

## Jornada multidisciplinar “Día mundial de las enfermedades Raras”

Martes 28 febrero 2023

Auditorio del Hospital Universitario 12 de Octubre

### 9:30h Bienvenida y presentación.

- *Dr. Julio Pascual. Director Médico. Hospital Universitario 12 de Octubre*
- *Dra Pilar Sánchez-Pobre. Gerente Adjunta de Ordenación e Innovación Organizativa del SERMAS. Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid*
- *D. Iván Silva, Director General Kyowa Kirin*

### 9:50-12:00h Asistencia clínica y desarrollo en enfermedades raras.

Moderan: *Dr Joaquín Arenas, Director de Docencia e Investigación, Hospital Universitario 12 de Octubre*

*Dra Mariliz Paciello, Subdirectora Médica de Servicios Centrales, Hospital Universitario 12 de Octubre*

- **9:50-10.20h Las enfermedades raras: especialización y redes**  
*Dra. Montserrat Morales. Unidad de Enfermedades Metabólicas Minoritarias. Servicio de Medicina Interna. CSUR de Errores Congénitos del Metabolismo. Hospital Universitario 12 de Octubre (20’)*  
*Dra Pilar Sánchez-Pobre. Gerente Adjunta de Ordenación e Innovación Organizativa del SERMAS. Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.(10’)*
- **10.20h-10:40h. Diagnóstico precoz en enfermedades raras.**  
*Dra Irene Lázaro. Servicio de Pediatría (Endocrinología). Hospital Universitario 12 de Octubre*
- **10:40-11.00 Aproximación genético-molecular en enfermedades raras de origen genético.**  
*Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva, Servicio Genética Hospital Universitario 12 de Octubre*
- **11:00-11:45h. Abordaje multidisciplinar en el mundo real**  
*Dr. Pablo Ortiz, Servicio Dermatología. Hospital Universitario 12 de Octubre (15’)*  
*Dra Cristina Domínguez. Servicio de Neurología. CSUR de Enfermedades Neuromusculares. Hospital Universitario 12 de Octubre (15’)*  
*Dra Elena Martín. Servicio de Pediatría. CSUR de Errores Congénitos del Metabolismo. Hospital Universitario 12 de Octubre(15’)*

- **11.45-12:00 Debate**

**12-12:30 Descanso – Coffee break**

**12:30-14:30 Acceso al medicamento y la voz de los pacientes y sus familias**

*Moderan: Dr Julio Pascual, Director Médico, Hospital Universitario 12 de Octubre*

*M<sup>a</sup> Andion Goñi, Directora de Enfermería, Hospital Universitario 12 de Octubre*

- **12:30-12:50 Impacto y abordaje psicológico en enfermedades raras**  
*Dra. Alejandra Docampo, Psicóloga Clínica del Hospital Niño Jesús*
- **12:50-13:05 La Estrategia Paciente 12**  
*María Caparrós, Jefa del Servicio de Atención al Paciente, Hospital Universitario 12 de Octubre (15 min)*
- **13:05-13:35 Retos en el acceso a los medicamentos huérfanos**  
*D<sup>a</sup> Marian Corral, Directora ejecutiva AELMHU (15 min)*  
*Dr. J.M. Ferrari Jefe de Servicio de Farmacia, Hospital Universitario 12 de Octubre (15 min)*
- **13:30-14:25 Los pacientes y sus familias - Debate.**  
*Intervienen:*
  - FEDER (Dña. Mónica Rodríguez)
  - Asociación Aciduria Glutárica Tipo 1 (Dña. Helena Carpio)
  - Asociación de Niemann-Pick tipo C (Dña. Cristina Rodrigo)
  - Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados AERyOH (Dña. Sonia Fernández)
  - Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) (D. Manuel Rego)
  - Asociación Española de Afectados por Distrofia Muscular Facio Escápulo Humeral (FSHD Spain) (Dña. Ana Arranz)

*Han confirmado su participación numerosas asociaciones de pacientes que participarán desde la zona de asientos*

- **14:25 Clausura**

**Libre acceso, no precisa inscripción.**

