

## Jornada de formación sanitaria presencial

### Sede jornada:

Corporació Sanitària Parc Taulí  
Auditori  
Parc Taulí, 1  
08208 Sabadell (Barcelona)

### Ponentes

#### Dra. Raquel Corripio

Jefa de Área de Minoritarias del I3PT y coordinadora clínica de UEC-SPW . CCSPT

#### Sra. Nuria Capdevila.

Facultativa de la Unidad de Genética clínica, Centro de Medicina Genómica (CMG). CCSPT

#### Dra. Carmen Manso

Coordinadora clínica de la Unidad de expertos de enfermedades minoritarias cognitivo-conductuales de base genética, Centro de Medicina Genómica (CMG). CCSPT

#### Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero

Facultativo de la Unidad de Genética clínica, Centro de Medicina Genómica (CMG). CCSPT

#### Sra. Eva Collado

Vicepresidencia de la Asociación Nacional del Síndrome de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud (ANSEDH). Representante Europea de pacientes en las ERN, VASCERN y ReCONNET.

#### Dr. Arturo Llobell

Especialista en Inmunología clínica. R4 del servicio de Reumatología clínica. CCSPT

#### Dr. Victor Martínez-González

Director del Centro de Medicina Genómica (CMG). CCSPT

\*CCSPT – Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí de Sabadell



### Comité Organizador

#### Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero

Facultativo de la Unidad de Genética clínica, Centro de Medicina Genómica (CMG). CCSPT

#### Dr. Victor Martínez-González

Director del Centro de Medicina Genómica (CMG). CCSPT

#### Dra. Josefa Rivera Luján

Coordinación Unidad de Enfermedades Minoritarias Parc Taulí. Miembro de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM) de CatSalut

### Moderadora

#### Dra. Neus Baena Díez

Coordinadora de Unidad de Genética de laboratorio, Centro de Medicina Genómica (CMG). CCSPT

## Jornada por el Día Mundial de las

### Enfermedades Minoritarias:

## HACIA UN MODELO DE ENFOQUE INTEGRAL



23 de febrero de 2024

Organiza:

PARC TAULÍ HOSPITAL UNIVERSITARI  
Sabadell (Barcelona)

## Dirigido

Personal sanitario de atención primaria, otras especialidades clínicas, residentes sanitarios en formación, representantes de asociaciones de pacientes, y pacientes asociados y no asociados afectados de enfermedades minoritarias de base genética.

## Objetivos

- Hacer divulgación médica-científica sobre la relevancia del diagnóstico temprano y su impacto en el manejo integral de pacientes con enfermedades minoritarias de base genética.
- Generar sensibilización en el personal sanitario sobre estas enfermedades minoritarias.
- Trabajar con las asociaciones de pacientes.
- Dar voz a los pacientes afectados de enfermedades minoritarias.

## Acreditación

Solicitada la acreditación al Comité Institucional de Docencia (CID) de la Corporación Sanitaria Parc Taulí.

Se entregará certificado de asistencia al público participante que supere el 75% de sesiones ya sea de manera presencial o en formato online.

## Inscripción

Inscripción gratuita a través del link:

<https://www.tauli.cat/institut/docencia/postgrau/>

## Secretaria

Fundació Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí  
Ester Freixa – [efreixa@tauli.cat](mailto:efreixa@tauli.cat)  
937 458 238 (Horario de 10:00 a 13:00h)

# Programa

09:10 – 09:40h

## Bienvenida y Apertura Institucional.

Miembro de dirección médica Parc Taulí – Representante

Dra. Josefa Rivera Lugar. Coordinación Unidad Enfermedades Minoritarias Parc Taulí. Miembro de la Comisió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM) de CatSalut

Dra. Raquel Corripio. Cap de Àrea de Minoritarias del I3 PT y coordinadora clínica de Unitat d'Expertesa Clínica (UEC) – síndrome de Prader-Willi (SPW). CCSPT

Sr. Jordi Cruz. Director de la asociación de pacientes MPS-Lisosomales. Representante en Cataluña de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

10:00 – 10:20h

## Presentación Inaugural.

Enfermedades minoritarias: Un reto para la atención sanitaria de enfoque integral

Dra. Raquel Corripio.

10:20 – 10:40h

## Derivación desde atención primaria a la Unidad de Genética Clínica.

La relevancia del asesoramiento genético en enfermedades minoritarias

Sra. Nuria Capdevila.

10:40 – 11:00h

## Hacia un nuevo modelo de atención multidisciplinar

Experiencia de la XUEC en Trastornos Cognitivos Conductuales de Base Genética

Dra. Carmen Manso.

11:00 - 11:20h

## Implicaciones clínicas de los estudios genéticos en el manejo médico

Propuesta de creación de un comité de terapias dirigidas en enfermedades minoritarias de base genética, prueba piloto puesta en marcha

Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero.

11:20 - 11:50h

## Descanso

11:50 - 12:10h

## La importancia de las asociaciones en el acompañamiento de los pacientes y sus familias.

Sra. Eva Collado Gonzalez

12:10 – 12:30h

## Visión del paciente con una enfermedad minoritaria.

Experiencia de un(a) paciente/familia en su odisea por un diagnóstico clínico

Paciente asociación / Familiar de paciente invitada

12:30 – 12:50h

## Impacto diagnóstico y pronóstico en los trastornos del tejido conectivo y trastornos conductuales mediante la valoración temprana en la consulta de Genética Clínica.

La hiperlaxitud articular como signo guía de sospecha clínica y derivación del paciente a la Unidad de Genética Clínica.

Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero

12:50 – 13:10h

## Enfermedades autoinflamatorias: Desde los mecanismos inmunogenéticos a las manifestaciones clínicas.

Relevancia de la sospecha desde atención primaria y otras especialidades clínicas y su derivación temprana para estudio especializado y manejo integral.

Dr. Arturo Llobell Uriel.

13:10 – 13:30h

## Presentación de clausura.

Presente y futuro de las Terapias innovadoras y Medicina de precisión en enfermedades minoritarias.

Dr. Victor Martínez-Glez. Director del Centro de Medicina Genómica (CMG).

El registro en el día de la jornada, se realizará de 9:00 a 9:10h