

Inscripcions gratuïtes:

La inscripció es farà mitjançant el següent [enllaç](#)
(o bé presencialment una hora abans
de l'inici de la Jornada).



Seu:

Sala d'actes Gran de l'Hospital Universitari de Bellvitge.
Feixa Llarga s/n, 08907, l'Hospitalet de Llobregat.

Col·labora



Validat pel Codi Ètic FENIN



Confinançat per
la Unió Europea



V Jornada del grup de Malalties Minoritàries

29 d'Octubre de 2024

Sala d'actes de l'Hospital Universitari de Bellvitge



Amb la col·laboració de:

ciber CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED



Organitza

Grup de Malalties Minoritàries (MM) de l'Hospital Universitari de Bellvitge (HUB)

Des del Grup de Malalties Minoritàries de l'Hospital Universitari de Bellvitge, organitzem la cinquena jornada amb l'objectiu de compartir experiències i presentar les principals novetats i actualitzacions en l'àmbit de les malalties minoritàries, posant un èmfasi especial en la recerca i els beneficis que aporta als pacients.

Desitgem que sigui profitosa per a tothom i contribueixi a la difusió de les malalties minoritàries com a millorar el maneig dels pacients amb aquestes patologies.

Dr. Antoni Riera-Mestre

**Coordinador del Grup de Malalties Minoritàries
Hospital Universitari de Bellvitge**



Programa

15:00 h **Inscripcions i entrega de la documentació**

15:30 h **Inauguració oficial de la jornada**

15:45 h **Conferència inaugural**

Modera: *Dr. Maria Molina* (Directora Científica IDIBELL, Servei de Pneumologia HUB i Directora Científica CIBERES)

• **“Investigación en red: hitos y retos”**

Dr. Marina Pollán (Directora del Instituto de Salud Carlos III)

16:15 h **Taula 1**

Moderen: *Dr. Núria Llecha* (Servei de Laboratori i Anàlisis Clíniques, HUB) i *Dr. Antoni Riera-Mestre* (Servei de Medicina Interna, HUB)

• **Aplicació de noves tecnologies en pacients sense diagnòstic molecular d'una àmplia cohort amb distròfia hereditària de retina**

Dr. Anna Esteve

(Servei de Laboratori – Unitat de Genètica, HUB)

• **Biomarcadors en la telangiectàsi hemorràgica hereditària**

Dr. Bernat Villanueva (Servei de Medicina Interna, HUB)

• **Impacte dels tractaments en la història natural de la ATTRV**

Dr. Carlos Casasnovas (Servei de Neurologia, HUB)

• **Efavirenz i malaltia de Nieman-Pick C**

Dr. Jordi Gascón (Servei de Neurologia, HUB)

17:30 h **Pausa per a cafè i networking**

18:00h **Taula 2**

Moderen: *Dr. Xavier Solanich* (Servei de Medicina Interna, HUB) i *Dr. Joan Torras* (Servei de Nefrologia, HUB)

• **Tres desitjos pels pacients amb malalties minoritàries**
Sra. Anna Ripoll. Junta Directiva. FEDER

• **Noves plataformes d'assajos clínics en la ELA**
Dr. Mònica Povedano (Servei de Neurologia, HUB)

• **Utilitat del PET/RM en el maneig dels pacients amb malalties minoritàries**
Dr. Montserrat Cortés (Servei de Medicina Nuclear, HUB)

• **Poliadenopaties en les malalties minoritàries**
Dr. Juan Azcárate (Servei d'Anatomia Patològica, HUB)

• **Impacte del tractament a llarg plaç en la miocardiopatia de la malaltia de Fabry**
Dr. Carles Díez (Servei de Cardiologia, HUB)

19:30 h **Tancament de la jornada**