

## Inscripción

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

### INSCRIPCIÓN:

mail a [eventos@ciberer.es](mailto: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***