

3 y 4 de noviembre de 2022

# XV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

*Equidad y  
derechos para  
las personas con  
enfermedades  
raras*



4 de noviembre



**II SIMPOSIUM  
INTERNACIONAL DE  
SÍNDROMES EHLERS  
DANLOS E HIPERLAXITUD**

# XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*“Equidad y derechos para las personas con enfermedades raras”*

## 3 DE NOVIEMBRE

9:30 horas. INAUGURACIÓN

### TESTIMONIOS

### INAUGURACIÓN OFICIAL

10:00-11:30 horas. **LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL ÁMBITO INTERNACIONAL: PARADIGMAS DE FUTURO.**

- Políticas europeas en materia de enfermedades raras.
- Estrategia farmacéutica europea: nuevos horizontes para los medicamentos huérfanos.
- Programa conjunto europeo de Enfermedades Raras (EJD RD).
- Retos y desafíos en enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en Latinoamérica.

**Moderador:** Manuel Posada de la Paz. Profesor de Investigación del Instituto de Salud Carlos III.

11:30-13:00 horas. **DIFICULTADES EN EL ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS.**

- Desafíos en la regulación de los medicamentos huérfanos. María Jesús Llamas Díaz. Directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).
- Perspectiva de la industria farmacéutica. José Luis Moreno Sánchez. Vicepresidente de la Asociación Española de Laboratorios y Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU).
- Visión y propuestas de la industria farmacéutica. Isabel Píneros Andrés. Directora del Departamento de Acceso de Farmaindustria.
- Problemas de acceso a los medicamentos huérfanos desde el punto de vista de los pacientes. José Daniel de Vicente Corbeira. Farmacéutico y consultor sanitario. Presidente de la Asociación ASDM España.

**Moderador:** Juan Carrión Tudela. Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).

13:00- 14.30 horas. **ENFERMEDADES RARAS: UNA PRIORIDAD SOCIAL Y SANITARIA.**

- Plan Andaluz de Atención a personas afectadas por enfermedades raras (PAPER). Beatriz Muñoz Cabello. Coordinadora del PAPER. FEA de Neuropediatría Hospital Universitario Virgen del Rocío.
- La importancia de los registros en enfermedades raras oculares. Miren Agurtzane Rivas González. Doctora en Bioquímica. Técnico del Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares.
- Redes europeas de referencia y experiencia del programa de Transición de la vida adulta en el Hospital Vall d'Hebrón. Mireia del Toro Riera. Médica adjunta de Neurología Pediátrica, coordinadora de la Unidad de Enfermedades Metabólicas y de la Comisión de Enfermedades Minoritarias e investigadora del grupo de investigación de Neurología Pediátrica del VHIR. Vall d'Hebrón.
- El programa Infraestructuras de medicina de precisión asociadas a la ciencia y tecnología (IMPACT) de Medicina Genómica. Ángel Carracedo Álvarez. Director de la Fundación de Medicina Xenómica (SERGAS) y Catedrático de la Universidad de Santiago.

**Moderador:** Jesús Cañavate Gea. Director general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Región de Murcia.

14:30-16:00 horas. PAUSA DESCANSO.

# XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*“Equidad y derechos para las personas con enfermedades raras”*

## 16:00-17:30 horas. DIFICULTADES EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS.

- **Revisión de conceptos básicos sobre secuenciación masiva.** *Óscar Bolaños. Reproductive Genetics Health and Rare Diseases Specialist - Next Generation Sequencing.*

- **Nuevos enfoques para el cribado neonatal de las enfermedades metabólicas.** *Belén Pérez González. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular. IdiPAZ. Universidad Autónoma de Madrid.*

- **Efectividad, seguridad, coste-efectividad e impacto del cribado neonatal de enfermedades raras en España.** *Pedro Serrano Aguilar. Miembro de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud (RedETS) y de la Red Europea de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (EUnetHTA).*

- **Últimos avances en el seguimiento de la capacidad funcional muscular mediante el análisis de las radiaciones infrarrojas en la distrofia muscular de Emery-Dreifuss.** *Alessio Cabizosu. Director del Grupo de investigación THERMHESC (Termografía en Ciencias de la Salud). Cátedra Ribera Hospital de Molina. Universidad Católica San Antonio de Murcia.*

**Moderador:** *Bernat Soria Escoms. Ex ministro de Sanidad, Política e Igualdad.*

## 17:30-19:00 horas. AVANCES EN LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS.

- **Últimos avances en la mutación del gen TRIO.** *Marcos Madruga Garrido. Neuropediatra. Centro Neurolinkia y Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz (Sevilla).*

- **La involucración del paciente en la investigación. Nuevos modelos colaborativos.** *Antonio Cabrera Cantero. Presidente de la Asociación para la información y la investigación de la Hipomagnesemia Familiar (HIPOFAM).*

- **Terapia génica.** *Ignacio Pérez de Castro. Jefe de Unidad de Terapia Génica del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).*

**Moderador:** *David Sánchez González. Presidente Asociación Retina Murcia.*

## 19:00-19:30. COMUNICACIONES ORALES.

## 4 DE NOVIEMBRE

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

- **Detección y tratamientos en las enfermedades raras en Andalucía.** *María del Amor Bueno Delgado. Coordinadora de la Unidad de Referencia CSUR de Enfermedades Metabólicas Congénitas y Unidad de Metabolopatías y Dismorfología MetabERN. Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.*

- **Involucración de los pacientes pediátricos en ensayos clínicos: derechos y lecciones aprendidas.** *Begonya Nafria Escalera. Patient Engagement in Research Coordinator del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.*

**Moderador:** *Fide Mirón. Vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).*

### 11:00-12:30 HUMANIZACIÓN Y BUENAS PRÁCTICAS EN LA ATENCIÓN AL COLECTIVO DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS.

- **Programa de Cuidados paliativos pediátricos en Hospital Niño Jesús de Madrid.** *Ricardo Martino Alba. Director del Master Universitario Cuidados Paliativos Pediátricos de la Universidad Internacional de La Rioja (UNIR).*

# XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*“Equidad y derechos para las personas con enfermedades raras”*

- **El arte de la visibilidad: cómo transformar nuestra mirada y la de los demás.** *David Buendía Martínez. Colaborador de ESAD (Cuidados paliativos) del Hospital Santa Lucía de Cartagena.*

- **Las emociones en personas sin lenguaje oral.** *Gabriela A. Rangel Rodríguez. Doctora en Psicología. Profesora asociada Universidad Autónoma de Barcelona.*

**Moderadora:** *Paloma Echevarría Pérez. Decana Facultad de Enfermería UCAM. Directora del Máster de investigación en Ciencias Sociosanitarias UCAM.*

## 12:30-14:00 EDUCACIÓN E INCLUSIÓN.

- **Innovación e inclusión. Protocolo educativo en Extremadura.** *Juan Pablo Venero Valenzuela. Director General de Innovación e Inclusión Educativa de la Consejería Educación y Empleo de la Junta de Extremadura.*

- **Respuestas educativas para Prader Willi.** *Carme Brun Gasca. Psicóloga clínica. Profesora titular Departamento Psicología Clínica y de la Salud de la Universidad Autónoma de Barcelona.*

- **Experiencias inclusivas en centros educativos.** *Rocío Varela Navarro. Jefa de Estudios CEIP Nuestra Señora de la Soledad, Cubas de la Sagra, Madrid.*

**Moderador:** *Mauro Rosati García-Morato. Presidente asociación Sense Barreres.*

## 14:00-16:00 horas. PAUSA DESCANSO.

## 16:00-17:30 horas. BUENAS PRÁCTICAS DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO.

- **Residencia Mil diferencias.** *Ángeles Zarza Penas. Asociación Española del Síndrome Prader Willi (AESPW).*

- **La experiencia de AYOUDAS Panamá.** *Erika Otero (directora ejecutiva de la Fundación AYOUDAS Panamá) y Vanessa Valencia Barroso (trabajadora social).*

- **Centro avanzado terapéutico CROMO-SOMOS.** *Francisco Santiago. Presidente Asociación Princesa Rett.*

## 17:30-19:30 horas. EXPERIENCIAS Y OTRAS ACCIONES.

- **Musicoterapia en enfermedades raras, de la episteliología a la práctica clínica.** *Susana Gutiérrez Jiménez. Associação de Paralisia Cerebral de Évora-APCE. Universidad Lusitana de Lisboa.*

- **Mindfulness para la gestión emocional de las familias.** *Carmen Fernández de los Ríos. Ingeniera. Formadora de Mindfulness.*

- **Implementación del SAAC. Intervenciones basadas en la evidencia científica.** *Melania García Estévez. Maestra de Educación Especial y Terapeuta Ocupacional.*

- **Educación afectivo-sexual en las infancias, adolescencias y juventudes con enfermedades raras. Nuevos recursos educativos para una educación sexual integral, inclusiva, diversa e igualitaria.** *Natalia Rubio Arribas. Psicóloga Clínica y Sexóloga. Presidenta Asociación Estatal Sexualidad y Discapacidad.*

## 19:30-20:00 horas. ENTREGA DE PREMIOS DE PÓSTERES Y COMUNICACIONES ORALES. CIERRE Y CLAUSURA.

## 4 DE NOVIEMBRE

II SIMPOSIUM INTERNACIONAL SÍNDROMES EHLERS DANLOS  
E HIPERLAXITUD





# II SIMPOSIO INTERNACIONAL SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD



04 NOVIEMBRE  
2022



UCAM  
UNIVERSIDAD  
CATÓLICA DE MURCIA

**MODALIDAD PRESENCIAL Y EN STREAMING**

Inscripción gratuita para socios de ANSEDH

ORGANIZA:



**SED**

ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES EHLERS-DANLOS  
HIPERLAXITUD Y COLAGENOPATÍAS ANSEDH

EN EL MARCO DEL  
XV CONGRESO INTERNACIONAL  
DE ENFERMEDADES RARAS

