



Jornada de
Malalties Minoritàries
28febrer

10.00 h

Inauguració

10.10 h

‘El tractament i la recerca de les malalties minoritàries a Vall d’Hebron’

Mireia del Toro

coordinadora del Programa de Malalties Minoritàries de l’Hospital Universitari Vall d’Hebron i investigadora del Grup de Recerca de Neurologia Pediàtrica del Vall d’Hebron Institut de Recerca

10.15 h

‘El diagnòstic de les malalties minoritàries a Europa’

Rita Francisco

Survey Manager, Rare Barometer Programme, EURORDIS – Rare Disease Europe

10.30 h

‘El diagnòstic de les malalties minoritàries al llarg de la vida’

Modera

Maria Camprodon

Unitat de Malalties Minoritàries del Servei de Medicina Interna de l’Hospital Universitari Vall d’Hebron i investigadora predoctoral del Grup de Malalties Neurodegeneratives del Vall d’Hebron Institut de Recerca

Com s’orienta el diagnòstic prenatal de les malalties minoritàries?

Carlota Rodó

Unitat de Medicina Fetal del Servei d’Obstetrícia de l’Hospital Universitari Vall d’Hebron i investigadora principal del Grup de Medicina Materna i Fetal del Vall d’Hebron Institut de Recerca

L’impacte del cribatge neonatal: l’exemple de la immunodeficiència combinada greu

Andrea Martin

Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències Pediàtriques de l’Hospital Universitari Vall d’Hebron i investigadora del Grup en Infecció i Immunitat en el Pacient Pediàtric del Vall d’Hebron Institut de Recerca

Les malalties reumàtiques minoritàries també són cosa de nens: l’abordatge i el diagnòstic

Mireia López

Unitat de Reumatologia Pediàtrica del Servei de Reumatologia de l’Hospital Universitari Vall d’Hebron i investigadora principal del Grup de Reumatologia del Vall d’Hebron Institut de Recerca

La importància de les noves tecnologies en el diagnòstic dels pacients adults

Anna Cueto

investigadora principal del Grup de Medicina Genètica del Vall d’Hebron Institut de Recerca

Testimonis de pacients i famílies

12.00 h

‘Els consentiments informats en les malalties minoritàries’

Maria del Mar Mañú

cap del Laboratori de Recerca en Anèmies Rares i investigadora principal del Grup de Càncer i Malalties Hematològiques Infantils del Vall d’Hebron Institut de Recerca

12.25 h

Cloenda