

# X Congreso Internacional de Enfermedades Raras

*Conocer el futuro, avanzar un sueño*



**24-25**  
de noviembre

Monasterio de  
Los Jerónimos



**UCAM**  
UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE MURCIA



# Carta de presentación y Comités



CASA DE S. M. EL REY

## CREDENCIAL

Nº 261/2017

**Su Majestad la Reina**, accediendo a la petición que tan amablemente Le ha sido formulada, ha tenido a bien aceptar la

### **PRESIDENCIA DE HONOR**

del «**X CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS**», que se celebrará en Murcia los días 24 y 25 de noviembre próximo.

Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 28 de septiembre de 2017

EL JEFE DE LA CASA DE S.M. EL REY,



SEÑOR PRESIDENTE DE LA "ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS D'GENES" Y DEL COMITÉ ORGANIZADOR DEL CONGRESO

TOTANA (Murcia)

## **Comité de Honor**

Su Majestad la Reina Letizia

## **Comité Científico**

**Presidenta:** María Rosario Domingo Jiménez

David Araújo Vilar

Antonio Bañón Hernández

Isabel López Expósito

María Juliana Ballesta Martínez

César Salcedo Cánovas

Isabel Tovar Zapata

Gloria García Parra

Amelia María Corominas García

María Isabel Fortea Gorbe

Álvaro Navarro Mingorance

Vanessa López González

Encarna Guillén Navarro

María José Sánchez Soler

Enrique Pastor Seller

M<sup>a</sup> Teresa Martínez Ros

Pedro Hernández Jiménez

Eduardo Martínez Salcedo

Celia Albadalejo Ortiz

Juan Antonio Bafalliu Vidal

Guillermo Glover López

Inmaculada González Gallego

Juan Carrión Tudela

## **Comité Organizador**

**Presidente:** Juan Carrión Tudela

Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas

Isabel Fernández Aldeguer

Isabel M<sup>a</sup> Sánchez Sánchez

Magdalena Belando Llor

Ana Meroño del Valle

Alba Amelia Ancochea Díaz

Miguel Ángel Ruiz Carabias

Eloína Valero Merlos

Carmen Moreno Porcel

Fabián López Aguiar

David Sánchez González

Encarna Bañón Hernández

Juana Inés Gallego Gómez

Guadalupe Álvarez-Rodríguez Desch

# Viernes 24

## 09.00 h. Acreditaciones.

### 09.30 h. Acto Inaugural.

**Moderador:** Pedro José Tudela Martínez. *Psicopedagogo en el Centro de Día para la Discapacidad Intelectual "José Moyá Trilla". Miembro de D'genes.*

### 09.30 h. Testimonios.

#### 'Atención temprana'

Antonio Jesús López Espinosa. *Miembro de D'genes.*

#### 'Adolescencia'

Alberto Sánchez Gomez. *Miembro de D'genes.*

#### 'Educación'

Victoria Vivanco Carvajal. *Madre de niño afectado por el Síndrome de Phelan-McDermid.*

## 10.00 h. Mesa de autoridades.

### 11.00 h. Humanización en Enfermedades Raras: 10 años de trabajo .

**Moderador:** Miguel Ángel Ruiz Carabias. *Director de la Asociación de Enfermedades Raras D'genes.*

#### 'Pasado, presente y futuro de las enfermedades raras'

Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas. *Presidenta fundadora de D'genes.*

Juan José Prieto Molero. *Coordinador de zona de FEDER en Castilla la Mancha.*

## 12.00 h. Descanso.

### 12.30 h. Nuevas vías de tratamiento en Enfermedades Raras.

**Moderador:** Alejandro Galindo Tovar. *Subdirector del Grado en Farmacia de la UCAM.*

#### 'Tratamientos innovadores en Atrofia Muscular Espinal'

Andrés Nascimento Osario. *Facultativo especialista en Neuropediatría. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu.*

#### 'Nuevos abordajes terapéuticos en esclerosis tuberosa'

Eduardo Martínez Salcedo. *Facultativo especialista en Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.*

#### 'Terapias novedosas en enfermedades neurometabólicas'

Luis González Gutiérrez Solana. *Facultativo especialista en Pediatría. Hospital Niño Jesús de Madrid.*

#### 'Nuevas terapias para enfermedades poco frecuentes'

M<sup>a</sup> de los Llanos Martínez Martínez. *Profesora del Grado en Enfermería de la UCAM.*

Mery Ballester Sánchez. *Delegada FUNDAME (Murcia). Afectada de Atrofia Muscular Espinal. Testimonio.*

**Presentación del libro: 'Yo, Elena y mi historia'.** *María Soledad Moreda. Escritora y colaboradora de Investigación en D'genes.*

**14.00 h. Primer turno defensa Póster / Comunicación**

**15:00 h. Comida.**

**16.00 h. Acciones de la Administración sobre atención integral en Enfermedades Raras.**

**Modera:** Jerónimo Lajara. *Decano de la Facultad de Ciencias de la Salud de la UCAM.*

**‘Plan integral de enfermedades raras’.**

Manuel Villegas García. *Consejero de Salud de la Región de Murcia.*

**‘Una senadora con atrofia muscular espinal’.**

Virginia Felipe de Saelices. *Senadora de Podemos.*

**‘Papel de la Administración Local en las Enfermedades Raras’.**

Esther Clavero Mira. *Alcaldesa de Molina de Segura.*

David Sánchez González. *Delegado de FEDER en Murcia y presidente de RETIMUR.*

**18.00 h. Descanso.**

**18.30 h. Actualización en diagnóstico de Enfermedades Raras.**

**Modera:** Isabel López Expósito. *Directora del Centro de Bioquímica y genética clínica. IMIB-HCUVA. Miembro del CIBERER-ISCIII.*

**‘Proyecto Find y Proyecto Lince’.**

Cristobal Colón Mejeras. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas del Metabolismo. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.*

**‘Red Internacional de Enfermedades Raras No Diagnosticadas (SpainUDP) y SWAN Alianza Europea sin diagnóstico’.**

Manuel Posada de la Paz. *Director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III. Presidente de ICORD y asesor independiente del Grupo de Expertos de Enfermedades Raras de la Comisión Europea.*

**‘Desde el diagnóstico genético al diagnóstico genómico de las enfermedades raras: Nuevas aproximaciones’.**

Sonia Santillán Garzón. *Directora Médica de Sistemas Genómicos.*

Juliana Tudela Costa. *Afectada sin diagnóstico. Testimonio.*

# Sábado 25

## 09.00 h. Investigación de excelencia en Enfermedades Raras.

**Moderadora:** María Juliana Ballesta Martínez. *Médico Pediatra-Genética Médica. Investigadora del IMIB del HCUVA y miembro CIBERER-ISCIII. Profesora de Genética del Grado en Medicina de la UCAM.*

### ‘Investigación y Terapia en Células Madre’

**Miguel Blanquer Blanquer.** *Facultativo especialista en Hematología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.*

### ‘Big data y enfermedades raras: avances, ética y precauciones’

**David Prieto Merino.** *Director de la Cátedra Internacional de Análisis Estadístico y Big Data de la UCAM.*

### ‘Biomateriales para regeneración ósea y Bioimpresión 3D’

**Luis Meseguer Olmo.** *Catedrático extraordinario de Traumatología y Cirugía Ortopédica de la UCAM.*

**Patricia Ros Tárraga.** *Investigadora.*

### ‘Avances en la enfermedad por Deficiencia de succínico semialdehído deshidrogenasa (SSADH)’

**Francisco José Peñarrubia Martínez.** *Vicepresidente de Asociación de Neu.*

## 11.30 h. Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras.

**Moderador:** Pedro Hernández Jiménez. *Director Gerente Hospital Molina de Segura y Director de la Cátedra Internacional Hospital de Molina de la UCAM.*

### ‘Acceso al uso compasivo de fármacos y uso en situaciones especiales’

**Alba Ancochea Díaz.** *Directora FEDER.*

### ‘Mapa de los medicamentos huérfanos en España’

**Josep María Espinalt.** *Presidente de AELHMU.*

### ‘Dificultades en el acceso a los medicamentos’

**Fidela Mirón Torrente.** *Vicepresidente de FEDER.*

## 12.30 h. Descanso.

## 13.00 h. Área social y Enfermedades Raras.

**Moderadora:** Isabel Fernández Aldegue. *Trabajadora social y Responsable de Delegación de FEDER en Murcia.*

### ‘Tutela, curatela e incapacidad en enfermedades raras’

**Ruth Sánchez López.** *Trabajadora Social de la Fundación Tutelar de Adultos de CARM.*

### ‘Guía de sexualidad en enfermedades raras’

**Natalia Rubio Arribas.** *Presidenta Asociación sexualidad y discapacidad.*

### ‘Cuentoterapia para intervención con familia o Proyecto ‘Cuéntame algo que me reconforte’ de cuentos para paliativos’

**Alicia Chamorro García.** *Graduada en enfermería. Docente en Illerma Fundación.*

### ‘Proyecto AcogER: proyecto de inclusión social en enfermedades raras’

**Ana Meroño Del Valle.** *FEDER Murcia.*

**‘Afrontamiento familiar en Lipodistrofias’**

Ana Belén Romero Ramírez. *Miembro Junta directiva de Aelip.*

**16.00 h. Talleres.**

**Taller 1: TERAPIAS NO FARMACOLÓGICAS EN ER.**

**Moderadora:** Maravillas Giménez Fernández. *Subdirectora de calidad y Postgrado Facultad enfermería UCAM.*

**‘Musicoterapia para despertar’**

Manuel Sequera Martín. *Musicoterapeuta. Gerente de Huella Sonora. Docente de la Universidad de Extremadura.*

**Taller 2: ATENCIÓN TEMPRANA Y ENFERMEDADES RARAS.**

**Moderadora:** Francisco Javier Orteso Rivadeneira. *Docente del Grado en Psicología de la UCAM.*

**‘Aplicación de un modelo práctico de atención centrada en la familia a las enfermedades raras Vs modelo asistencialista’**

Isidoro Candel Gil. *Asesor Científico DOWN España.*

**Taller 3: PSICOLOGÍA Y ENFERMEDADES RARAS.**

**Moderadora:** Francisco José Moya Faz. *Vicedecano del Grado en Psicología UCAM.*

**‘Valoración neuropsicológica en enfermedades raras. Documento de consenso’**

María Jesús Gómez López. *Neuropsicóloga Clínica UNER Alicante.*

**Taller 4: REDES SOCIALES Y ENFERMEDADES RARAS.**

**Moderadora:** Juan Alfonso Celestino Samper. *Director y editor del periódico Salud 21.*

**‘Cómo persuadir a nuestros colaboradores y generar impacto deseado’**

Eva Añon. *Social Media Strategist.*

**18.30 h. Descanso.**

**19.00 h. Premios de comunicaciones.**

**Moderadora:** Rosario Domingo Jiménez. *Facultativo especialista en Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Miembro CIBERER-ISCIII.*

**‘Premio a la mejor comunicación clínica’**

David Araújo-Vilar. *Profesor Titular de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela.*

**‘Premio a la mejor comunicación social’**

Juan Carrión Tudela. *Presidente de FEDER, ALIBER y D’genes.*

**‘Premio a la mejor comunicación educativa’**

David Sánchez González. *Delegado de FEDER en Murcia y presidente de RETIMUR.*

**19.30 h. Conclusiones y acto de clausura.**

**Moderadora:** Juan Carrión Tudela.

# Eventos Satélites

## **III Congreso del Síndrome X Frágil.**

Sábado 25 de noviembre.

## **V Simposium de Lipodistrofias.**

Sábado 25 de noviembre.

## **Respiro Familiar.**

Durante todo el Congreso.

### **(Taller de hermanos de niños con enfermedades raras)**

Impartido por el Servicio de Atención Psicológica de FEDER.

Sábado 25 de noviembre: 10.00 a 12.00 h.





# X CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

## Organiza



**UCAM**  
UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE MURCIA

## Coorganiza



## Colaboradores



# Sábado 25

## 09.00 h. Acto de bienvenida.

### 10.00 h. Síndrome X frágil y actualidad.

**Moderadora:** Noelia Guillén Pardinez. *Portadora y familiar de un paciente con síndrome X Frágil.*

**‘Campo de investigación actual en el SXF. Medicamento Huérfano para el SXF’.**

**Yolanda de Diego.** *Doctora en Biología Molecular y Celular. Investigadora en Hospital Regional Universitario. IBIMA (Málaga).*

**‘Presentación de la I guía educativa en X Frágil’.**

**Encarna Bañon Hernández.** *Técnico de Delegaciones y Coordinadora de X Frágil D’ genes.*

**‘Necesidades de formación del profesorado sobre el síndrome X Frágil’.**

**Dolores María Peñalver.** *Directora del centro DADO y profesora asociada de la UMU.*

**Francisco Alberto García Sánchez.** *Catedrático en Métodos de investigación y Diagnóstico en Educación (UMU).*

**‘Presentación del I centro multidisciplinar de atención integral a personas y familias con síndrome X Frágil y otras enfermedades raras ‘Pilar Bernal Giménez’.**

**Juan Carrión Tudela.** *Presidente D’genes, FEDER y ALIBER.*

**Diego Bernal Fontes.** *Miembro de la junta directiva de D’genes.*

### 12.30 h. Descanso.

### 13.00 h. Área social y Enfermedades Raras.

**Moderador:** Enrique Pastor Seller. *Profesor Titular de la Universidad de Murcia. Departamento de Trabajo Social y Servicios Sociales.*

**‘Tutela, curatela e incapacidad en enfermedades raras’.**

**Ruth Sánchez López.** *Trabajadora Social de la Fundación Tutelar de Adultos de CARM.*

**‘Guía de sexualidad en enfermedades raras’.**

**Natalia Rubio Arribas.** *Presidenta Asociación sexualidad y discapacidad.*

**‘Cuentoterapia para intervención con familia o Proyecto ‘Cuéntame algo que me reconforte’ de cuentos para paliativos’.**

**Alicia Chamorro García.** *Graduada en enfermería. Docente en Illerma Fundación.*

**‘Proyecto AcogER: proyecto de inclusión social en enfermedades raras’.**

**Ana Meroño Del Valle.** *FEDER Murcia.*

**‘Afrontamiento familiar en Lipodistrofias’.**

**Ana Belén Romero Ramírez.** *Miembro Junta directiva de Aelip.*

### 14.30 h. Comida.

### 15.00 h. Segundo turno de defensa Póster / Comunicación.

**16.00 h. Talleres.**

**Taller 1: TERAPIAS NO FARMACOLÓGICAS EN ER.**

**Modera:** Maravillas Giménez Fernández. *Subdirectora de calidad y Postgrado Facultad enfermería UCAM.*

**'Musicoterapia para despertar'**

**Manuel Sequera Martin.** *Musicoterapeuta. Gerente de Huella Sonora. Docente de la Universidad de Extremadura.*

**Taller 2: ATENCIÓN TEMPRANA Y ENFERMEDADES RARAS.**

**Modera:** Francisco Javier Ortoso Rivadeneira. *Docente del Grado en Psicología de la UCAM.*

**'Aplicación de un modelo practico de atención centrada en la familia a las enfermedades raras Vs modelo asistencialista.'**

**Isidoro Candel Gil.** *Asesor Científico DOWN España.*

**Taller 3: PSICOLOGÍA Y ENFERMEDADES RARAS.**

**Modera:** Francisco José Moya Faz. *Vicedecano del Grado en Psicología UCAM.*

**'Valoración neuropsicológica en enfermedades raras. Documento de consenso.'**

**María Jesús Gómez López.** *Neuropsicóloga Clínica UNER Alicante.*

**Taller 4: REDES SOCIALES Y ENFERMEDADES RARAS.**

**Modera:** Juan Alfonso Celestino Samper. *Director y editor del periódico Salud 21.*

**'Como persuadir a nuestros colaboradores y generar impacto deseado.'**

**Eva Añon.** *Social Media Strategist.*

**18.30 h. Descanso.**

**19.00 h. Premios de comunicaciones.**

**Modera:** Rosario Domingo Jiménez. *Facultativo especialista en Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Miembro del FIBER-ISCIII.*

**'Premio a la mejor comunicación clínica.'**

**David Araújo-Vilar.** *Profesor Titular de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela.*

**'Premio a la mejor comunicación social.'**

**Juan Carrión Tudela.** *Presidente de FEDER, ALIBER y D'Genes.*

**'Premio a la mejor comunicación educativa.'**

**David Sánchez González.** *Delegado de FEDER en Murcia y presidente de RETIMUR.*

**19.30 h. Conclusiones y acto de clausura.**

**Modera:** Juan Carrión Tudela.

# V SIMPOSIUM DE LIPODISTROFIAS

Sábado 25 de noviembre, 2017. Murcia (España).



**AELIP**

Asociación de Familiares y Afectados de Lipodistrofias  
ESPAÑA - EUROPA - LATINO AMÉRICA

 /asociacionaelip

 aelip.org

 @aelip\_

**09.30 h. Acto de bienvenida.**

**10.00 h. Actualización en Lipodistrofias.**

**Modera:** Naca Eulália Pérez de Tudela Cánovas. *Presidenta de AELIP.*

**‘Investigaciones en mecanismos autoinmunes en lipodistrofía adquirida’**

Margarita López Trascasa. *Facultativa especialista de Área en inmunología en Hospital La Paz (Madrid). Profesora Asociada a la Facultad de Medicina de la UAM.*

**‘Eficacia del tratamiento con leptina recombinante humana en las lipodistrofias generalizadas y parciales’**

Antía Fernández Pombo. *Facultativa en Endocrinología y Nutrición del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.*

**‘Aproximación Terapéutica a la encefalopatía de Celia: y resultados de un modelo murino de la encefalopatía de Celia’**

David Araújo-Villar. *Profesor Titular de Medicina de la Universidad Santiago de Compostela.*

**12.30 h. Descanso.**

**13.00 h. Área social y Enfermedades Raras.**

**Modera:** Enrique Pastor Seller. *Profesor Titular de la Universidad de Murcia. Departamento de Trabajo Social y Servicios Sociales.*

**‘Tutela, curatela e incapacidad en enfermedades raras’**

Ruth Sánchez López. *Trabajadora Social de la Fundación Tutelar de Adultos de CARM.*

**‘Guía de sexualidad en enfermedades raras’**

Natalia Rubio Arribas. *Presidenta Asociación sexualidad y discapacidad.*

**‘Cuentoterapia para intervención con familia o Proyecto ‘Cuéntame algo que me reconforte’ de cuentos para paliativos’**

Alicia Chamorro Garcia. *Graduada en enfermería. Docente en Illerma Fundación.*

**‘Proyecto AcogER: proyecto de inclusión social en enfermedades raras’**

Ana Meroño Del Valle. *FEDER Murcia.*

**‘Afrontamiento familiar en Lipodistrofias’**

Ana Belén Romero Ramírez. *Miembro Junta directiva de Aelip.*

**14.30 h. Comida.**

**15.00 h. Segundo turno de defensa Póster / Comunicación.**

**16.00 h. Talleres.**

TALLER 1: TERAPIAS NO FARMACOLÓGICAS EN ER.

TALLER 2: ATENCIÓN TEMPRANA Y ENFERMEDADES RARAS.

TALLER 3: PSICOLOGÍA Y ENFERMEDADES RARAS.

TALLER 4: REDES SOCIALES Y ENFERMEDADES RARAS.

TALLER 5: ENCUENTRO DE FAMILIAS CON LIPODISTROFIAS.

**18.30 h. Descanso.**



## Talleres: 25 de Noviembre de 2017 . Horario: 16:00-18:30 h

- 8 Taller 1:** Terapias no farmacológicas en ER. Aula 3 Pabellón 8.
- 8 Taller 2:** Atención Temprana y Enfermedades Raras. Aula 4 Pabellón 8.
- 8 Taller 3:** Psicología y Enfermedades Raras. Templo.
- 8 Taller 4:** Redes Sociales y Enfermedades Raras. Aula 7 Pabellón 8.

## Eventos Satélites

### **SA** III Congreso Nacional Síndrome X Frágil.

**T** Sábado: 09.00 a 12:00 - Lugar: Salón de Actos. Segunda Planta del Monasterio.  
**8** A partir de las 13:00 en el Templo. 16.00 a 20.30 - Lugar: Talleres Pabellón 8.

### **SC** V Simposium de Lipodistrofias.

**T** Sábado: 09.00 a 12:00 - Lugar: Sala Capitular. A partir de las 13:00 en el  
**8** Templo. 16.00 a 20.30 - Lugar: Talleres Pabellón 8.

### **C** Exposición D'genes "Enfermedades llenas de vida".

Durante todo el Congreso. Lugar: Claustro del Monasterio.

### **SC** Taller Encuentro de Familias con Lipodistrofias.

Sábado tarde. Lugar: Sala Capitular.

### **3** Taller de Gastronomía.

Viernes tarde. Lugar: Laboratorio de gastronomía Pabellón 3. Sótano.

### **8** Taller de Respiro familiar

Todos los días. Lugar: Aula de Música. Pabellón 8.

## Patrocinadores

Aegerion<sup>®</sup>  
Pharmaceuticals

BIO MARIN<sup>®</sup>

SANOI GENZYME

JEUNESSE<sup>®</sup> kids

Janssen

Shire

Pfizer

ALEXION

sistemas genómicos<sup>®</sup>  
servicios de análisis genético

FUNDACIÓN  
QUAES

OBSE<sup>R</sup>  
OBSERVATORIOS SOBRE  
ENFERMEDADES RARAS

Región de Murcia

TURISMO MURCIA  
CONVENTION BUREAU

AGALIA  
HOTEL

Heró  
DESDE 1866

AQUA  
DEUS

viajes  
travelia  
C/ General Anas, 61 - 30100 - Murcia - Tel: 968 419 000  
www.travelia.es

CMT  
FUNDACIÓN CAJAMURCIA

Obra Social  
Fundación "La Caixa"

 /dgenesmurcia

 @dgenesmurcia

 dgenes.es

Comisión de Formación Continua  
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

Este congreso cuenta con el reconocimiento Científico Sanitario y 2 créditos por la **Comisión de Formación Continua** de Profesionales Sanitarias de la Región de Murcia.