

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 Assesora 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/>

Secretaría

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

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

Programa

09:10 – 09:40h

Bienvenida y Apertura Institucional.

Miembro de dirección médica Parc Taulí – Representante
Dra. Josefa Rivera Luga. Coordinación Unidad Enfermedades Minoritarias Parc Taulí. Miembro de la Comissió Assesora de Malalties Minoritàries (CAMM) de CatSalut
Dra. Raquel Corripio. Cap de Àrea de Minoritàries 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 de 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).