



**AVANCES EN LA GESTION DE LAS
ENFERMEDADES RARAS EN EL PAIS
VASCO**

12 de mayo de 2025



C/ Navarra, 1. 48001 Bilbao



INTRODUCCIÓN

Según describe Bioef, la atención específica a las denominadas enfermedades raras es uno de los compromisos adquiridos por el Departamento de Salud del Gobierno Vasco. Son enfermedades raras las que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. A pesar de la reducida incidencia de cada una de estas enfermedades, se estima que entre el 3,5 y el 5,9% de la población mundial está afectada por alguna enfermedad rara, lo cual se traduce en aproximadamente 150.000 personas en el País Vasco, más de tres millones de personas en España y de 30 millones en la Unión Europea.

Se caracterizan por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas, que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad. Se estima que existen hoy entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas, si bien el número de nuevas patologías descritas crece constantemente.

Con frecuencia, estas patologías ponen en riesgo a vida del paciente y requieren una prolongada asistencia sanitaria. La dificultad del diagnóstico y la falta de tratamientos efectivos en muchos casos se añaden a los factores que empeoran la esperanza y calidad de vida de estas personas.

El propósito de esta jornada es conocer el grado de avance de las estrategias seguidas en Euskadi para el diagnóstico y abordaje de los pacientes con estas enfermedades y trabajar sobre los retos pendientes para conseguir que todos los ciudadanos de Euskadi, independientemente de su lugar de residencia, puedan acceder a la mejor experiencia clínica y la innovación terapéutica en tecnologías y en medicamentos, en términos de igualdad. También sobre cómo la estrategia vasca está coordinada con los centros de referencia en esta tipología de enfermedades del conjunto del Sistema Nacional de Salud.

En la misma participan como ponentes y debatientes los responsables de las políticas sanitarias en el Departamento de Salud y en el Servicio Vasco de Salud (Osakidetza), gerentes de las Organizaciones Sanitarias Integradas (OSI), coordinadores de las unidades de Enfermedades Raras, responsables de farmacia y jefes de servicios clínicos y genetistas. Actúan como invitados gestores sanitarios, representantes de asociaciones de pacientes, de sociedades médicas y científicas, de asociaciones profesionales, catedráticos universitarios, colegios de médicos, farmacéuticos y de enfermería y responsables de las academias de medicina y farmacia del País Vasco.



AGENDA

- 10:00 am RECEPCIÓN Y ACREDITACIÓN**
- 10:15 am INAUGURACIÓN Y BIENVENIDA 15 minutos**
- *Ignacio Para Rodríguez-Santana.* Presidente, Fundación Bamberg
 - *Ana Ojanguren.* Directora Relaciones Institucionales, Alexion Pharma
 - *Susana López Altuna.* Directora General de Osakidetza *
- 10:30 am AVANCES EN LA ESTRATEGIA DEL PAÍS VASCO PARA EL ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES RARAS 30 minutos**
- *María del Carmen Álvarez Zubizarreta.* Directora de Asistencia Sociosanitaria. Departamento de Salud del Gobierno Vasco *
 - *Maite Martínez de Albéniz Zabaleta.* Directora General de Asistencia Sanitaria de Osakidetza *
- 11:00 am 1ª SESIÓN. ORGANIZACION Y GESTIÓN 45 minutos**
- MODERADOR**
- *Mario Mingo.* Presidente del Consejo Asesor de la Fundación Bamberg
- PONENTES INVITADOS**
- *Jon Iñaki Betolaza.* Director de Farmacia. Departamento de Salud del País Vasco *
 - *Mikel Sánchez,* director de Planificación, Ordenación y Evaluación Sanitaria del Gobierno Vasco *
 - *Maria Luz Marqués González.* Directora Gerente de la OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces *
 - *Eneko Gutierrez Coterón.* Director-gerente de la OSI Barakaldo-Sestao *
 - *Jon Guajardo Remacha.* Director Gerente de la OSI Barrualde-Galdakao *
 - *Edurne Ormaetxebarriad.* Directora de la OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces *



- **Araceli Cánovas Fernández.** Coordinadora de la unidad de Enfermedades Minoritarias. Servicio de Medicina Interna del Hospital de Cruces *
- **Ana Jesús Bustinduy Bascaran.** Subdirectora para la Coordinación de Atención Hospitalaria de Osakidetza *
- **Nekane Murga Eizagaechevarria.** Directora Planificación, Ordenación y Evaluación Sanitaria del Departamento de Salud *
- **Representante de pacientes en el País Vasco**

11:45 pm DESCANSO. CAFE 15 minutos

12:00 pm 2ª SESIÓN: EL DESARROLLO DE LA INVESTIGACIÓN 45 minutos

MODERADOR

- **Ignacio Para Rodríguez-Santana.** Presidente, Fundación Bamberg

PONENTES INVITADOS

- **Lorea Mendoza Arteche,** Coordinadora Científica en Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias-BIOEF *
- **Mikel Sánchez Fernández.** Responsable del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi*
- **Luis Castaño Gonzalez.** Catedrático UPV. Instituto Investigación Sanitaria Biocruces Bizkaia. Hospital Universitario Cruces. CIBERER. CIBERDEM *
- **Xabier Elcoroaristizabal Martín.** Responsable de la plataforma. Coordinador de la plataforma de Genética y secuenciación masiva *
- **Guionar Pérez de Nanclares Leal,** coordinadora del grupo de investigación en Enfermedades Raras del Instituto de Investigación Sanitaria Bioaraba



12:45 pm 3ª SESIÓN. ATENCIÓN CLÍNICA. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO 45 minutos

MODERADOR

- *Ignacio Para Rodríguez-Santana. Presidente, Fundación Bamberg*

PONENTES INVITADOS

- *Itziar Astigarraga Aguirre, jefa del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Cruces **
- *Monique de Miguel Cascón. Jefa del Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario de Cruces **
- *Iñaki Minguela, jefe del Servicio de Nefrología de la OSI Bilbao-Basurto **
- *Ana Pinedo Brochado. Jefe de Servicio Sanitario de. Neurología en la OSI Barrualde-Galdakao de Osakidetza **
- *Ángel Alonso Gómez, jefe del Servicio de Cardiología del Hospital Universitario Araba / Txagorritxu **
- *Juan Carlos García-Moncó Carra. Jefe de servicio de neurología – OSI Bilbao-Basurto **
- *Amelia Oleaga. Jefa de Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Basurto. OSI Bilbao-Basurto **
- *Juan Carlos García Ruiz. Jefe de servicio de hematología y hemoterapia OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces*

01:30 pm CONCLUSIONES Y CLAUSURA 30 minutos

- *Mario Mingo. Presidente del Consejo Asesor de la Fundación Bamberg*
- *Javier Aranceta Bartrina. Presidente de la Real Academia de Medicina del País Vasco.*
- *Leticia Beleta. General manager Iberia de Alexion. AstraZeneca Rare Disease*
- *Alberto Martínez Ruiz. Consejero de Salud del Gobierno Vasco*

2:00 pm ENTREGA DE DISTINCIIONES

2:15 pm COMIDA DE PONENTES



Organizado por



Con la colaboración de



BOKABDOR



FUNDACIÓN BAMBERG

info@fundacionbamberg.org. Teléfono: 34+915714248.

Capitán Haya, 47. 28020 MADRID

© 2025. Todos los derechos reservados

www.fundacionbamberg.org