

# **SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS: ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)**

**Del 28 septiembre al 1 octubre 2015**

## **Director:**

**Ángel Gil de Miguel**

Vicerrector de Cooperación al Desarrollo,  
Voluntariado y RR. Institucionales  
de la Universidad Rey Juan Carlos

## **INFORMACIÓN GENERAL**

### **Matrícula**

La matrícula será gratuita

### **Créditos**

Se concederá 1 crédito ECTS

### **Información**

Oficina de Partenariados  
Universidad Rey Juan Carlos  
Paseo de los Artilleros s/n  
28032 Madrid  
Tlf/ 914884760  
Email: [cristina.delprado@urjc.es](mailto:cristina.delprado@urjc.es)

## **Impartido en:**

Universidad Rey Juan Carlos  
Avda. de Atenas s/n  
28922 Alcorcón - Madrid  
Salón de Actos Edificio Dptal. 2

**Patrocina:**

FUNDACION  
**ACS**

**L**a Universidad Rey Juan Carlos quiere contribuir con este curso a ampliar el conocimiento sobre las Enfermedades Raras dentro de la Comunidad Universitaria en si misma y como no, hacia la Sociedad en general y para ello cuenta con profesionales del ámbito científico, sanitario y social, además de con representantes de la administración, de Asociaciones de Pacientes y con la participación de un experto de talla internacional como el Dr Hakonarson, Jefe de Pediatría del Hospital de Filadelfia que estará con nosotros durante toda esta semana analizando la estrategia Nacional y Autonómica de las Enfermedades Raras.

Como todos sabrán el término «enfermedades raras» se introdujo en la década de los setenta del pasado siglo cuando diversos autores llamaron la atención, especialmente en el campo de las enfermedades metabólicas hereditarias, sobre los problemas comunes que tenían estos trastornos poco frecuentes aún manifestando una gran diversidad entre ellos. Las enfermedades raras son un problema de salud y de interés social. A pesar de la baja prevalencia que presentan —con amplia variabilidad en la frecuencia que se observa entre las mismas— estas enfermedades asocian a su carácter minoritario aspectos relevantes en la vida de las personas que las padecen y en la historia natural del proceso, como son el hecho de que en la mayoría de los casos se trata de trastornos crónicos, graves, que aparecen en edades tempranas de la vida y también en la edad adulta.

La Unión Europea define como enfermedad rara aquella que tiene una prevalencia de menos de 5 casos por 10.000 habitantes, lo que equivale a un 6-8% de la población europea. Esto se traduce en una estimación de 29 millones de afectados en la UE-27 y de 3 millones en España.

A lo largo de los últimos años ha ido aumentando la conciencia social acerca de los problemas que presentan las personas afectadas por estos trastornos, en gran medida debido a la acción mantenida por estas mismas y las asociaciones y organizaciones de pacientes y familiares. A modo de reflexión y tal y como establece la Estrategia del Ministerio de Sanidad durante el curso incidiremos en los elementos que pueden ayudar a aunar en un mismo marco qué caracteriza a las enfermedades raras y cuáles pueden ser las acciones a tomar por parte de las autoridades sanitarias. Estos elementos son:

1. El componente de salud pública.
2. Historia natural: diversidad y heterogeneidad.
3. Atención integral y multidisciplinar.
4. El componente sociosanitario.
5. La herencia genética.
6. Riesgo de recurrencia de una enfermedad genética en las familias.
7. La dispersión geográfica.
8. Oportunidades de tratamiento y desarrollo de terapias.

## PROGRAMA

### LUNES 28

**9:30 h.** Acto de apertura

**Fernando Suárez.** Rector Magnífico Universidad Rey Juan Carlos

**Carmen Gallardo.** Decana de la Facultad de CC. de la Salud

**Ana M<sup>a</sup> Salazar.** Directora de la Oficina de Parteneriados de la Universidad Rey Juan Carlos.

**Ángel Gil de Miguel.** Vicerrector de Cooperación al Desarrollo, Voluntariado y RR. Institucionales de la Universidad Rey Juan Carlos

**10:00 - 11:00h.**

**Estrategias de Enfermedades Raras del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.**

**Javier Castrodeza.** Director Gral. de Salud Pública. MSSS

**11:00-12:00h.**

**Estrategias de Enfermedades Raras de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.**

Representante de la Dirección General de Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria de la Comunidad de Madrid.

**12:00-12:30h.** Descanso

**12:30h.** Mesa Redonda. Moderador **Ángel Gil de Miguel**

### MARTES 29

**10:00 - 11:00h.**

**Diagnóstico precoz de la Enfermedades Raras.**

**Hakon Hakonarson,** MD, PhD. Director, Center for Applied Genomics. The Children's Hospital of Philadelphia.- Leonard Madlyn Abramson Research Center

**11:00-12:00h.**

**Diagnóstico Genético.**

**Carmen Ayuso** MD, PhD. Directora del Instituto de Investigación IIS-Fundación Jiménez Díaz, UAM

**12:00-12:30h.** Descanso

**12:30h.** Mesa Redonda. Moderador **Ruth Gil Prieto**

### MIÉRCOLES 30

**10:00 - 11:00h.**

**Esclerosis Lateral Amiotrófica: Cuándo sospecharla y cómo diagnosticarla.**

**J. Esteban.** Coordinador de la Unidad de ELA. Hospital 12 de Octubre  
**11:00-12:00h.**

**Novedades en la Genética de la ELA**

**Alberto García.** Laboratorio de la Unidad de ELA. Instituto de Investigación Sanitaria. Hospital 12 de Octubre

**12:00-12:30h.** Descanso

**12:30h.** Mesa Redonda. Moderador **Nuria Máximo**

### JUEVES 1

**10:00 - 11:00h.**

**Nuevas terapias en el tratamiento de la ELA**

**Nuria Máximo.** Profesora Universidad Rey Juan Carlos

**11:00-12:00h.**

**La Plataforma de afectados por la ELA. La Visión del paciente.**

**Adriana Guevara.** Presidenta de la Asociación Española de ELA

**José Tarriza.** Representante de la Plataforma de Afectados por la ELA

**Fernando Moga.** Afectado ELA

**12:00-12:30h.** Descanso

**12:30h.** Mesa Redonda. Moderador **Ángel Gil de Miguel**