

## Inscripción

Inscripciones **GRATUITAS** a través de [www.aulaclinic.com](http://www.aulaclinic.com)

## Sede del Curso

Paraninfo de la Facultat de Medicina i Ciències de la Salut, sede Clínic, UB  
Entrada por Calle Casanovas, 143 (3ª planta)

## Información y contacto

[mtorrens@fundaciomonclinicbarcelona.cat](mailto:mtorrens@fundaciomonclinicbarcelona.cat)

 Aula Clínic

## Comité Organizador

### DIRECTORES

José Hernández-Rodríguez (*Servicio de Enfermedades Autoinmunes, H. Clínic Barcelona*)  
Rafael Artuch (*Servicio de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu-CIBERER*)  
Glòria Garrabou (*Laboratori de Malalties Metabòliques Hereditàries i Malalties Musculars, H. Clínic Barcelona – UB - IDIBAPS - CIBERER*)

### MIEMBROS

Elena Arbelo (*Servicio de Cardiología, H. Clínic de Barcelona, IDIBAPS*)  
Judith García (*Servicio Bioquímica y Genética Molecular, H. Clínic Barcelona – IDIBAPS - CIBERER*)  
Laura Pelegrín (*Servicio de Oftalmología, H. Clínic de Barcelona, IDIBAPS*)  
Virginia Hernández-Gea (*Servicio de Hepatología, Hospital Clínic de Barcelona, IDIBAPS*)  
Rosier Urreiziti (*Servicio de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu-CIBERER*)

## Actividad formativa de centros acreditados



**SJD** Sant Joan de Déu  
Barcelona · Hospital



Generalitat de Catalunya  
Departament de Salut

**CatSalut**  
Servici Català  
de la Salut



MINISTERIO  
DE SANIDAD



European  
Reference  
Networks

Con el patrocinio de

**ALEXION**  
AstraZeneca Rare Disease

**AliraHealth**



# Jornada del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias:

*De los aspectos básicos  
a las unidades expertas*

**- 12ª edición -**

**viernes, 19 de mayo de 2023**

**Universitat de Barcelona  
Hospital Clínic de Barcelona**

**SJD** Sant Joan de Déu  
Barcelona · Hospital

 **Generalitat de Catalunya  
Departament de Salut**



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE CIENCIA  
E INNOVACIÓN



Instituto  
de Salud  
Carlos III



UNIÓN EUROPEA

**feder**  
Federación Española de Enfermedades Raras

**FECAMM**  
Federació Catalana  
de Malalties Minoritàries

Solicitada la acreditación al "Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries" –Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud

## *De los aspectos básicos a las unidades expertas* *- 12ª edición -*

### Programa

**9:10-9:20 *Bienvenida e Introducción***

**Dr. Antoni Castells**

Director Médico, Hospital Clínic de Barcelona

**Dr. José Hernández-Rodríguez**

Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias, Hospital Clínic de Barcelona

**9:20-9:50 *Asociaciones de pacientes con enfermedades minoritarias - 2023***

**Sra. Lula Vila**

Presidenta de la Asociación PKU y Otros Trastornos del Metabolismo

**Sr. Francesc Cayuela**

Presidente de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM)

**Sra. Anna Ripoll**

Vocal de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

**9:50-10:25 *Estudios genéticos en enfermedades raras***

**Dr. Pablo Lapunzina**

Director científico del CIBERER, INGEMM-Hospital Universitario La Paz, Madrid

**10:25-11:00 *Genética y clínica de la neuropatía óptica hereditaria de Leber***

**Dr. Bernardo Sánchez Dalmau**

Jefe del Servicio de Oftalmología (ICOF), Hospital Clínic de Barcelona, IDIBAPS, Barcelona

**11:00-11:40 *Pausa café***

**11:40-12:15 *Pasado, presente y futuro de la enfermedad de Still***

**Dr. Jordi Antón**

Jefe del Servicio de Reumatología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona

**12:15-12:35 *Mi odisea, el viaje hasta un diagnóstico: el síndrome PFAPA***

**Sra. Laura Roca Solé**

Técnica en Radiología, Paciente y Autora del libro "Levántate una vez más, SIEMPRE"

**12:35-13:35 *Mesa redonda conjunta de las ponencias***

**Moderadores:**

**Dra. Glòria Garrabou**

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas Hereditarias y Enfermedades Musculares, H. Clínic Barcelona – UB - IDIBAPS - CIBERER

**Dra. Judit Garcia**

Sección de Errores Congénitos del Metabolismo - IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona, IDIBAPS, CIBERER

**Dra. Roser Urreizti**

Servicio de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu – CIBERER

**13:35-14:00 *Clausura***

**Retos presentes y futuros de la implementación del modelo asistencial de la Xarxa d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC) en malalties minoritàries en Catalunya**

**Dra. Cristina Mallo**

Gerència de Processos Integrats de Salut. Àrea Assistencial, CatSalut