

Enfermedades raras de origen genético

*25 – 29 de agosto, de 9 a 14 h.
Universidad Pública de Navarra*



Organiza/Antolatzailea:

Patrocina/Babeslea:

upna
Universidad
Pública de Navarra
Nafarroako
Unibertsitate Publikoa


GERNA
Grupo de Enfermedades
Raras o poco frecuentes
de Navarra

Curso de verano

“Enfermedades raras de origen genético”

25 a 29 de agosto

1. DIRECCIÓN DEL CURSO

Dra. Esther Vicente Cemborain, profesora asociada del Dpto. de Ciencias de la Salud (área Bioquímica y Biología Molecular) de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Pública de Navarra y técnico de investigación, en el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN), del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA), integrado en la Red española de Registros para la investigación de Enfermedades Raras – SpaniRDR.

2. ORGANIZACIÓN

Universidad Pública de Navarra



3. PATROCINADORES

Grupo de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes de Navarra (GERNA)
Asociación Retina Navarra



4. COLABORADORES

Red española de Registros para la investigación de Enfermedades Raras – SpaniRDR.



SpainRDR Spanish Rare Diseases Registries Research Network

Federación Española De Enfermedades Raras (FEDER)



Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER)



Gobierno de Navarra



5. CONTENIDOS

El presente curso abordará las enfermedades raras en general, haciendo un especial hincapié en las de origen genético. El objetivo es tratar, de forma divulgativa, todos los aspectos relacionados con las enfermedades raras, para poder conseguir una visión global de la problemática que éstas representan.

Este curso cuenta con ponentes expertos en las diferentes áreas implicadas: políticas de salud, abordaje desde el sistema sanitario, asociaciones de pacientes, diagnóstico, tratamientos y terapias, evaluación pedagógica y respuesta educativa, valoración de discapacidad y dependencia, registros sanitarios, algunas experiencias personales de pacientes y profesionales, etc.

6. PÚBLICO OBJETIVO

Público general: alumnado y profesorado universitario en general y del ámbito de las Ciencias de la Salud, la Educación y de Trabajo Social en particular. Alumnado y profesorado de Educación Secundaria. Profesionales del ámbito de las Ciencias de la Salud, de la Educación y de Políticas Sociales, etc. En general, cualquier persona sensibilizada con la problemática a la que se enfrentan los pacientes con enfermedades raras y sus familias.

7. PROGRAMA DEL CURSO

LUNES 25 DE AGOSTO.

09:00 a 09:30 h. – Entrega de documentación.

09:30 a 10:00 h. – Inauguración y presentación del curso.

10:00 a 10:30 h. – Conceptos generales sobre Enfermedades Raras.

10:30 a 11:30 h. – Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

11:30 a 12:00 h. – Pausa para café

12:00 a 12:30 h. – Experiencia de atención integral para niños y niñas afectados por procesos oncológicos y sus familias coordinada por la sección de oncohematología pediátrica del CHN y la asociación ADANO.

12:30 a 13:30 h. – Asociaciones de pacientes y atención a las familias: GERNA, FEDER, CREER.

13:30 a 14:00 h. – Debate – coloquio con los ponentes del día.

MARTES 26 DE AGOSTO.

09:00 a 09:30 h. – Panel de experiencias

09:30 a 10:15 h. – Concepto y regulación de Medicamentos Huérfanos.

10:15 a 11:00 h. – Abordando las Enfermedades Raras desde el Centro de Salud.

11:00 a 11:45 h. – Control y seguimiento desde Atención Especializada.

11:45 a 12:15 h. – Pausa para café

12:15 a 13:00 h. – Avances en el tratamiento de enfermedades neuromusculares.

13:00 a 14:00 h. – Debate – coloquio con los ponentes del día.

MIÉRCOLES 27 DE AGOSTO.

09:00 a 09:30 h. – Panel de experiencias

09:30 a 10:15 h. – Diagnóstico clínico-familiar, asesoramiento genético y prevención de las enfermedades hereditarias.

10:15 a 11:00 h. – Técnicas de diagnóstico genético. Utilidad clínica y limitaciones.

11:00 a 11:30 h. – Debate – coloquio con los ponentes.

11:30 a 12:00 h. – Pausa para café

12:00 a 13:00 h. – Programa poblacional de cribado neonatal para la detección precoz de metabolopatías congénitas: situación actual y modificaciones previstas.

13:00 a 14:00 h. – Debate – coloquio con los ponentes del día.

JUEVES 28 DE AGOSTO.

09:00 a 09:30 h. – Panel de experiencias

09:30 a 11:00 h. – Tratamientos y terapias: psicoterapia, logopedia y fisioterapia.

11:00 a 11:45 h. – Evaluación pedagógica e intervención en el ámbito educativo.

11:45 a 12:15 h. – Pausa para café

12:15 a 13:00 h. – Respuesta educativa a enfermedades poco frecuentes en la Comunidad Foral de Navarra.

13:00 a 14:00 h. – Debate – coloquio con los ponentes del día.

VIERNES 29 DE AGOSTO.

09:00 a 09:30 h. – Panel de experiencias:

09:30 a 10:30 h. – Valoración de discapacidad y dependencia para los pacientes de Enfermedades Raras.

10:30 a 11:00 h. –Registros de enfermedades raras en Navarra: RACEHNA y RERNA.

11:00 a 11:30 h. – Pausa para café

11:30 a 12:30 h. – Red española de Registros para la investigación de Enfermedades Raras, SpainRDR, y otras iniciativas internacionales.

12:30 a 13:00 h. – Debate – coloquio con los ponentes del día.

13:00 a 14:00 h. – Clausura del curso.

8. PONENTES

- Ana Aguirre. Presidenta de GERNA.
- Yolanda Ahedo Infante. Pedagoga del CREER.
- Andrés Alvarado García, responsable del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Consejería de Sanidad y Servicios Sociales de Cantabria e investigador de SpainRDR Cantabria
- Alba Ancochea. Subdirectora del Comité Central de FEDER y responsable del programa educativo.
- Aitor Aparicio. Director gerente del CREER.
- Eva Ardanaz. Jefa de la sección de Epidemiología de Enfermedades No Transmisibles del ISPLN e investigadora principal del nodo de Navarra en SpainRDR.
- Aurelio Barricarte Gurrea. Jefe del Servicio de Epidemiología, Prevención y Promoción de la Salud del Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra. Profesor asociado del Dpto. de Ciencias de la Salud (área Medicina Preventiva y Salud Pública) de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Pública de Navarra.
- Juan Carrión. Presidente de FEDER.
- Carolina Cruz. Psicóloga voluntaria de GERNA.
- Miguel García Ribes, coordinador del Grupo de Trabajo de Genética Clínica y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFyC) e investigador principal del nodo de Cantabria de SpainRDR
- Javier Garjón Parra. Farmacéutico del Servicio de Prestaciones Farmacéuticas del Sistema Navarro de Salud – Osasunbidea.
- Marisa Gil. Vicepresidenta de GERNA.
- Blanca Hernández Charro. Bióloga clínica del Servicio de Genética Médica del Complejo Hospitalario de Navarra.
- Justo Herranz. Vocal de la Junta Directiva de FEDER.
- M^a José Lasanta Sáez. Representante institucional de Navarra en al Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud e investigadora del nodo de Navarra de SpainRDR.
- Rafael Pastor. Jefe de la sección de atención a la diversidad y necesidades educativas especiales del Departamento de Educación del Gobierno de Navarra.

- Manuel Posada de la Paz. Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII); coordinador e investigador principal de SpainRDR.
- Juan José Poza Aldea. Médico Adjunto del Servicio de Neurología del Hospital Universitario de Donostia (Osakidetza) e investigador del grupo de Enfermedades Neuromusculares del Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia.
- María A. Ramos. Jefa del Servicio de Genética Médica del Complejo Hospitalario de Navarra e investigadora del nodo de Navarra de SpainRDR.
- Adriana Rivero Marcotegui. Facultativo Adjunto del Servicio de Análisis Clínicos del Complejo Hospitalario de Navarra. Vocal de la Comisión de Seguimiento del Programa de Detección Precoz de Metabolopatías Congénitas de Navarra. Miembro de la Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE).
- David Salicio. Fisioterapeuta voluntario de GERNA.
- Félix Sánchez-Valverde Visus. Jefe de sección del Servicio de Pediatría del Complejo Hospitalario de Navarra.
- Rosa Úriz. Psicóloga voluntaria de GERNA.
- Javier Zugasti Moriones, jefe de la sección de valoración de la Agencia Navarra para la Autonomía de las Personas (ANAP).

9. MATRÍCULA

Matrícula gratuita para socios/as de GERNA

Matrícula de 10 euros para el resto de personas

10. CONCESIÓN DE CRÉDITOS

Convalidable por 1 créditos de libre elección o 1 ECTS. Asistencia obligatoria de un mínimo del 90% de las horas lectivas programadas.

11. LUGAR DE CELEBRACIÓN

Facultad de Ciencias de la Salud.

Universidad Pública de Navarra