



## **III ENCUENTRO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS III CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS**

*Totana, 22, 23 y 24 de octubre de 2010*  
**Centro de Formación Permanente de Hemofilia  
(Urbanización La Charca, Totana)**

### **NOTAS:**

- **La inscripción es gratuita. Puede realizarse online en la página [www.dgenes.es](http://www.dgenes.es)**
- **Fecha tope de inscripción: hasta el 15 de octubre.**
- **A todos los asistentes se le entregará certificado de asistencia.**
- **A los alumnos de la Facultad de Trabajo Social y de la Facultad de Medicina de la Universidad de Murcia que asistan a este Encuentro / Congreso se les concederá 1 crédito de libre configuración.**

**Más información en [www.dgenes.es](http://www.dgenes.es)**

### PROGRAMA

#### VIERNES 22:

17:30 h: Recepción y entrega de acreditaciones del III Encuentro de ER y III Congreso Nacional.

18:30 h: Acto de Bienvenida.

19:00 h: Visita turística guiada al casco antiguo de Totana.

21:30 h: Cena. Salón - Restaurante Venta La Rata.



## SÁBADO 23:

9:30 h: Recepción y entrega de acreditaciones del III Congreso Nacional de Enfermedades Raras. Centro de Formación Permanente de Hemofilia (Urbanización La Charca).

10:00 h: Apertura del III Congreso de ER. Intervienen:

- Excmo. Sr. Delegado del Gobierno, D. Rafael González Tovar.
- Ilma. Sra. Consejera de Sanidad, Dña. M<sup>a</sup> Ángeles Palacios.
- Sr. Alcalde de Totana, D. José Martínez Andreo.
- Sra. Vicepresidenta del Ilustre Colegio Oficial de Médicos de la región de Murcia, Dña. Isabel Montoya Martínez.
- Sr. Decano de la Facultad de Medicina de la Universidad de Murcia, D. Joaquín María García-Estañ López.
- Sr. Decano de la Facultad de Trabajo Social de la Universidad de Murcia, D. Enrique Pastor Seller.
- Sra. Presidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Dña. Isabel Calvo.
- Sra. Presidenta Asociación D'Genes, Dña. Naca Eulalia Pérez de Tudela.

10:45 h: Presentación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias. Ponentes: Dña. Silvia Molia Galarreta (Logopeda), y Dña. Sonia Fernández Justel (Fisioterapeuta).

De 11 h a 13:45 h: Ponencias del III Congreso de ER (1<sup>a</sup> sesión):

- 11 h: Investigación translacional en enfermedades raras: los trastornos neuromusculares como ejemplo. Ponente: Dr. Eduardo Tizzano, Servicio de Genética, Hospital de San Pablo (Barcelona).
- 11:30 h: Mastocitosis, presente y futuro. Ponente: Dr. Luis Escribano, Instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla La Mancha, Hospital Virgen del Valle (Toledo).
- 12 h: Experiencia en el diagnóstico y prevención de las enfermedades raras en el Centro de Bioquímica y Genética Clínica de la Comunidad de Murcia. Ponentes: Dra. Asunción



Fernández, Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

- 12:30 h: Descanso.
- 12:45 h: "Presentación del Procolo ONLINE DICE-APER para la atención de pacientes con enfermedades raras en la consulta de Atención Primaria". Ponentes: Dra. Gema Esteban Bueno, Médico de Familia, Presidenta y Médico de la Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram; y Dr. Miguel García Ribes, Médico de Familia. Grupo de Trabajo SEMFYC Genética Clínica- Enfermedades Raras.
- 13:15 h: La discapacidad intelectual de Origen Genético como modelo de la complejidad de las ER: nuestra experiencia en el Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya). Ponente: Dra. M<sup>a</sup> Isabel Tejada Minguez, responsable del Laboratorio de Genética Molecular del Hospital de Cruces.

14:15 h: Comida. Salón - Restaurante Venta La Rata.

De 18 h a 21:30 h.: Ponencias del III Congreso de ER (2<sup>a</sup> sesión):

- 18:00 h: HAMPs: Una célula poco común para las enfermedades raras. Ponentes: Dr. Carlos Rodríguez, director de la empresa biotecnológica PROJECH y director de la investigación con células madre uterinas; y Dña. Noemí Eiró, bioquímica e investigadora de PROJECH.
- 18:45 h: Intervención Psicológica en ER. Ponente: Dña. Pilar Mendieta, psicóloga y directora de ASTRAPACE.
- 19:15 h: Coordinación de los Recursos Sociosanitarios en el ámbito de las Enfermedades Raras. Ponentes: José Fernández-Rufete Gómez y Paloma Recio Bernárdez. Dirección General de Planificación, Ordenación Sanitaria y Farmacéutica e Investigación. Consejería de Sanidad y Consumo, CARM.
- De 19:45 a 20:00 h.: Descanso.
- 20:00 h: Recursos Educativos para pacientes con ER. Ponente: Juan Navarro Barba. Jefe del Servicio de Atención a la Diversidad. Consejería de Educación, CARM.
- 20:30 h: Vivir con una ER. Ponentes: Catalina Cerda Llompart "Hiperlisenemia" y Iliana Capllonch Cerda "Arteritis De

Asociación de Enfermedades Raras y Otros Trastornos Graves del Desarrollo

D'GENES Región de Murcia

C.I.F. G – 73567935 C/ Estrecha, 4. 30850 – Totana (Murcia)

968 420 287 / 696 141 708

[www.dgenes.es](http://www.dgenes.es) [info@dgenes.es](mailto:info@dgenes.es)



Takayasu- Autoinmunes" y Susana Romero "Síndrome de Moebius".

21:30 h: Clausura del III Congreso y del III Encuentro de ER.

Intervienen:

- Sra. Concejal de Sanidad del Ayuntamiento de Totana, Dña. Trinidad Cayuela.
- Sr. Delegado de FEDER Murcia, Sr. D. Juan Carrión Tudela.
- Sra. Presidenta Asociación D'Genes, Dña. Naca Eulalia Pérez de Tudela.

De 19 h a 21:00 h.: Todos los niños asistentes al III Encuentro realizarán actividades de ocio y talleres.

22:00 h: Cena. Salón - Restaurante Venta La Rata.

DOMINGO 24:

De 10 h a 14 h: Jornada de convivencia de profesionales, familiares y personas diagnosticadas con una ER. Incluye visita turística guiada al yacimiento arqueológico de La Bastida y Santuario de Santa Eulalia.

14:30 h: Comida de despedida. Salón - Restaurante Venta La Rata.