

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

9.00 a 10.30	<i>Recepción y acomodación de Pósters</i>	
10.00 a 11.00	Recogida Acreditaciones	
11.30 a 13.00	Acto inaugural Modera: Pepe Pérez	<p>1ª Parte: Mesa testimonial '<i>Convivir con una Enfermedad Rara</i>'</p> <ul style="list-style-type: none"> - Águeda Fernández - Eduard Rubio - Ana R. Ríos y Ximena Navarro <p>2ª Parte: Mesa de Autoridades</p> <ul style="list-style-type: none"> - D. Alfonso Alonso, <i>Ministro de Sanidad, Política Social e Igualdad</i> - D. Pedro Antonio Sánchez, <i>Presidente de la Comunidad Autónoma de Murcia</i> - D. José Luis Mendoza, <i>Presidente UCAM</i> - D. José Ballesta, <i>Alcalde de la Ciudad de Murcia</i> - D. Juan Carrión, <i>Presidente del Comité Organizador</i> - Presidente de D'Genes y FEDER - Dña. Naca E. Pérez, <i>Presidenta AELIP</i>
13.00 a 14.00	<i>Presentación inaugural de Pósters</i>	
14:00	Comida	
16:00	Mesa Redonda: <i>Actualización sobre Enfermedades Raras</i> Modera: Javier Pérez Parra	
	Síndrome de Cornelia Lange	Feliciano Ramos
	Displasia Ectodérmica Hipohidrótica: actualización y perspectivas terapéuticas	María Juliana Ballesta
	Identificación de variantes genéticas en pacientes con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica	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

Mesa Redonda: Acceso y Financiación a Medicamentos Huérfanos

Modera: Javier Urcelay



18:30
a
20.00

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

Turno de Preguntas

Viernes 16 de Octubre de 2015

Mesa Redonda: <i>Nuevas aproximaciones para la investigación</i> Modera: Santiago de la Riva		
9.30	¿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>		
11.10	Atención Temprana en niños con síndromes raros y sus familias Modera: Santiago de la Riva	Isidoro Candel
11.30	Descanso	
Mesa Redonda: <i>Actualizaciones en Lipodistrofias</i> Modera: David Araújo		
		
12.00	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>		
13.20	La importancia de la participación de los pacientes en el Sistema Nacional de Salud Español Modera: Alfonso Celestino	Tomás Castillo
13.40	Nueva imagen de AELMHU en la red Modera: Alfonso Celestino	Francisco Miguel Alcañiz
14.00 a 16.00	Comida	
15.00 a 16.00	Defensa de Póster (Primer Turno)	
16.00	Heterogeneidad genética en Epilepsias: diagnóstico molecular	Sonia Santillán

	por secuenciación masiva Modera: Alfonso Celestino	
16.20	Acceso real a diagnóstico y tratamiento, un derecho para más de 3 millones de personas Modera: Alfonso Celestino	Alba Ancochea
16.40	Mesa Redonda: <i>Repercusión Mediática de las ER</i> Modera: Alfonso Celestino	
	De la información a la sensibilización	Juan Manuel Arcos
	Análisis del mensaje y discurso político en el abordaje de las ER	Antonio Bañón
	Titulares y fotografías en la prensa escrita: ¿Realidad o ficción?	Inmaculada Rius
	<i>Turno de Preguntas</i>	
18.00	Descanso	
18.30 a 20.00	Mesa Redonda: Modelos de Atención Multidisciplinar a pacientes con Enfermedades Raras Modera: Pilar Laguna	
	IPER y su modelo de trabajo	Francesc Palau
	Hacia un modelo integrador en la atención de pacientes con ER	Eduardo Tizziano
	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

9.30	Mesa Redonda: <i>Situación actual de las ER en España y experiencias en Latinoamérica</i> Modera: Amalia López	
	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>		
11.30	Descanso	
12.00	Mesa Redonda: <i>Cribado y Diagnóstico en Enfermedades Raras</i> Modera: Modesto Díez	
	Diagnóstico genético de ER mediante array- CGH	Juan Antonio Bafalliu
	Importancia del Cribado Neonatal ampliado en el diagnóstico de ER	Inmaculada González
	Dificultad diagnóstica de la sordera. Papel del screening. Factores de riesgo	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>		
14.00 a 16.00	Comida	
15.00 a 16.00	Defensa de Póster (Segundo Turno)	

<p>16.00 a 18.15</p>	<p>TALLERES</p> <ul style="list-style-type: none"> - ER: alteraciones frecuentes en la alimentación (modera: Carmen García) <i>Begoña Barceló</i> - Captación de fondos: “Claves de éxito en la organización de eventos” y “Consolidas tus ingresos, multiplicas tus socios donantes” (modera: Modesto Díez) <i>María Tomé y Helena Muñecas</i> - Dudas sobre Sexualidad y discapacidad en ER (modera: María Marín) <i>Natalia Rubio</i> - Herramientas de búsqueda en ER: bases de datos y plataformas de búsqueda [online] (modera: Isabel Fernández) <i>Estrella Mayoral</i> - Análisis DAFO sobre Lipodistrofias (modera: María Belén Lorca) <i>María Belén Lorca y Naca Eulalia Pérez de Tudela</i> - Arnold Chiari (moderan: Presentación Martínez y María del Carmen Llorente) <i>María Antonia Poca</i> - Convivir con una Enfermedad Rara: necesidades de las personas y familias (María Dolores Navarro) <i>Francisco Reina – Síndrome de Cach</i> <i>María del Mar Rosa – Electrosensibilidad</i> <i>Carmen Romero – Síndrome de Allan Herndon Dudley</i>
<p>18.30 a 19.30</p>	<p style="text-align: center;">Clausura del VIII Congreso Nacional de Enfermedades Raras Entrega de Premios de Póster/Comunicaciones</p> <p>Mesa de Autoridades</p> <ul style="list-style-type: none"> - Dña. Encarna Guillén, Consejera de Sanidad de la Región de Murcia - D. José Luis Mendoza, <i>Presidente UCAM</i> - D. Juan José Cánovas, <i>Alcalde de Totana</i> - D. Juan Carrión, <i>Presidente del Comité Organizador.</i> Presidente de D’Genes y FEDER - Dña. Naca E. Pérez, <i>Presidenta AELIP</i>
<p>19.30 a 20.30</p>	<p style="text-align: center;">Recogida de Póster, Diplomas y Certificados</p>

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 hiper movilidad 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 Familiars y Afectados De Nermalínica

Sábado 17 de Octubre de 2015



Mesa Redonda: <i>Situación actual en Miopatía Nermalínica</i> Modera: Miguel Ángel Camacho	
9.00 a 14.30	Contextualización de la Miopatía Nermalínica. Características clínicas y evolutivas. Jaime Colomer
	Trabajo interdisciplinar y el papel del pediatra y médico internista. Luis Adolfo Albajara
	11.30 Descanso
	Avances genéticos y líneas de investigación Francesc Palau
	Intervención logopédica en los primeros años de vida en niños con Miopatía Nermalínica María José Vidaurruzaga
	Fisioterapia respiratoria en Miopatía Nermalínica Natalia del Val
14.30 Comida	

Organizadores



Región de Murcia
Consejería de Sanidad y Política Social