



# Avances en el abordaje de las enfermedades raras

13 - 15 JUNIO

Instituto de Salud Pública (Calle Leire 15)

- Ciencias de la Salud
- 🗨 Castellano
- 📄 Créditos: 0,5
- 📅 40 plazas
- 🎓 12 horas
- 📍 Instituto de Salud Pública
- 📝 Matrícula abierta
- 📅 Plazo de inscripción  
Hasta 9 junio 2023

En Europa se conocen como enfermedades raras aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes y que además son graves, crónicas, debilitantes y, en la mayoría de los casos, altamente discapacitantes.

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud fue publicada en 2009, y actualizada en 2014, y aborda 7 líneas estratégicas: 1) información sobre enfermedades raras; 2) prevención y detección precoz; 3) atención sanitaria; 4) terapias; 5) atención sociosanitaria; 6) investigación; y 7) formación.

## **PÚBLICO DESTINATARIO**

El curso está dirigido, en general, a cualquier persona interesada en las enfermedades raras. En particular, a profesionales, alumnado y profesorado del ámbito socio-sanitario.

## **OBJETIVOS**

Este curso de verano pretende revisar algunos de los principales objetivos que propone la Estrategia y analizar los avances alcanzados en el abordaje de las enfermedades raras en la última década.

## **DIRECCIÓN DEL CURSO**

Dra. Esther Vicente Cemborain, profesora del Departamento de Ciencias de la Salud de la Universidad Pública de Navarra y técnica del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) en el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN)

## **MARTES 13 JUNIO**

09:30 - 10:00

### **Mesa inaugural**

Begoña Pérez Eransus, vicerrectora de Proyección Universitaria, Cultura y Divulgación de la Universidad Pública de Navarra (UPNA)

María Ángeles Nuin Villanueva, directora gerente del Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN)

Txema García Gila, presidente de la asociación GERNA - Grupo de Enfermedades Raras de Navarra

Esther Vicente Cemborain, directora del curso de verano

10:00 - 11:30 Mesa redonda

### **Introducción, estrategias de enfermedades raras y asociaciones de pacientes**

María José Lasanta Sáez, representante institucional de la Comunidad Foral de Navarra

en la estrategia de enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud (SNS)

Txema García Gila, presidente de la asociación GERNA - Grupo de Enfermedades Raras de Navarra

Esther Vicente Cemborain, profesora del Departamento de Ciencias de la Salud de la Universidad Pública de Navarra y técnica del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) del ISPLN

11:30 - 12:00

**Pausa para café**

12:00 - 13:30 Mesa redonda

**Atención sanitaria y socio-sanitaria en Enfermedades Raras**

Elena Aznal Sainz, facultativa especialista en Pediatría y coordinadora de la Unidad de Patología Crónica Compleja de la Infancia del Hospital Universitario de Navarra (HUN)

Patricia Fanlo Mateo, facultativa especialista en Medicina Interna y coordinadora de la consulta multidisciplinar sobre enfermedades minoritarias del Hospital Universitario de Navarra (HUN)

Montserrat de la Fuente Hurtado, jefa de la sección de atención sociosanitaria, Servicio de Efectividad y Seguridad Asistencial del Servicio Navarro de Salud – Osasunbidea

**MIÉRCOLES 14 JUNIO**

09:30 - 11:30 Mesa redonda

**Prevención, detección precoz y diagnóstico de enfermedades raras**

Carmen Garde Garde, facultativa especialista en Medicina Preventiva y Salud Pública de la Sección de Detección Precoz del ISPLN.

Josefa Salgado Garrido, facultativa especialista del Servicio de Genética Médica del Hospital Universitario de Navarra (HUN)

María A. Ramos Arroyo, facultativa especialista del Servicio de Genética Médica del Hospital Universitario de Navarra (HUN)

11:30 - 12:00

**Pausa para café**

12:00 - 13:00 Conferencia

### **Registros poblacionales de Enfermedades Raras: de REpIER al ReeR**

Óscar Zurriaga Llorens, profesor titular de la Universitat de València, facultativo especialista en Medicina Preventiva y Salud Pública del Servicio de Estudios Epidemiológicos y Estadísticas Sanitarias de la Generalitat Valenciana y presidente de la Sociedad Española de Epidemiología

13:00 - 13:30

Moderadora: Esther Vicente Cemborain, técnica superior en Salud Pública del ISPLN

### **Mesa debate con ponentes del día**

## **JUEVES 15 JUNIO**

09:30 - 11:30 Mesa redonda

### **Formación e investigación en enfermedades raras**

Esther Vicente Cemborain, profesora asociada del Departamento de Ciencias de la Salud de la UPNA e investigadora de Navarrabiomed e IdISNA

Josune Hualde Olascoaga, pediatra del HUN e investigadora principal del proyecto NAGEN Pediatrics

Gloria González Aseguinolaza, subdirectora del Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) e investigadora principal del grupo de Terapia Génica de Enfermedades Hepáticas

11:30 - 12:00

### **Pausa para café**

12:00 - 12:45 Conferencia

### **Tratamientos y terapias en enfermedades raras**

Cristina Agudo Pascual, jefa del Servicio de Gestión de la Prestación Farmacéutica de la Subdirección de Farmacia y Prestaciones del Servicio Navarro de Salud - Osasunbidea

12:45 - 13:30

Moderadora: Esther Vicente Cemborain, profesora del Departamento de Ciencias de la Salud de la UPNA

### **Mesa debate con ponentes del día**

## ORGANIZA

Universidad Pública de Navarra

## OTROS ORGANIZADORES

Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN)

upna

Universidad Pública de Navarra  
Nafarroako Unibertsitate Publikoa



## COLABORA

Asociación Grupo de Enfermedades Raras de Navarra (GERNA)