



Hacia un 2030 lleno de esperanza

Martes 26 de abril de 2022

9.30 h. Entrega de documentación

11.00 h: Acto de apertura

- Recepción y bienvenida
- Inauguración oficial por las autoridades sanitarias

12.30 h: I Mesa Redonda “Realidades y expectativas en el diagnóstico de las enfermedades raras”

Modera: *Begoña Martín Bielsa. Presidenta de la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Castilla La Mancha (ASEM CLM)*

- Nuevas tecnologías y diagnóstico genético.
Gemma Bullich Vilanova. Analista de datos en el Centro Nacional de Análisis Genómico
- Determinantes del retraso diagnóstico para personas con enfermedades raras.
Juan Benito Lozano. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III
- Actualización del cribado neonatal en España.
Lidia García Pérez. Jefa del Grupo de Economía de la Salud del Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud

14.15 h: Cóctel de bienvenida

15.30 h II Mesa Redonda “El diagnóstico como factor determinante de la esperanza de los pacientes”

Modera: Pendiente de confirmar

- Casos sin diagnóstico UDNI y Solve-RD.
Manuel Posada de la Paz. Profesor de Investigación, Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III
- Estrategia de Medicina de precisión.
Raquel Yotti Álvarez. Secretaria General de Investigación. Ministerio de Ciencia e Innovación
- Papel de las Redes Europeas de Referencia en el diagnóstico de las enfermedades raras.
Antonio González-Meneses López. Servicio de Dismorfología y Metabolismo. Centro Nacional de Referencia de Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario Virgen del Rocío

17.00 h Café. Visita a pósteres



Hacia un 2030 lleno de esperanza

17.30 h III Mesa redonda “Recursos y limitaciones en el tratamiento de las enfermedades raras”

Modera: *Antonio Mingorance Gutiérrez. Presidente del Consejo Andaluz de Colegios Oficiales de Farmacéuticos*

- Actividad de los comités y departamentos de medicamentos huérfanos EMA/FDA. *Gloria María Palomo Carrasco. Evaluadora No Clínica. Servicio de Evaluación Fármaco-Toxicológica, Departamento de Medicamentos de Uso Humano de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios*
- Experiencias de dispensación colaborativa de medicamentos. *Jordi de Dalmasas Balañá. Vicepresidente del Consejo General de Colegios Farmacéuticos*
- Impacto de los medicamentos huérfanos. *David Moreno Alforcea. Vicepresidente de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU)*

Miércoles 27 de abril de 2022

9.30 h IV Mesa Redonda “Tratamiento: tendencias actuales y particularidades en la investigación de medicamentos huérfanos”

Modera: *Manuel C. Molina Muñoz. Director gerente del Hospital Universitario Virgen del Rocío*

- Reposicionamiento de medicamentos (Sistema STAMP de la EMA). *César Hernández García. Jefe del Departamento de Medicamentos de Uso Humano de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios*
- Particularidades metodológicas de los ensayos clínicos en pediatría en el marco de las enfermedades raras. *Alberto Torres Falcón. Departamento Asuntos Médicos de AELMHU*
- Investigación y desarrollo de terapias avanzadas. *Javier García Castro. Unidad de Biotecnología Celular. Instituto de Salud Carlos III*
- Innovaciones que cambian la vida de los pacientes *Nuria Mir. Directora médica de la unidad de enfermedades raras de Pfizer*

11.30 h Café. Visita a pósteres

12.00 h 1ª Mesa Debate “Disponibilidad, accesibilidad y equidad como elementos clave del tratamiento”

Modera: *Juan Carrión Tudela. Presidente de FEDER y de la Fundación FEDER*

- Papel de las organizaciones de pacientes en el comité de designación de medicamentos huérfanos de la EMA. *Inês Alves. Presidenta de la Asociación Nacional de Displasias Óseas (ANDO), Portugal*



Hacia un 2030 lleno de esperanza

- Acceso a los medicamentos huérfanos en España.
Isabel Pineros Andrés. Directora del Departamento de Acceso de Farmaindustria
- Nuevo marco regulador de medicamentos huérfanos en Europa. Oportunidades y retos para el acceso en equidad a los medicamentos.
María Jesús Lamas Díaz. Directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
- Proyecto En Voz RARA.
Álvaro Lavandeira Hermoso. Presidente del Instituto de Investigación y Formación en Salud (IFSASALUD)
Manuel Pérez Fernández. Presidente de la Fundación Mehuer

14.00 h. Cóctel de trabajo

15.30 h. V Mesa Redonda “Registro de enfermedades raras y epidemiología tras la pandemia del COVID-19”

Moderador: Pendiente de confirmar

- Proyecto AcogER.
José Antonio Díaz Huertas. Pediatra. Experto en pediatría social y protección a la infancia
- Registro estatal de enfermedades raras (ReeR).
Verónica Alonso Ferreira. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III
- La COVID-19 y su impacto en las enfermedades minoritarias.
Begonya Nafria Escalera. Coordinadora del Área de Participación del Paciente en Investigación del Hospital Sant Joan de Déu

17.30 h. h Café. Visita a pósteres

18.00 h. VI Mesa Redonda “Iniciativas innovadoras en enfermedades raras”

Moderador: *Miguel Ángel Colmenero Camacho. Director gerente del Hospital Universitario Virgen Macarena*

- Anestesia y enfermedades raras.
Carlos Luis Errando Oyonarte. Jefe del Servicio de Anestesiología y Reanimación del Hospital Can Misses
- El proyecto FINEERR: una reflexión sobre la financiación y acceso de las terapias dirigidas a tratar enfermedades raras en España.
Néboa Zozaya González. Directora del Área de Economía de la Salud. Weber
- Cribado genético de enfermedades raras.
Belén Pérez González. Vicepresidenta de la Asociación Española de Genética Humana

21.30 h. Cena del Congreso



Hacia un 2030 lleno de esperanza

Jueves 28 de abril de 2022

9.30 h: Comunicaciones orales de los pósteres seleccionados y Premio a las dos mejores.

11.15 h. 2ª Mesa Debate “Políticas colaborativas en enfermedades raras”

Modera: *José Félix Olalla Marañón. Miembro del Comité Científico*

- Las enfermedades raras en la OMS y las Naciones Unidas.
Alba Ancochea Díaz. Directora de FEDER y de la Fundación FEDER
- Programa Europeo Conjunto de enfermedades raras (EJP-RD)
Eva Bermejo Sánchez. Directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III
- Estrategia Nacional de enfermedades raras.
Pilar Aparicio Azcárraga. Directora General de Salud Pública, Calidad e Innovación. Ministerio de Sanidad
- Plan Andaluz de Enfermedades Raras (PAPER).
Beatriz Muñoz Cabello. Coordinadora del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras. Dirección General de Cuidados Sociosanitarios. Consejería de Salud y Familias de Andalucía

13.00 h. Conferencia clausura

Estudio de las necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras y sus familias en Latinoamérica (ENSERio-LATAM).

Milda Galkute. Área de investigación y conocimiento de FEDER

Juan Carrión Tudela. Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras y presidente de la Alianza Iberoamérica de Enfermedades Raras (ALIBER)

13.30 h. Lectura de conclusiones y Acto de Clausura