

III Encuentro de la Ciencia de Jerez

Enfermedades ¿raras o ignoradas? Hora de conocerlas y de tratarlas.

6 y 7 de octubre de 2026 * Museos de la Atalaya de Jerez de la Frontera



Organiza:



Colaboran:



Inscripciones centros escolares:
Delegación Educación Ayto. de Jerez

Inscripciones:
encuentrosdelacienciadejerez@gmail.com
<https://forms.gle/xWeeRs6BnzpEu5Tk7>



Enfermedades ¿raras o ignoradas? Hora de conocerlas y de tratarlas.

En 2024 nació este ENCUESTRO DE LA CIENCIA DE JEREZ, bajo el título genérico de “Nuevos caminos contra el cáncer”. El pasado año analizó “Con ciencia y compromiso por la salud del planeta”. Y en esta tercera edición, “ENFERMEDADES ¿RARAS O IGNORADAS? HORA DE CONOCERLAS Y DE TRATARLAS”.

Estas patologías, definidas en Europa por tener una prevalencia que está por debajo de 5 personas por cada 10.000 habitantes, suponen sin embargo un impacto global considerable. Existen 6.528 enfermedades raras identificadas, aunque se estima que en la Unión Europea hay más de 7.000, de las cuales el 80% tienen origen genético y muchas se manifiestan desde el nacimiento o la infancia.

A nivel mundial, las enfermedades raras afectan a unos 300 millones de personas, mientras que en España se estima que alrededor de 3,4 millones de ciudadanos conviven con alguna de estas patologías. Esta realidad las convierte en un problema de salud pública, especialmente en el ámbito pediátrico, donde el diagnóstico precoz resulta clave para mejorar el pronóstico y la calidad de vida.

El III ENCUESTRO DE LA CIENCIA DE JEREZ, bajo la Presidencia de Honor de la Reina doña Letizia, se celebrará en dos días consecutivos y estará dividido en tres sesiones. El primer día por la mañana será un ENCUESTRO DE LAS FAMILIAS, denominado “UN RAYO DE ESPERANZA”, y en ella -además de la intervención de las familias afectadas- se expondrán los proyectos más innovadores de nuestro país, orientados a mejorar la investigación, el diagnóstico y la atención integral de los pacientes.

La sesión de tarde del primer día, “TRANSFORMAR LA RAREZA EN CONOCIMIENTO”, tendrá un carácter divulgativo y en ella pueden participar otros científicos, profesores y estudiantes universitarios, profesionales sanitarios y público en general. Tomarán parte ocho ponentes, todos ellos investigadores de primer orden, que desarrollan sus proyectos en colaboración con hospitales españoles.

El segundo día por la mañana, “SEMBRANDO VOCACIONES”, estará dirigido a alumnos de 4º de ESO, 1º y 2º de Bachillerato y Formación Profesional, con el objetivo de dar a conocer las distintas etapas que presenta la carrera científica y promover nuevas vocaciones entre los más jóvenes. Los ponentes expondrán a los alumnos sus últimos avances en el tratamiento de las enfermedades raras.

La Asociación Unidos por Santiago, organizadora de este III ENCUESTRO DE LA CIENCIA DE JEREZ, agradece la generosa colaboración de instituciones y empresas, y el decidido apoyo recibido de cuantos participan con su conocimiento y experiencia en este hermoso proyecto.

Programa

6 de octubre (mañana)

Encuentro de las familias: "Un rayo de esperanza". Modera la periodista Beatriz Trapote

9.30 - 10h Acreditaciones

10 - 10.30h Bienvenida

10.30 - 10.45h "Las enfermedades raras en España. Situación actual"

Manuel Pérez Fernández

10.45 - 11h "Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras en Andalucía"

Javier Blasco-Alonso

11 - 11.15h "La variación genética en la atención médica de las enfermedades raras"

Francesc Palau Martínez

11.15 - 11.45h Pausa

11.45 - 12h "¿Qué significa la esperanza en enfermedades raras?"

Aurora Mateos

12 - 12.15h "Los medicamentos huérfanos en España"

Marian Corral

12.15 - 12.30h "Voz y resiliencia en el SAP de la UCA: un encuentro entre la gestión psicológica y la realidad de las enfermedades raras"

Mar López Sinoga

12.30 - 13.15h Mesa redonda familias de Jerez Enfermedades Raras

13.15 - 13.30h Actuación de "Chenone Ilusionista"

13.30h Lectura Declaración de Jerez sobre las Enfermedades Raras

Durante las sesiones del 6 de octubre, la Delegación de Inclusión Social del Ayuntamiento de Jerez y la Facultad de Ciencias de la Educación de la Universidad de Cádiz pondrán a disposición de las familias una Ludoteca en el mismo lugar de celebración del Encuentro, a la que pueden asistir los hijos de las familias que participen.

Contará la con la participación de Minifunkids, que combina tecnología y pedagogía para crear entornos accesibles y lúdicos, donde los niños pueden aprender, desarrollarse y, sobre todo, disfrutar mientras exploran nuevas formas de interactuar con el mundo.

Encuentro público en general: "Transformar la rareza en conocimiento".

Presenta el periodista Fernando García. Modera Paco Lobatón.

16 - 16.30h Acreditaciones

16.30 - 17h Bienvenida

17 - 17.15h "Descifrando los mecanismos moleculares del Síndrome de Rasmussen y su traducción terapéutica"

Verónica Cantarín Extremera

17.15 - 17.30h "De un diente de leche a nuevas terapias: modelos humanos de investigación centrados en el paciente para estudiar enfermedades raras"

Marian Mellén Rodríguez

17.30 - 17.45h "¿Qué ha aportado ya la edición genética a las terapias de enfermedades raras?"

Lluís Montoliu José

17.45 - 18h "Áreas de mejora en la asistencia integral de enfermedades raras: el caso de la amiloidosis ATTR"

Francisco Muñoz Beamud

18 - 18.30h Pausa

18.30 - 18.45h "Las terapias avanzadas"

Manuel Ramírez Orellana

18.45 - 19h "Del diagnóstico enfermedades raras a la terapia: Medicina de Precisión en Neuropediatría"

José Miguel Ramos Fernández

19 - 19.15h "Terapia génica en el tratamiento de las enfermedades raras: La anemia de Fanconi"

Paula Río Galdo

19.15 - 19.30h "Matemáticas: una nueva medicina contra la leucemia infantil"

María Rosa Durán

19.30 - 20.30h Coloquio con todos los ponentes

20.30h Lectura Declaración de Jerez sobre las Enfermedades Raras

7 de octubre



Encuentro con escolares: "Sembrando Vocaciones".

Presenta el periodista Fernando García. Modera Paco Lobatón.

9.30 - 10h Acreditaciones

10 - 10.30h Bienvenida

10.30 - 10.45h "Descifrando los mecanismos moleculares del Síndrome de Rasmussen y su traducción terapéutica"

Verónica Cantarin Extremera

10.45 - 11h "De un diente de leche a nuevas terapias: modelos humanos de investigación centrados en el paciente para estudiar enfermedades raras"

Marian Mellén Rodríguez

11 - 11.15h "¿Qué ha aportado ya la edición genética a las terapias de enfermedades raras?"

Lluís Montoliu José

11.15 - 11.30h "Áreas de mejora en la asistencia integral de enfermedades raras: el caso de la amiloidosis ATTR"

Francisco Muñoz Beamud

11.30 - 12h Pausa

12 - 12.15h "Las terapias avanzadas"

Manuel Ramírez Orellana

12.15 - 12.30h "Del diagnóstico enfermedades raras a la terapia: Medicina de Precisión en Neuropediatría"

José Miguel Ramos Fernández

12.30 - 12.45h "Terapia génica en el tratamiento de las enfermedades raras: La anemia de Fanconi"

Paula Río Galdo

12.45 - 13h "Matemáticas: una nueva medicina contra la leucemia infantil"

María Rosa Durán

13 - 14h Coloquio con todos los ponentes

14h Lectura Declaración de Jerez sobre las Enfermedades Raras

Ponentes



JAVIER BLASCO-ALONSO

Consultor de la Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica del Hospital Regional Universitario de Málaga desde julio de 2005.

Trabaja como especialista en metabolismo, dedicando parte de su labor a la medicina de cuidados intensivos y principalmente a la Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Es miembro de la SEGHN (Sociedad Española de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica), la ESPGHAN (Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica), la AEP (Asociación Española de Pediatría), la AECOM (Asociación para el Estudio de Errores Innatos del Metabolismo) y el GETECCU (Grupo Español de Trabajo de Enfermedad de Crohn y Colitis Ulcerosa).

Coordinador del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias de la Junta de Andalucía



VERÓNICA CANTARÍN EXTREMERA

Licenciada en Medicina por la Universidad de Salamanca (2004) y doctora con sobresaliente Cum Laude por la Universidad Autónoma de Madrid (2021).

Mi actividad clínica e investigadora se centra en la neuroinmunología pediátrica (epilepsias de causa inmune como el síndrome de Rasmussen, esclerosis múltiple, encefalitis...) y en daño cerebral adquirido, siendo coordinadora de la Unidad de Daño Cerebral Infantil en fase subaguda del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús de Madrid.

Además, dirigió el Grupo Clínico Vinculado GVC23/ER/3 del CIBERER-Instituto de Salud Carlos III, desarrollando proyectos de investigación traslacional centrados en el síndrome de Rasmussen.



MARIAN CORRAL

Licenciada en Publicidad y RR.PP. y cuenta con varios másteres en Marketing y Comunicación, Protocolo y Relaciones Instituciones y Dirección de fundaciones y asociaciones.

Ha dedicado gran parte de su trayectoria profesional a transformar y poner en marcha organizaciones, así como liderar planes estratégicos sobre educación, cultura, gestión del talento y sanidad.

Desde 2020, es la directora de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU).

Desde su incorporación, ha realizado nuevos informes sobre acceso a los medicamentos huérfanos en España, ensayos clínicos en enfermedades raras, terapias avanzadas con designación huérfana, informes de posicionamiento terapéutico de medicamentos huérfanos, propuestas al Ministerio de Sanidad para la evaluación de medicamentos huérfanos y modelos de acceso precoz para tratamientos de enfermedades raras.

AELMHU es una organización que agrupa a 28 empresas farmacéuticas y biotecnológicas para contribuir a mejorar la situación de las personas y familias afectadas por enfermedades raras o poco frecuentes, impulsando el conocimiento de sus patologías y el reconocimiento del valor terapéutico y social de los medicamentos huérfanos.



MAR LÓPEZ SINOGA

Directora del Servicio de Atención Psicológica y Psicopedagógica de la Universidad de Cádiz y Máster en intervención Psicológica en contextos de riesgo.

Responsable y coordinadora del Programa de Orientación y Mentorías universitarias, su trayectoria une la Dirección institucional con una práctica de intervención directa orientada a la mejora de la salud mental del estudiantado universitario.

Ponentes



AURORA MATEOS

Fundadora y directora de la Asociación Menkes International y la Fundación Copper-Rare.

Dirige una organización única en el mundo, que está haciendo posible que los niños enfermos de Menkes, que sean debidamente autorizados, tengan acceso a un tratamiento experimental con resultados muy prometedores.

Actualmente, hay nueve niños tratados en España y Suiza.

Es la madre del primer paciente tratado con dicho tratamiento, con resultados simplemente espectaculares. Ella es, además, abogada internacionalista, con más de quince años de experiencia en Naciones Unidas, y es dramaturga y escritora.



MARIAN MELLÉN RODRÍGUEZ

Doctora en Bioquímica y profesora e investigadora en la Universidad Francisco de Vitoria.

Su investigación se centra en los mecanismos moleculares y epigenéticos del neurodesarrollo en enfermedades raras.

Desarrolla modelos celulares humanos derivados de células madre obtenidas de forma no invasiva y aplica estrategias multi-ómicas (transcriptómica, epigenómica y proteómica) para identificar biomarcadores y dianas terapéuticas.

Es máster en Bioética y trabaja desde un enfoque científico y ético integrado.



LLUÍS MONTOLIU

(Barcelona 1963) es licenciado (1986) y doctor (1990) en Biología por la Universidad de Barcelona.

Actualmente es investigador científico del CSIC y vicedirector del Centro Nacional de Biotecnología (CNB), investigador del Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras (CIBER-ER), del ISCIII, desde 2007, del que ha formado parte de su comité de dirección (2016-2025).

Ha sido profesor honorario de la Universidad Autónoma de Madrid (1998-2018), y profesor honorífico de la Universidad Complutense de Madrid, en la Facultad de Biología (2021-2024).

Es el director del nodo español del Archivo Europeo de Ratones Mutantes (EMMA-Infrafrontier) desde 2007.



FRANCISCO MUÑOZ BEAMUD

Me licencié en Medicina y Cirugía en la Facultad de Medicina de Sevilla en 2004 y realicé mi periodo de residencia en el hospital Juan Ramón Jiménez de Huelva en la especialidad de medicina interna.

Para completar mi formación he realizado diferentes másteres en el ámbito de enfermedades autoinmunes, trombosis y enfermedades raras.

Formo parte de grupos de trabajo nacionales de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) en estas patologías y muy especialmente en el campo de la amiloidosis hereditaria por transtiretina, enfermedad rara pero endémica en un área de la provincia de Huelva.

Ponentes



FRANCESC PALAU

Investigador Distinguido y presidente del Consejo Científico Asesor Únicas SJD, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, donde ha sido jefe del Servicio de Medicina Genética y director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras.

Investigador del Grupo de Neurogenética y Medicina Molecular del Instituto de Investigación Sant Joan de Déu y del CIBERER.

Licenciado en Medicina y Cirugía y Doctor en medicina/genética humana por la Universidad de Valencia. Especialista en Pediatría y experto en genética médica.

Profesor de Investigación del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC, en excedencia) y Profesor Asociado de Pediatría de la Universidad de Barcelona. Premio Reina Sofía de Investigación en Deficiencias 2004.

Premio de Investigación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) 2012.

Premio a la Mejor Trayectoria Profesional en el campo de las enfermedades raras de la Asociación Española de Laboratorio de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) 2022 y Premio IBIMA-Rare 2025. Coordinador científico de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y de Orphanet-España, y editor-jefe de la revista Orphanet Journal of Rare Diseases.



MANUEL PÉREZ FERNÁNDEZ

Farmacéutico de profesión, ha desarrollado una amplia trayectoria vinculada al ámbito sanitario y, especialmente, al de las enfermedades raras. Durante más de dos décadas, fue presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla (2000-2023), desde donde impulsó diferentes iniciativas orientadas a mejorar la atención farmacéutica y la implicación del sector en retos de salud complejos.

A lo largo de su carrera, ha participado como ponente en numerosos congresos centrados en Enfermedades Raras, contribuyendo a la difusión de conocimiento y a la concienciación sobre estas patologías.

Además, formó parte activa del movimiento de pacientes y familiares que dio lugar a la creación de FEDER, donde posteriormente ha desempeñado un papel relevante como miembro de su junta directiva y patrono de la Fundación FEDER.

Comprometido con la investigación y el acceso a tratamientos, es también creador y primer presidente de la Fundación MEHUER (Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras), una entidad centrada en promover el desarrollo de terapias para enfermedades poco frecuentes.



MANUEL RAMÍREZ ORELLANA

Médico, doctorado por la Universidad Autónoma de Madrid (1989/1994) y especialista en Pediatría y Oncohematología pediátrica (1993). Realizó una estancia postdoctoral en el laboratorio del Dr. Curt Civin en Johns Hopkins (1994-1997), tras la cual regresó a España para incorporarse al laboratorio del Dr. Juan Bueren en el CIEMAT (1998-2000).

Fue investigador del programa Miguel Servet hasta 2003, año en el que se incorporó al Servicio de Oncohematología del Hospital Universitario Niño Jesús. Desde entonces, ha creado la Unidad de Terapia Avanzada y la Unidad de Diagnóstico Oncohematológico del hospital, y es responsable del laboratorio de Investigación.

En el Hospital Niño Jesús de Madrid, centra su labor en entender por qué los niños y adolescentes desarrollan cáncer, en incorporar avances tecnológicos para mejorar su diagnóstico y evaluación, y en desarrollar nuevas formas de tratamiento mediante el uso de terapias celulares, génicas y tejidos artificiales.



JOSÉ MIGUEL RAMOS FERNÁNDEZ

Especialista en Pediatría y sus áreas específicas, Doctor en Medicina con premio extraordinario de Doctorado por la Universidad de Málaga.

Jefe de Sección de Neurología Pediátrica en el Servicio de Pediatría del Hospital Regional Universitario Materno-Infantil de Málaga. Profesor Asociado de Pediatría en la Facultad de Medicina de la Universidad de Málaga. Tutor clínico de pregrado para alumnos de medicina.

Investigador del grupo multidisciplinar pediátrico del Instituto investigación biomédica de Málaga (IBIMA). Miembro numerario de la Asociación Española de Pediatría AEP y de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica SENEP. Vocal de la Junta directiva Asociación Andaluza de Neurociencias del Desarrollo. Vocal de la Comisión de Ética y Deontología Médica del Consejo Andaluz de Colegios de Médicos.

Ponentes



PAULA RÍO GALDO

Profesora de Investigación y jefa de la Unidad de Aplasia Medular en el CIEMAT/CIBERER/IIS-FJD, UAM.

Es experta en el campo de la terapia génica en enfermedades raras de la sangre, fundamentalmente en la anemia de Fanconi, campo en el que lleva trabajando más de 25 años.

Ha participado en múltiples estudios incluyendo el desarrollo de un ensayo clínico pionero que ha demostrado la eficacia de la terapia génica para prevenir el fallo de médula ósea en los pacientes con anemia de Fanconi.



MARÍA ROSA DURÁN

Profesora Titular de la Universidad de Cádiz, doctora en Matemáticas y Premio Extraordinario de Doctorado en Ciencias.

Desde que eligió ser científica tenía claro que quería aplicar las matemáticas en la lucha contra el cáncer. Su investigación se centra en aplicar herramientas matemáticas para obtener resultados que tengan una traslación a problemas no resueltos de la medicina, y del cáncer en particular.

Actualmente se encuentra trabajando en el desarrollo de estrategias de modelado matemático e inteligencia artificial para predecir la recaída, mejorar el diagnóstico y optimizar los tratamientos de la leucemia infantil.

Es la Investigadora responsable del grupo de investigación Mathematical Medicine del Instituto de Investigación e Innovación Biomédica de Cádiz (INIBICA) y del grupo FQM-201 de la Universidad de Cádiz. Es miembro del grupo Mathematical Oncology Laboratory de la Universidad de Castilla La-Mancha y de la Red Nacional de Recaidas en Leucemia Aguda Linfoblástica Pediátrica (ReALLNet). A día de hoy, es la investigadora principal de 4 proyectos de investigación en Cáncer Infantil y colabora en numerosos proyectos nacionales e internacionales en el campo de la oncología matemática.

Sus contribuciones han sido publicadas en revistas de prestigio internacional. Ha recibido numerosos premios y reconocimientos por su trabajo y el de su equipo, además de la repercusión y la implicación social de los proyectos. Pero el premio más importante que ha recibido estos años, ha sido sin duda el reconocimiento, cariño y agradecimiento de los pacientes (sus niños) y de sus familiares.

Notas



Notas

Organiza:



Comité Organizador

- María Rosa Durán
- Pepe Soto
- Ángela Valle

Mesa Técnica

- Ana Niño López
- Claudia Bernal Baltar
- Rocío Picón González
- Sonia Rivas López



III Encuentro de la Ciencia de Jerez



@encuentrociencia