

# PROGRAMA

## VIII CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

III Simposium Internacional de Lipodistrofias  
I Simposium Internacional de Familiares y Afectados por Ehler Danlos  
I Encuentro de Familiares y Afectados de Nematónica

UCAM Murcia 15, 16, 17 y 18 de Octubre de 2015



*Aunando experiencias, promoviendo realidades*



**Jueves 15 de Octubre de 2015**

|                            |   |   |
|----------------------------|---|---|
| 10.00<br>a<br>11.00        | Recogida Acreditaciones   |   |
| 11.30<br>a<br>13.00        | <b>Acto inaugural</b><br><b>Moderador: Pepe Pérez</b>   | Intervención de autoridades,<br>Presidentes D'Genes Y AELIP y<br>mesa testimonial 'Vivir con una<br>Enfermedad Rara'<br>- Maira A. Pinto<br>-Águeda Fernández<br>- Eduard Rubio<br>- Ana R. Ríos y Ximena Navarro |
| 14:00                      | Comida  |   |
| 16:00                      | <b>Mesa Redonda: Actualización sobre Enfermedades Raras</b><br><b>Moderador: Javier Pérez Parra</b>     |   |
|                            | Síndrome de Cornelia Lange  | Feliciano Ramos   |
|                            | Displasia Ectodérmica Hipohidróica: actualización y perspectivas terapéuticas                           | María Juliana Ballesta  |
|                            | Identificación de variantes genéticas en pacientes con Displasia Ectodérmica Hipohidróica               | María del Carmen Martínez   |
|                            | Actualización de la investigación en Porfiria Aguda Intermitente  | María Barreda   |
|                            | Síndrome de Cach VWM  | María del Rosario Domingo   |
| <i>Turno de Preguntas</i>  |   |   |
| 18:00                      | Descanso  |   |
| 18:30<br>a<br>20.00        | <b>Mesa Redonda: Acceso y Financiación a Medicamentos Huérfanos</b><br><b>Moderador: Javier Urcelay</b> |   |
|                            |                    |   |
|                            | Acceso a Medicamentos Huérfanos   | Josep Torrent   |
|                            | Equipos de Profesionales Especializados (referencia)  | Mónica López  |
|                            | Asistencia Sanitaria y Equipos de Atención Domiciliaria   | Jordi Cruz  |
| Fondo Económico Específico | José Luis Poveda  |   |
| <i>Turno de Preguntas</i>  |   |   |



**Viernes 16 de Octubre de 2015**

|   |  |
|---|--|
| <b>Mesa Redonda: <i>Nuevas aproximaciones para la investigación</i></b><br><b>Modera: Santiago de la Riva</b> |  |
| <b>9.30</b>   | ¿Qué es la Lipasa Ácida Lisosomal? Eduardo López   |
|   | Aplicaciones del modelado molecular en el contexto de las ER Horacio Emilio Pérez  |
|   | Nuevos modelos para el estudio de ER María Luisa Cayuela   |
|   | MAPER Juan Luque   |
| <i>Turno de Preguntas</i>   |  |
| <b>11.10</b>  | Atención Temprana en niños con síndromes raros y sus familias Isidoro Candel   |
| <b>11.30</b>  | Descanso   |
| <b>Mesa Redonda: <i>Actualizaciones en Lipodistrofias</i></b><br><b>Modera: David Araújo</b>                  |  |
| <b>12.00</b>  | Síndromes progeroides: de los modelos animales a la terapia génica Carlos López-Otín   |
|   | Lipodistrofia parcial adquirida: mecanismos inmunológicos y búsqueda de genes causales Fernando Corvillo                         |
|   | Estudio transcripcional de BSCL2 en el sistema nervioso central en seres humanos ¿Qué nos cuenta la seipina-Celia? Sofía Sánchez |
| <i>Turno de Preguntas</i>   |  |
| <b>13.20</b>  | La importancia de la participación de los pacientes en el Sistema Nacional de Salud Español Tomás Castillo                       |
| <b>13.40</b>  | Nueva imagen de AELMHU en la red Francisco Miguel Alcañiz  |
| <b>14.00</b>  | Comida   |
| <b>16.00</b>  | Heterogeneidad genética en Epilepsias: diagnóstico molecular por secuenciación masiva Sonia Santillán                            |
| <b>16.20</b>  | Acceso real a diagnóstico y tratamiento, un derecho para más de 3 millones de personas Alba Ancochea                             |
| <b>16.40</b>  | <b>Mesa Redonda: <i>Repercusión Mediática de las ER</i></b><br><b>Modera: Alfonso Celestino</b>                                  |



|                              |   |                         |
|------------------------------|---|-------------------------|
|                              | De la información a la sensibilización  | Josep Solves            |
|                              | Análisis del mensaje y discurso político en el abordaje de las ER   | Antonio Bañón           |
|                              | Titulares y fotografías en la prensa escrita: ¿Realidad o ficción?  | Carolina Figueras       |
|                              | <i>Turno de Preguntas</i>   |                         |
| <b>18.00</b>                 | <b>Descanso</b>   |                         |
|                              | <b>Mesa Redonda: Modelos de Atención Multidisciplinar a pacientes con Enfermedades Raras<br/>Modera: Pilar Laguna</b> |                         |
|                              | IPER y su modelo de trabajo   | Francesc Palau          |
|                              | Hacia un modelo integrador en la atención de pacientes con ER   | Eduardo Tizziano        |
| <b>18.30<br/>a<br/>20.00</b> | Caracterización del servicio de atención a las ER genéticas en el estado de Belem, Amazonia Brasileira                | Luis Francisco Heredero |
|                              | ELA: puesta al día del manejo de Unidades multidisciplinarias. Influencia en su curso evolutivo y supervivencia.      | Eva Fages               |
|                              | <i>Turno de Preguntas</i>   |                         |
|                              |   |                         |



**Sábado 17 de Octubre de 2015**

|   |   |                        |
|---|---|------------------------|
| <b>Mesa Redonda: <i>Situación actual de las ER en España y experiencias en Latinoamérica</i></b><br><b>Modera: Amalia López</b> |   |                        |
| <b>9.30</b>   | Legislación vigente en materia de prestaciones y ayudas públicas para las personas con ER y sus familias                      | Fernando Torquemada    |
|   | Nuestros derechos: Inserción laboral para personas con ER. Punto de partida y propuestas de acción                            | Justo Herranz          |
|   | Situación de los pacientes con Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina (videoconferencia)                                   | Ana María Rodríguez    |
|   | Plataforma de pacientes ALIBER Uruguay  | Alfredo Toledo         |
|   | ALIBER: Retos del Futuro, Organización Actual y Conclusiones del III Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Poco Frecuentes | Jesús Navarro          |
|   | <i>Turno de Preguntas</i>   |                        |
| <b>11.30</b>  | Descanso  |                        |
| <b>Mesa Redonda: <i>Cribado y Diagnóstico en Enfermedades Raras</i></b><br><b>Modera: Modesto Solís</b>                         |   |                        |
| <b>12.00</b>  | Experiencia en el diagnóstico genético de ER mediante array-CGH   | Juan Antonio Bafalliu  |
|   | Importancia del Cribado Neonatal ampliado en el diagnóstico de ER   | Inmaculada González    |
|   | Cribado de hipoacusia en recién nacidos en la Región de Murcia  | José Domingo Cubillana |
|   | Terapias avanzadas en enfermedades neurodegenerativas poco frecuentes. Las células como medicamento.                          | Salvador Martínez      |
|   | Hipersomnias de Origen Central: Narcolepsia con Cataplejía  | María Rosa Peraíta     |
| <i>Turno de Preguntas</i>   |   |                        |
| <b>14:00</b>  | Comida  |                        |
|   |   |                        |



|                  |  |
|------------------|--|
| 16.00 a<br>18.00 | <b>TALLERES</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- <b>ER: alteraciones frecuentes en la alimentación (modera: Carmen García)</b><br/><i>Begoña Barceló</i></li><li>- <b>Captación de fondos: “Claves de éxito en la organización de eventos” y “Consolidas tus ingresos, multiplicas tus socios donantes” (modera: Modesto Díaz)</b><br/><i>María Tomé y Helena Muñecas</i></li><li>- <b>Dudas sobre Sexualidad y discapacidad en ER (modera: Manuel Illera)</b><br/><i>Natalia Rubio</i></li><li>- <b>Herramientas de búsqueda en ER: bases de datos y plataformas de búsqueda [online] (modera: Isabel Fernández)</b><br/><i>Estrella Mayoral</i></li><li>- <b>Análisis DAFO sobre Lipodistrofias (modera: María Belén Lorca)</b><br/><i>María Belén Lorca y Naca Eulalia Pérez de Tudela</i></li><li>- <b>Arnold Chiari (moderan: Presentación Martínez y María del Carmen Llorente)</b><br/><i>María Antonia Poca</i></li><li>- <b>Convivir con una Enfermedad Rara: necesidades de las personas y familias (María Dolores Navarro)</b><br/><i>Francisco Reina – Síndrome de Cach</i><br/><i>María del Mar Rosa – Electrosensibilidad</i><br/><i>Carmen Romero – Síndrome de Allan Herndon Dudley</i></li></ul> |
| 18.00            | Descanso   |
| 18.30 a<br>19.30 | <b>Clausura del VIII Congreso Nacional de Enfermedades Raras</b><br><b>Entrega de Premios de Póster/Comunicaciones</b>   |





## I Simposium Internacional de Familiares y Afectados de Ehler Danlos

Sábado 17 de Octubre de 2015



### Mesa Redonda: *Últimos avances Internacionales sobre Ehler Danlos* Modera: Pascual Doñate

9.30  
a  
14.00

El síndrome de hipermovilidad articular y síndromes de Ehlers-Danlos:  
una experiencia italiana Marco Castori

Hiperlaxitud Articular y signos clínicos de las Enfermedades Hereditarias  
del Tejido Colágeno Jaime Bravo

Diagnostico y tratamiento del Síndrome de Ehlers-Danlos-  
Tschernogubow en Francia.  
Experiencia de 17 años y 2300 pacientes. Claude Hamonet

11.30 Descanso

Síndrome de Ehlers-Danlos y Apnea del Sueño Julián Caballero

Ehlers-Danlos: su relación con los desórdenes temporo-mandibulares Manuel Hernández

El Síndrome de Ehler-Danlos tipo III y la Fibromialgia Josep Blanch

14.00

Comida



## I Encuentro de Familiares y Afectados De Nematónica

Sábado 17 de Octubre de 2015



| Mesa Redonda: <i>Situación actual en Miopatía Nematónica</i><br>Modera: Miguel Ángel Camacho |  |
|--|--|
| 9.00<br>a<br>14.30   | Contextualización de la Miopatía Nematónica. Características clínicas y evolutivas. <span style="float: right;">Jaime Colomer</span>             |
|  | Trabajo interdisciplinar y el papel del pediatra y médico internista. <span style="float: right;">Luis Adolfo Albajara</span>                    |
|  | <b>11.30</b> <span style="float: right;">Descanso</span>   |
|  | Avances genéticos y líneas de investigación <span style="float: right;">Francesc Palau</span>  |
|  | Intervención logopédica en los primeros años de vida en niños con Miopatía Nematónica <span style="float: right;">María José Vidaurruzaga</span> |
|  | Fisioterapia respiratoria en Miopatía Nematónica <span style="float: right;">Natalia del Val</span>  |
|  | Fisioterapia en la Miopatía Nematónica <span style="float: right;">Francisco Javier Fernández</span>   |
| <b>14.30</b> <span style="float: right;">Comida</span>                                       |  |





## Organizadores



## Patrocinadores

