



Hospital Universitario
12 de Octubre

**II Jornada de
Enfermedades
Minoritarias**

29 de febrero de 2024

Auditorio General

Hospital Universitario 12 de Octubre

agenda provisional

8.30: Bienvenida y recogida de documentación.

8.45-9.00: Inauguración de la Jornada.

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.

Moderadores:

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

agenda provisional

11.30-12.00 Café

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: Hospital 12 de Octubre con las EERR.

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^a Andión Goñi Olangua. Directora Enfermería. Hospital Universitario 12 de Octubre.

14.20-14.30 Una Flor única FEDER para las EERR.

Modera:

Dña. Belén Juste. Representante de Cultura. Hospital Universitario 12 de Octubre.

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

Con la colaboración de:



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