

Inscripción

Inscripciones GRATUITAS a través de www.aulaclinic.com

Información y contacto

Eva Perez. Aula Clínic

evperez@clinic.cat

682493787

Formato de la jornada

Zoom webinar (el día previo a la realización de la jornada recibirá el link de acceso a la sesión)

Comité Organizador

DIRECTORES

José Hernández-Rodríguez (Servicio de Enfermedades Autoinmunes, H. Clínic de Barcelona)

Rafael Artuch (Servicio de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu-CIBERER)

Glòria Garrabou (Lab. Funcionalismo Mitocondrial, H. Clínic de Barcelona-IDIBAPS-CIBERER)

MIEMBROS

Virginia Hernández-Gea (Servicio de Hepatología, H. Clínic de Barcelona, IDIBAPS)

Laura Pelegrín (Servicio de Oftalmología, H. Clínic de Barcelona, IDIBAPS)

Elena Arbelo (Servicio de Cardiología, H. Clínic de Barcelona, IDIBAPS)

Judit García Villoria (Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, H. Clínic - CIBERER)

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

Con el patrocinio de



XI Jornada Online

Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias: De los aspectos básicos a las unidades expertas

viernes, 27 de mayo de 2022

Hospital Clínic de Barcelona

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 - 2022***

Sra. M^a Teresa Torre Sánchez

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)

Sr. Francesc Cayuela

Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM)

Sr. Jordi Cruz

Patronato de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

9:50-10:30 ***Variantes de significado incierto en el diagnóstico genético de las enfermedades minoritarias***

Dr. Frederic Tort Escalé

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

10:30-11:10 ***El papel del complemento y su bloqueo en el síndrome hemolítico-urémico***

Dr. Miquel Blasco

Servicio de Nefrología y Trasplante Renal, CSUR Enfermedad Renal Compleja, ERK-Net Enfermedades Minoritarias Renales, Hospital Clínic de Barcelona, IDIBAPS

11:10-11:30 ***Pausa descanso***

11:30-12:10

Clínica y diagnóstico de las distintas formas de osteomalacia en el adulto

Dra. Pilar Peris

Unidad de Patología Metabólica Ósea, Servicio de Reumatología, Hospital Clínic de Barcelona, IDIBAPS

12:10-12:40

La Estrategia del Sistema Nacional de Salud ante las realidades y necesidades de las enfermedades minoritarias

Dr. Francesc Palau

Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras, Hospital Sant Joan de Déu, y Hospital Clínic de Barcelona – CIBERER

12:40-13:30

Mesa redonda conjunta de las ponencias

Moderadores:

Dra. Antònia Ribes

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

Dra. Roser Urreizti

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

13:30-14:00

Clausura

Estado de la implementación del modelo asistencial de las redes expertas en las enfermedades minoritarias en Cataluña

Dra. Cristina Mallol

Gerència de Processos Integrats de Salut. Àrea Assistencial, CatSalut