

  
**2013**  
 AÑO ESPAÑOL  
 DE LAS ENFERMEDADES Raras

# 1<sup>ER</sup> 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](mailto:congreso@dgenes.es)  
[www.dgenes.es](http://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"*

ORGANIZAN:

COLABORAN:



# VI CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

## 1er ENCuentro 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 Araújo-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 Araújo-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