

Organizado por

feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE
ENFERMEDADES RARAS

Fundación feder
FUNDACIÓN PARA
LOS MEDICAMENTOS RAROS

SEAL E LUJÁN
CONSEJO DE FINANCIEROS
DE SEVILLA

Con el apoyo de

mehuer
MAYORÍA DE ENFERMEDADES
DE HUÉRFANOS RAROS

NO8DO
ASOCIACIÓN DE SEVILLA

XI CONGRESO INTERNACIONAL DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y ENFERMEDADES RARAS

PORQUE CADA PERSONA IMPORTA.

Un congreso internacional
para impulsar el **acceso**, la
equidad y la **innovación**
donde más se necesitan.



SEVILLA | 17 - 18 SEPTIEMBRE **FUNDACIÓN CAJASOL**
Acceso por c/ CF Carreiros, s/n

Información e inscripciones



Colaboradores ORO

sanofi

ITALFARMACO

MERCK

Fundación

Cajasol

illumina



Colaboradores PLATA

Biogen

IPSEN

Pfizer

ferrer
for good

ascendis
pharma

inspired by patients.
Driven by science.

Colaboradores BRONCE

BIOMARIN

ALEXION
Pharmaceuticals

Alnylam

AMGEN

IMMUNOCORE

Johnson & Johnson
Innovative Medicine

GYOWA KIRIN

mirumax
Pharmaceuticals

NOVARTIS

PTC
THERAPEUTICS

sobi
pharmaceuticals

Takeda

VERTEX

Leucadia

RECORDATI
RARE DISEASES

ESTEVE

bida
pharmaceuticals

11.05 h. Bienvenida institucional

- » **D. Javier Padilla Bernáldez**, secretario de Estado del Ministerio de Sanidad
- » **Junta de Andalucía** | Pendiente de confirmar
- » **Ayuntamiento de Sevilla** | Pendiente de confirmar
- » **Fundación Cajasol** | Pendiente de confirmar
- » **D. Juan Carrión Tudela**, presidente de FEDER y su Fundación

11.30 – 12.00 h. Ponencia magistral “De dónde partimos y dónde estamos en el reconocimiento de las enfermedades raras”

- » **D.ª Carla Alejandra Dueñas Cañas**, jefa de Área de la Subdirección General de Calidad Asistencial en la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad

Contextualización del momento actual de las enfermedades raras en la agenda internacional, europea y estatal, conectando el recorrido iniciado con la Resolución de la OMS, el impulso hacia un futuro marco europeo de acción y las oportunidades para reforzar las políticas nacionales.

12.00 – 14.00 h. I Mesa redonda “Innovación en terapias y modelos para enfermedades raras: del impulso del paciente a la investigación aplicada y a nuevas oportunidades clínicas”

Moderadora: Susana Fernández, vicepresidenta de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS).

Esta mesa visibilizará, a partir de casos concretos de patologías, el estado de situación de la investigación en enfermedades raras en la actualidad, sus oportunidades y proyección de futuro.

- » **Un nuevo abordaje terapéutico para el sarcoma de Ewing: el potencial de una terapia génica “suicida”** | Francisco Javier Alonso García de la Rosa, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)
- » **Modelos celulares para acelerar la investigación en la enfermedad de Lafora** | Mireia Moreno Estelles, Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV)-CSIC-CIBERER

- » **Terapia génica antitumoral en las enfermedades raras de la sangre: el caso específico de la anemia de Fanconi, de la investigación a la designación como medicamento huérfano en Europa** | Juan Bueren Roncero, Centro de Investigación Biomédica en Red (CIEMAT-CIBERER)
- » **Cribado genómico neonatal: aprendizajes del proyecto CRINGENES** | Miguel Ángel Moreno Pelayo, Hospital Universitario Ramón y Cajal-CIBERER
- » **Sanofi** | Clara Foyaca, Rare Diseases & Blood Disorders Franchise Head en Sanofi
- »

14.00 – 15.30 h. Comida

15.30 – 18.00 h. II Mesa redonda “Innovación en diagnóstico precoz en enfermedades raras: de la genómica al impacto en la práctica clínica”

Moderadora: Isabel Pineros, directora del Departamento de Prestación Farmacéutica y Acceso a los medicamentos de Farmaindustria.

A través de diferentes proyectos puestos en marcha, se pondrá en valor cómo la investigación y la innovación se traducen en diagnósticos más tempranos y precisos y cómo éstos, a su vez, permiten abordar cuanto antes la enfermedad.

- » **IMPACT-GENÓMICA: avances e impacto en el diagnóstico de enfermedades raras** | Ángel Carracedo Álvarez, Fundación Pública Gallega de Medicina Xenómica
- » **Investigación pan-europea para avanzar en el diagnóstico genético: análisis colaborativos y actividades federadas en el programa ERDERA** | Sergi Beltrán Agulló, Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG)
- » **Aplicación de los datos genómicos al diagnóstico de enfermedades raras: la experiencia de GENE Born** | Jair Antonio Tenorio Castaño, genetista molecular en el Hospital Universitario La Paz de Madrid
- » **Innovación colaborativa para enfermedades raras no diagnosticadas: Hackathon Iberoamericano** | Encarna Guillén Navarro, presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

20.30 h. Cena

VIERNES, 18 DE SEPTIEMBRE DE 2026

9.00 – 11.00 h. III Mesa redonda “Acceso y equidad en medicamentos

huérfanos y terapias avanzadas: avances, retos y decisiones que impactan en los pacientes”

Modera: Beatriz Perales, presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU).

Esta mesa analizará cómo la generación de evidencia, los nuevos marcos de evaluación, los procedimientos de acceso y la búsqueda de una mayor equidad pueden contribuir a que la innovación llegue antes y mejor.

- » **El valor social de las terapias que cambian vidas** | Jaime Espín Balbino, profesor de la Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP)
- » **Datos del mundo real y evaluación de tecnologías sanitarias: generar evidencia, mejorar decisiones y acelerar la innovación a los pacientes** | Gloria Palomo Carrasco, miembro representante del COMP por parte de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios-AEMPS
- » **Acceso, oportunidades y desafíos para los pacientes con enfermedades raras** | César Hernández García, director general de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia
- » **Perspectiva autonómica** | Por confirmar
- » **La perspectiva de los pacientes en el acceso a los medicamentos huérfanos y las terapias avanzadas** | Esther Sabando, directora de Relaciones Institucionales de Duchenne Parent Project

11.00 – 13.00 h. IV Mesa redonda “Modelos de colaboración en enfermedades raras”

Modera: Paco Herrera, delegado en Andalucía de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS).

Esta mesa visibilizará el papel de las redes, las plataformas compartidas y la cooperación transfronteriza en la colaboración del diagnóstico, el intercambio de conocimiento y la mejora del manejo clínico de enfermedades de especial complejidad a partir de iniciativas nacionales, europeas y digitales.

- » **Plataforma ÚNICAS: conectando información, conocimiento y atención en enfermedades raras** | Juan Fernando Muñoz Montalvo, secretario general de Salud Digital, Información e Innovación del Sistema Nacional de Salud (SNS)
- » **Redes Europeas de Referencia (ERN): colaboración transfronteriza para diagnósticos complejos en enfermedades raras** | Enrique Terol García, especialista en colaboración transfronteriza en diagnósticos complejos en

enfermedades raras

- » **Orphanet y RDK: colaboración digital para acelerar el diagnóstico y manejo de enfermedades raras** | Ana Rath, directora de Orphanet
- » **Merck** | Isabel Sánchez Magro, directora médico en Merck España

13.00 h. Conclusiones

- » **D. Manuel Pérez Fernández**, vocal de la Junta Directiva de FEDER

13.15 h. Clausura institucional

- » **D.ª Ana María Mestre García**, presidenta del Parlamento de Andalucía

13:30 h. Cierre del Congreso

13:45 h. Foto de familia

14:00 h. Brunch