

## Ponentes

**Dra. Assumpta Caixàs Pedragós.** Especialista del Servicio de Endocrinología y Nutrición del Hosp. Univ. Parc Taulí. Coordinadora del área de investigación en Metabolismo y Digestivo del Instituto de Investigación e Innovación Parc Taulí (I3PT). Responsable del grupo de investigación de Obesidad y síndrome de Prader Willi. Profesora catedrática de Medicina en la especialidad de Endocrinología y Nutrición UAB.

**Dra. Nuria Capdevila Atienza.** Facultativa de asesoramiento genético de la Unidad de Genética Clínica, Centro de Medicina Genómica (CMG), CCSPT.

**Dra. Carme Figaró Voltà.** Pediatra Neonatóloga del Servicio de Medicina Pediátrica, Hosp. Univ. Parc Taulí, CCSPT. Profesora clínica asociada, área de Pediatría de la Facultad de Medicina, UAB.

**Dra. Carmen Manso Bazus.** Coordinadora clínica de Unidad de expertos de enfermedades minoritarias Cognitivo-conductuales de base genética pediátrica. Facultativa especialista de la Unidad de Genética Clínica, Centro de Medicina Genómica (CMG), CCSPT.

**Dra. Neus Martínez-Abadías,** Profesora agregada de la Facultad de Biología de la UB. Investigadora principal del proyecto de investigación "JUNTAS MENOS RARAS".

**Dr. Víctor Martínez-González.** Facultativo especialista de la Unidad de Genética Clínica. Coordinador clínico de Unidad de expertos de enfermedades minoritarias Cognitivo-conductuales de base genética de adultos. Director del Centro de Medicina Genómica (CMG), CCSPT.

**Sra. Carmen Sáez Medina.** Presidenta de la Asociación Objetivo Diagnóstico, primera Asociación de Personas Sin Diagnóstico de España.

**Sra. Elena Sola Busque,** Trabajadora Social, Centro de Salud Mental Infantil y Juvenil (CSMIJ) CCSPT.

**Dr. Jordi Surrallés Calonge.** Director Científico, *Institut de Recerca, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.* Catedrático de Genética, UAB. Jefe del Grupo de Síndromes de Reparación de ADN y Predisposición al Cáncer y del Servicio de Fragilidad Cromosómica del IR Sant Pau y del CIBERER. Director de la Unidad Mixta de Medicina Genómica UAB-IR Sant Pau.

**Dra. Celia Tajada Vitales.** Jefa de estudios de la Unidad Docente MAFIC Metropolitana Nord, Atenció Primària de l'*Institut Català de la Salut* (ICS).

**Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero.** Facultativo especialista. Unidad de Genética Clínica, CMG, CCSPT. Profesor clínico asociado, área de Pediatría de la Facultad de Medicina, UAB.

UAB. Universitat Autònoma de Barcelona

UB. Universitat de Barcelona

CCSPT. Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell.

## Dirigido

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

## Acreditación

Acreditación solicitada al Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries – Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud.

## 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  
Tel. 937 458 238

## Entidades colaboradoras



## II Jornada por el Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias:

## CONSTRUYENDO UN MODELO INTEGRAL Y PARTICIPATIVO

14 de febrero de 2025

### Sede:

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



### Comité Organizador

#### Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero

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

#### Dr. Víctor Martínez-González

Director del Centro de Medicina Genómica (CMG). Coordinador de la UEC cognitivo-conductual de adultos. CCSPT

### Objetivos

#### Objetivo general

Conocer la relevancia del diagnóstico temprano y su impacto en el manejo integral de pacientes con enfermedades minoritarias de base genética.

#### Objetivos específicos

- Conocer las características comunes y diferenciales de las enfermedades minoritarias de base genética.
- Entender la importancia de la Genética Clínica y el asesoramiento genético en enfermedades minoritarias.
- Identificar las diferentes herramientas prácticas sobre Medicina genómica en enfermedades minoritarias.
- Dar visibilidad al trabajo colaborativo con las Asociaciones de pacientes con el fin de mejorar su acceso temprano a los servicios médicos especializados.
- Identificar necesidades biosanitarias aún no resueltas a través de intervenciones de pacientes afectados.
- Identificar los principales retos y desafíos en la formación de profesionales de la atención primaria en enfermedades minoritarias.
- Sensibilizar a los diferentes actores sociales sobre las consecuencias de vivir sin un diagnóstico claro.
- Reconocer la importancia del acompañamiento emocional del paciente y sus familiares/cuidadores.

**09:15 – 09:30h** Recepción de asistentes

**09:30 – 09:50h** Bienvenida y Apertura Institucional

Dirección Médica. Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí

**Dra. Josefa Rivera Lujan.** Coordinación de la Unidad de Enfermedades Minoritarias Parc Taulí  
**Dr. Victor Martínez-Glez,** Director del Centro de Medicina Genómica, Coordinador de la UEC cognitivo-conductual de adultos de Hospital Universitari Parc Taulí

**Dra. Maria Antonia Poca Pastor.** Especialista clínica y asesora médica-científica de FEMACPA (Federación Española de Malformación de Chiari y Patologías Asociadas). Profesora asociada de la UAB e investigadora principal en patologías malformativas craneofaciales. Pertenece a diferentes Redes Europeas de Referencia sobre enfermedades minoritarias (ERN-RND: ITHACA y CRANIO).

**Sr. D. Carles Galbas Romà.** Presidente de FEMACPA (Federación Española de Malformación de Chiari y Patologías Asociadas)

**09:50 – 10:10h** **Presentación Inaugural** Cribado poblacional de portadores para la prevención de trastornos genéticos recesivos mediante medicina genómica preconcepcional. Dr. Jordi Surrallés Calonge.

**10:10 – 10:30h** Estrategias de asesoramiento genético preconcepcional en Enfermedades minoritarias de base genética. Sra. Nuria Capdevila Atienza

**10:30 – 10:50h** Implicaciones del cribado metabólico neonatal (prueba del talón) en el diagnóstico precoz de enfermedades minoritarias. Dra. Carme Figaró Voltà

**10:50 - 11:10h** Retos en formación sanitaria para profesionales de Atención primaria en enfermedades minoritarias  
 Dra. Celia Tajada Vitales

**11:10 - 11:30h** Obesidad genética: Aspecto relevantes para valorar en atención primaria y derivar oportunamente.  
 Dra. Assumpta Caixàs Pedragós

**11:30 - 12:00h** Descanso

**12:00 - 12:20h** Visión del paciente afectado de una enfermedad minoritaria sin un diagnóstico confirmado durante 30 años. Padres de paciente con 30 años sin diagnóstico. Familia del Hosp. Univ. Parc Taulí

**12:20 – 12:40h** VIVIR sin diagnóstico, la importancia del diagnóstico precoz Sra. Carmen Saez Medina

**12:40 – 13:00h** Atención social en las enfermedades minoritarias. Sra. Elena Sola Busque

**13:00 – 13:20h** La transición de los pacientes pediátricos a la vida adulta: Un reto para la atención sanitaria en Enfermedades minoritarias. Dra. Carmen Manso Bazus

**13:20 – 13:40h** Genética Clínica en enfermedades minoritarias, una oportunidad de diagnóstico precoz, de pronóstico y manejo personalizado. Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero

**13:40 – 14:00h** Del diagnóstico al pronóstico en las enfermedades minoritarias: combinando biomarcadores con inteligencia artificial. Dra. Neus Martínez-Abadías

**14:00 – 14:30h** **Presentación de clausura.** Biomarcadores clínicos en enfermedades minoritarias, más allá de los estudios genéticos. Dr. Víctor Martínez-Glez

**14:30 – 14:45h** Clausura