

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.
María del Mar Crespo Carrasco.

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.

- Jesús Cañavate Gea. Director general de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

- Juan Carrión Tudela. Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y Asociación de Enfermedades Raras D´Genes.

11:30-12:00 horas. PAUSA.

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

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.

- **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 del 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 Médica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, IMIB - Arrixaca.

- **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 Hernández. *Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario 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

- **Bardet-Biedl y tratamiento para hiperfagia en ciliopatía.** María José Romero Egea. *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 Blanco, *Directora del Grupo OAT (Observatorio de la Adherencia al Tratamiento), y Elsa Pomares Cuevas, enfermera Grupo OAT. Supervisora de Enfermería Departamento Vianalopó.*

- **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.

- **Actualización en Distrofia de Duchenne.** 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 y Hemoterapia, Río Hortega del Instituto de Salud Carlos III. Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Universitario Morales Meseguer - Centro Regional de Hemodonación, IMIB.*

Moderador: Mauro Rosati García-Morato. *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.

Testimonio: Faustino Giménez Felices. *Presidente de la Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson*

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

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

- **Hacia una educación inclusiva en las enfermedades raras.** Inmaculada Hernández Miras. *Maestra de Educación Especial.*

Moderador: Pilar Díez Lorenzo. *Profesora de Pediatría en la UCAM y miembro del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Los Rcos del Mar Menor.*

12:00-12:30 horas. PAUSA CAFÉ.

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

- **Desenredando el exposoma: cómo el entorno está reescribiendo el futuro de las enfermedades minoritarias.** Juan Antonio Ortega García. *Pediatra responsable de la Unidad de Salud Medioambiental Pediátrica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia. EH2-Lab. IMIB Pascual Parrilla.*

- **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: José García Lozano. *Vicedecano del Grado en Medicina en la UCAM y miembro del Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Universitario Santa Lucía.*

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



XVII Congreso Internacional de Enfermedades Raras

ORGANIZA



PATROCINADORES OFICIALES



COLABORADORES OFICIALES



OTROS COLABORADORES



COLABORADORES EN ESPECIE



ENTIDADES DE LAS QUE FORMA PARTE D'GENES



