

# XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*“Compartiendo conocimiento, formando personas”*

## 3 DE NOVIEMBRE

16:00-16:45 horas. INAUGURACIÓN

### TESTIMONIOS

- Teresa Navarro Ferreros. Defensora de personas con discapacidad de Valencia.
- M<sup>a</sup> del Mar López. Creadora del blog “Createalas”.
- Juan Carlos Unzúe Labiano. Ex futbolista.

### INAUGURACIÓN OFICIAL

- José Luis Mendoza. Presidente UCAM
- Fernando López Miras. Presidente Comunidad Autónoma Murcia
- Carolina Darias. Ministra de Sanidad.
- Juan Antonio Pedreño. Consejero Salud Región de Murcia
- Juan Carrión Tudela. Presidente D’Genes, FEDER y ALIBER.

16:45-17:30 horas. ACTUALIDAD EN POLÍTICAS INTERNACIONALES EN TORNO A LAS ENFERMEDADES RARAS.

**Moderador: Francisco José Vivar González. Experto en medicamentos huérfanos. Profesor universitario.**

- *Resolución de Naciones Unidas sobre enfermedades raras.* Alba Ancochea Díaz. Miembro del Consejo de la Red Internacional de ER (RDI), miembro de la Junta directiva de la Alianza Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y directora de FEDER y su Fundación.

- *Nodos de coordinación (Regional Hubs) de la Red de centros en enfermedades raras.* Concha Mayo. Programme Manager – Collaborative Global Network for Rare Diseases.

17:30 - 19:00 horas. DIFICULTADES EN EL ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS: RETOS DE FUTURO.

**Moderador: Luis Cruz Olivé. Farmacéutico experto en enfermedades raras**

- *Situación actual de los medicamentos huérfanos en España: retos y oportunidades en el acceso.* María José Sánchez Losada. Presidenta de AELMHU.

- *Análisis de la propuesta de la Comisión Europea de modificación de la Normativa de MMHH.* Álvaro Lavandeira Hermoso. Doctor en Derecho y presidente de IFSA Salud.

- *Accesibilidad a medicamentos huérfanos, retos y dificultades en España.* Rosa María Romero Sánchez. Presidenta de la Comisión de Sanidad y Consumo del Congreso de los Diputados.

19:00-20:15 horas. ENFERMEDADES RARAS EN IBEROAMÉRICA: SITUACIÓN Y DIAGNÓSTICO.

**Moderador: Milton Jijón Argüello. Médico genetista pediatra y presidente de la Fundación para Enfermedades Raras FUNEDERE.**

- *Detección neonatal de enfermedades raras.* Marta Elvira Ascurra. Genetista. Directora del Programa Nacional de Prevención de los Defectos Congénitos de Paraguay.

- *Salud bucal en personas con enfermedades raras.* Norma Isabel Picaso, Ministerio de Salud de la Nación (Argentina); Daniela Salinas, Facultad de Odontología de la Universidad Nacional de Cuyo (Argentina); y Analia Lasso, Facultad de Odontología de la Universidad Nacional de La Rioja (Argentina).

# XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*“Compartiendo conocimiento, formando personas”*

- *Evaluación económica e impacto social de la odisea diagnóstica.* Marcelo Minotti. Presidente Niemann Pick Argentina.

20:15- 20:45 horas. EXPOSICIÓN DE COMUNICACIONES ORALES.

## 4 DE NOVIEMBRE

16:00-18:00 horas. PRESENTE Y FUTURO DEL DIAGNÓSTICO EN ENFERMEDADES RARAS.

**Moderador. Bernat Soria Escoms. Ex ministro de Sanidad.**

- *La complejidad del diagnóstico. Nuevas metodologías.* Francesc Palau Martínez. Jefe de Servicio de Medicina Genética y Molecular del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) y director del Institut de Recerca Pediàtrica del Hospital Sant Joan de Déu.

- *Dificultades de acceso y retraso diagnóstico en ER.* Juan Benito Lozano. Investigador del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III.

- *Proyecto para mejorar el diagnóstico de la enfermedad ultra-rara LAL-D (Déficit de Lipasa ácida lisosomal) mediante el empleo de la inteligencia artificial.* Francesc Cayuela, CEO BD Care Research, y Antonio Quesada, Digital Lead de Alexion España.

- *Impacto de la secuenciación del genoma en el manejo clínico de pacientes con enfermedades raras en unidades de cuidados intensivos neonatales y pediátricas.* María Martínez Fresno. Associate Director Medical Affairs, Illumina.

- *Identificación de genes médicamente accionables en exomas y genomas: desde el cáncer hasta la muerte súbita. Recomendaciones del American College of Medical Genetics, 2021.* Bárbara Masotto. Unidad de Genética Médica ASCIRES Sistemas Genómicos.

18:00-19:30 AVANCES EN LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS.

**Moderador: María de los Llanos Martínez Martínez. Secretaria académica del Grado de odontología de la UCAM.**

- *Avances en terapias de enfermedades raras mediante edición genética.* Lluís Montoliu José. Investigador Científico del CSIC.

- *Estado actual de la terapia génica en enfermedades raras.* Francina Munell Casadesús. Neuropediatra Hospital Universitario Valle D'Hebrón (Barcelona).

- *Proyecto Únicas.* Manel del Castillo Rey. Director gerente del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

- *Silenciamiento génico como nueva diana terapéutica para el tratamiento de las enfermedades raras.* Lucía Galán Dávila. Neuróloga en la Unidad Neuromuscular del Hospital Clínico San Carlos (Madrid).

19:30-21:00 LA HUMANIZACIÓN, UN ASPECTO CLAVE EN LAS ENFERMEDADES RARAS.

**Moderador: Santiago de la Riva. Miembro de la junta directiva de FEDER.**

- *Documentos de reflexión. Humanización en enfermedades raras.* Beatriz Perales Zamorano. Directora de Acceso al Mercado, Relaciones Institucionales y Comunicación de Sobi Iberia.

- *Participación de los líderes de pacientes en el diseño de políticas públicas para las enfermedades raras.* Florencia Braga Menéndez, directora Alianza Argentina de Pacientes (ALAPA).

- *Autonomía y asistente personal.* Francisco J. Sardón Peláez, presidente de la Plataforma Representativa Estatal de Personas con Discapacidad Física (PREDIF); y Myriam Arnaiz, directora del área de autonomía personal y vida independiente de PREDIF.

- *Psicoeducación del cuidador.* Eduardo Brignani. Grupo Psicología y Discapacidad del Colegio Oficial de Psicología de Cataluña.

# XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

“Compartiendo conocimiento, formando personas”

21:00- 21:30 horas. EXPOSICIÓN DE COMUNICACIONES ORALES.

## 5 DE NOVIEMBRE

16:00-17:30 horas. LA IMPORTANCIA DEL MUNDO ASOCIATIVO EN EL ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES RARAS.

**Moderador: David Sánchez González. Presidente RETIMUR.**

- *Liderazgo de las ONG en la época Post COVID.* Migdalia M. Denis. Doctor/ Master degree/ Master Life Coach. Latin Health Ledaers.

- *Educación en la diversidad.* Ángeles Andreu Camps. Miembro Junta Directiva de Asociación Insular atención a personas con Discapacidad de Menorca (ASINPROS).

- *Proyecto de terapia asistida con animal.* María José Barba García. Logopeda de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

- *Proyecto Casa de Sofía.* Jordi Cruz Villalba. Director de MPS-Lisosomales España. Presidente de La Casa de Sofía. Miembro del Patronato de la Fundación FEDER.

17:30-19:00 EDUCACIÓN E INCLUSIÓN EN LAS ENFERMEDADES RARAS.

**Moderador: Enrique Pastor Seller. Profesor Titular de Trabajo Social y Servicios Sociales de la Universidad de Murcia**

- *Importancia de la Educación emocional para una educación inclusiva.* Sonia Gómez Menchón. Psicóloga orientadora educativa de la Comunidad de Madrid.

- *Guía educativa para alumnado con 22q11.* Lara García Cela, pedagoga responsable del Servicio de Información y Orientación de la Asociación Síndrome 22q11 y Alhda Pozo Rodríguez, presidenta de la Asociación Síndrome 22q11.

- *Nuevo baremo de la discapacidad. Actualización y retos de futuro.* Aitor Aparicio García. Director gerente del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER).

19:00- 20:30 horas. ASPECTOS PRÁCTICOS Y TERAPIAS.

- *La Disfagia en personas con enfermedades raras.* Patricia Murciego Rubio y Paula Giménez Barriga. Logopedas Centro Cirón.

- *Necesidades de intervención a través de la motricidad orofacial.* Sara Ena Bernad. Diplomada en Logopedia especialista en Terapia miofuncional. Centro SARAENA Logopedia y Psicología.

- *Experiencia en Alfabetización de niños con complejas necesidades de comunicación.* Claudia Mari-món Rigollet, profesora de Educación diferencia. Centro Rehabilitación Neurológica Amancay y Universidad del Desarrollo, especialista en CAA.

- *Prácticas Centradas en la Familia: cómo y por qué.* Noelia Orcajada Sánchez. Doctora en Educación, Pedagoga y Logopeda, por la Universidad de Murcia. Miembro del grupo de investigación Educación, Diversidad y Calidad de la UM.

- *Una aproximación real a los errores innatos del metabolismo intermediario. Abordaje dietético-nutricional y herramientas digitales.* Ana Muñoz Alonso, nutricionista, y María José Martos Guillén, doctora en Bioquímica. Danone Nutrición Médica Especializada.

20:30- 21:00 horas. ENTREGA PREMIOS PÓSTERES Y COMUNICACIONES.

**CIERRE Y CLAUSURA.**