

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 (3ª planta)

Información y contacto

dmonzo@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 Recerca en 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

- 13ª edición -

viernes, 17 de mayo de 2024

**Universitat de Barcelona
Hospital Clínic de Barcelona**

con la participación y
respaldo científico de



Jornada acreditada con 0,5 créditos por el "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 *- 13ª edición -*

Programa

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

Dra. Raquel Sánchez-Valle

Directora Médica, 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***

Sr. Javier Gómez

Presidente de la Asociación Española de Enfermos por el Síndrome de Camurati-Engelmann

Sr. Francesc Cayuela

Presidente de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM)

Sr. Jordi Cruz

Patrono de la Fundación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

9:50-10:25 ***Terapia génica en pacientes con anemia de Fanconi***

Dra. Paula Río Galdo

CIEMAT, CIBERER, IIS-FJD, UAM, Madrid

10:25-11:05 ***Actualización en la hemocromatosis y la hemoglobinuria
paroxística nocturna***

Dra. Cristina Sanz¹ / Dra. Anna Gaya²

Servicio de Transfusiones, BCT Clínic, CBD, Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona¹

Servicio de Hematología, ICAMS, Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona²

11:05-11:40 ***Pausa café***

11:40-12:15 ***Epidermolisis ampollosa hereditaria: más allá de la piel***

Dr. Josep Riera¹ / Sra. Nora García²

Servicio de Dermatología, Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona¹

Psicóloga de la Asociación DEBRA Piel de Mariposa²

12:15-12:35 ***Únicas: Implantación de una Red de Medicina Personalizada en
enfermedades raras pediátricas.***

Dr. Rafael Artuch

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

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

Moderadores:

Dra. Judit Garcia

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

Dra. Raquel Rabionet

Departamento de Genética, Microbiología y Estadística de la UB, IBUB, IRSJD y CIBERER, Barcelona

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

**Implementación del modelo asistencial a nivel del territorio de las
Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC) en Malalties
Minoritàries en Catalunya**

Sra. Ariadna Tigri-Santiña

Gerència de Processos Integrats de Salut. Àrea Assistencial, CatSalut

con la participación y
respaldo científico de