



## 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

Jornada 28 de febrer

# Les malalties rares són cosa de tots

## Lloc

Sala d'actes de l'Hospital  
de Sant Pau

## Organitzadors:

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

# Les malalties rares són cosa de tots

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'IB 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), **Dr. Lucy Dougherty** i **Dra. Laia Turon.** (Neuropediatres)

**Temes:**

- Debut d'esdeveniments paroxístics 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·LERGOLOGIA

**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