

Inscripción

Inscripciones GRATUITAS a través de 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 (3^a planta)

Información y contacto

mtorrens@fundaciomonclinicbarcelona.cat



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)
Judit 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)
Roser Urreizti (Servicio de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu-CIBERER)

Actividad formativa de centros acreditados



SJD Sant Joan de Déu
Barcelona · Hospital



Con el patrocinio de



Jornada del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias:

*De los aspectos básicos
a las unidades expertas*

- 12^a 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**



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

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 (ICO), 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 Mallol

Gerència de Processos Integrats de Salut. Àrea Assistencial, CatSalut