

III Jornada multidisciplinar

“Enfermedades minoritarias”

25 de febrero de 2026 de 09:00 a 17:30h

INSCRIPCIONES EN:

<https://adimyf.com/enfermedades-minoritarias/>

 **Reunión presencial en:**

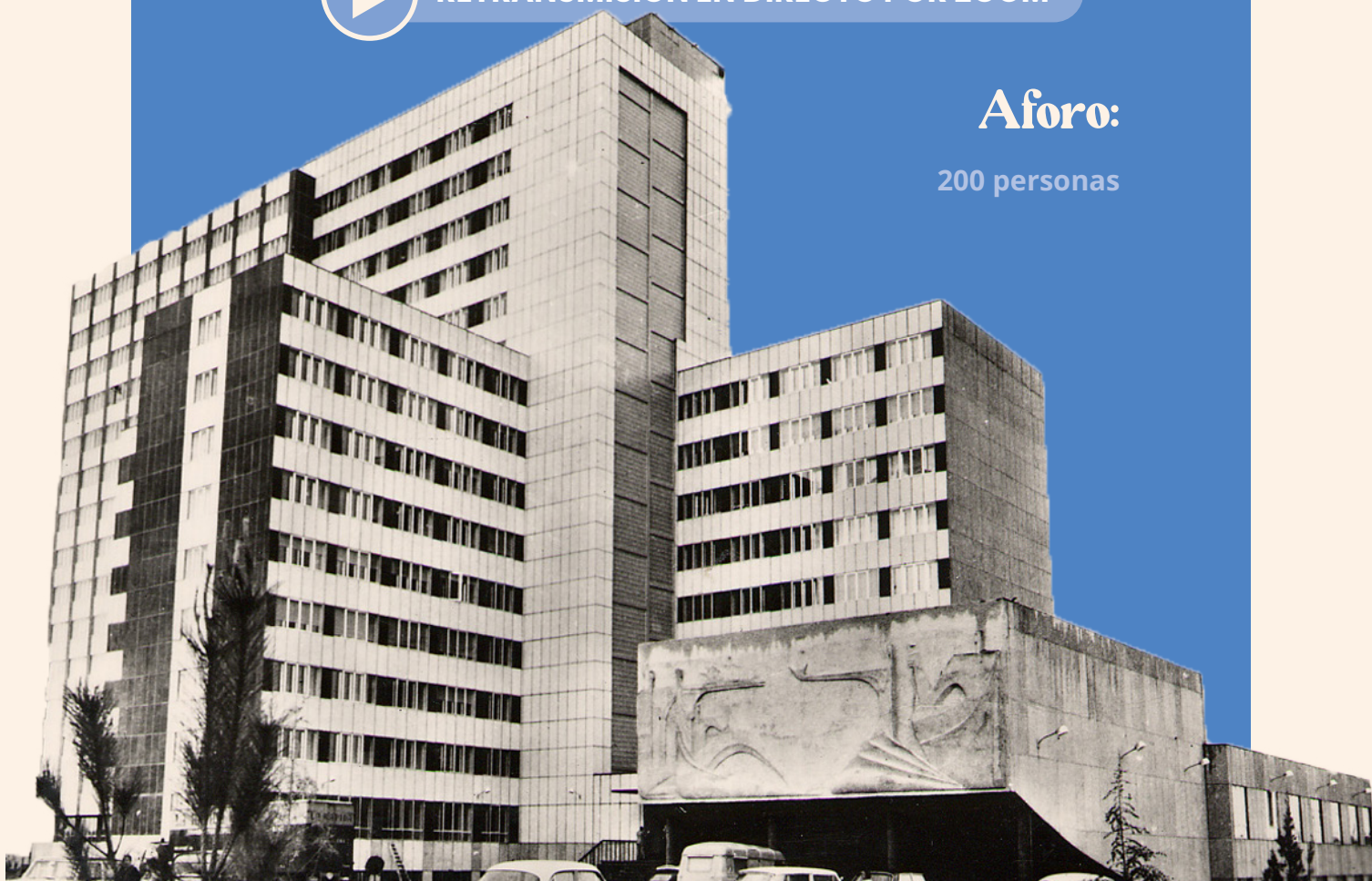
H.U. La Paz Aula Ortiz Vázquez



RETRANSMISIÓN EN DIRECTO POR ZOOM

Aforo:

200 personas



09:00-09:15 Bienvenida y presentación de la jornada

Francisco García Río. *Director Médico. H.U. La Paz*
Susana Noval Martín. *Subdirectora Médica. H.U. Infantil La Paz*
Javier Cobas Gamallo. *Subgerente. H.U. La Paz*
Ester Rey Cuevas. *Directora Enfermería. H.U. La Paz*

09:15-09:30 Presentación de la Comisión de Enfermedades Minoritarias

Leopoldo Martínez Martínez. *Presidente de la Comisión Enfermedades Minoritarias. H.U. Infantil La Paz*
Giorgina Salgueiro Origlia. *Secretaria de la Comisión Enfermedades Minoritarias. H.U. La Paz*

09:30-10:00 Cuando la tecnología piensa en raro: el papel de la IA en las enfermedades minoritarias

Moderador: Juan José Ríos Blanco. *Servicio de Medicina Interna. H.U. La Paz*

Ponente:

Julián Isla Gómez. *Gestor de Recursos Grupo IA - Microsoft. Fundador de Fundación 29*

10:00-10:30 Cuando el ADN se convierte en tratamiento: impacto de la terapia génica en las enfermedades minoritarias

Moderadores: Pablo Lapunzina. *Servicio de Genética. CIBERER. H.U. La Paz*

Ponente:

Juan Antonio Bueren Roncero. *Jefe de la División de Terapias Innovadoras en el Sistema Hematopoyético del CIEMAT y CIBER de Enfermedades Raras del ISCIII, así como Coordinador de la Unidad Mixta Terapias Avanzadas CIEMAT/IIS-Fundación Jiménez Díaz. Vicepresidente de la ESGCT.*

10:30-11:15 AME hoy: del cribado neonatal a la terapia génica. un trabajo en equipo

Moderador: Julián Lara Herguedas. *Servicio Neurología Infantil. H.U. Infantil La Paz*

Ponentes:

Miguel Ángel Fernández García. *Servicio de Neurología Infantil. H.U. Infantil La Paz*

María del Mar García Romero. *Servicio de Neurología Infantil. H.U. Infantil La Paz*

Tamara Pérez Robles. *Farmacia Hospitalaria. H.U. La Paz*

11:15-12:00 Café

12:00-12:45 Tubulopatías hereditarias: distintas etapas. un mismo desafío clínico

Moderadora: Marta Melgosa Hijosa. *Servicio de Nefrología Infantil. H.U. Infantil La Paz*

Ponentes:

Laura García Espinosa. *Servicio de Nefrología Infantil. H.U. Infantil La Paz*

Amir Shabaka. *Servicio de Nefrología. H.U. La Paz*

12:45-13:45 Historias clínicas que enseñan: el reto de las enfermedades lisosomales

Moderadora: Marta Gamba Arzoz. *Servicio de Cardiología. H.U. Infantil La Paz*

Ponentes:

Enfermedad de Pompe: Rafael Jenaro Martínez Marín. *Servicio de Neurología. H.U. La Paz*

Enfermedad de Gaucher: Marta Morado Arias. *Servicio de Hematología. H.U. La Paz*

Enfermedad de Fabry: Giorgina Salgueiro Origlia. *Servicio de Medicina Interna. H.U. La Paz*

Deficiencia de lipasa ácida lisosomal: Antonio Olveira Martín. *Servicio Aparato Digestivo. H.U. La Paz*

13:45-15:00 Pausa Comida

15:00-16:30 Mesa redonda Neurofibromatosis tipo I: "la historia detrás de unas manchas café con leche: un recorrido compartido de la infancia a la vida adulta"

Moderadora: Julia de Villarreal Arracò. *Enfermera gestora de la Unidad Multidisciplinar de Enfermedades Minoritarias Infantil. H.U. La Paz.*

Ponentes:

Dermatología: Marta Feitó Rodríguez. *Servicio de Dermatología Infantil. H.U. Infantil La Paz*

Oftalmología: Susana Noval Martín. *Servicio de Oftalmología Pediátrica. H.U. Infantil La Paz*

Neurología: Ramón Velázquez Fragua. *Servicio de Neurología Infantil. H.U. Infantil La Paz*

Cirugía Plástica: Juan Carlos López Gutiérrez. *Servicio de Cirugía Plástica Infantil. H.U. Infantil La Paz*

Transición Niño-Adulto: Giorgina Salgueiro Origlia. *Servicio de Medicina Interna. H.U. La Paz*

Enfermería: Macarena Viñuelas García. *Enfermera gestora de la Unidad Multidisciplinar de Enfermedades Minoritarias Infantil. H.U. La Paz.*

16:30-17:00 El valor del movimiento asociativo en la respuesta a las enfermedades raras. De la estrategia del Día Mundial a la atención directa: acompañamiento, visibilización y motor transformador

Moderador: Leopoldo Martínez Martínez. *Presidente Comisión Enfermedades Minoritarias H.U. Infantil La Paz*

Ponente:

Mónica Rodríguez García. *Representante de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)*

17:30 Conclusiones de la jornada



Patrocinado por:



Biogen.



Colaboradores:

sanofi

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease