas. DEFENSA PÓSTERES.

9:00-10:00 horas. COMUNICACIONES ORALES.

10:00-11:30 horas. HUMANIZACIÓN Y BUENAS PRÁCTICAS EN LA ATENCIÓN AL COLECTIVO DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS.

Presentación: María Teresa Montero Cebrián. Pediatra. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

- **José Carlos Bermejo Higuera.** Director del Centro de Humanización de la Salud San Camilo. *Acompañamiento en el duelo.*

- **Naty Tomás Tevar.** Presidenta de la Asociación enfermedad Tango2 España. *Escuelas seguras e informadas: el reto de las enfermedades raras en el aula.*

- **Adriana Díaz Gautier.** Miembro del Observatorio Nacional de Enfermeras escolares y Técnico de Proyectos del Instituto Español de Investigación Enfermera. *La enfermería escolar en España: situación actual, evidencia e impacto en la salud y el bienestar de la infancia.*





- **Álvaro Navarro Mingorance**. Pediatra. Unidad de Atención Integral Paliativa Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Presidente de la Sociedad Española de Cuidados Paliativos Pediátricos (PEDPAL). *Enfermedades raras y Cuidados Paliativos. ¿Qué fue antes?*

- **Testimonio. Martín Jiménez Fernández**. Presidente de la Asociación HHT España. *APP como mejora en la atención sanitaria y mejora en la calidad de vida en los pacientes de HHT.*

- **Testimonio. María Marta Bertone**. Presidenta de la Fundación de Hemisferectomía (FundHemi) de Argentina.

11:30-12:30 horas. RECURSOS DE APOYO SOCIAL Y SANITARIO PARA MEJORAR LA ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO Y SUS FAMILIAS

Presentación: Enrique Pastor Seller. Catedrático de Trabajo Social y Servicios Sociales. Universidad de Murcia.

- **Miryam Sanz Andrés**. Abogada especialista en derecho de la discapacidad.

- **Yedra Carretero Lanchas**. Coordinadora de la Atención Sociosanitaria de los pacientes con ELA. Servicio Madrileño de Salud (SERMAS). *Ley ELA y Cuidados Paliativos Pediátricos: Claves para el acceso al nuevo Grado III+ de Dependencia*

- **Susana Fernández Olleros**. Periodista sanitaria. Vicepresidenta de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS). *Enfermedades raras y desinformación en salud en España*

- **Cristian Lago Rodríguez**. Activista por la vida independiente y la asistencia personal. *La asistencia personal como respuesta a la pérdida de movilidad o autonomía.*

- **Testimonio. José Manuel Naharro García-Asenjo**. *Plataforma La CUME nos une.*

12:30-13:00 horas. PAUSA.

13:00-13:30 horas. VOCES DE LAS ENFERMEDADES RARAS.

Presentación. Mauro Rosati García-Morato. Presidente Asociación Sense Barreres

- **Lourdes Cano Alcina**. *Presentación libro ¿Por qué yo no? Sensibilizar desde el gran olvidado.*

- **Naca Eulalia Pérez de Tudela**. *Presentación del cuento "Celia, una princesa poco frecuente".*

- **José Antonio Tomás Alcaraz**. *Presentación del cuento El Mochilasaurio.*

- **Cristina Martínez Martínez**. *Presentación del cuento "Simón El curioso"*

13:30-14:30 horas. REHABILITACIÓN Y AUTONOMÍA

Presentación: Carmen María Gómez Navarro. Profesora del Departamento de Trabajo Social y Servicios Sociales de la Universidad de Murcia. Vocal del Colegio Oficial de Trabajo Social de la Región de Murcia.

- **María Cánovas-López**. Docente investigadora UCAM. Especialidad es el área de la Educación Física. *Desarrollo motor y TEA: de la teoría a la práctica*

- **Serafin Rodríguez Palero**. Médico rehabilitador. Hospital Niño Jesús. *Papel de la rehabilitación en las enfermedades raras.*

- **Noemí Hernández Vera**. Graduada en Ciencias de la Actividad Física y Deportiva. Entrenadora en Romo Centro de entrenamiento. *Más fuerte, más independiente. El músculo, un órgano para la vida.*

- **Testimonio. María Presentación Martínez Martínez**.

14:30 horas. ENTREGA DE PREMIOS DE PÓSTERES Y COMUNICACIONES ORALES.

14:45 horas. CLAUSURA Y CIERRE.

EXPOSICIONES PERMANENTES

- **Desenmascara las raras**. SOBI y FEDER.

- **Teresa Navarro**. *La vida a través de la discapacidad*. Fundación Teresa Navarro.

