



Jornada de
Malalties Minoritàries

Detectar a temps per canviar vides: el valor del cribratge neonatal

26 de febrer de 2026 | Sala d'actes de l'Hospital General (planta 10)

10.00 h

Inauguració

María José Abadías

Directora assistencial de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron

Anna Santamaria

Directora d'Estratègia Científica del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)

Mireia del Toro

Coordinadora del Programa de Malalties Minoritàries de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron i investigadora del grup de Neurologia Pediàtrica del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)

10.10 h

El model assistencial de Vall d'Hebron envers les malalties minoritàries: una proposta centrada en el pacient

Mireia del Toro

Coordinadora del Programa de Malalties Minoritàries de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron i investigadora del grup de Neurologia Pediàtrica del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)

10.20 h

Una mirada a l'estratègia europea en malalties minoritàries

Mar Mañú

Cap del Laboratori de Recerca en Anèmies Minoritàries del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR) i coordinadora del Core de Malalties Minoritàries del VHIR

10.30 h

Nous horitzons en el cribratge neonatal a Catalunya

Judit García

Cap de Secció d'Errors Congènits del Metabolisme, Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic de Barcelona. IDIBAPS. CIBERER

10.50 h

Taula 1: Com es viu la detecció d'una malaltia minoritària en el nadó. Experiències en el cribratge neonatal

Modera

David Benítez

Responsable de la Unitat d'Eritropatologia del Servei d'Hematologia de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron i investigador del grup d'Hematologia del Vall d'Hebron Institut d'Oncologia (VHIO)

Participants

José Antonio Arranz

Bioquímic. Cap del Laboratori de Metabolopaties de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron

Laura López

Psicòloga de la Unitat d'Immunodeficiències Pediàtriques de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron

Francina Munell

Coordinadora de la Unitat de Patologia Neuromuscular Pediàtrica de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron i investigadora del grup de Neurologia Pediàtrica del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)

Marta Loredó

Infermera de Pràctica Avançada del Servei de Neurologia Pediàtrica de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron

Testimoni de famílies

11.40 h

Taula 2. Un objectiu comú ple d'esperança. Pacients i investigadors com a actors principals de les malalties minoritàries

Modera

Belen Pérez

Cap de Servei de Neurologia Pediàtrica de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron, cap del grup de Teràpies i Innovació en Neuropediatria i altres malalties rares pediàtriques del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR), coordinadora del Core de Malalties Minoritàries del VHIR

Participants

Gema Ariceta

Cap de Servei de Nefrologia Pediàtrica de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron cap del grup de Fisiopatologia Renal del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)

Anna Collado

Metgessa adjunta d'Oncologia i Hematologia Pediàtriques de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron i investigadora del grup de Càncer i Malalties Hematològiques Infants del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)

Miguel Chillón

Cap del grup de Teràpia Gènica al Sistema Nerviós del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)

Testimoni de famílies

12.30 h

Debat i conclusions de la Jornada

12.40 h

Cloenda