

## Inscripción

La inscripción es **GRATUITA**,  
pero debido a cuestiones de aforo **ES NECESARIO INSCRIBIRSE**

### INSCRIPCIÓN:

mail a [eventos@ciberer.es](mailto:eventos@ciberer.es)  
(indicando "VIII Jornada del Grupo de Enfermedades  
Minoritarias del Adulto", nombre y apellidos,  
centro de trabajo, e-mail y teléfono de contacto)

## Comité Organizador

### DIRECTORES

José Hernández Rodríguez (Servicio de Enfermedades Autoinmunes, H. Clínic)

Rafael Artuch (Servicio de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu-CIBERER)

### MIEMBROS

Antònia Ribes (Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, H. Clínic - CIBERER)

Francesc Palau (Institut Pediàtric de Enf. Raras. H. Sant Joan de Déu - H. Clínic - CIBERER)

Laura Pelegrín (Servicio de Oftalmología, H. Clínic)

Elena Arbelo (Servicio de Cardiología, H. Clínic)

Glòria Garrabou (Laboratorio de Funcionalismo Mitocondrial, H. Clínic - IDIBAPS - CIBERER)

Raquel Montero (Servicio de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu-CIBERER)



## Jornada del Grupo de Enfermedades Minoritarias del Adulto:

*De los aspectos básicos  
a las unidades expertas*

**- 8ª edición -**

**viernes, 1 de junio de 2018**

**Paraninfo Campus Clínic (C/Casanova 143)  
Facultat de Medicina i Ciències de la Salut  
Universitat de Barcelona  
Hospital Clínic de Barcelona**



**0,5 Crèdits de Formació Continuada**

## Programa

- 9:10-9:20** ***Bienvenida e Introducción***  
**Dr. Antoni Castells**  
Director Médico, H. Clínic, Barcelona  
**Dr. José Hernández-Rodríguez**  
Grupo de Enfermedades Minoritarias del Adulto del H. Clínic, Barcelona
- 9:20-9:50** ***Asociaciones de pacientes con enfermedades minoritarias - 2018***  
**Sra. Raquel Ibáñez**  
Asociación de Pacientes de Uveítis (AUVEA)  
**Sra. Ana Quintero**  
Presidenta de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries-FECAMM  
**Sr. Jordi Cruz**  
Delegado de Feder Sede Cataluña y Responsable de Formación e Investigación de FEDER
- 9:50-10:30** ***Avances de la terapia génica en el tratamiento de las enfermedades minoritarias***  
**Dra. Cristina Fillat**  
Grupo Terapia Génica y Cáncer, IDIBAPS. U716, CIBER de Enfermedades Raras, Barcelona
- 10:30-11:10** ***Síndromes arrítmicos asociados a muerte súbita: de la investigación básica a las redes de unidades especializadas***  
**Dr. Ramon Brugada**  
Centro de Genética Cardiovascular, H. Universitari Dr. Josep Trueta, Universitat de Girona-IdIBGi. CIBER de Enfermedades Cardiovasculares, Girona  
**Dra. Elena Arbelo**  
Unidad de Arritmias, Servicio de Cardiología, Hospital Clínic, IDIBAPS. CIBER de Enfermedades Cardiovasculares, Barcelona
- 11:10-11:45** ***Pausa café***
- 11:45-12:25** ***Vivir con una enfermedad autoinmune minoritaria y compleja: el ejemplo del Lupus***  
**Dr. Ricard Cervera**  
Servicio de Enfermedades Autoinmunes, H. Clínic, IDIBAPS, Barcelona
- 12:25-12:55** ***¿Qué está ocurriendo en la vida real?***  
**Transición de pacientes pediátricos con enfermedades metabólicas al centro de adultos de referencia: una realidad**  
**Dra. M. Ángeles García-Cazorla**  
Unidad de E. Metabólicas, Servicio de Neurología, Institut de Recerca Sant Joan de Déu-CIBER de Enfermedades Raras y Metab-ERN, Barcelona  
**Dra. Maria Forga**  
Servicio de Endocrinología, H. Clínic, Barcelona
- Las unidades expertas en enfermedades minoritarias en el Hospital Clínic: estrategia actual**  
**Dr. Faust Feu**  
Dirección de Calidad, H. Clínic, Barcelona
- 12:55-13:30** ***Mesa redonda conjunta de las ponencias***  
**Moderadores:**  
**Dra. Antònia Ribes.** Sección de Errores Congénitos del Metabolismo. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, H. Clínic y CIBER de Enf. Raras, Barcelona  
**Dr. Rafael Artuch,** Servicio de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu-CIBER de Enfermedades Raras, Barcelona  
**Dr. José Hernández-Rodríguez.** Grupo de Enfermedades Minoritarias del Adulto del H. Clínic, Barcelona
- 13:30-13:50** ***Clausura***  
***Estado actual de las European Reference Networks (ERNs) y de las Redes de Unidades Expertas en Enfermedades Minoritarias (XUECs) en Cataluña***  
**Dra. Roser Francisco**  
Programa de Malalties Minoritàries. Divisió de Planificació Operativa i Projectes. Àrea d'Atenció Sanitària, Servei Català de la Salut (CatSalut)
- 13:50-15:00** ***Cocktail***