

Jornada sobre Malalties Minoritàries

Institut Guttman & Hospital Germans Trias i Pujol

Què fem per a aquests pacients en l'àmbit de la recerca, l'assistència multidisciplinària i el tractament?

L'Institut Guttman, Institut Universitari adscrit a la UAB, i l'Hospital Universitari Germans Trias i Pujol han posat en marxa una Unitat Funcional de Malalties Neuromusculars que té com a objectiu consolidar-se com a Unitat d'Expertesa Clínica per tal d'oferir una atenció integral als pacients amb aquestes afectacions, de manera que sigui el sistema sanitari el que s'adapti a les seves necessitats i no l'inrevés. Es tracta doncs, d'un abordatge centrat en el pacient, on les organitzacions sanitàries organitzen els recursos per donar resposta als diferents problemes mitjançant un abordatge multidisciplinari. L'objectiu d'aquesta jornada és donar a conèixer part del que s'està fent tant pel que fa a l'atenció d'aquests pacients com en la recerca d'algunes malalties minoritàries.



PROGRAMA

9.00h Benvinguda Institucional.

Dra. Montserrat Bernabeu, Institut Guttman.

Dra. Beatriu Bayés, Germans Trias i Pujol.

Dr. Jaume Coll, Germans Trias i Pujol.

Sr. Francesc Ribot, Regidor Badalona Justa i Inclusiva. Ajuntament de Badalona.

Sra. Pilar Magrinyà, Directora general de Planificació en Salut (Departament de Salut)

9.30h Taula I. Què es fa per al pacient des de la recerca?

9.30h **Heredoataxies, malaltia de Friedreich.** Dr. A. Matilla, investigador IGTP.

9.45h **Malalties neuromusculars. Distròfies miotòniques i glucogenosis.** Dra. G. Nogales, investigadora IGTP.

10.00h **Malalties de la motoneurona: Síndrome postpolio.** Dra. M.P. Sainz, metgessa rehabilitadora Institut Guttman.

10.15h **Taula rodona.** Moderada pel Dr. J. Coll. Cap Clínic de Neuromuscular i Proves Funcionals Neurologia HUGTiP.

10.45h Taula II. Abordatge multidisciplinari de les malalties minoritàries. *Contínuum* assistencial.

- 10.45h **Atenció a pacients amb malalties neuromusculars.** Dr. D. León, metge rehabilitador.
Institut Guttmann; Dra. M. Almendrote, neuròloga; i Dra. M. Prats, pneumòloga de HUGTiP.
- 11.00h **Continuïtat assistencial de pacients amb malalties neuromusculars a la comunitat (EASE).**
Sra. E. Castillo, infermera Institut Guttmann.
- 11.15h **Atenció multidisciplinària en pacients amb facomatosi.** Dr. I. Blanco, CSUR facomatosi.
Genètica clínica. HUGTiP.
- 11.30h **Testimoni d'un pacient.** Sr. P. Ovejero.
- 11.45h **Taula rodona.** Moderada per la Dra. V. Amargós, coordinadora assistencial Institut Guttmann.

12.15h Pausa-cafè

12.45h Taula III. Nous tractaments i innovacions terapèutiques.

- 12.45h **Lesió medul·lar i nous tractaments.** Dr. J. Vidal, metge rehabilitador Institut Guttmann.
- 13.00h **Cirurgia cerebral profunda en malalties extrapiramidals.** Dr. R. Álvarez, neuròleg HUGTiP.
- 13.15h **Experiència en el tractament substitutiu a la malaltia de Fabry.** Dra. Fredzia Graterol,
nefròloga HUGTiP.
- 13.30h **Novetats terapèutiques en les mucopolisacaridosi.** Dra. L. Montlleó, pediatra HUGTiP.
- 13:45h **Taula rodona.** Moderada pel Dr. I. Blanco, HUGTiP