


2013
 AÑO ESPAÑOL
 DE LAS ENFERMEDADES Raras

1^{ER} SIMPOSIUM INTERNACIONAL DE LIPODISTROFIAS

TOTANA, 18 - 20 OCTUBRE 2013


d'genes
 asociación de enfermedades raras
 Entidad de utilidad pública


2013
 AÑO ESPAÑOL
 DE LAS ENFERMEDADES Raras



VI CONGRESO DE NACIONAL ENFERMEDADES Raras

18, 19 y 20 de OCTUBRE de 2013

TOTANA

INSCRIPCIONES: HASTA EL 5 DE OCTUBRE

congreso@dgenes.es
www.dgenes.es

Local Social
 C/ Estrecha, 4.
 Tif.: 968 42 02 87
 Móvil: 696 14 17 08

Todos los participantes recibirán un certificado de asistencia (25 horas) y los alumnos de la UMU y la UCAM (consultar) 1 crédito de libre configuración.

"Raras son las enfermedades no las personas que las padecen"



VI CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

1er ENCUESTRO IBEROAMERICANO DE REPRESENTANTES DE ASOCIACIONES CON ENFERMEDADES RARAS

1er SIMPOSIUM INTERNACIONAL DE LIPODISTROFIAS

Totana, 18, 19 y 20 de octubre de 2013 Totana (Murcia)

PROGRAMA

12:00 h: ACTO INAUGURAL 1ª PARTE: MESA TESTIMONIOS DE ENFERMEDADES RARAS:

Modera: Dr. Bartolomé Beltrán. Miembro del Consejo Asesor del Ministerio de Sanidad. Secretario General de la Academia Médico-Quirúrgica Española.

Intervienen (5 minutos cada ponente):

- Virginia de Felipe: La fuerza de vivir con una ER.
- Julián Isla: La importancia de los familiares en la investigación de enfermedades raras.
- Carmen Sever: La persona con una ER: Defiende sus derechos.
- Francisco Carrillo: Las dificultades en el acceso a un tratamiento.

Representación teatral a cargo del Grupo de Ayuda Mutua, Papeles Escondidos (FEDER Extremadura).

12:30 h: ACTO INAUGURAL 2ª PARTE:

Intervención de autoridades:

- Excmo. Sr. Presidente de la Comunidad Autónoma de la región de Murcia.
- Excmo. Sra. Ministra de Sanidad.
- Sra. Alcaldesa de Totana.
- Sr. Presidente de FEDER.
- Sra. Presidenta de D'Genes.

13:00 h: Encuentro entre autoridades y participantes en el VI Congreso Nacional.

17:00 h: Conferencia inaugural del VI Congreso Nacional: Las bases de datos de laboratorios clínicos de diagnóstico de enfermedades raras como valiosa herramienta de información para todos los implicados. Impartida por Dña. Teresa Pampols.

17:45 h: Conferencia: Mecanismos moleculares de las lipodistrofias familiares. Impartida por Dra. Corinne Vigouroux.

18:15 h: Conferencia: Avances en el Síndrome de Morquio. Impartida por Dra. Encarna Guillén, Unidad de Genética Médica, Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Cátedra de Genética Médica, Universidad Católica de San Antonio (UCAM).

18:45 h: Descanso.

19:15 h: Mesa redonda: La imagen de las enfermedades minoritarias en los medios de comunicación españoles. Informe 2012-2013. Coordina: Dr. Bartolomé Beltrán. Miembro del Consejo Asesor del Ministerio de Sanidad. Secretario General de la Academia Médico-Quirúrgica Española. Intervienen: Antonio M. Bañón (Universidad de Almería, CySOC), Josep Solves (Universidad Cardenal Herrera), Sebastián Sánchez (Universidad de Valencia) y Juan Manuel Arcos (Universidad de Almería, OBSER).

20:45 h: Presentación exposición fotográfica "Paciente nº 123", a cargo de D. Carlos Mauricio Bernal Lizarazo.

Durante todo el Congreso se podrá disfrutar de la exposición itinerante "Entre bordados y barro", formada por dos artesanos de la región de Murcia: Justa (Trajes regionales), y Alfar Tudela, reciente ganador del premio de artesanía regional Murcia 2013, en la modalidad de artesanía creativa.

De 9:30 a 14:00 h: Ponencias del VI Congreso de ER:

De 9:30 a 10:00 h: Defensa de los derechos de los pacientes con EERR. Ponente: Dña. Gema Chicano, presidenta de la Asociación Española de Displasia Ectodérmica.

De 10:00 a 11:30 h: Mesa redonda: Acercando el laboratorio a la calle. Intervienen: Dra. Sofía Sánchez Iglesias, Universidad de Santiago (Ponencia: Cómo sabemos que tenemos una mutación patógena); Alejandro Ruiz Riquelme, Universidad de Santiago (Ponencia: Cuando una proteína va mal: el trabajo de un biólogo molecular); Dra. Vanesa López González, Unidad de Genética Médica, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia (Ponencia: ¿Por qué mi hijo no tiene grasa en el cuerpo?); Lipodistrofias genéticas y adquiridas); Prof. David Araujo-Vilar, Universidad de Santiago (Ponencia: Los medicamentos huérfanos: la experiencia española con leptina recombinante humana y situación administrativa en el mundo de la leptina recombinante humana (Metreleptin)).

11:30 a 12:00 h: Descanso.

De 12:00 a 14:00 h: Mesa redonda: Investigación y medicamentos huérfanos. Coordina: D. Jordi Cruz, presidente de MPS España y vocal de formación e investigación en FEDER. Intervienen: Dr. Manuel Pérez, presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla (Ponencia: Las enfermedades raras, un largo camino hacia su solución), Dra. Sonia Santillán, representante de Sistemas Genómicos (Ponencia: Diagnóstico de enfermedades raras mediante secuenciación masiva: un nuevo modelo de conocimiento y prevención), Dr. Juan Ferrero, Presidente de AELMHU (Ponencia: Inequidad en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras), y Dr. José Meca, Unidad de Esclerosis Múltiple, Servicio de Neurología del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Cátedra de Neuroinmunología Clínica y Esclerosis Múltiple, Universidad Católica de San Antonio (UCAM) (Ponencia: Esclerosis Múltiple: Avances diagnósticos y terapéuticos).

De 17:00 h a 21:00 h: Ponencias del VI Congreso de ER:

De 17:00 a 17:30 h: Nuevas vías de intervención para alumnos con necesidades de apoyo extenso y generalizado: "Comunicación Multisensorial". Ponente: Dña. Lucía Díaz.

De 17:30 a 18:00 h: La importancia de atender y educar la dimensión afectivo-sexual de las personas con enfermedades raras. El papel de las familias y otros agentes sociales en las distintas etapas evolutivas. Ponentes: Natalia Rubio, presidenta de la Asociación Estatal Sexualidad y Discapacidad, y Carlos de la Cruz Martín-Romo, psicólogo y sexólogo; Director Máster Oficial en Sexología Univ. Camilo José Cela.

De 18:00 a 18:30 h: Actitud del cirujano ortopeda infantil ante las enfermedades raras: Hace más el que quiere que el que puede. Ponente: Dr. César Salcedo.

De 18:30 a 19:00 h: Presentaciones comunicaciones orales VI Congreso Nacional de Enfermedades Raras – I Symposium Internacional de Lipodistrofias. Modera: Dr. David Araujo Vilar.

19:00 a 19:30 h: DESCANSO.

De 19:30 a 20:30 h: Mesa redonda: Nuevo síndrome neurodegenerativo asociado a Seipina. La encefalopatía de Celia. Intervienen: Dra. M. Rosario Domingo-Jiménez y Dra E. Guillén-Navarro, Sección de Neuropediatría y Unidad de Genética Médica, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Ponencia: Fenotipo Clínico); Prof. David Araujo-Vilar, UETeM-CIMUS, Universidad de Santiago (Ponencia: Base Genética. Estudios de expresión y avances en el conocimiento de la estructura y función de la seipina).

De 20:30 a 21:00 h: Conclusiones del I Encuentro Iberoamericano de representantes de asociaciones con EERR. Claudia Delgado, Directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

21:00 h: Clausura del VI Congreso Nacional y I Symposium de Lipodistrofias:

Representación teatral a cargo del Grupo de Ayuda Mutua, Papeles Escondidos (FEDER Extremadura).

Intervención de autoridades:

Presidente de FEDER, D. Juan Carrión Tudela.
Presidenta de D'Genes y de AELIP, Dña. Naca Eulalia Pérez de Tudela.
Representante Ayuntamiento de Totana.

DOMINGO 20: 10:00 h: Salida Hotel Executive Sport. **Visita Yacimiento Arqueológico de "La Bastida" y Santuario de Santa Eulalia.**

SABADO 19 - DOMINGO 20

VIERNES 18