

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

igallego@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 (Laboratorio de Investigación en Enfermedades Metabólicas Hereditarias y Musculares, Hospital Clínic de Barcelona, UB, IDIBAPS, CIBERER)

MIEMBROS

Elena Arbelo (Servicio de Cardiología, H. Clínic de Barcelona, IDIBAPS)
Judith García (Servicio Bioquímica y Genética Molecular, H. Clínic Barcelona – IDIBAPS - CIBERER)
Rita Reig Viader (Direcció de Qualitat i Seguretat Clínica, H. Clínic de Barcelona)
Roser Francisco (Direcció Qualitat i Experiència Pacient, H. Sant Joan de Déu)

Actividad formativa de centros acreditados



Con el patrocinio de



Jornada del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias:

*De los aspectos básicos
a las unidades expertas*

- 14ª edición -

viernes, 6 de junio de 2025

**Universitat de Barcelona
Hospital Clínic de Barcelona**

con la participación y
respaldo científico de



Jornada acreditada con x,x 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 *- 14ª edición -*

Programa

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

Dra. Josep M. Campistol

Director General, Hospital Clínic de Barcelona

Dr. José Hernández-Rodríguez

Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias, Hospital Clínic de Barcelona

9:20-9:50 **Cambio de paradigma diagnóstico en las Enfermedades Metabólicas Hereditarias con la implementación de la metabolómica no dirigida**

Dra. Judit Garcia

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

9:50-10:20 **Situación actual de las cardiopatías minoritarias**

Dra. Elena Arbelo

Servicio de Cardiología, Hospital Clínic de Barcelona, IDIBAPS, CIBERCV

10:20-10:50 **Enfermedades autoinflamatorias: de la clínica al trabajo en red**

Dr. Jordi Antón

Servicio de Reumatología Pediátrica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

10:50-11:10 **Mesa redonda conjunta de las ponencias**

Moderadores:

Dr. José Hernández-Rodríguez

Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias, Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Glòria Garrabou

Laboratorio de Investigación en Enfermedades Metabólicas Hereditarias y Musculares, Hospital Clínic de Barcelona, UB, IDIBAPS, CIBERER

11:10-11:50 **Pausa café & Networking**

11:50-12:20 **Asociaciones de pacientes con enfermedades minoritarias - 2025**

Sra. Ester Costafreda

Gerente de la Asociación de Síndromes Arrítmicos relacionados con la Muerte Súbita (SAMS)

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)

12:20-12:45 **Laboratorio y asesoramiento genético en las Unitats d'Expertesa Clínica (UEC) de Enfermedades Minoritarias en el HCB**

Dra. Celia Badenas

Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona, IDIBAPS

12:45-13:10 **El Proyecto ÚNICAS: una perspectiva integradora**

Dra. Encarna Guillen

Área de Genética, Estrategia UNICAS, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, CIBERER

13:10-13:45 **Mesa redonda conjunta de las ponencias**

Moderadores:

Dra. Rita Reig

Dirección de Calidad y Seguridad Clínica. Hospital Clínic de Barcelona

Dr. Rafael Artuch

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

13:45-14:00 **Clausura**

Carta de Servicios de Genética y su relación con las Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC) en Enfermedades Minoritarias en Catalunya

Sra. Pilar Mur

Gerència de Processos Integrats de Salut. Àrea Assistencial, CatSalut

con la participación y
respaldo científico de