

# I CONGRESO DE ENFERMEDADES RARAS Y POCO FRECUENTES EN CASTILLA-LA MANCHA

Lugar: Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha  
(Salón de actos)

**Toledo, 9 y 10 de noviembre 2018**

Actividad acreditada por la Unidad de Acreditación de Formación  
Continuada de Castilla-La Mancha con 1'2 Créditos.

## PROGRAMA

### **Viernes 9 noviembre**

**9:00 – 9:30 h.** Recepción y entrega de documentación.

**9:30 – 10:00 h.** Saludo de bienvenida e inauguración por parte del Sr. Consejero de Sanidad.

### **MESA 1: EXPERIENCIAS Y BUENAS PRÁCTICAS**

**10:00 – 11.30 h.**

- Abordaje coordinado y multidisciplinar de las enfermedades raras: Unidades de Gestión de casos. *Anna Matamala. Coordinadora de Enfermería Asistencial Fundación Puigvert. Barcelona.*
- Apuesta por la investigación desde el movimiento asociativo. *Karina Villar. Vicepresidenta y médico asesora de la Alianza Española de Familias de von Hippel-Lindau. Toledo.*
- Evaluación de las Redes Europeas de Referencia de las enfermedades raras. *Luisa M<sup>a</sup> Botella. Investigadora. Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC. Madrid.*

**11:30 – 12:00 Pausa café**

**12:00 – 14:00 h.**

- Registro epidemiológico de enfermedades raras de la Comunidad Autónoma del País Vasco. *Luis Oregi Lizarralde. Responsable del Registro.*
- Huérfanos. Equidad y acceso. *José Antonio Marcos Rodríguez. Farmacéutico Hospitalario Hospital Virgen Macarena de Sevilla.*
- Iniciativa de ensayo clínico independiente para una enfermedad rara en un Hospital del SESCAM. *Beatriz González Rodríguez. Servicio de Oftalmología, Hospital Virgen de la Salud de Toledo.*
- Abordaje de las enfermedades raras desde el ámbito de los Servicios Sociales de una Asociación. *Perpetua Casas. Trabajadora Social de la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de CLM (ASEM CLM).*

**14:00 – 15:30 h. Pausa comida**

### **MESA 2: SITUACION EN CASTILLA-LA MANCHA**

**15:30 – 18:00 h.**

- Mapa de Recursos Asistenciales de enfermedades raras o poco frecuentes. Proyecto Piloto en Castilla-La Mancha. *Servicio de Planificación Sanitaria.*
- La Unidad Técnica de Apoyo de Castilla-La Mancha: estructura, objetivos y valoración desde su puesta en marcha. *Emma Corraliza. Responsable médico de la Unidad.*
- Actualización sobre el CSUR de Mastocitosis de CLM. *Begoña Laura Sánchez Muñoz. Médico de la Unidad de Mastocitosis del CHTO.*
- Prestación farmacéutica en EERR. *Carmen Encinas. Área de Farmacia de los Servicios Centrales del SESCAM.*
- Otras experiencias. *(Pendiente de confirmación)*

### **Sábado, 10 noviembre**

### **MESA 3: UNA VISION DESDE LA ENFERMEDAD**

**9:30 – 11:30 h.**

- La investigación: pasado, presente y futuro. *Angel Cuesta. Centro de Investigaciones Biológicas del CSIC.*
- Aportaciones y avances desde el ámbito de la genética. *Carles de Diego. Responsable de la Unidad de Genética del CHTO.*
- Ataxias y paraplejias hereditarias: panorama actual. *Jon Infante. CSUR para el tratamiento de Ataxias y Paraplejias Hereditarias. Hospital Marqués de Valdecilla. Cantabria.*
- Últimos avances en el tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. *Silvia Chumillas Calzada. CSUR para Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Hospital 12 de Octubre.*

**11:30 – 12:00 Pausa Café**

**12:00 – 14:00 h.**

- Más allá de las displasias ectodérmicas. *Lucero Noguera. Servicio de Dermatología. Hospital Niño Jesús de Madrid.*
- Aportaciones y avances desde el ámbito de la neuropediatría. *Carmen Carrascosa. Servicio de Pediatría. Hospital General de Albacete.*
- Abordaje y realidad de la Encefalomielitis Mialgia / Síndrome de Fatiga Crónica (EM/SFC). *Eva Martín Martínez. Médico del C.S. Mislata (Valencia).*
- Aportaciones de la Terapia Génica. *Lluís Montoliu. Investigador del CSIC y del CIBERER.*

**14:00 – 14.30 h.**

- **Cierre y conclusiones.** D.G. de Planificación, Ordenación e Inspección.

## I CONGRESO DE ENFERMEDADES RARAS Y POCO FRECUENTES EN CASTILLA-LA MANCHA

### ORGANIZACIÓN:

Dirección General de Planificación, Ordenación e Inspección Sanitaria.  
Dirección General de Humanización de la Asistencia Sanitaria.

### INSCRIPCIÓN: (GRATUITA)

Rellene el formulario de inscripción que encontrará en el Enlace  
<http://sescam.castillalamancha.es/ciudadanos/ayudanos-mejorar/inscripcion-al-i-congreso-de-enfermedades-raras-y-poco-frecuentes-en>

**Plazo: hasta el 25 de octubre de 2018**

Aforo limitado a la capacidad del Salón de Actos.

*El Comité organizador confirmará la admisión al mismo, de forma individualizada.*

*Localización google maps:*

<https://www.google.es/maps/place/Consejer%C3%ADa+De+Sanidad+y+Consejer%C3%ADa+de+Bienestar+Social/@39.8779922,-4.0308553,15z/data=!4m5!3m4!1s0x0:0x61e9209f09b80e6618m2!3d39.8779922!4d-4.0308553>



Aparcamiento disuasorio: Paseo de San Eugenio (frente al cementerio)

Aparcamiento privado: Avda. de Portugal (frente Jefatura Superior de Policía)

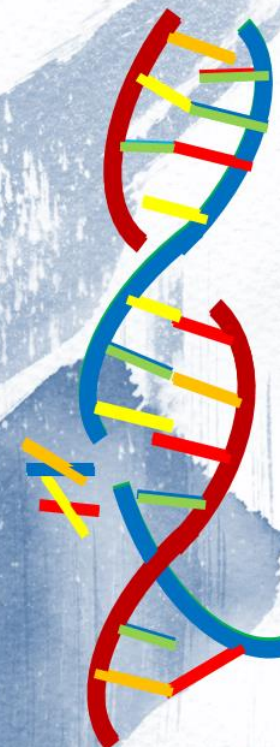
### Hoteles más próximos:

- Hotel Eurostar Toledo.  
Paseo de San Eugenio, s/n, 45003 [www.eurostarshotels.com/Toledo](http://www.eurostarshotels.com/Toledo)
- Hotel Beatriz Toledo.  
C/ Concilios de Toledo, s/n, 45005 [www.hotelbeatriztoledo.com/](http://www.hotelbeatriztoledo.com/)



Castilla-La Mancha

## I CONGRESO de ENFERMEDADES RARAS y POCO FRECUENTES EN CASTILLA-LA MANCHA



Lugar: Consejería de Sanidad  
Avda. de Francia, 4

**TOLEDO 9 y 10 de  
noviembre de 2018**



Castilla-La Mancha