



Les malalties rares són cosa de tots

Jornada 28 de febrer

Organitzadors:

Dra. Susana Boronat - Dr. Roger Esmel - Dra Lourdes Vega

Lloc

Sala d'Actes de l'Hospital de Sant Pau

Hora

8.45

Les malalties rares poden presentar-se amb signes i símptomes comuns a altres patologies més prevalents i, per tant, tots els especialistes poden trobar-se davant d'una malaltia rara que no sàpiguen reconèixer.

El cost de no diagnosticar de forma precoç una malaltia minoritària és cada cop més alt, ja que impedeix que aquests malalts tinguin accés a una teràpia de precisió.

Aquesta jornada està destinada a sensibilitzar els diferents especialistes sobre aquestes malalties, en un format molt dinàmic de preguntes i casos clínics curts per especialitats, que ens introduiran en el món de les malalties rares.

Ajudeu-nos a visibilitzar-les!

8.45 PRESENTACIÓ DEL CURS

Dr. Alfons Torrego

Director mèdic de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Dr. Jordi Surrallés

Director de l'IIB Sant Pau. Catedràtic de Genètica de la UAB

Dra. Susana Boronat

Directora de Pediatria. Neuropediatra i genetista clínica

Tema:

- Un cas que pot debutar a diferents especialistes...quin és el diagnòstic?
- Qui és el referent del malalt? Per què és important aquesta jornada?

9:10 CARDIOLOGIA I VASCULAR

Ponents: Dr. Roger Esmel (Cardiòleg pediàtric), Dr. Carles Moliner i Dr. José Guerra (Cardiòlegs)

Temes:

- Patologia aòrtica
- Miocardiopaties
- Arrítmies familiars

9.40 NEUROLOGIA I PSIQUIATRIA

Ponents: Dra. Alba Sierra. (Epileptòloga), Dra. Lucy Dougherty i Dra. Laia Turon. (Neuropediatres)

Temes:

- Debut d'esdeveniments paroxístmics a l'adult
- Turpitud motriu progressiva
- Trastorn de l'espectre autista i discapacitat intel·lectual

10:10 GASTROENTEROLOGIA

Ponents: Dra. Bruna Suriñach (Gastroenteròloga pediàtrica), Dr. Carles Guarner i Dra. Edilmar Alvarado (Gastroenteròlegs)

Temes:

- Nen amb diarrea crònica
- Vòmits hemàtics
- Disfàgia

10:30 PNEUMOLOGIA I AL·LERGOLGIA

Ponents: Dr. Diego Castillo i Dr. David de la Rosa (Pneumòlegs), Laura Armendáriz (Pneumòloga infantil)

Temes:

- Auscultació patològica persistent
- Dispnea progressiva

11:00 MISCEL·LÀNIA

Ponents: Dra. Berta Magallares (Reumatòloga pediàtrica), Dr. Gorka Knorr (Ortopèdia infantil), Dra. Lourdes Vega (Genetista clínica).

Temes:

- Limitació del rang articular
- Talla baixa desproporcionada
- Hemihiperplàsia

11.30 PAUSA

12:00 MEDICINA D'URGÈNCIES

Ponents: Dra. Irene Barceló i Dra. Mireia Sensarrich (Especialistes en Urgències pediàtriques)

Temes:

- Malalties agudes en pacients amb malalties rares de base
- Atenció a Urgències per complicacions de malalties cròniques

12:20 GINECOLOGIA I OBSTETRÍCIA

Ponents: Dra. Elisa Llurba (Directora del Servei de Ginecologia i Obstetrícia)

Tema:

- HTA i anomalies de l'hemograma durant la gestació

12:30 ENDOCRINOLOGIA

Ponents: Dra. Susan Webb (Endocrinòloga), Dra. Gemma Carreras, Dra. Anna Turon i Dra. Mireia Tirado (Endocrinòlogues pediàtriques)

Temes:

- Retard puberal en un adolescent amb talla alta
- Cansament i avidesa per la sal
- Hiperglucèmia en dejú

13:00 OTORRINOLARINGOLOGIA I OFTALMOLOGIA

Ponents: Dra. Sabina Luna (Oftalmòloga), Dra. Noemí Roselló (Directora del Servei d'Oftalmologia), Dra. Pradi Venegas (Otorrinolaringòloga), Dra. Adriana Lasa (Directora del Servei de Genètica)

Temes:

- Hipoacúsia
- Afectació visual i hipoacúsia
- Trastorn de la motilitat ocular

13:30 DERMATOLOGIA

Ponents: Dra. Helena Iznardo i Dra. Esther Roé (Dermatòlogues)

Temes:

- Màcules hipocromes
- Màcules rosades
- Màcules cafè amb llet
- Pàpules violàcies

14:00 DINAR

15:00 ONCOLOGIA

Ponents: Dr. Raúl Terés i Dr. Pablo Maroto (Oncòlegs), Dra. Montse Torrent (Oncòloga pediàtrica)

Temes:

- Tumor subcutani en cuixa de ràpid creixement en adult jove
- Tumor renal metastàtic d'histologia atípica
- Tumoració de parts toves

15:30 HEMATOLOGIA

Ponents: Dra. Pilar Leoz i Dra. Sara Redondo (Hematòlogues), Dr. Pablo Escribano i Dr. Ivan López (Hematòlegs pediàtrics)

Temes:

- Anèmia hemolítica congènita
- Trombocitopènia en un nen
- Hipoplàsia del polze

16:00 MALALTIES INFECCIOSES I IMMUNOLOGIA

Ponents: Dr. Pep Valle (Especialista en malalties infeccioses pediàtriques), Dr. Óscar de la Calle (Immunòleg), Dra. Laura Martínez (Immunòloga)

Temes:

- Bacterièmies de repetició
- Infecció greu i afectació dermatològica

16:30 NEFROLOGIA I UROLOGIA

Ponents: Dra. Adriana Devolder (Nefròloga pediàtrica), Dra. Mónica Furlano (Nefròloga. Fundació Puigvert), Dra. Anna Bujons (Uròloga infantil. Fundació Puigvert)

Temes:

- Plaquetopènia, disfunció renal i deposicions amb sang
- Pacient amb afectació ocular, auditiva i renal
- Malformació del tracte genitourinari

17:00 CLOENDA DEL CURS CONSIDERACIONS FINALS

Dra. Susan Webb

Presidenta de la CAMM (Comissió Assessora de Malalties Minoritàries)

Dra. Susana Boronat

Directora del Servei de Pediatria, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau



SANT PAU

