

COMITÉ ORGANIZADOR Y CIENTÍFICO

Comisión de Evaluación de Pruebas Genéticas y Enfermedades Raras de la GAI de Albacete.

Presidente

D^a. M^a Carmen Carrascosa Romero, FEA Pediatría

Secretario

D. José Luis Sánchez Serrano, FEA Farmacia Hospitalaria

Vocales:

D. J. Lorenzo Algarra Algarra, FEA Hematología

D^a. Amparo Argüello González, FEA Obstetricia y Ginecología

D^a. Silvia Aznar Rodríguez, FEA Endocrinología y Nutrición

D. Miguel Ángel Barba Romero, FEA Medicina Interna

D^a. Cristina Blanco Marchante, FEA Oftalmología

D^a. Sofía Calero Núñez, FEA Cardiología

D^a. Andrea Drozd Vergara, residente Farmacia Hospitalaria

D. Jorge García García, FEA Neurología

D. José Miguel García Mollá, coordinador de Humanización y gestor de Enfermedades Raras

D. Luis Alberto Marín Rubio, FEA Inmunología

D^a Teresa Nam CHA, FEA Anatomía Patológica

D^a. M^a Luz Pombo Parada, FEA Oncología

D^a. M^a Luisa Quintanilla Mata, FEA Bioquímica

D^a. Esther Simarro Rueda, FEA Análisis Clínicos

INSCRIPCIONES



El periodo de inscripción tanto para asistentes como para ponentes estará habilitado del 1 al 23 de febrero de 2025.

- Si es usted profesional en activo del Sescam podrá hacerlo a través de SOFOS.
- Si es usted profesional externo podrá realizar la inscripción través de la secretaría técnica de AMIDA (Mamen Pérez: amida.albacete@gmail.com)

PATROCINADORES

Estas Jornadas han sido posibles gracias al apoyo de los siguientes patrocinadores:

healthincode

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease

Biogen.

 GERENCIA DE ATENCIÓN INTEGRADA DE ALBACETE

sescam
Servicio de Salud de Castilla-La Mancha

 Castilla-La Mancha

 DIPUTACIÓN DE ALBACETE

 UCLM
UNIVERSIDAD DE CASTILLA-LA MANCHA

Poniendo la lupa un día sobre las

ENFERMEDADES MINORITARIAS

para trabajar todo el año



28 FEBRERO 2025

09:00 - 14:00

MEDIATECA
FACULTAD DE FARMACIA

**UCLM
ALBACETE**

Poniendo la lupa un día sobre las

ENFERMEDADES MINORITARIAS

para trabajar todo el año



El Día de las Enfermedades Raras es el movimiento coordinado a nivel mundial sobre enfermedades minoritarias o poco frecuentes, que trabaja por la equidad en las oportunidades sociales, la atención médica y el acceso a diagnósticos y terapias para las personas que viven con una enfermedad rara. Estas Jornadas tienen el objetivo de dar difusión a la actividad multidisciplinar que se realiza en la Gerencia de Atención Integrada de Albacete en la asistencia de estos pacientes.

PROGRAMA JORNADA

8:30-9:00 h. Entrega de documentación

9:00-9:30 h. Acto Inaugural. Presentación de las Jornadas.

Emma Corraliza, Coordinadora de la Unidad Técnica de Información y Apoyo a Enfermedades Raras de la Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha.

María Rosario Fernández, decana Facultad Farmacia UCLM Albacete.

Silvia Llorens, decana Facultad Medicina UCLM Albacete.

Alberto Sansón, gerente GAI Albacete.

M^a Carmen Carrascosa, jefa Servicio Pediatría GAI Albacete.

9:30-10:00 h. Abordaje de la Epilepsia en Síndromes y Enfermedades de causa genética.

Antonio Gil-Nagel Rein, jefe Asociado del Servicio. Director de la Unidad de Epilepsia Hospital Ruber Internacional de Madrid.

10:00-10:30 h. Enfermedades metabólicas congénitas.

Tomás Hernández Berto, FEA Pediatría GAI Albacete.

10:30-11:00 h. Abordaje terapéutico en las enfermedades de depósito lisosomal.

Miguel Ángel Barba Romero, FEA Medicina Interna GAI Albacete.

11:00-11:30 h. Pausa-café

11:30-12:00 h. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1): Revisión clínica y tratamiento. Inhibidores MEK.

Inmaculada Redondo Peñas, FEA Neurología GAI Albacete.

12:00-12:30 h. Neurofibromatosis tipo 1 en la infancia. Experiencia del Servicio de Pediatría de la Gerencia de Atención Integrada de Albacete.

Ignacio Onsurbe Ramírez, jefe Sección Pediatría GAI Albacete.

12:30-13:00 h. Medicamentos huérfanos y tratamiento de Enfermedades raras. Impacto económico en la GAI de Albacete.

Jose Luis Sánchez Serrano, FEA Farmacia Hospitalaria GAI Albacete.

13:00-14:00 h. MESA REDONDA: Enfermedades Mitocondriales.

Moderan: Jorge García, FEA Neurología GAI Albacete, y José Miguel García Mollá, coordinador de Humanización y gestor de Enfermedades Raras GAI Albacete. Participan: pacientes y familias.