

jornada

jornada

## Rogamos confirmar asistencia

Fundación para la Formación de la OMC (FFOMC)

C/ Cedaceros, 10\_28014 Madrid

Teléfonos: 91 426 06 41/2\_fax: 91 426 06 40

[ffomc@ffomc.org](mailto:ffomc@ffomc.org)

[www.ffomc.org](http://www.ffomc.org)

Organiza:



[www.ffomc.org](http://www.ffomc.org)



# Enfermedades Raras

## IV Jornadas ACMEIM

Viernes, **22** de junio de 2012



[www.ffomc.org](http://www.ffomc.org)

Lugar de celebración:  
Consejo General de  
Colegios Oficiales de Médicos  
Plaza de las Cortes, 11  
28014 Madrid

## Introducción

Las enfermedades raras constituyen un reto organizativo y de conocimiento para todos los implicados: médicos, enfermos, administración sanitaria, asociaciones de pacientes.

La OMC consciente de ello quiere contribuir al debate y hacer visibles los problemas con los que la sociedad se enfrenta a la hora de dar soluciones a las necesidades de los pacientes con enfermedades raras, agravados en la actual situación de crisis económica.

Y lo hace, de la mano, por una parte, de expertos y científicos que llevan muchos años dedicados a ello, y por otra, colaborando con las asociaciones de pacientes, constituyendo un paradigma del sentido que tiene nuestra organización en una sociedad moderna.

## Objetivos

- Dar voz y apoyo a los pacientes de enfermedades raras.
- Presentar la **ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS ACMEIM**, en la sede de la OMC, coincidiendo con esta jornada de debate.
- Subrayar la importancia del diagnóstico precoz para un mejor resultado en el pronóstico de estos pacientes.
- Debatir acerca de la manera de abordar los problemas de diagnóstico y tratamiento de los pacientes con enfermedades raras.
- Plantear la importancia de la investigación traslacional, que lleve el conocimiento del laboratorio a la clínica.

## Rueda de Prensa

**12.30 h. Presentación** de la **Asociación Española de Enfermedades Raras ACMEIM**.  
Junta Directiva de AER-ACMEIM

### Exposición de proyectos:

- **Primera edición de dotaciones para investigación.**  
Dr. Ramón Garrido, *Presidente del Colegio Oficial de Médicos de Ciudad Real.*
- **Presentación del comité científico permanente de ACMEIM.**  
Dra. Mercedes Martínez, *Especialista en Pediatría. Unidad de Metabolopatías del Servicio de Pediatría del Hospital Ramón y Cajal de Madrid.*
- **Proyecto de APP, sobre alertas metabólicas.**  
Comité Organizador.



## Jornada Científica

### 16.30 h. Inauguración

Dr. Ricard Gutiérrez Martí  
*Vicepresidente de la OMC.*

### 16.45 h. 1ª mesa

**Detección precoz y tratamiento de las enfermedades raras. Viabilidad socioeconómica del Cribado Neonatal Metabólico Ampliado.**

**Moderador:** Dr. José María Pino  
*Presidente del Grupo Editorial Sanitaria 2000.*

#### **Ponencia:**

**Cribado metabólico neonatal ampliado.**

Dra. María Teresa Garcia Silva, *Coordinadora de la Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias-Enfermedades Mitocondriales, Hospital Doce de Octubre de Madrid.*

#### **Debate:**

Dr. Jesús Aguirre, *Senador por Córdoba, Portavoz del PP en la comisión de Sanidad del Senado.*

Dr. Antonio Burgueño, *Director General de Hospitales de la Consejería de Sanidad de Madrid.*

Dra. Nuria Garrido, *Secretaria General de la Universidad de Castilla La Mancha.*

D. Jesús Ignacio Meco, *Presidente de la Asociación Española de Enfermedades Raras ACMEIM.*

### 18.15 h. 2ª mesa

**Investigación traslacional en Enfermedades Raras, coordinación en Red.**

**Moderador:** D<sup>a</sup> Teresa Bomboi, *Consejera Técnica y Subdirección General de Evaluación y Fomento de la Investigación*

#### **Ponencia:**

**Investigación traslacional: evitando la herencia de las enfermedades raras.**

Dr. Xavier Vendrell, *Responsable de la Unidad de Genética reproductiva de SSGG*

#### **Debate:**

Dra. Belén Pérez, *Profesora Titular del Departamento de Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid.*

Dra. Mayte Gil, *Responsable del Departamento de Proyectos y Relaciones Institucionales de SSGG.*

Dr. José Luis Castrillo, *Director Científico de los Laboratorios Genetadi.*

Dr. Iván Álvarez Twose, *Especialista en Mastocitosis, Instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla la Mancha*

Dr. Julio Mayol, *Cirujano, responsable Laboratorio de Ideas. Hospital Clínico Madrid*