


entidad de
utilidad pública 

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

JORNADA SOBRE

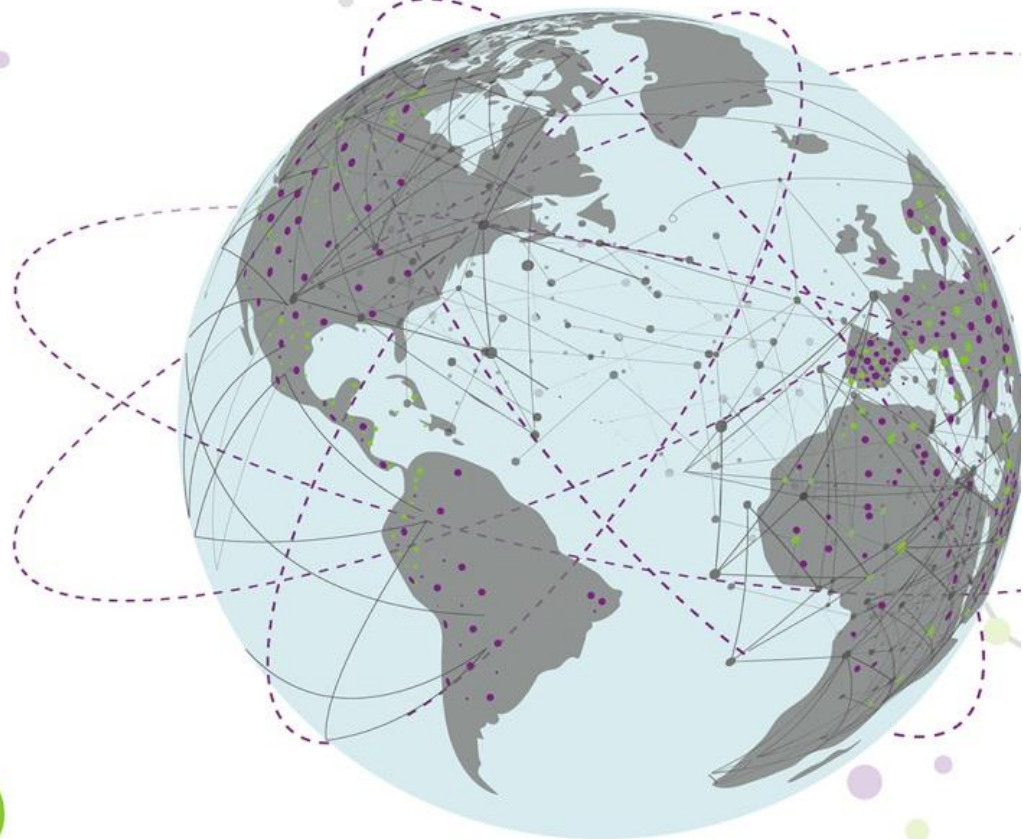
ENFERMEDADES RARAS EN CATALUNYA MALALTIES MINORITÀRIES A CATALUNYA

¿CUÁNDO?
QUAN?

1 DE ABRIL
1 D' ABRIL

¿DÓNDE?
ON?

CosmoCaixa Barcelona



CON EL APOYO DE:
AMB EL SUPORT DE:



Conductor del acto: Dr. Francesc Palau. Director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Instituto de Investigación Sant Joan de Déu y Jefe del Servicio de Genética. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

09:30– 09:45 BIENVENIDA

- » **Sr. Josep Torrent-Farnell**, Director del Área del Medicamento del Servei Català de Salut.
- » **Sr. Juan Carrión**, Presidente de FEDER.
- » **Sr. Manuel Armayones**, Director de Desarrollo del eHealth Centre de la UOC.

09:45 – 10:00 PONENCIA DE APERTURA: Resultados Estudio ENSERio.

- » **Sr. Aitor Aparicio**, Director del Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (Creer) del Imsero.

10:00 – 10:40 MESA DE INVESTIGACIÓN

- » **Dr. Rafael Artuch**, Investigador en el Área de Enfermedades metabólicas hereditarias. Instituto de Investigación Sant Joan de Déu y CIBERER ISCIII.
- » **Dr. Francesc Cardellach**, Servicio medicina interna del Institut Clínic medicina interna y dermatología. Hospital Clínic.
- » **Sr. Jordi Cruz**, Vocal de Investigación – Patrono de Fundación FEDER.
- » **Sra. Sandra Iglesias**, Presidenta de Objetivo diagnóstico. Asociación de personas sin diagnóstico.

10:40 – 11:20 MESA DE FORMACIÓN

- » **Dr. Eduardo Tizzano**, Director Área Genética Clínica y Molecular. Jefe del grupo de medicina genética del Hospital Vall d'Hebrón, Instituto de Investigación (VHIR)
- » **Dr. Ignacio Blanco**, Responsable del Servicio de Genética Clínica del Hospital German Trias i Pujol. Can Ruti
- » **Sra. María Rodríguez**, Presidenta de la Asociación Hipertensión Pulmonar España Organización de Pacientes.
- » **Sra. Ana María Mendoza**, Presidenta de la Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados.

11:20 – 12:00 MESA DE ATENCIÓN INTEGRAL

- » **Dra. Josefa Rivera**, Coordinadora de la Unidad de Enfermedades Minoritarias. Parc Taulí, Hospital Universitario.
- » **Dr. Antoni Riera**, Unidad HHT. Grupo Enfermedades minoritarias. Jefe Sección Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario de Bellvitge.
- » **Sra. Irene Pérez**, tutora del Centro de Atención Especializado- CAE de Nexe - Asociación de madres y padres de alumnos Escuela Bressol - Nexe Fundación Privada.
- » **Sr. Paco Garcia**, secretario de la Asociación Catalana de Fibrosis Quística.

COFFEE BREAK

12:30 – 13:10 MESA DE REGISTRO, XARXA DE UNITATS D'EXPERTESA CLÍNICA

- » **Sra. Roser Francisco**, Responsable del Programa de MM. Àrea de Atención Sanitaria del CatSalut.
- » **Dra. Susan Webb**, Presidenta de la CAMM. Endocrinóloga, Hospital Sant Pau - Catedrática de Medicina de la Universidad Autónoma de Barcelona. Líder del grupo de investigación de Enfermedades de la Hipófisis-Unidad 747 CIBERER.
- » **Dr. Guillem Pintos** – Director Clínico de Enfermedades Minoritarias. Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.
- » **Sr. Antonio Cabrera**, Presidente de la Asociación para la Información y la Investigación de la Hipomagnesemia Familiar.

13:10 – 13:20 CONCLUSIONES

- » **Sra. Alba Ancochea**, Directora Gerente de FEDER.

13:20 – 13:40 MESA DE CIERRE: MESA FINAL: 20 AÑOS DE FEDER

- » **Sr. Francesc Valenzuela i Sra. Pilar Quer**, Asociación Catalana de las Neurofibromatosis - Asociación fundadora de FEDER.
- » **Sra. Anna Ripoll**, Miembro de la Junta directiva de FEDER.