


Organiza:

entidad de
utilidad pública 

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS



JORNADA SOBRE
**ENFERMEDADES RARAS
EN CATALUNYA**

1 DE ABRIL
Cosmocaixa
Barcelona

Con el apoyo de:



Conductor del acto: **Dr. Francesc Palau**. Director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) y Jefe del Servicio de Genética. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

09:30 – 09:45 BIENVENIDA

- » **Consejera/Representante Departament de Salut (por confirmar).**
- » **Sr. Juan Carrión**, Presidente de FEDER.
- » **Representante de la Universitat Oberta de Catalunya (UOC).**

9.45 – 10.00 PONENCIA DE APERTURA: Resultados Estudio ENSERio.

- » **Sr. Aitor Aparicio**, Director del Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras (CREER).

10:00 – 10:40 MESA DE INVESTIGACIÓN

- » **Dr. Rafael Artuch**, Investigador en el Área de Enfermedades metabólicas hereditarias. Instituto de Investigación Sant Joan de Déu y CIBERER ISCIII.
- » **Dr. Francesc Cardellach**, Servicio medicina interna del Institut Clínic medicina interna y dermatología. Hospital Clinic.
- » **Sr. Jordi Cruz**, Presidente de Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna y miembro de la Junta directiva de FEDER.
- » **Sra. Sandra Iglesias**, Presidenta de Objetivo diagnóstico. Asociación de personas sin diagnóstico.

10:40 – 11:20 MESA DE FORMACIÓN

- » **Dr. Eduardo Tizzano**, Responsable de medicina interna. Hospital Vall d'Hebrón.
- » **Dr. Ignacio Blanco**, Responsable del Servicio de Genética Clínica del Hospital German Trias i Pujol. Can Ruti
- » **Sra. María Rodríguez**, Presidenta de la Asociación Hipertensión Pulmonar España Organización de Pacientes.
- » **Sra. Ana María Mendoza**, Presidenta de la Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados.

11:20 – 12:00 MESA DE ATENCIÓN INTEGRAL

- » **Dra. Josefa Rivera**, Coordinadora de la Unidad de Enfermedades Minoritarias. Parc Taulí, Hospital Universitario.
- » **Dr. Antoni Riera**, Unidad HHT. Grupo Enfermedades minoritarias. Jefe Sección Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario de Bellvitge.
- » Asociación de madres y padres de alumnos Escuela Bressol - Nexe Fundación Privada.
- » **Entidad de Feder** (pendiente de confirmación).

COFFEE BREAK

12:30 – 13:10 MESA DE REGISTRO, XARXA DE UNITATS D'EXPERTESA CLÍNICA

- » **Sra. Roser Francisco**, Responsable del Programa de MM. Àrea de Atención Sanitaria del CatSalut.
- » **Dra. Susan Webb**, Presidenta de la CAMM. Endocrinóloga, Hospital Sant Pau - Catedrática de Medicina de la Universidad Autónoma de Barcelona. Líder del grupo de investigación de Enfermedades de la Hipófisis-Unidad 747 CIBERER.
- » **Entidad de Feder** (pendiente de confirmación).
- » **Sr. Antonio Cabrera**, Presidente de la Asociación para la Información y la Investigación de la Hipomagnesemia Familiar.

13:10 – 13:20 CONCLUSIONES

- » **Sra. Alba Ancochea**, Directora Gerente de FEDER.

13:20 – 13:40 MESA DE CIERRE: MESA FINAL: 20 AÑOS DE FEDER

- » **Sr. Francesc Valenzuela i Sra. Pilar Quer**, Asociación Catalana de las Neurofibromatosis - Asociación fundadora de FEDER.
- » **Sra. Anna Ripoll**, Miembro de la Junta directiva de FEDER.

entidad de
utilidad pública

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS



JORNADA SOBRE
**MALALTIES MINORITÀRIES
A CATALUNYA**

1 D'ABRIL
Cosmocaixa
Barcelona

Amb el suport de:



Conductor de l'acte: **Dr. Francesc Palau**, Director de l'Institut Pediàtric de Malalties Rares (IPER) i Cap del Servei de Genètica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

09:30 – 09:45 BENVINGUDA

- » **Consellera/Representant Dep. Salut (sense confirmar),**
- » **Sr. Juan Carrión - President de FEDER**
- » **Representant de la Universitat Oberta de Catalunya (UOC).**

9.45 – 10.00 PONÈNCIA D'OBERTURA: Resultats Estudi enserio.

- » **Sr. Aitor Aparicio**, director del Centre de Referència Estatal de Malalties Rares (CREER).

10:00 – 10:40 MESA D'INVESTIGACIÓ

- » **Dr. Rafael Artuch** – Investigador en l'Àrea de Malalties metabòliques hereditàries. Institut de Recerca de Sant Joan de Déu i CIBERER ISCIII.
- » **Dr. Francesc Cardellach** – Responsable del Servei medicina interna de l'Institut Clínic medicina interna i dermatologia. Hospital Clínic.
- » **Sr. Jordi Cruz**, President d'Associació de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna i membre de la Junta Directiva de FEDER.
- » **Sra. Sandra Iglesias**, Vocal de Objectivo diagnòstic. Associació de persones sense diagnòstic.

10:40 – 11:20 MESA DE FORMACIÓ

- » **Dr. Tizzano** – Responsable de medicina interna. Hospital Vall d'Hebrón.
- » **Dr. Ignacio Blanco** – Responsable del Servei de Genètica Clínica de l'Hospital German Trias i Pujol. Can Ruti
- » **Sra. Maria Rodriguez**, Presidenta de l'Associació Hipertensió Pulmonar Espanya Organització de Pacients.
- » **Sra. Ana María Mendoza**, Presidenta de l'Associació Espanyola de les Mucopolisacaridosis i Síndromes Relacionats

11:20 – 12:00 MESA D'ATENCIÓ INTEGRAL

- » **Dra. Josefa Rivera** – Coordinadora de la Unitat de Malalties Minoritàries. Parc Taulí, Hospital Universitari.
- » **Dr. Antoni Riera Mestre** – Unitat HHT. Grup Malalties minoritàries. Cap Secció Servei de Medicina Interna. Hospital Universitari De Bellvitge.
- » Associació de mares i pares d'alumnes Escola Bressol Nexe - Fundació Privada.
- » **Sra. Assumpta Más**, Presidenta de l'Associació Catalana per a la Síndrome de Prader Willi.

COFFEE BREAK

12:30 – 13:10 MESA DE REGISTRE, XARXA D'UNITATS D'EXPERTESA CLÍNICA

- » **Sra. Roser Francisco** – Responsable del Programa de Malalties Minoritàries. Àrea d'atenció Sanitària CatSalut.
- » **Dra. Susan Webb** – Presidenta de la CAMM. Endocrinòloga, Hospital Sant Pau - Catedràtica de Medicina de la Universitat Autònoma de Barcelona. Líder del grup de recerca de Malalties de la Hipòfisi-Unitat 747 CIBERER.
- » **Sr. Santiago Cutura**, Presidente de l'Associació d' Afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals.
- » **Sr. Antonio Cabrera**, Presidente de l'Associació per la Informació i la Investigació de la Hipomagnesèmia Familiar.

13:10 – 13:20 CONCLUSIONS

- » **Sra. Alba Ancochea**, Directora Gerent de FEDER.

13:20 – 13:40 MESA DE CIERRE: MESA FINAL: 20 AÑOS DE FEDER

- » **Sr. Francesc Valenzuela i Sra. Pilar Quer**, Associació Catalana de les Neurofibromatosis - Associació fundadora de FEDER.
- » **Sra. Anna Ripoll**, Membre de la Junta directiva de FEDER.