



"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  
Isabel Tovar Zapata  
M<sup>a</sup> Dolores Nájera Pérez  
Concepción Chamorro Galisteo  
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<sup>a</sup> 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<sup>a</sup> José Barba García  
Andrea García  
Carmen Reverte Carrión  
Virginia Tudela Rosel  
M<sup>a</sup> Ángeles Carrión Gutiérrez  
M<sup>a</sup> José Marín Santos



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE MURCIA

# XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

## VIERNES 16 DE NOVIEMBRE

08.30 – 09.30

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

- Naca Eulalia Pérez de Tudela. Presidenta AELIP.
- Juan Carrión Tudela. Presidente D´Genes, FEDER y ALIBER.
- Jesús Celada Pérez. Director General de Políticas de Discapacidad del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social.
- Diego Conesa Alcaraz. Delegado del Gobierno de la Región de Murcia.
- José Luis Mendoza. Presidente UCAM.
- Manuel Villegas. Consejero de Salud de la Región de Murcia.

11.00 – 11.30

COFFEE BREAK

11.30 – 13.00

BUENAS PRÁCTICAS DESDE LA ADMINISTRACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Moderador: M<sup>a</sup> 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, Enrique Ruiz Escudero.
- *Buenas prácticas del Plan regional murciano.* Consejero de Salud de la Región de Murcia, Manuel Villegas.
- *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.

- *El Medicamento Individualizado: una alternativa terapéutica para enfermedades raras.* Rafael Puerto Cano. Farmacéutico y experto en Formulación magistral.

- *Evolución de los tratamientos en el mieloma múltiple.* Dra. Josefa León.

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

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<sup>a</sup> 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-Aseguinolaza. CIMA. Centro de investigación médica aplicada de la Universidad de Navarra.



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE MURCIA

# XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

## **VIERNES 16 DE NOVIEMBRE**

17.30 – 18.00

**DESCANSO**

18.00 – 19.30

**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.

- *Formulación magistral en enfermedades raras: crecer y compartir.* Juan José Fernández Ávila.

19:30-20:30

**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.

## **SÁBADO 17 DE NOVIEMBRE**

9:30-11:00

**HUMANIZACIÓN DE LOS CUIDADOS: RESPONSABILIDAD SOCIAL CORPORATIVA**

Moderador: Víctor Meseguer . Director de la cátedra internacional de Responsabilidad Corporativa de la UCAM.

- *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<sup>a</sup> 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.



# XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE MURCIA

## 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.

- *Metodología en CAA avalado por la Isaac y el estudio e intervención en niñ@s Rett.* Alicia Gómez Arenal. Alicia Gómez Arenal. Experta en terapia orofacial y miofuncional. Gerente del Centro Multidisciplinar Logopédico LUNA.

- *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.

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

13:00-14:30

### ACTUALIZACIONES DIAGNÓSTICAS

Moderador: Guillermo Glover López. Jefe de Sección de Genética Molecular 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.

- *Diagnóstico de pacientes con CLN2 (lipofuscinosis neuronal ceroida del tipo 2).* Dra. Eva Barroso. Hospital Universitario La Paz.

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: Isabel Espejo Ruíz. Fisioterapeuta 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

18:30-19:30

### LECTURA DE COMUNICACIONES ORALES Y ENTREGA DE PREMIOS

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

19:30-20.00

### LECTURA DE CONCLUSIONES

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

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

20:00-20:30

### MESA DE CLAUSURA

- 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"



# XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE MURCIA

## ORGANIZA



## COLABORA



## PATROCINADORES OFICIALES



## COLABORADORES OFICIALES





# XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE MURCIA

## PATROCINIO DE TALLERES



## COLABORADORES



**EL XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS CUENTA CON EL AVAL DE:**



ESTA ACCIÓN FORMATIVA CUENTA CON EL RECONOCIMIENTO DE **INTERÉS CIENTÍFICO SANITARIO** POR LA CONSEJERÍA DE SALUD DE LA REGIÓN DE MURCIA

Y

ESTÁ ACREDITADA CON **2 CRÉDITOS** POR LA COMISIÓN DE FORMACIÓN CONTINUADA DE PROFESIONES SANITARIAS DE LA REGIÓN DE MURCIA, CON NÚMERO DE REGISTRO P-18-20325-01

## EVENTOS SATÉLITES



### VI SIMPOSIUM DE LIPODISTROFIAS

MURCIA, 16 y 17 DE NOVIEMBRE

#### VIERNES 16 SESIÓN CIENTÍFICA (PROFESIONALES SANITARIOS)

- 16:00-16:30** Tejido adiposo y función mitocondrial  
Francesc Villarroya, Catedrático de bioquímica y biología molecular de la Universidad de Barcelona
- 16:30-17:00** Bases moleculares de las lipodistrofias congénitas  
David Araujo-Vilar, Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela
- 17:00-17:30** Bases moleculares de las lipodistrofias adquiridas  
Fernando Corvillo Rodríguez, Investigador Postdoctoral, Instituto de Investigación Biomédica del Hospital Universitario La Paz
- 17:30-18:00h** PAUSA PARA EL CAFÉ
- 18:15-18:30** Aspectos clínicos del Síndrome de Berardinelli-Seip  
Jose Manuel Rial Rodríguez, Endocrinólogo Pediatra, Hospital Virgen de la Candelaria, Tenerife
- 18:30-19:00** Lipodistrofia parcial familiar, historia natural y co-morbididades en 18 años de experiencia  
Antia Fernández-Pombo, Facultativa en Endocrinología y Nutrición del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela
- 19:00-19:15** Registro Europeo de Lipodistrofias  
David Araujo-Vilar, Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela
- 19:15-20:00** Mesa Redonda: Leptina recombinante humana y lipodistrofia  
Modera: David Araujo-Vilar Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela



#### COLABORAN



SEEN

Sociedad Española de  
Endocrinología y Nutrición



Aegerion  
Pharmaceuticals



### VI SIMPOSIUM DE LIPODISTROFIAS

MURCIA, 16 y 17 DE NOVIEMBRE

#### SABADO 17 PONENCIAS Y CHARLAS (FAMILIARES Y AFECTADOS)

- 09:30-10:00** Leptina recombinante humana: Actualización y avances en el tratamiento  
David Araujo-Vilar, Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela
- 10:00-10:30** Síndrome de Köbberling vs Enfermedad de Dunnigan: diferencias y semejanzas  
Antia Fernández-Pombo, Facultativa en Endocrinología y Nutrición del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela
- 10:30-11:00** Síndrome de Barraquer-Simons  
Margarita Lopez Trascasa, Profesora Asociada, Inmunología IDIPAZ Grupo 21, Universidad Autónoma de Madrid
- 11:00-11:30h** PAUSA PARA EL CAFÉ
- 11:30-12:00** Defensa de derechos en pacientes con Lipodistrofias (Acceso en equidad a la Leptina)  
Gema Chicano Saura, Profesora asociada del departamento de derecho del trabajo y seguridad social de la Universidad de Murcia
- 12:00-12:30** Dieta y lipodistrofias  
María González Rodríguez, Dietista-Nutricionista, Servicio de Endocrinología y Nutrición, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago
- 12:30-13:00** Lipodistrofia Generalizada Adquirida (Síndrome de Lawrence)  
Fernando Corvillo Rodríguez, Investigador Postdoctoral, Instituto de Investigación Biomédica del Hospital Universitario La Paz
- 13:00-13:30** Pseudociencia, medicinas alternativas y charlatanismo  
David Araujo-Vilar, Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela
- 13:30-14:00** Mesa Redonda Foro debate Recursos sociosanitarios Aelip  
Modera: Naca Eulalia Perez De Tudela Cánovas, Presidenta de AELIP
- 16:00-18:00** Talleres prácticos del XI congreso internacional de enfermedades raras (libre elección)
- 18:30-19:15h** Presentación día mundial de las Lipodistrofias 2019
- 19:15-19:30h** Clausura del Congreso y foto de grupo



YouTube

#### COLABORAN



SEEN

Sociedad Española de  
Endocrinología y Nutrición



Aegerion  
Pharmaceuticals

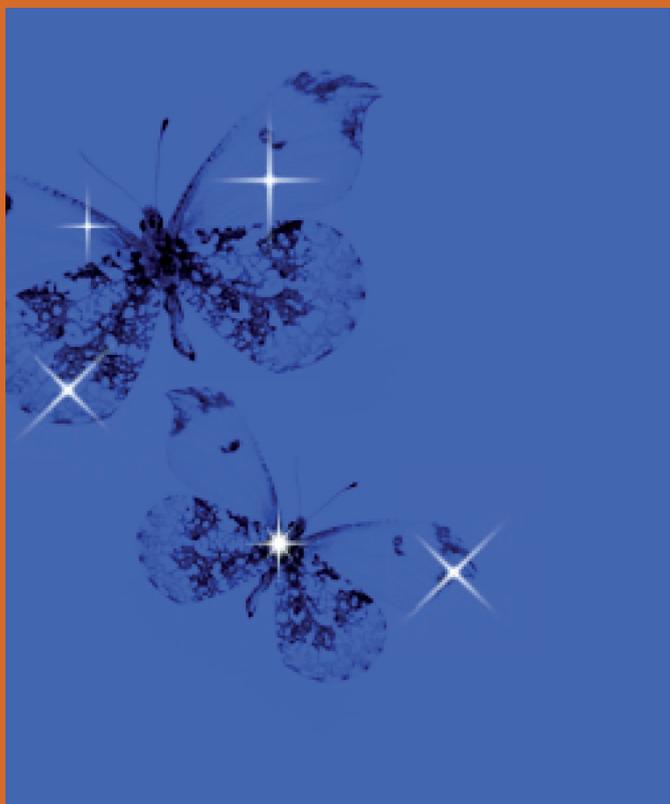


# XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE MURCIA

## EVENTOS SATÉLITES

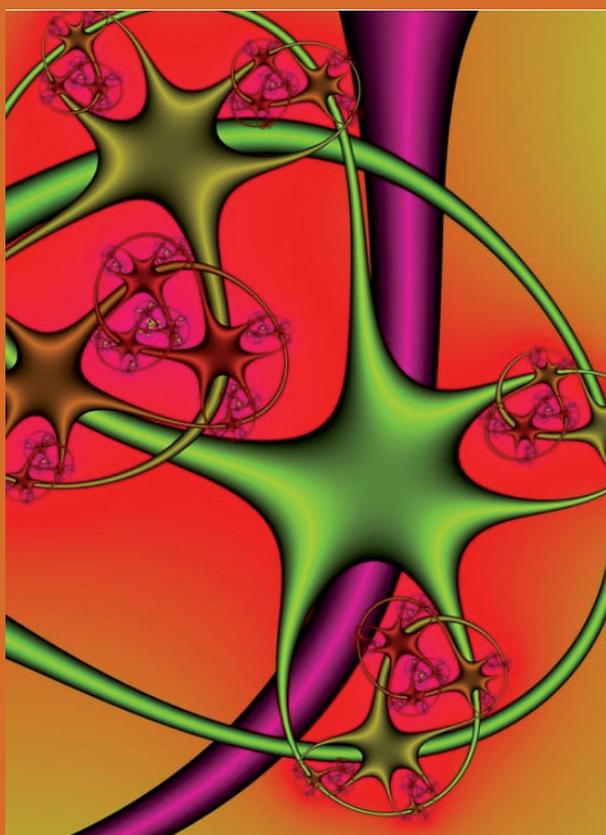


**ENCUENTRO  
DE FAMILIAS  
DGENES X  
FRÁGIL**

Sábado 17 de  
noviembre de 2018  
10.00 h.

Lugar: Universidad Católica  
San Antonio de Murcia  
(UCAM)

Inscripciones en :  
<https://goo.gl/forms/4ZUeBTVPtkUebu12>



**ENCUENTRO DE  
FAMILIAS  
DGENES EPILEPSIA**

Sábado  
17 de noviembre de  
2018  
12.00 h.

Lugar: Universidad Católica San Antonio  
de Murcia (UCAM)

Inscripciones en :  
<https://goo.gl/forms/RrZHa6cT1atCKTR13>





# XI CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE MURCIA