

Jornada del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries de
l'Hospital Germans Trias i Pujol (HUGTP) i l'Institut de
Recerca Germans Trias i Pujol (IGTP)

Caminant junts des de la recerca cap a la clínica

Col·laboradors:



Amb el suport de:



24 de febrer de 2026 | 09:15 – 16:00 h

Hospital Germans Trias i Pujol | **Sala d'actes HUGTIP**

Jornada dedicada a les malalties minoritàries

Aquesta jornada té com a objectiu promoure el coneixement i la sensibilització sobre les malalties minoritàries, així com fomentar l'intercanvi d'experiències entre professionals, d'investigadors de l'IGTP, associacions de pacients i persones afectades. Un espai de reflexió i diàleg orientat a impulsar la recerca, l'atenció integral i la coordinació entre les diferents especialistes implicades.



Germans Trias i Pujol
Hospital



Generalitat
de Catalunya

PROGRAMA

9:15 - 9:30 h	Inauguració de la jornada: Melania Martínez Morillo, Directora mèdica de l'HUGTP ; Ignacio Blanco, Director Clínic del Laboratori Clínic Metropolitana Nord i Cap del servei de Genètica Clínica de l'HUGTP; Julia García Prado, Directora científica de l'IGTP; Mariya Sigatullina Bondarenko, Unitat de Neuropediatria, referent de Malalties Minoritàries de l'HUGTP.
9:30 - 10:00 h	Bloc I. Opinió dels experts
9:30 - 9:55 h	Noves línies de recerca en Malaltia de Steinert del grup GRENBA. Gisela Nogales Gadea1, Eduard Juanola Mayos2, Sebastián Figueroa Bonaparte2 Daniel M Borràs1. 1 Grup de Recerca Neuromuscular de Badalona (GRENBA). IGTP. 2 Unitat de Patologia neuromuscular, Servei de Neurologia, Departament de Neurociències. HUGTIP.
9:55 - 10:20 h	Assessorament genètic en les malalties minoritàries. Andrea Ros. Àrea de Genètica mèdica i assessorament genètic, Unitat de Genètica. HUGTP.
10:20 - 10:45 h	Estratègies terapèutiques en la malaltia Fabry. Guillem Pintos. Pediatre, assessor de recerca en Malalties Metabòliques Hereditàries. Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR).
10:45 - 11:00 h	Preguntes. Descans.
	Bloc II: Casos clínics
11:00 - 11:15 h	Seguiment multidisciplinari del pacient pediàtric amb NFI. Agustin Rodriguez-Palmero. Neurologia Pediàtrica, Servei de Pediatria. HUGTP.
11:15 - 11:30 h	Raquitisme a pediatria, la vitamina D no sempre és la causa. Marta Murillo. Endocrinologia Pediàtrica, Servei de Pediatria. HUGTP.
11:30 - 11:45 h	Exercici combinat d'endurança i resistència en pacients amb distròfies musculars: estudi randomitzat, controlat. Mihaela Taranu. Servei de Rehabilitació i Medicina Física. HUGTP.
11:45 - 12:00 h	Fractures incidentals en pacients amb osteogènesi imperfecta a l'edat adulta: Estudi descriptiu d'una cohort. Cristina Rocamora. Servei de Reumatòloga. HUGTP.
12:00 - 12:15 h	Actualització de tractament de poliquistosi renal i noves guies. Fredzzia Graterol Torres. Unitat de Malalties Hereditàries Renal. REMAR Research Group/Recerca en Malalties d'Afectació Renal. HUGTP.
12:15 - 12:30 h	Fenotip atípic amb implicacions sistèmiques. Anàlisi d'un cas. Analía Ramos. Servei d'Endocrinologia i Nutrició. Unitat de lípids. HUGTP.
12:30 - 12:45 h	La dona que vivia en una tempesta elèctrica i la màquina del temps. Juan Luis Becerra, Elena Maqueda. Unitat d'Epilèpsia, UEC d'Epilèpsies minoritàries. Servei de Neurologia, Departament de Neurociències. HUGTP.
12:45 - 13:00 h	El paper de la biòpsia en la diferenciació de síndromes semblants però de diferent pronòstic. Mª Pilar Abad, Servei de Cirurgia pediàtrica. HUGTP.
13:00 - 13:15 h	Maneig de tirosinèmia durant l'embaràs. Clara Joaquín, Mariona Martín Giol, Servei d'Endocrinologia i Nutrició. HUGTP
13:15 - 13:30 h	La importància de les associacions en la visibilitat de les malalties rares. Jordi Cruz Villalba, Director de MPS-LISOSOMALES; Anna Ripoll, Junta directiva de FEDER.

13:30 - 14:00 h

Descans/Dinar

Bloc II: Recerca en el camp de medicina translacional

14:00 - 14:20 h

Noves eines genòmiques per la millora del diagnòstic genètic i teràpies genètiques per les Neurofibromatosis i Schwannomatosis. Elisabeth Castellanos, ErCLG, Head of the Clinical Genomics Unit. Servei de Genètica Clínica. LMNC - Hospital Germans Trias i Pujol.

14:20 - 14:40 h

Heterogeneïtat clínica i genètica a les atàxies hereditàries: dels gens a les teràpies. Antoni Matilla Dueñas. Head of the Functional and Translational Neurogenetics Unit. Director of the Neurogenetics Laboratory. Department of Neuroscience. IGTP.

14:40 - 15:00 h

Desenvolupament translacional d'una immunoteràpia per a la miastènia gravis. Roger Domènech. Unitat Immunologia de la Diabetis. IGTP. Ahead Therapeutics SL.

15:00 - 15:20 h

Actualització en el càncer anaplàstic de tiroide: diagnòstic ràpid i tractaments dirigits. Federico Vázquez San Miguel, Servei d'Endocrinologia i Nutrició. HUGTIP Mireia Jordà, Endocrine Tumours Group (E.T.). IGTP.

15:20 - 15:40 h

Rendibilitat de l'estudi genètic en una unitat de referència d'epilèpsies en malalties minoritàries. Marta Jimenez1, Belen Garcia2. 1 Unitat d'Epilèpsia, UEC d'Epilèpsies minoritàries. Servei de Neurologia, Departament de Neurociències. 2 Àrea de Genètica mèdica i assessorament genètic, Unitat de Genètica. HUGTP.

15:40 - 16:00 h

Disminució de la fibro/adipogènesi com enfocament terapèutic per millorar la regeneració i la funció muscular en la distròfia muscular de Duchenne. Mònica Suelves, Grup de Recerca Neuromuscular de Badalona (GRENBA), IGTP.

16:00 - 16:30 h

Conclusions i tancament de la jornada

