

# I JORNADA DE ENFERMEDADES RARAS

## Una mirada abierta

V-27 y S-28 de febrero de 2015

### VIERNES 27

#### 16.00h / INAUGURACIÓN

Rector Universidad Francisco de Vitoria  
Ministerio Sanidad, Asuntos Sociales e Igualdad  
Consejería de Servicios Sociales, Comunidad de Madrid  
Dirección General de Igualdad de Oportunidades. Ayuntamiento de Madrid  
Consejo Asesor Escuela Enfermedades Raras 3eras. Fundación AMREF  
(African Medical and Research Foundation)  
Asociación Síndrome Phelan McDermid

#### 17.00h / AVANCES EN GENÉTICA: UNA NUEVA ERA

Dr. Pablo Lapunzina.  
Coordinador del Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital La Paz

17.45h / DESCANSO

#### 18.30h / ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA. ESTRATEGIAS

Dra. Paloma Casado Duráñez.  
Subdir. General de Calidad y Cohesión. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

#### 19:15h / GENÉTICA DE LAS EPILEPSIAS DEL PRIMER AÑO DE VIDA

Dr. Juan José García Peñas.  
Sección Neuropediatría. H. Universitario Niño Jesús. Unidad Epilepsia. H. San Rafael

## SÁBADO 28

09.00h / INICIO

Dña. M<sup>a</sup> Elena Escalante.

Delegada de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en Madrid

10.00h / LC1

LA COMPLEJIDAD DE LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

Dr. Francisco Martínez Azorín.

Instituto de Investigación (i+12). Hospital 12 de Octubre

10.00h / LC2

ABORDAJE REHABILITADOR INTEGRAL DE NIÑOS CON DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES Raras

Dra. M<sup>a</sup> de los Ángeles Redondo García.

Especialista en Rehabilitación y Medicina física. Responsable de la Unidad de Rehabilitación Infantil Hospital 12 de Octubre de Madrid

11.00h / LC1

TERAPIA GÉNICA DE INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS

Dra. Claudia Montiel Equihua.

Centro de Inmunodeficiencia, UCL/Terapia Avanzada, GlaxoSmithkline (UK)

11.00h / LC2

ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO, UN GRUPO MUY NUMEROSO DE ENFERMEDADES Raras POTENCIALMENTE TRATABLES

Dra. Elena Martín Hernández.

Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras. Unidad de Enfermedades Mitocondriales y Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Dpto. de Pediatría. Hospital 12 de Octubre

12.00h / DESCANSO

12.30h / ATENCIÓN EDUCATIVA EN ALUMNOS CON ER: NECESIDADES Y RESPUESTAS

Dña. Yolanda Ahedo.

Pedagoga del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)

13.30h / COMIDA

15.00h / LC1

INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL I: DESARROLLO PRECLÍNICO DE FÁRMACOS CANNABINOIDES PARA EL TRATAMIENTO DE LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Dr. Javier Fernández-Ruiz.

Dpto. Bioquímica y Biología Molecular III. UCM

15.00h / LC2

EL PAPEL DEL PEDIATRA EN LAS ENFERMEDADES Raras

Dr. José A. Díaz Huertas.

Unidad de Pediatría Social. H. Universitario Niño Jesús

16.00h / LC1

INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL II: CANNABINOIDES Y ENFERMEDAD DE HUNTINGTON: DEL LABORATORIO A LA CLÍNICA

Dra. Onintza Sagredo.

Dpto. Bioquímica y Biología Molecular III. UCM

16.00h / LC2

CUIDADO AL CUIDADOR

Dña. Larraitz López.

Basque Center on Cognition Brain and Language-BCBL (San Sebastián)

17.00h / CLAUSURA

Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva. CIBERER

Dña. Araceli Martín Navarro. Fundación WE

Dra. Maite Iglesias Badiola. Escuela de Enfermedades Raras 3eras - Universidad Francisco de Vitoria

LC1 currícula: Biotecnología/Farmacía

LC2 currícula: Medicina/Enfermería/Psicología/Magisterio/Fisioterapia/cuidadores y familias