



PROGRAMA DEL VII CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

VII Encuentro Nacional de Familias y Personas con Enfermedades Raras y II Simposium Internacional de Lipodistrofias

Totana 24, 25 y 26 de Octubre de 2014

Viernes 24 de Octubre de 2014

9:00 Recogida Acreditaciones

10:00 Acto inaugural

Intervención de autoridades, Presidentes de D'Genes Y AELIP y mesa testimonial 'Vivir con una Enfermedad Rara'

- Enrique Recuero Sánchez
- María Dolores Campos Navarro
- Ángel Montero García

11:15 Descanso

11.30 El sistema de información sobre enfermedades raras en la Región de Murcia (SIER): evolución y principales resultados Joaquín A. Palomar Rodríguez

11.50 El aliento de la vida en el origen de todo proceso vital Cristina Grostch Alonso

12.10 ¿Qué deberíamos saber de la hipofosfatasa? Ignacio Álvarez Rojo

12:30 Valor de los medicamentos huérfanos y ultra-huérfanos Luis Alejandro Cruz Olivé

12:50 Actualización en el diagnóstico y tratamiento de la mucopolisacaridosis Mari Luz Couce Pico

13:10 El paciente Universal Pablo Pantaleoni García

13:30 **Fundraising low cost: una nueva modalidad de captación de fondos** Helena Muñecas Escribá

14:00 Comida

16:00 **Tratamiento farmacológico del dolor crónico: un denominador común en diversas enfermedades raras** Juana María Morillas Ruiz

16:20 **Impacto de los programas de cribado neonatal en los errores innatos del metabolismo** David Gil Ortega

16:40 **Esclerosis Tuberosa: nuevas perspectivas de tratamiento** María Rosario Domingo Jiménez
Eduardo Martínez Salcedo

17:00 **Mesa Redonda: Porfiria Aguda Intermitente (PAI)**

Porfiriaconscientes - Rafael Enríquez de Salamanca Lorente

Epidemiología y genética de la Porfiria Aguda Intermitente. Situación en Murcia - Encarna Guillén

Perspectivas de investigación en PAI - María Barreda Sánchez

18:00 Descanso

18:20 **Enfermedades Neuromusculares: aporte de la secuenciación masiva en el diagnóstico y asesoramiento genético** Alejandro Romera

18:40 **Metales pesados en boca y sus posibles consecuencias en las enfermedades raras** María Eugenia Cabaña Muñoz

**19:00-
21:00**

Mesa Redonda: Sistema Nervioso y Tejido Adiposo

- Sistema Nervioso y Tejido Adiposo** - David Araújo Vilar
- Enfermedades raras, tejido adiposo y salud: ni exceso ni defecto** - Francesc Villaroya i Gombau
- Daño oxidativo en las patologías del tejido adiposo y en neurodegeneración** - Juan Ramón Peinado Mena
- Papel del metabolismo lipídico en las ataxias y paraparesias espásticas** - María Jesús Sobrido Gómez

Sábado 25 de Octubre de 2014

- 10:00** **Necesidades e investigación en Asociaciones de Personas con Enfermedades Raras** Miguel Ángel Ruiz Carabias
- 10:20** **Abordaje de las dificultades de alimentación** Begoña Barceló Sarria
- 10:40** **El reiki como terapia complementaria en el tratamiento de las enfermedades raras** Miguel Ángel López Ballester
- 11:00** **Cuidados paliativos pediátricos: atención domiciliaria, cuidados de calidad** Rosa Fullana
- 11:20** **Auto Fotografía: Antropología aplicada a las Enfermedades Raras** Isabel Fernández Aldeguer
Virginia Rodríguez Herrero

11:40 Descanso

12:00 Mesa Redonda: Las enfermedades poco frecuentes en los medios de comunicación. Informe 2014

Análisis cualitativo de la representación de las enfermedades poco frecuentes en los medios de comunicación españoles - Antonio M. Bañón Hernández

Análisis cuantitativo del tratamiento de las enfermedades poco frecuentes en prensa y radio - Josep Solves Almela

Análisis cuantitativo del tratamiento de las enfermedades poco frecuentes en televisión - Sebastián Sánchez Castillo

Análisis multimodal de las enfermedades poco frecuentes - Carolina Figueras Solanilla

13:30 FEDER: Líneas innovadoras en Enfermedades Raras Alba Ancochea Díaz

14:00 Comida

16:00 Reorganización Neuro-Funcional: Método PADOVAN Sonia Muñoz Rico

16:30 Método ABA: acercamiento metodológico Judith Blasco Iñesta

17:00 Últimas aportaciones terapéuticas al tratamiento de los trastornos del desarrollo de los niños con enfermedades raras. Método CEMEDETE José Moya Trilla (Videoconferencia)

17:30 Miocardiopatías familiares y Enfermedad de Fabry Juan Ramón Gimeno Blanes

18:00 Descanso

18.30	Sobrevivir a la Fibrosis Pulmonar Idiopática	Carlos Lines Millán
18.50	Las claves para la autonomía de las personas con Enfermedades Raras	Thais Pousada García
19.20	Sexualidad y discapacidad	Natalia Rubio Arribas
20.30	Clausura VII Congreso Nacional de Enfermedades Raras	

Domingo 26 de Octubre de 2014

10:00	Visita- Salida	Espacio de convivencia. Ciudad de Cartagena, Murcia
--------------	-----------------------	---