

XVII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

22 Y 23 DE NOVIEMBRE DE 2024

UNIVERSIDAD CATÓLICA SAN ANTONIO
DE MURCIA (UCAM)



**Diagnóstico temprano y
avances en investigación:
abriendo puertas a la esperanza**

XVII Congreso Internacional de Enfermedades Raras

Diagnóstico temprano y avances en investigación: abriendo puertas a la esperanza

VIERNES 22 DE NOVIEMBRE

9:30-10:00 horas. INAUGURACIÓN.

Testimonios: Gladís Hernández Vidal (Canarias)
Teresa Navarro Ferreros (Valencia).

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

- **Presentación de AELMHU: Diagnóstico de los Medicamentos Huérfanos en España y a nivel internacional.** Marian Corral López. Directora ejecutiva de AELMHU.

- **Mesa de expertos moderada por** Jorge Mestre Ferrándiz. Economista de la Salud. Profesor asociado Universidad Carlos III de Madrid. Coeditor blog Economía y Salud.

- Lluís Alcover. Abogado especialista en derecho farmacéutico.

- José Luis Poveda Andrés. Gerente del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia.

11:30-12:00 horas. PAUSA.

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

Testimonio:

- **Estado de situación y hoja de ruta del programa de cribado neonatal en España.** María Teresa Herrero Díez. Coordinadora técnica del Programa de Cribado Neonatal. Subdirección General de Promoción, Prevención y Equidad de la Salud. Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud. Ministerio de Sanidad.

- **Exoma urgente en el niño críticamente enfermo.** Miguel del Campo Casanelles. Médico genetista en Rady Children's Hospital-San Diego y profesor asociado en UC San Diego.

- **Enfermedades de impronta.** M^a Carmen Martínez Romero. Doctora en Biología. Facultativo del Laboratorio de Genética Molecular del Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Profesora asociada de la UCAM.

- **Aplicación del Mapeo Óptico del Genoma (OGM) para mejora del diagnóstico de enfermedades raras en el programa Spain UDP de casos sin diagnóstico.** Beatriz Martínez Delgado. Jefa de la Unidad de Genética Molecular y de Diagnóstico Genético. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras- Instituto de Salud Carlos III.

Moderador: Isabel López Expósito. Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia.

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

Testimonio: Trinidad Pérez Sánchez. Madre de un niño con Síndrome SETD5. Presidenta fundacional de la Asociación SETD5 Spain.

- **Caracterización clínica y molecular de una cohorte española de casos con variantes en el gen SETD5: estudio colaborativo nacional.** M^a José Sánchez Soler. Sección de Genética, IMIB Arrixaca (Murcia).

- **Proyecto Ratoncito Pérez de las enfermedades raras.** Salvador Martínez Pérez. Catedrático de Anatomía y Embriología Humana de la Universidad Miguel Hernández (UMH) de Elche y del Instituto de Neurociencias UMH-CSIC.

XVII Congreso Internacional de Enfermedades Raras

Diagnóstico temprano y avances en investigación: abriendo puertas a la esperanza

- **Del laboratorio a la vida real, nuevas terapias y estrategias.** María Luisa Cayuela Fuentes. IMIB. Arrixaca (Murcia).

- **El futuro del diagnóstico en enfermedades raras: la medicina genética, personalizada y de precisión.** Miguel Ángel Calleja. Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Virgen de la Macarena y miembro del Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

Moderador: María Juliana Ballesta Martínez. Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia.

15:00-16:30 horas. PAUSA DESCANSO.

16:30-18:00 horas. AVANCES EN TRATAMIENTOS PARA MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO

Testimonio Andrés Román, padre de una niña con AADC.

- **Programa Rainbow: Detectando la deficiencia de L-Aminoácido Aromático Descarboxilasa (AADC).** Belén Pérez González. Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular Directora adjunta del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM).Ciberer IdiPAZ. Universidad Autónoma de Madrid.

- **Bardet-Biedl y tratamiento para hiperfagia en ciliopatía.** María José Romero. Médico adjunto del Servicio de Endocrinología pediátrica del Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia.

- **HPN Connect. Más allá del tratamiento.** Amaia Casteig, Directora del Grupo OAT (Observatorio de la Adherencia al Tratamiento, y Elsa Pomares, enfermera del HPN Connect.

- **Situación de las terapias avanzadas en España y balance del trabajo en la Región de Murcia.** Vicente Arocas Casañ. Coordinador de Terapias avanzadas de la Región de Murcia.

Moderador: Santiago de la Riva.Vocal de FEDER.

18:00-18:30 horas. PAUSA DESCANSO.

18:30-20:00 horas. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO. PERSPECTIVA EN PATOLOGÍAS CONCRETAS.

Testimonio

- **Distrofia de Duchenne. Perspectiva anual y futura.** Salvador Ibáñez Mico. Neuropediatra Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

- **Proyecto FIND para la detección precoz de MPS y alfamanosidosis.** Cristóbal Colón Mejeras. Médico del Laboratorio de Metabolopatías. Facultativo da Unidade de Diagnóstico e Tratamento das Enfermidades Metabólicas Conxénitas. HCU de Santiago de Compostela.

- **Trastornos Plaquetarios Congénitos: Perspectiva actual y experiencia en España.** Ana Sánchez Fuentes. Facultativo Especialista en Hematología, Río Hortega del ISCIII Servicio de Hematología y Hemoterapia, Centro Regional de Hemodonación, IMIB.

Moderador: Mauro Rosati García. Presidente Asociación Sense Barreres.

XVII Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*Diagnóstico temprano y avances en investigación:
abriendo puertas a la esperanza*

SÁBADO 23 DE NOVIEMBRE

9:30-10:30 horas. COMUNICACIONES ORALES.

10:30-12:00 HUMANIZACIÓN Y BUENAS PRÁCTICAS EN LA ATENCIÓN AL COLECTIVO DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS.

- **Importancia de los cuidados paliativos.** María Teresa Montero Cabrián. Unidad Regional de Hospitalización Domiciliaria y Cuidados Paliativos Pediátricos.

- **Defensa de derechos de personas con discapacidad.** María Teresa Navarro Ferreros. Defensora de personas con discapacidad de la ciudad de Valencia.

- **Impacto psicológico del diagnóstico de una enfermedad rara: estrategias de afrontamiento.** Rosa Rabbani. Doctora en Psicología y terapeuta familiar.

Moderador: Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM).

12:00-12:30 horas. PAUSA CAFÉ.

12:30-13:30 horas. BUENAS PRÁCTICAS EN EL ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES RARAS

- **Salud ambiental, escolar y comunitaria.** Juan Antonio Ortega García. Pediatra responsable de la Unidad de Salud Medioambiental Pediátrica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia. Profesor contratado doctor de la UMU.

- **Habilidades comunicativas expresivas en personas con enfermedades infrecuentes y necesidades complejas de comunicación: Síndrome de SYNGAP1 y Síndrome de X Frágil.** Marina Calleja Reina. Profesora del Departamento de Psicología Básica de la Universidad de Málaga y licenciada en Ciencias de la Educación.

Moderador: Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM).

13:30-13:45 horas. ENTREGA DE PREMIOS DE PÓSTERES Y COMUNICACIONES ORALES.

13:45-14:00 horas. CLAUSURA.



XVII Congreso Internacional de Enfermedades Raras

ORGANIZA



PATROCINADORES OFICIALES



COLABORADORES OFICIALES



OTROS COLABORADORES



COLABORADORES EN ESPECIE



ENTIDADES DE LAS QUE FORMA PARTE D'GENES



