

XVIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

**Trabajando juntos, unidos por los cuidados:
la atención integral en enfermedades raras,
una esperanza para todos**

20 Y 21 DE NOVIEMBRE DE 2025

UNIVERSIDAD CATÓLICA SAN ANTONIO DE
MURCIA (UCAM)



ORGANIZA



PATROCINA



XVIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

JUEVES 20 DE NOVIEMBRE

9:00 horas. ACTO DE APERTURA E INAUGURACIÓN.

9:00-9:05 horas. Bienvenida por los organizadores.

9:05-9:25 horas. Conferencia inaugural.

Presentación. David Sánchez González. Presidente Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE), presidente de la Fundación Lucha contra la ceguera (Fundaluce) y miembro de la junta directiva de Retina Internacional.

• *50 Años de Experiencia en el Diagnóstico Genético: Buenas prácticas y avances en el abordaje de las enfermedades raras en un laboratorio regional acreditado.* Isabel López Expósito. Directora del Centro Regional de Bioquímica y Genética Clínica de la Región de Murcia (CBGC).

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

Testimonios.

- José Luis Capitán. Enamorados de la vida.
- Miriam Tejera Luis.

Inauguración autoridades.

Campaña sensibilización "Desenmascara las raras", promovida por SOBI y FEDER. Presenta Inmaculada Hernández Miras. Vocal de D^í Genes.

10:00-11:30 horas. ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS: PRESENTE Y FUTURO.

Presentación. Manuel Posada De la Paz.

- Beatriz Perales Zamorano. Presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos.
- Jesús Cañavate Gea. Director general de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.
- M^a Ángeles Díaz Lozano. Presidenta ANSEDH y secretaria de la Asociación de Enfermedades Raras D^í Genes.
- César Hernández García. Director general de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia.

11:30-12:00 horas. PAUSA

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

Presentación: María Juliana Ballesta Martínez. Jefa de Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia).

• *Cribado Neonatal: Avances Recientes y Nuevas Enfermedades Propuestas en la Cartera Común del SNS.* José M^a Egea Mellado. Facultativo del Laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC).

• *Proyectos de cribado neonatal genómico en España.* María Luz Couce Pico. Jefe de Servicio de Neonatología. Directora de la Unidad Metabólica del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela.

• *Proyecto BabyLynx: proyecto genoma urgente en niño críticamente enfermo.* María Palomares Bralo. PhD. Bióloga. Genómica Estructural y Funcional. INGEMM.

• *IMPaCT-Genómica: avanzando con equidad en el diagnóstico de enfermedades raras.* Beatriz Morte Molina. Investigadora en el Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER).

• *De la incertidumbre al descubrimiento: La evolución del diagnóstico en enfermedades raras hacia la secuenciación genómica completa.* Sergio Díaz. Patient Advocacy, Europe. Illumina.

• Testimonio: Carmen Saez Medina. Presidenta Objetivo Diagnóstico, Asociación Nacional de Personas Sin Diagnóstico.

Campaña de sensibilización "El viaje de Nica", impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu y FEDER.

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.

• *Drosophila como modelo genético para enfermedades humanas.* Sergio Casas Tintó. Investigador Científico, jefe del Área de Genética Humana del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.

• *Del pez cebra al tratamiento: modelado preclínico y reposicionamiento terapéutico en la anemia de Diamond-Blackfan.* Victoriano Mulero Méndez. Catedrático de Biología Molecular de la Universidad de Murcia. Investigador principal del grupo Inmunidad, Inflamación y Cáncer de la Universidad de Murcia, del Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla y del Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER).

• *CIBERER: Un ejemplo de investigación en red para las enfermedades raras.* José María Millán Salvador. Director científico del CIBERER. Investigador Principal del Grupo de Investigación de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica (BMCG) del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (IIS La Fe).

• *Proyecto de investigación COXPD1.* Macarena Alba Gil Aranda. Investigadora Grupo de Metabolismo y Regulación Genética. UCAM.

• Testimonio: Myriam Romero Hernández. Madre de un niño con Síndrome de Apert.

Adhesión a la Iniciativa legislativa popular que propone una Ley para la regulación del cribado neonatal universal y equitativo en España.

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

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

Presentación: Santiago De la Riva Compadre. Miembro de la directiva de FEDER.

• *Inteligencia Artificial: Mejorar la calidad de vida de personas con enfermedades raras y sin diagnóstico.* José Manuel Alcaraz Muñoz. Subdirector General de Tecnologías de la Información del Servicio Murciano de Salud.

XVIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

- *Búsqueda de la mejor terapia génica para el tratamiento de la distrofia muscular congénita asociada a LMNA.* Ignacio Pérez de Castro. Jefe de Unidad de Terapia Génica, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII.

- *Manejo clínico y terapéutico de mujeres con trastorno plaquetario congénito.* José María Bastida Bermejo. Médico Adjunto Especialista en Hematología. Servicio Hematología, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca (CAUSA). Grupo CARD-02, Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL). Coordinador Grupo Español de Alteraciones Plaquetarias Congénitas (GEAPC) de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH).

- Testimonio: Enfermedades raras: el trasplante como oportunidad y esperanza de vida. Enfermedades renales raras, el caso de un adolescente. Susana Carvajal Arjona. Presidenta de la (Federación de asociaciones de pacientes europeos afectados por una enfermedad renal rara y genética (FEDERG). Coordinadora de representantes de pacientes (ePAG) en la Red Europea del Riñón, ERKNet. Cofundadora de la Asociación Española de Pacientes para la información e investigación de las Hipomagnesemias familiares (HIPOFAM).

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.

- *Realidad virtual: Construyendo puentes de empatía en educación y salud.* André Araujo. Instituto Politécnico de Porto, Escola Superior de Saúde, Centro de Investigação em Reabilitação.

- *El reto de comer con una enfermedad rara: cuando no hay hoja de ruta.* Belén Ordóñez Miyar. Logopeda investigadora en alimentación y disfagia neonatal-pediatrica en Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Clínico San Carlos de Madrid.

- *Terapia ocupacional y ocupación significativa: del "simple hacer" al desarrollo personal.* Sofía Clemente Rojas. Terapeuta ocupacional y directora de Serendipia Terapias y Formación de Caravaca de la Cruz.

- *Método Dhaca: comunicación alternativa que puede ser utilizada en enfermedades raras.* Ana Cristina de Albuquerque Montenegro. Departamento de Fonoaudiología. Universidad Federal de Pernambuco (UFPE-Brasil).

- Testimonio: Cristian Lago Rodríguez.

VIERNES 21 DE NOVIEMBRE

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

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

Fide Mirón Torrente. Vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y presidenta de la Asociación Española de Porfiria

- Esther Aleo Luján. Director Médico del Hospital Infantil Universitario del Niño Jesús y colaboradora de la Fundación Humans.

- *El enfermo, la razón de ser del médico.* Norberto Ortego Centeno. Catedrático de la Universidad de Granada. Médico internista.

- *Proyecto Mar de sonrisas: navegar como terapia para niños con patologías crónicas y complejas.* José María Ruiz Tudela. Presidente de Médicos con Iberoamérica Ibermed.

- *Nefrología. Diálisis. Trasplante.* Susana Carvajal Arjona. Presidenta de la Federación de asociaciones de pacientes europeos afectados por una enfermedad renal rara y genética (FEDERG). Coordinadora de representantes de pacientes (ePAG) en la Red Europea del Riñón, ERKNet.

11:00-12:00 horas. RECURSOS DE APOYO SOCIAL Y SANITARIO PARA MEJORAR LA ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO Y SUS FAMILIAS.

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

- Isabel Fernández Aldeguer. Trabajadora social en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

- Magdalena Belando Llor. Psicóloga en FEDER.

- Geraldine Litmanovich. Divulgadora en Criando 24/7. Asesora de familias, profesionales y entidades.

12:00-12:30 horas. PAUSA CAFÉ.

12:30-13:00 horas. VOCES DE LAS ENFERMEDADES RARAS.

Presentación: Juan Carrión Tudela. Presidente de D´Genes.

- "El alma cincelada: la ataxia como taller de resiliencia". Conrado Navalón Vila. Psicólogo y profesor titular jubilado de la Universidad de Murcia.

- "Donde llegan no llegan mis pies vuela mi alma". Erika Rodríguez Moreno.

13:00-14:00 horas. EXPERIENCIAS DE UTILIZACIÓN DE EXOESQUELETOS PARA IMPULSAR LA AUTONOMÍA DE PERSONAS CON PROBLEMAS DE MOVILIDAD.

Presentación: Gladis Hernández Vidal. Delegada de D´Genes en Canarias.

- *Ekso NR. Últimos avances en tecnología para la rehabilitación neuromotora.* Alejandro Losana Ferrer. Fisioterapeuta, especialista clínico en Rebiotex.

- *Innovación clínica en exoesqueletos pediátricos y rehabilitación neurológica.* Carlos Cumplido Trasmonte. Clinical Lead de Marsi Bionics.

14:00 horas. ENTREGA DE PREMIOS DE PÓSTERES Y COMUNICACIONES ORALES.

14:15 horas. CLAUSURA Y CIERRE.

XVIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

ORGANIZA



PATROCINADORES OFICIALES



COLABORADORES OFICIALES



COLABORADORES PÓSTERES Y COMUNICACIONES



OTROS COLABORADORES



COLABORADORES EN ESPECIE



ENTIDADES DE LAS QUE FORMA PARTE D'GENES

