

Inscripción

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

INSCRIPCIÓN:

mail a eventos@ciberer.es
(indicando "VII 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

Francesc Cardellach (Servicio de Medicina Interna, H. Clínic - CIBERER)

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

Francesc Palau (Instituto Pediátrico de Enf. Raras. H. Sant Joan de Déu. H. Clínic - CIBERER)

Miquel Blasco (Servicio de Nefrología, H. Clínic)

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*

- 7ª edición -

viernes, 2 de junio de 2017

**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, Hospital Clínic, Barcelona

Dr. Francesc Cardellach

Grupo de Enfermedades Minoritarias del Adulto del Hospital Clínic. Hospital Clínic y CIBER de Enfermedades Raras, Barcelona

9:20-9:50 **Asociaciones de pacientes con enfermedades minoritarias en 2017**

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 **Genética de las enfermedades mitocondriales: de la infancia a la edad adulta.**

Dr. Julio Montoya

Departamento de Bioquímica, Biología Molecular y Celular, Universidad de Zaragoza, CIBER de Enfermedades Raras U727, Instituto de Investigaciones Sanitarias de Aragón, Zaragoza

10:30-11:10 **Hipertensión portal idiopática, “la gran imitadora”. Una enfermedad infrecuente con manifestaciones clínicas habituales**

Dr. Juan Carlos García Pagán

Laboratorio de Hemodinámica Hepática, Servicio de Hepatología, Hospital Clínic, Barcelona

11:10-11:45 *Pausa café*

11:45-12:25 **Hechos, mitos, nuevos conceptos y cuestiones pendientes en los parkinsonismos atípicos**

Dr. Yaroslau Compta

Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Servicio de Neurología, Hospital Clínic, Barcelona

12:25-12:50 **Genómica y clínica de precisión frente al reto de los niños sin diagnóstico.**

Dra. Mercedes Serrano

Neurología Pediátrica y Medicina Genética. Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

12:50-13:30 **Mesa redonda de las ponencias**

Moderadores:

Dra. Antònia Ribes

Sección de Errores Congénitos del Metabolismo. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic y CIBER de Enf. Raras, Barcelona

Dr. Rafael Artuch

Servicio de Bioquímica Clínica, Hospital Sant Joan de Déu y CIBER de Enfermedades Raras, Barcelona

Dr. José Hernández-Rodríguez

Grupo de Enfermedades Minoritarias del Adulto del Hospital Clínic. Hospital Clínic y CIBER de Enfermedades Raras, Barcelona

13:30-13:50 **Clausura: Modelo de atención de las enfermedades minoritarias en Cataluña**

Dra. Roser Francisco

Área de Atención Sanitaria. Servei Català de la Salut

13:50-15:00 *Cocktail*