

Únicas Talks

Enfermedades minoritarias, raras pero no invisibles

Una iniciativa del Hospital Sant Joan de Déu y la Fundación "la Caixa"

Fruto de la colaboración entre el Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y la Fundación "la Caixa", **Únicas Talks** es un foro anual de difusión y debate sobre los últimos avances, puntos de vista y tendencias sobre la gestión clínica, diagnóstico precoz y desarrollo de nuevas terapias en torno a las enfermedades raras.

2ª Edición:

PRIORIDADES EN ENFERMEDADES RARAS

Miércoles, 12 de febrero 2025

CaixaForum Madrid | Paseo del Prado, 36, 28014 Madrid

09:00h RECEPCIÓN DE LOS ASISTENTES

09:30h INAUGURACIÓN OFICIAL DE LA JORNADA

Dr. Àngel Font, Subdirector general de Investigación y Becas. Fundación "la Caixa".

Dr. Manel del Castillo, Director gerente Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Ilmo. Sr. Juan Fernando Muñoz, Secretario General de Salud Digital, Información e Innovación del Ministerio de Sanidad.

10:00h VALOR E IMPACTO DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ

- **Sra. Carmen Sever**, madre de paciente afectada de leucodistrofia.
- **Sr. Juan Carrión**, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Sra. Estrella Mayoral**, Responsable del Servicio de Información y Orientación de FEDER.

MODERA: Dr. Julio Zarco, Gerente Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

10:45h AVANCES EN LA TRANSFORMACIÓN DIGITAL Y LAS NUEVAS TECNOLOGÍAS

- **Sra. Noemí Cívicos**, Directora General de Salud Digital y Sistemas de Información para el Sistema Nacional de Salud, Ministerio de Sanidad.
- **Sr. Jose M. Veganzones**, Subdirector de Planificación Operaciones y Servicios de la Dirección General de Salud Digital, Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.
- **Sr. Carlos Gallego Perez**, Director de Transformación Digital, Fundación TIC Salut i Social, Generalitat de Catalunya.

MODERA: Dra. Pilar Sánchez-Pobre, Gerente Adjunta Ordenación Asistencial e Innovación Organizativa. Gerencia Asistencial Hospitales. Coordinadora Funcional del Proyecto UNICAS y de la Reordenación de Genómica de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

Únicas Talks

Enfermedades minoritarias, raras pero no invisibles

Una iniciativa del Hospital Sant Joan de Déu y la Fundación "la Caixa"

11:35h **COFFEE BREAK**

12:10h **PROYECTOS Y PROGRAMAS DE MEDICINA GENÓMICA PARA EL DIAGNÓSTICO**

PONENTE: **Dra. Marina Pollán**, Directora del Instituto de Salud Carlos III. Marco de investigación e innovación del Instituto de Salud Carlos III.

- **Dra. M^a Luz Couce**, Jefa Servicio de Neonatología, Directora Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas Hospital Universitario de Santiago de Compostela. Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela.
- **Dr. Pablo Lapunzina**, Director científico Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).
- **Dr. Fernando Santos**, Presidente Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología. Unidad de Diagnóstico Molecular y Genética Clínica de Son Espases, Palma de Mallorca.

MODERA: **Dra. Encarna Guillén**, Directora Estratégica Proyecto UNICAS SJD, Jefa de Área de Genética del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. Presidenta Asociación Española Genética Humana.

13:05h **DESARROLLO Y ACCESO A NUEVAS TERAPIAS**

- **Sra. Beatriz Perales**, Presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU).
- **Dr. José María Moraleda**, Coordinador de la red española de Terapias Avanzadas, Profesor emérito de la Universidad de Murcia.
- **Dr. Juan Bueren**, Director de la Unidad de Innovación Biomédica del CIEMAT, IIS Fundación Jiménez Díaz y CIBERER.

MODERA: **Dra. Alessandra Magnani**, Directora de la Plataforma de Terapias Avanzadas e Inmunoterapia, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

13:50h **CONCLUSIONES**

Dra. Encarna Guillén, Directora Estratégica Proyecto UNICAS SJD, Jefa de Área de Genética Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. Presidenta Asociación Española Genética Humana.

14:00h **CIERRE DE LA JORNADA**

- Dr. Miquel Pons**, Subgerente y Director médico Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
- Dra. Fátima Matute**, Consejera de Sanidad de la Comunidad de Madrid.