

XXXV CURSOS DE VERANO DE LA UPV



DONOSTIA / SAN SEBASTIÁN 2016  
EUROPAKO KULTUR HIRIBURUA

## LAS ENFERMEDADES RARAS: UN RETO GLOBAL PARA EL SISTEMA SANITARIO

Directores:

<sup>1-4</sup> *Adolfo López de Munain* / <sup>3,4</sup> *Roberto Fernández-Torrón*

<sup>1</sup> *Servicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia. OSAKIDETZA*

<sup>2</sup> *Departamento de Neurociencias. UPV-EHU*

<sup>3</sup> *Area de Neurociencias. Instituto Biodonostia*

<sup>4</sup> *CIBERNED*



## SUMARIO

Los pacientes con **enfermedades raras, poco frecuentes o minoritarias**, padecen, además de los problemas de salud inherentes a cada entidad, unas mayores dificultades para recibir una atención médica integral dentro del sistema sanitario. Al desconocimiento general sobre estas enfermedades existente entre los profesionales sanitarios y la sociedad en general, se suma la ausencia de un enfoque multidisciplinar que integre las actuaciones clínicas (procedimientos diagnósticos y terapéuticos poco estandarizados y complejos, dificultades de financiación de los tratamientos, etc...), la escasez de datos epidemiológicos y las carencias en el proceso de integración social, escolar o laboral de estos pacientes. En conjunto, las enfermedades raras son un paradigma de la aproximación a la enfermedad desde la Medicina Personalizada que convierte en único a cada paciente y a cada proceso.

La compartimentación de las responsabilidades sanitarias, sociosanitarias, educativas y laborales en torno a las enfermedades raras, en diferentes áreas de la administración y la ausencia de sistemas de información comunes entre las diferentes administraciones autonómicas, vienen a componer un panorama complejo que no facilita la vida a estos pacientes y sus familias.

El presente curso está destinado a abordar globalmente la problemática de las enfermedades raras dando voz a los protagonistas de la cuestión que son las enfermedades y sus complejidades clínicas, los enfermos y sus asociaciones, los médicos que les atienden y los sistemas organizados en torno a la asistencia y la investigación sobre estas enfermedades. Los objetivos generales del curso son:

- Definir los principales problemas asistenciales que afectan a las EERR desde el punto de vista de los profesionales.
- Definir el problema de la cuantificación y monitorización clínica y epidemiológica de las EERR: registros y sistemas de información.
- Analizar las líneas maestras que debería tener un plan integral sobre EERR que integre los aspectos asistenciales, de investigación, escolares, laborales y socioeconómicos.
- Recoger las opiniones sobre el tema desde el punto de vista de los afectados.
- Analizar y comparar los resultados de las estrategias en otros países.
- Chequear el estado de la investigación biomédica sobre las EERR.
- Recoger la opinión y necesidades de las compañías farmacéuticas sobre el desarrollo de fármacos para tratar estas condiciones.
- Abordar el problema de la sostenibilidad del sistema con la irrupción de nuevos tratamientos para estas enfermedades.

El curso está concebido como una serie de mesas de debate con profesionales de cada una de las áreas procedentes de diferentes ámbitos alrededor de las EERR y esta dirigido a los profesionales de la salud, a las de asociaciones de pacientes y fundaciones relacionadas con las EERR, a los responsables sanitarios, a los encargados de los registros, a los comités éticos, al mundo de la investigación sobre EERR y a la industria farmacéutica.

**DIRECCION DE CONTACTO:** Adolfo López de Munain  
Area de Neurociencias  
Instituto Biodonostia  
Paseo del Dr. Begiristain s/n  
San Sebastián 2010  
e-mail: [adolfo.lopezdemunainarregui@osakidetza.eus](mailto:adolfo.lopezdemunainarregui@osakidetza.eus)

**FECHAS:**  
23-24 Junio

**ORGANIZACIÓN**

**biodonostia**

osasun ikerketa institutua  
instituto de investigación sanitaria



fundación

**isabel gemio**



**CON EL PATROCINIO DE:**



**COLABORACIONES**





**23 de Junio de 2016**

8.30-9.00 Recogida de Documentación

**Sesión de Mañana. Tema. *Situando el problema de las EERR***

9.00-9.10 **Introducción. Objetivos del Curso.** Director del curso: Adolfo López de Munain

9.10-9.40 **Definiendo las enfermedades raras. Criterios cuantitativos, cualitativos y emocionales.** Adolfo López de Munain.

9.40.-11.00 **Mesa Redonda: Las enfermedades raras como proceso multidisciplinar. La visión del director y la de los músicos**

**Moderador:** Adolfo López de Munain

**Participantes:** Cristina Aguirre, Itxaso Martí, Roberto Fernández-Torrón, Sara Arévalo (Hospital Universitario Donostia), David Salicio (Hôpital Marin, Hendaya)

11.00-11.30 Descanso/café

11.30-13.00 **Mesa Redonda. *Los actores inmediatos***

**Moderador:** Adolfo López de Munain

***Nadie me entiende.* La visión del paciente y sus familias al enfrentar el problema.** Imanol Vega (Hospital San José VITHAS, Vitoria)

***Pero doctor... ¿Qué tiene realmente mi hijo? El diagnóstico molecular.***

***Nuevas tecnologías y viejos problemas.*** Carmen Ayuso. Fundación Jiménez Díaz, CIBERER, Madrid.

***¿Podría tener otro hijo sin la enfermedad? Actualidad sobre consejo reproductivo y las técnicas de reproducción asistida aplicadas a las enfermedades raras.*** Josu Franco (ONKOLOGIKOA, San Sebastián).

***Cómo poder obtener el apoyo escolar que necesita mi hijo.*** Javier Monzón. (Facultad de Educación, Filosofía y Antropología. Escuela de Magisterio, Universidad del País Vasco, San Sebastián)

***Se terminó la escuela; ¿Y ahora... qué?. Trabajo protegido o proteger los derechos en el mundo laboral normalizado.*** Alba Ancochea. Directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

***Pero..., ¿quién es el médico de mi hijo? Problemas de la coordinación entre servicios. La transición a la edad adulta.*** Marisol Montolio del Olmo (DMD Parent Project-Spain, Madrid).

***¿Me podrían enviar a otro hospital para una segunda opinión o para entrar en un ensayo clínico? Los centros de referencia (CSUR) y la movilidad de los pacientes a través del SNS y Europa.*** Rosa Hernández Iruretagoyena (Departamento de Sanidad, Gobierno Vasco, San Sebastián)

13.00-13.45 **CONFERENCIA ESTELAR:** *Pluripotent Stem Cells and Muscular Dystrophies.* Rita Perlingueiro. Lillehei Heart Institute, University of Minnesota, Minneapolis, USA.

**Sesión de tarde. Tema: *La información sobre las EERR***

16.00-17.30 **Mesa Redonda:** *Información para conocer, para planificar, para investigar y para tratar: los registros y la información on-line para las enfermedades raras.*

**Moderador:** Adolfo López de Munain (Instituto Biodonostia).

- **Los registros de pacientes y del SNS.** Ignacio Abaitua. Instituto de EERR. Instituto Carlos III, Madrid.
- **Los registros de investigación y de la industria.** Roberto Fernández-Torrón. Instituto Biodonostia, San Sebastián.  
**Los registros de las asociaciones.** Marisol Montolio del Olmo. DMD Parent Project-Spain, Madrid.
- **Los registros de los Biobancos.** Roberto Bilbao. Director del Biobanco Vasco de AND y Tejidos para la investigación, Bilbao.
- **Los sistemas de información on-line: OMIM, ORPHANET, código ORPHA.** Oscar Zurriaga. Dirección General de Investigación, Innovación, Tecnología y Calidad. Conselleria de Sanidad Universal y Salud Pública. Generalitat Valenciana. Valencia.

17.30-18.00 Descanso/café

18.00-19.00 **Mesa redonda abierta al público:** *El papel de internet y los medios de comunicación en el conocimiento social de las EERR*

**Moderadora:** Lary León Molina (ATRESMEDIA, Madrid)

**Participantes:** Koro Telletxea (Radio San Sebastián, Cadena SER)  
Marisol Montolio (DMD Parent Project)  
Naiara García de Andoin (STOP-San Filippo, Bilbao)  
Antonio Alvarez (BENE-Federación ASEM, Bilbao)  
Mikel Rentería (Walk on Project, Bilbao)

19.00-19.45 **CONFERENCIA ESTELAR:** *El impacto socioeconómico de las enfermedades raras.* Pedro Serrano Aguilar. Dirección de Evaluación y Planificación del Servicio Canario de Salud. Las Palmas de Gran Canaria.

24 de Junio de 2016.

Sesión de mañana. Tema. *La investigación sobre las EERR*

9.00-11.00 **Mesa Redonda: La investigación en terapias para enfermedades raras.**  
Moderador: Ander Izeta (Instituto Biodonostia)

- **Desde la cabecera del enfermo al laboratorio: de los primeros pasos, las primeras ideas, al ensayo clínico. la visión del clínico asistencial e investigador.** Luis Aldámiz-Echevarría, Instituto Biocruces, Bilbao.
- **La experiencia de los ensayos con terapias génicas en la distrofia de Duchenne.** Virginia Arechavala-Gomez, Instituto Biocruces, Bilbao.
- **El reposicionado de fármacos en Oncología.** Cristóbal Belda. HM Hospitales, Madrid.
- **Las terapias celulares en las enfermedades neurodegenerativas raras.** Salvador Martínez. Universidad Miguel Hernández, TERCEL, Alicante.
- **Los problemas regulatorios: el balance entre seguridad y celeridad para el desarrollo de las terapias avanzadas no farmacológicas.** Juan Carlos Ramírez, VIVEbioTECH, San Sebastián.

11.00-11.30 Descanso/Café

11.30-13.30 **Mesa Redonda. *Los retos científicos y económico-administrativos del desarrollo de terapias para las EERR.*** Moderador. Julio Arrizabalaga (Instituto Biodonostia)

- **El reto de financiar la innovación en la sanidad pública.** Emilio Vargas. Instituto Carlos III, Madrid
- **La evaluación económica y financiación de los medicamentos huérfanos.** Piedad Ferré. Dirección General de la Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Madrid.
- **La elaboración del Plan Estratégico de Investigación e Innovación en Catalunya.** Antoni Andreu. Director General de Recerca e Innovació de la Generalitat de Catalunya.
- **El desarrollo de la estrategia RIS3 sobre EERR en el País Vasco.** Jokin Castilla. Ikerbasque Research Professor. CIC-Biogune, Derio, Vizcaya.
- **El reposicionado de fármacos; una opción para las EERR; oportunidades y debilidades.** Raul Insa. CEO, SOM- Biotech, Barcelona.

13.30 **CONCLUSIONES Y CLAUSURA**