



## PROGRAMA

# “VI Encuentro DIA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2018”

**ORGANIZA:** Centro de Referencia Estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias.

**FECHA:** Del 22 al 25 de febrero 2018.

**LUGAR:** Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con enfermedades raras y sus familias.

**Coordinación:** Aitor Aparicio Director CREER.  
Marta Fonfría. Área Técnica I CREER.  
martafonfria@imserso.es

## PROGRAMACIÓN

### JUEVES 22 DE FEBRERO DE 2018

18:00 Llegada asistentes alojados.  
19:00 Bienvenida.  
20:30 Cena

### VIERNES 23 DE FEBRERO DE 2018

#### BLOQUE 1 PRESENTACIÓN

**10:15-10:25 Proyecto En-RED: *Sumando esfuerzos.*** Cooperación Interinstitucional y gestión del conocimiento. Universidad de Burgos UBU-CREER  
**Presentación.** José Luis Cuesta (UBU) y Marta Fonfría (CREER).

#### BLOQUE 2 CONOCIMIENTO E INVESTIGACIÓN. Salón de Actos de CREER

##### 10:25-11:00 UNIVERSIDADES

###### **Presentación de Proyectos Universidad de Burgos**

- ✓ Dña. M<sup>a</sup> del Pilar Antolín De Las Heras. Enfermedades Raras: Reflexiones desde la Bioética. Profesora de la Facultad de Enfermería de la Universidad de Burgos. Miembro del Comité de Ética Asistencial del Área de Burgos.
- ✓ OTRI-Transferencia. Vicerrectorado de Investigación y Transferencia del Conocimiento. Universidad de Burgos. Iniciativas europeas para promover la investigación y desarrollo de buenas prácticas.

##### 11:00-11:30 Bienvenida

- D. Aitor Aparicio. Director CREER
- D. José Miguel García Rector Vicerrector de Investigación y Transferencia del Conocimiento. Universidad de Burgos.
- Don Narciso Mercé Cortés. Coordinador de Estudios y Apoyo Técnico del Imserso.
- Representantes según protocolo

##### 11:30-12:00 Presentación de Proyectos IMSERSO-CREER

- ✓ Plan I+D+I IMSERSO. D. Narciso Mercé Cortés. Coordinador de Estudios y Apoyo Técnico I+D+I IMSERSO
- ✓ Red Europea de Centros de Referencia. D. Aitor García y Dña. Marta Fonfría, miembros Grupo de trabajo Red Europea de Centros de Referencia de Enfermedades Raras. CREER
- ✓ Premio especial: Enfermería en Desarrollo 2017. Premio especial: Enfermería en Desarrollo 2017. Dña. Yolanda Balbás, Dña Cristina Gómez, Dña. Inmaculada Arroyo, Dña. Belinda Soto. Dña. Sonia Martínez, Dña Marta Ordóñez y Dña. Sonia Fernández. Departamento Enfermería y Fisioterapia CREER.

##### 12:00-12:30 Universidad invitada:

**Presentación Universidad de Sevilla. Medicina y Sociedad.** Experiencia en enfermedades raras. Videoconferencia

- ✓ Dña. Rosario Fernández. Fundadora de la Asociación Española de Porfiria.

**Marta Fonfría Solabarieta**

Área Técnica I CREER *Difusión y Sensibilización en Enfermedades Raras*



- ✓ Dr. D. Miguel Lucas Lucas. Profesor Emérito. Facultad de Medicina. Universidad de Sevilla.
- ✓ Dra. Dña. Carmen Osuna Fernández. Decana de la Facultad de Medicina (2001-2009). Bioquímica Médica y Biología Molecular e Inmunología. Universidad de Sevilla.
- ✓ Dña. Isabel Motero. Psicóloga. Federación Española de Enfermedades Raras.

**12:30-12:50 Espacio familias.** Colaboración, a partir de necesidades propuesta desde el colectivo de enfermedades raras representado por afectados/as de enfermedad rara y sus familias.

**12:50 -13:10 Conclusiones. Cierre**

**CENTROS DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED ER Y MOVIMIENTO ASOCIATIVO (1)**  
**Salón de Actos de CREER**

**13:15-13:45 Ponencia.** Investigación y Enfermedades Raras. Dña. Isabel Gemio. Presidenta Fundación Isabel Gemio. **(1)**

**14:00-15:00** Comida (servicio de cafetería para alojados y ponentes)

**16:00-17:30 Mesa redonda** "Importancia del movimiento asociativo en el impulso de la investigación en enfermedades raras". **(1)**

- ✓ **Moderador: Dr. D. Julián Nevado.** Responsable Área de Genómica Estructural y Funcional. Responsable del Área de Nefrología Molecular. INGEMM -Instituto de Genética Médica y Molecular/Hospital Universitario La Paz. IdiPAZ- Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz. Universidad Autónoma de Madrid. CIBERER- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, ISCIII.
- ✓ **D. Sonia Saiz.** Vicepresidenta Fundación Síndrome 5P-.
- ✓ **Dña. Natalia Braña.** Presidenta Asociación Española Síndrome Wolf Hirschorn.
- ✓ **Dña. Norma Alhambra.** Presidenta Asociación Síndrome Phelan Mc Dermid.
- ✓ **D. Enrique Recuero.** Presidente Asociación de personas sin diagnóstico OBJETIVO DIAGNÓSTICO.

**18:00-20:30 Videoforum** "Ganar al viento". El poder de la vida. **(1)**

- ✓ Dña. Anne Dauphine Julliard, directora del documental y escritora. **Videokonferencia Pendiente confirmar.**
- ✓ Dña. Andrea Bellaba productora "Ganar al viento". El poder de la vida.
- ✓ Moderador: D. Enrique Recuero. Presidente Asociación de personas sin diagnóstico OBJETIVO DIAGNÓSTICO

**20:30-21:30** Cena (servicio de cafetería para alojados)

**(1) Actividades abiertas al público en general**

**SÁBADO 24 DE FEBRERO DE 2018**

**BLOQUE 3 ASPECTOS SOCIALES Y SANITARIOS (1). Salón de Actos de CREER**

**10:00-10:30 ¿Tengo derechos?** Dña. Lourdes González-Lagana. Madre de dos personas con enfermedad rara. Abogada especialista en familia y discapacidades. Videokonferencia **(1)**

**10:30-12:00 Mesa redonda** "Tengo una UCI en casa. ¿Y ahora qué?". **(1)**

- ✓ **Moderador: Dr. D. Pedro Gómez De Quero Masía** Jefe del Servicio de Pediatría. Unidad de cuidados intensivos pediátricos. Hospital de Salamanca.

**Marta Fonfría Solbarrieta**

Área Técnica I CREER *Difusión y Sensibilización en Enfermedades Raras*



✓ **Familiares/cuidadores**

- ✓ Dña. Sonia Carretero. Presenta: *El Camino de Leo: un día a día lleno de juegos, ilusión, creatividad y cuidados. Videoconferencia*
- ✓ Dña. Ana Burdallo.
- ✓ Dña. Sara Calvo.
- ✓ Dña. Virginia De La Fuente

**12:15-13:30 Espectáculo musical “Violines, Serruchos y otros raros instrumentos con Diego Galaz”. Cafetería de CREER (1)**

**13:30-14:15 Cadena Humana por las Enfermedades raras. Rodearemos el centro formando una cadena. (1)**

**(1) Actividades abiertas al público en general**

**BLOQUE 4 EXPERIENCIAS. Aula 3 de CREER**

**16:00-18:30 “Historias de vida. Vivir con una enfermedad rara”. Presentación Monólogo “El humor en nuestro día a día”**

- ✓ Silvia Cholbi Gregori. Mamá de Guillen
- ✓ Silvia Redaelli. Mamá de Nicola
- ✓ Francisco Reina. Papá de Ainara.
- ✓ Marta Fonfría (CREER)

**20:30-21:30 Cena (servicio de cafetería para alojados)**

**DOMINGO 25 DE FEBRERO DE 2018 Aula 3 de CREER**

**10:00-12:00 Taller para toda la familia ““Creer en jardines raros”. Dña. Rocío Marín Lasanta. Terapeuta en psicomotricidad.**

**12:00** Fin del Encuentro

**14:00-15:00** Comida (servicio de cafetería para alojados)

**15:30** Salida del centro

**Actividades infantiles para menores inscritos en el Encuentro**

Días 23 y 24 de febrero.