

Organizan:



Jornada de concienciación sobre la necesidad de acelerar y mejorar el acceso de los pacientes al diagnóstico de Enfermedades Raras

Martes 22 de febrero de 2022 de 16.00 a 18.10 h

Sesión retransmitida por streaming

16:00 h - APERTURA

Aurora Berra, Directora General de IPSEN Iberia.

José Luis Poveda, Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia.

16:10 h- EL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RARAS DESDE LOS SERVICIOS REGIONALES DE SALUD

Moderador: José Luis Poveda, Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia.

Jorge Aboal, Director General de Asistencia Sanitaria del Servicio Gallego de Salud.

Vicente Alonso, Director General de Asistencia Sanitaria del Servicio de Salud de Extremadura.

16:40 h- AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Moderador: Josep Torrent- Farnell, Médico adjunto y coordinador de enfermedades minoritarias y medicamentos huérfanos del Servicio de Farmacología Clínica del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Pablo Daniel Lapunzina, Director Científico del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Encarnación Guillén, Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH). Servicio de Genética Médica del Hospital C. U. V. Arrixaca. IMIB. UMU. CIBERER-ISCIII.

María Luz Couce, Jefa de Servicio de Neonatología del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS).

17:25 h- LA TECNOLOGÍA AL SERVICIO DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS

Moderador: Juan Carrión, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Joaquín Dopazo, Director de Bioinformática de la Fundación Progreso y Salud de la Junta de Andalucía.

Julián Isla, ingeniero de software y diseñador de una plataforma para agilizar el diagnóstico de enfermedades raras.

Francesc Cayuela, Presidente de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM) y CEO de BDcare y de Now Know.

