



**Hospital Universitario  
12 de Octubre**

**II Jornada de  
Enfermedades  
Minoritarias**

**29 de febrero de 2024  
Auditorio General  
Hospital Universitario 12 de Octubre**

# agenda

## 8.30: Bienvenida y recogida de documentación.

## 8.45-9.00: Inauguración de la Jornada.

Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

Dra. Carmen Martínez de Pancorbo González, Directora Gerente del Hospital Universitario 12 de Octubre.

Dña. M<sup>a</sup> José Sánchez Losada, Presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU).

Dña. Isabel Motero, Directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y de la Fundación FEDER.

## 9.00-9.30: Charla inaugural: Inteligencia Artificial en la Atención a Pacientes con EERR.

### *Moderador:*

Dr. Julio Pascual. Director Médico del Hospital Universitario 12 de Octubre.

### *Ponente:*

D. Julián Isla. Ingeniero Software en Microsoft, Asesor de la Agencia Europea del Medicamento y miembro Fundador de la Fundación 29.

## 9.30-11.30: Mesa 1: Nuevas enfermedades, Nuevos tratamientos.

### *Moderador:*

Dr. Jorge Gómez Cerezo. Jefe de Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Infanta Sofía. Coordinador del grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

Dr. Gonzalo Carreño. Servicio de Hematología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

## 9.30-10.05: Novedades en Enfermedades Raras Neuromusculares.

- *Avances en Investigación traslacional en Miopatías Mitocondriales: el liderazgo del Hospital 12 de Octubre*  
Dra. Cristina Domínguez. Unidad de Neuromuscular. Hospital Universitario 12 de Octubre.
- *Terapia génica en enfermedades neuromusculares.*  
Dra. Ana Camacho. Sección Neurología Infantil. Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

## 10.05-10.40: Novedades en enfermedades raras cardiológicas. ¿Cambio de paradigma?

- *Nuevas opciones terapéuticas en investigación en la Hipertensión arterial pulmonar. ¿Un cambio de paradigma?*  
Dra. Pilar Escribano. Unidad de Hipertensión Pulmonar. Hospital Universitario 12 de Octubre.
- *Avances en cardiopatías familiares.*  
Dr. Julián Palomino-Doza. Unidad de Cardiopatías Familiares. Hospital Universitario 12 de Octubre.

## 10.40-11.00: Novedades en Otras Enfermedades Raras.

- *Avances en el tratamiento de Neurofibromatosis.*  
Dr. Wagner Parra. Unidad de Neuro Oncología. Hospital Universitario 12 de Octubre.
- *Síndromes de sobrecrecimiento relacionados con PIK3CA (PROS, por sus siglas en inglés).*  
Dra. Sara Isabel Palencia Pérez. Unidad de dermatología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

## 11.00-11.30 Discusión

## 11.30-12.00 Café

# agenda

## 12-13.30 Mesa 2: Mejorando la atención en EERR.

### *Moderan:*

Dr. Guillermo Martínez Díaz-Guerra. Jefe de sección del servicio de Endocrino. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Dra. Elena Martín Hernández. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### **12.00-12.15: Registro de términos HPO en la historia clínica para favorecer el diagnóstico de enfermedades raras.**

Dr. Jaime Cruz. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### **12.15-12.30: Farmacia Hospitalaria y medicamentos huérfanos.**

Dra. Carmen García Muñoz. Servicio de Farmacia. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### **12.30.-12.45: Papel de la enfermería en EERR.**

Dña. Nuria Tejada. Supervisora de enfermería del hospital de día. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### **12.45- 13.05: Asociaciones de Pacientes: del inicio a una asociación sostenible.**

D. Jordi Cruz. Director MPS Lisosomales España y miembro de FEDER.

## 13.05-13.30 Discusión

## 13.30-14.30 Mesa 3: Hospital 12 de Octubre con las EERR.

### *Modera:*

Dra. Montserrat Morales Conejo. Jefe de Sección de Medicina Interna. Consulta de Enfermedades Minoritarias. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### **13.30-13.50 Enfermedades raras y cine.**

Dr. Benjamín Herreros. Unidad de Medicina Interna del Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Director del Instituto de Ética Clínica Francisco Vallés-UE.

### **13.50-14.05 Reconocimiento al Tratamiento más Innovador en Enfermedades Raras.**

#### *Modera:*

Dr. Joaquín Arenas. Director del Instituto de Investigación del 12 de Octubre.

Dra. María Liz Paciello. Subdirectora Médico del Hospital Universitario 12 de Octubre.

### **14.05-14.20 Reconocimiento a las asociaciones de pacientes con iniciativa más innovadora para mejorar la calidad de vida de los pacientes con EERR.**

#### *Modera:*

Dña. M<sup>a</sup> Andión Goñi Olangua. Directora Enfermería. Hospital Universitario 12 de Octubre.

#### *Interviene:*

Dña. M<sup>a</sup> José Sánchez Losada, Presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU).

### **14.20-14.30 Presentación de la rosa FEDER dedicada a las EERR.**

#### *Modera:*

Dña. Belén Yuste. Responsable del Área de Cultura y Ciencia. Hospital Universitario 12 de Octubre.

#### *Interviene:*

Dña. Matilde Ferrer, obtentora de nuevas variedades de rosas. Presidenta de la Asociación Española de la Rosa.

INSCRIPCIÓN GRATUITA previo registro [aquí](#)

Solicitada acreditación al SNS

Esta reunión cuenta con el apoyo imprescindible de:



Con el aval de:



Asociación Española  
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo



European  
Reference  
Network

MetabERN European Reference Network  
for Hereditary Metabolic Disorders

Con la colaboración de:



sanofi

kyowa KIRIN



BiOMARIN



ferrer



NOVARTIS



ultragenyx  
pharmaceuticals

Más información sobre la jornada, premios y reconocimientos [aquí](#)