

Las Enfermedades Raras nos afectan a todos

III Jornadas de Enfermedades Metabólicas- Hereditarias

"ACMEIM"



Junta de Comunidades de
Castilla-La Mancha

Fecmer

Federación Castellano-Manchega de Enfermedades Raras



"Solicitada acreditación a la Comisión de Formación Continua del SNS para su reconocimiento con créditos"

**HOSPITAL GENERAL LA MANCHA CENTRO.
CENTRO FRIDA KAHLO
ALCÁZAR DE SAN JUAN. DÍAS 3,4 Y 5 DE FEBRERO 2011**



Junta de Comunidades de
Castilla-La Mancha



Hospital General
LA MANCHA CENTRO

sescam



DIPUTACION DE
CIUDAD REAL



Ayuntamiento de
Alcázar de San Juan



Excmo. Ayuntamiento de
Campo de Criptana

**Comité de Honor
Presidente**

**Don Fernando Lamata Cotanda.
Consejero de Sanidad de Castilla la Mancha**

Doña Magdalena Ugarte

**Doctora en Farmacia por la Universidad de Granada, Catedrática de
Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid,
Premio Metabólico-Manchego 2010.**

Doña Mercedes Martínez-Pardo Casanova.

**Doctora en Medicina, unidad de metabopatías Hospital Ramón y Cajal de Madrid.
Premio Metabólico-Manchego 2009.**

Don Luis Escribano Mora.

Director Centro de Estudios de Mastocitosis de Castilla la Mancha.

Ana López Casero.

**Directora Fundación Siglo XXII, Farmacéutica, Distinguida Metabólico
Manchego 2009**

Santiago Lucas Torres.

Alcalde del Exc. Ayuntamiento de Campo de Criptana

Ramón Garrido Palomo.

**Presidente del Consejo Oficial de Médicos de Castilla la Mancha, Premio Vitaflor
Metabólico-Manchego 2010**

Santiago Cortes Bermejo.

**Gerente Hospital General la Mancha Centro. Premio Metabolico-Manchego
Solidario 2010**

Josefina Porras Morales.

Federación Castellano Manchega de Enfermedades Raras

Comité Técnico-Científico.

Jesús Ignacio Meco Rodríguez.

Presidente de ACMEIM

Ángeles Miranda Gómez.

**Concejala de Igualdad del Ayuntamiento de Alcázar de San Juan, Distinción
Metabólico-Manchego 2010**

Regina Leal Eizaguirre.

Directora Medica H. la Mancha Centro

Dra. Mercedes Martínez-Pardo Casanova.

Unidad Metabolismo, Hospital Ramón y Cajal de Madrid

Celia Pérez Cerdá.

**Doctora en Ciencias Químicas, Centro de Enfermedades Moleculares de la
Univer. Autónoma de Madrid, Premio Vitaflor Metabólico-Manchego 2010**

Nuria Garrido Cuenca.

**Doctora en Derecho, Profesora Titular Derecho Administrativo UCLM,
especialista en Derecho Sanitario y Bioética.**

Marino Avilés Muñoz.

Jurista, presidente de ASEDEF

José María Menchen Oliveros.

ACMEIM

**Federación Española de PKU y OTM, Distinción Metabólico-Manchego 2009
Vitaflor España.**

Nutricia SHS. Premio Metabólico-Manchego Solidario 2009.



Objetivos y temas de estudio y debate:

- Objetivos

El objetivo de estas Terceras Jornadas sobre enfermedades metabólicas Hereditarias vendrá nucleado en torno a la difusión de la plataforma “Las enfermedades raras nos afectan a todos”. Con ello se pretende sensibilizar al público en general y difundir el conjunto de enfermedades poco prevalentes que progresivamente van dejando de ser tan minoritarias. Pensando en la información y la educación, en tanto derechos de todos, jornadas de estudio y debate como ésta resultan tan primordiales como necesarias en la sociedad actual. Se pretende con ello contribuir a uno de los objetivos políticos primeros de la reciente Ley autonómica sobre derechos y deberes en materia de salud.

En este sentido, la normalización y potenciación del sistema de salud tiene hoy entre sus principales herramientas, primero la incorporación de los pacientes en la gestión socio sanitaria, haciendo del principio de participación el eje del “buen gobierno” en tan importante política social. Y en segundo lugar, profundizar en el principio de “predicción”, nuevo objetivo de la salud global que, superando el criterio clásico de la prevención y en consonancia con las nuevas tecnologías y la evolución imparable de la investigación científica, se adelanta a la enfermedad. Este tema, de la máxima actualidad, requiere un debate en profundidad sobre las cuestiones éticas y de política legislativa que plantea la adecuación e implementación de nuevas técnicas de diagnóstico clínico, sin olvidar el seguimiento de la enfermedad. Ambos contenidos, participación y predicción tendrán su adecuado tratamiento pluridisciplinar en estas Jornadas, como objetivos específicos.

Como tema estrella y transversal a las cuestiones planteadas, la sostenibilidad del sistema sanitario será el tercer gran foco de atención en el foro de las Jornadas. Y ello pues se trata de un gran debate subyacente al futuro del modelo de sanidad que requiere la reflexión en un contexto de crisis económica y global como la que estamos padeciendo en estos momentos. Frente a ideas o tendencias imperantes de corte neoliberal, las Jornadas intentan afrontar este espinoso tema desde una perspectiva realista y a la vez novedosa, convirtiendo al paciente en el interlocutor más adecuado para la necesaria revisión de un sistema cada vez más insostenible. La sociedad en su conjunto, y el paciente en particular, puede aportar, como de hecho lo está haciendo modélicamente en el tratamiento de las enfermedades raras, un enfoque lo más apegado a la realidad y a las necesidades más acuciantes que deben ser la guía para el desarrollo político que afronte el momento presente. Este será un eje transversal de la



mayor relevancia en las Jornadas que se presentan.

En otro orden de ideas, la organización del evento no ha querido pasar por alto otro de los temas de más hondo calado en la sociedad actual, cual es el papel de la mujer ante la enfermedad, y en concreto ante las enfermedades raras. Desde distintas perspectivas, como propia enferma y sus peculiaridades, desde su posición en la familia del enfermo, como esposa o como madre, como mujer en el mundo del trabajo, las Jornadas quieren ofrecer una visión poliédrica desde esta perspectiva de género, con un debate entre mujeres para analizar los singulares desafíos que plantea el nuevo siglo.

Durante el encuentro no solo hablaremos de política socio-sanitaria, si no que creemos que la difusión del conocimiento es esencial en este tipo de patologías, por ello y para ello hemos preparado mesas de trabajo integradas por grandes profesionales, que interactuarán con los asistentes en la difusión del conocimiento, herramienta esencial en el manejo de estas patologías, con más de 40 expertos de máximo nivel, las III Jornadas ACMEIM, se convierten en un referente nacional en cuanto a divulgación de las enfermedades raras, y un claro exponente de trabajo en estos tiempos de crisis, optimizando recursos y buscando claramente la excelencia en sus resultados.

Temas de estudio y debate:

Hereditary metabolic diseases management and monitoring.

Rare Diseases resources at our disposal.

Sistema Socio-Sanitario, sostenibilidad

Nutritional Treatment of Metabolic Diseases, update and perspective therapeutic diet products.

Panel of experts congenital metabolic diseases.

Mujer y Enfermedad Rara o Crónica.

Taller Nutrición especial Metabólicos.

Nutrición charla magistral.

Encuentro Grupal de familias con enfermedades Raras.

A quien va dirigida la Jornada.

A profesionales del ámbito Sanitario, Instituciones Locales, Regionales y Nacionales relacionadas con Sanidad y Bienestar Social, a miembros de las Cortes Regionales, Políticos y profesionales en gestión Socio-Sanitaria, Colegios Profesionales, responsables de Empresas e Instituciones Públicas y Privadas del Sector de la Sanidad y Bienestar Social, Sociedades científicas, Asociaciones de Pacientes y Profesionales, agrupaciones empresariales y Sindicales, Universidades y Representantes de Organismos de Salud Nacionales e Internacionales y ciudadanía en general porque: *Las Enfermedades Raras nos Afectan a todos.*



Día 3 de Febrero de 2011. Mesa de Expertos.

Modera: Jesús Ignacio Meco Rodríguez.

Presidente de Acmeim.

15:30 Horas: Dr. Antonio Ruiz Serrano.

Medicina Familiar y Comunitaria

Tema: Relación Medico Paciente.

16:10 Horas. Dra. Elena Balmaseda Serrano.

Pediatra, Unidad de Gastroenterología Pediátrica. Hospital General Universitario de Albacete.

Tema: Lisinuria, una enfermedad poco frecuente.

16:50 Horas. Víctor Manuel Fontecha Merino.

Enfermero de la UCI de Pediatría del Hospital Universitario 12 De Octubre.

Tema: Manejo funcional de Hiper-amonemias.

17:30 Horas. Café

18:00 Horas. Dra. Rosa A. Lama More.

Unidad de Nutrición Infantil y enfermedades metabólicas Hospital Infantil La Paz Universidad Autónoma de Madrid

Tema: Las grasas en el tratamiento de los déficit enzimáticos del metabolismo proteico.

18: 40 Horas. Dra. Paloma Jara.

Jefe de Servicio de Hepatología y Trasplante Hepático Pediátrico. Hospital Universitario de la Paz.

Tema: Trasplante Hepático en enfermedades Metabólicas.

19:10 Horas. Dra. Begoña Merinero.

Doctora en Ciencias Químicas, Centro de Enfermedades Moleculares de la Univer. Autónoma de Madrid.

Tema: Diagnostico y Consejo Genético en EMH.



Día 3 de Febrero 2011

20:00 Horas.-Presentación del Centro Estatal de Referencia en Enfermedades Raras.

A cargo:

MIGUEL ANGEL RUIZ CARABIAS.

Director del Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras.

BEGOÑA RUIZ GARCIA.

Psicóloga responsable de Área, Creer

22:00 Horas. Cena de Ponentes.

Acto patrocinado por: Nutricia.

Día 4 de Febrero.

Hospital General La Mancha Centro.

9:30 Horas. Inauguración Oficial de las Jornadas.

A cargo:

- **Dº José Fernando Sánchez Bódalo.**

Alcalde del Excmo. Ayuntamiento de Alcázar de San Juan.

- **Dº Santiago Cortes Bermejo.**

Gerente Hospital General la Mancha Centro.

- **Jose Luis López Hernández.**

Director General de Ordenación y Evaluación de la JCCM.

- **Jesús Ignacio Meco Rodríguez.**

Presidente de ACMEIM.

10:00 Horas. Mesa de estudio y debate.

Perspectiva de la Sostenibilidad del Sistema Sanitario y de Bienestar Social, en Castilla la Mancha.



Modera:

- **D^o Santiago Cortes Bermejo.**
Gerente del Complejo Hospitalario del Hospital General la Mancha Centro.
- **D^a María Guadalupe Martín González.**
Diputada Nacional.
- **D^o Ignacio Para Rodríguez-Santana.**
Presidente de la fundación Bamberg.
- **D^o Javier Olave.**
Director de diario Médico. (Pendiente Confirmación).
- **José Luis López Hernández.**
Director General de Ordenación y Evaluación de la JCCM.
- **D^o Juan Pablo Martínez Marqueta.**
Dlg. Provincial de Sanidad y Bienestar Social de Guadalajara.
- **D^o Alfonso Guitiérrez.**
Gerente de la Fundación Laborvalia.

11: 45 Horas. Café.

12:00 Horas. Mesa de estudio y debate.
Tratamiento nutricional en las enfermedades Metabólicas.

Modera:

- **D. Carlos González Bosch.**
Presidente de Cofares.
- **D. Roberto Sabrido Bermúdez.**
Presidente de AESAN.
- **D. José Antonio Del Ama Manzano.**
Secretario General del SESCOAM.
- **D. Mariano Avilés Muñoz.**
Jurista, Presidente de la Asociación de derecho Farmacéutico.



- **D. Ramón Garrido Palomo.**
Presidente del Consejo de Colegios Oficiales de Médicos Castilla la Mancha.
- **D. Julián Creis Márquez.**
Vicepresidente del Colegio de Colegios Oficiales de Farmacéuticos de Castilla la Mancha.
- **D. Enrique Bermejo Guijarro.**
Director General de Nutricia.

16:00 Horas. Jornada de Tarde. Mesa de Estudio y debate, Enfermedades Metabólicas Hereditarias.

Modera:

- **Dra Regina Leal Eizaguirre.**
Directora Medica del Hospital La Mancha Centro.
- **Dra. Encarna Guillén Navarro.**
Médico Genetista y Pediatra , Unidad de Genética Médica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.
Tema: " Asesoramiento genético en EMH".
- **Dr. Xavier Vendrell Montón.**
Responsable de la Unidad de Genética Reproductiva de la Empresa Sistemas Genómicos.
Tema: DGP.
- **Dra. Ileana Antón.**
Neuro-Pediatra, Hospital General La Mancha Centro.
Tema: neuropatologías asociadas a las acidemias orgánicas.
- **Dra. Amaya Belanger Quintana.**
Pediatra Unidad de Enfermedades Metabólicas Hospital Ramón y Cajal de Madrid.



Tema: BH4.

17:30 Horas *Café*

- **Dra. Elena Martín Hernández.**
Pediatra Unidad de Enfermedades Raras Hospital Doce de Octubre de Madrid.
Tema: Glucogénesis Hepáticas.
- **Dra. Celia Pérez-Cerdá Silvestre.**
Doctora en Ciencias Químicas, Centro de Enfermedades Moleculares de la Univer. Autónoma de Madrid.
Tema: Defectos Congénitos de Glicosilación en España y Portugal.
- **Dr. Luis González Gutiérrez- Solana.**
Neuropediatría, unidad de Metabólicos Hospital Infantil Universitario. Niño Jesús.
Tema: Mucopolisacaridosis.

Mujer y enfermedad Rara y crónica

19:40 Horas.

Modera:

- **D^a. Ángeles Miranda Gómez.**
Concejala de igualdad del Ayuntamiento de Alcázar de San Juan.
- **D^a. Carmen Teresa Olmedo.**
Delegada de Mujer e igualdad de la JCCM.
- **D^a Rosalía Pascual.**
Presidenta de Federación Española de PKU y OTM.
- **D^a Angelina Martínez Martínez.**
Delegada Sanidad y Bienestar Social Albacete.
- **Dra. Encarnación Guillén Navarro.**
Responsable de la Unidad de Genética Médica del H. Virgen Arrixaca de Murcia.
- **D^a Nuria Garrido Cuenca.**
Doctora en Derecho, Profesora Titular Derecho Administrativo UCLM, especialista en Derecho Sanitario y Bioética.
- **D^a Domin Villarejo.**
Periodista.



- **D^a Ana López Casero Beltrán.**
Directora Fundación Siglo XXII.
- **D^a Begoña Ruiz García.**
Centro de referencia estatal de Enfermedades Raras.
- **D^a Victoria Ayala Vargas.**
Directora Medica Oximesa.
- **D^a Josefina Porras.**
Concejala de Igualdad, Ayuntamiento Argamasilla de Alba.
- **D^a María Isabel Sánchez.**
Psicóloga colaboradora de ACMEIM.

22:00 Horas. *Cena de Ponentes.*
Acto patrocinado por: Nutricia SRL.

Día 5 de Febrero.

Centro Frida Kablo. Alcázar de San Juan.

- 9:00 Horas.** *Jornada de Nutrición a cargo de :*
- **D^a Patricia Letelier.**
Restauradora especializada en EMH, ASESORA de ACMEIM.
 - **Dra. Mercedes Martínez-Pardo Casanova.**
Unidad de Metabólicos Hospital Ramón y Cajal Madrid.

12:45 Horas. *Dr. Juan Cruz González, Psicólogo clínico y Consultor.*
Fundador de DIOT, (Desarrollo Integral de Ocio y Tiempo Libre).
“Optimismo y serenidad mental; claves para afrontar la enfermedad ”

15:30 Horas. *D^a Liliana Oliveros Leal, Nutricionista Unidad enfermedades Raras Hospital 12 de Octubre de Madrid.*

16:15 Horas. *D^a Mercedes Martínez-Pardo, Doctora en Medicina, unidad de metabolopatías Hospital Ramón y Cajal de Madrid.*
“Charla con el especialista”.

- 17:15 Horas.** *II Encuentro de Familias “grupo de autoayuda enfermedades Raras”.*
- **D^a María Isabel Sánchez García.**
Psicóloga y Especialista en Mediación Familiar.





**Asociación Castellano-Manchega de
Errores Innatos del Metabolismo**

INSCRIPCIONES:

e-mail: comunicacion.acmeim@gmail.com

Telf. y Fax: 926 58 95 77

HORARIO: miércoles y viernes de 17:00 a 21:00

Nombre:.....

Apellidos:.....

Dirección:.....

Población:..... *C.P.*.....

Provincia:.....

Teléfono:.....

E-mail:.....

Sector:.....

Profesionales SESCAM, pueden inscribirse por el programa SOFOS.





Asociación Castellano-Manchega
de Errores Innatos del Metabolismo

Con el auspicio de:

Asociación Española para el estudio de los Errores Metabólicos



AECOM



SOCIEDAD ESPAÑOLA DE BIOQUÍMICA CLÍNICA
Y PATOLOGÍA MOLECULAR

Con el patrocinio de:

piensa en
metabólico



Federación Española de Fenilcetonuria y otros Trastornos Metabólicos

Colaboran:



ASOCIACION ESPAÑOLA DE
DERECHO FARMACEUTICO



genzyme



Trofeos
Alonso Quijano

IVGen
INSTITUTO VALENCIANO DE GENÉTICA

OXIMESA
GRUPO PRAXAIR



Ayuntamiento de
Alcázar de San Juan



Excmo. Ayuntamiento de
Campo de Criptana