

# I Jornada de Genética Clínica y Enfermedades Raras para Atención Primaria

Aula Magna Facultad de Medicina Universidad de Valencia, miércoles 19 de octubre de 2016.

## 10:00 h. Inauguración:

D. Alvaro Bonet, Director Gerente Departamento Salud Valencia Clínico-Malvarrosa.  
D. Federico Pallardó, Decano Facultad de Medicina y odontología de la Universitat de València.  
D. Aurelio Duque, Presidente de la Sociedad Valenciana de Medicina Familiar y Comunitaria

## 10:10 h. - Introducción:

Dr. D. Jorge Navarro, Director Médico Departamento Salud Valencia Clínico-Malvarrosa.

## 10:15 h. - MESA 1: Las enfermedades raras y las habilidades en genética clínica en Atención Primaria.

Modera: Dr. D. Ismael Ejarque, la Sociedad Valenciana de Medicina Familiar y Comunitaria.

“El médico de familia y sus competencias en genética clínica”. Dr. D. Ismael Ejarque, Sociedad Valenciana de Medicina Familiar y Comunitaria.

“El rol de la atención primaria ante el cáncer hereditario”. Dra. D<sup>a</sup>. Andrea Rodríguez, Sociedad Valenciana de Medicina Familiar y Comunitaria.

“El manejo de las enfermedades raras desde atención primaria con el protocolo DICE-APER”. Dr. D. Miguel García Ribes, Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC).

“El asesoramiento preconcepcional desde atención primaria”. Dr. D. José Vicente Sorlí, Sociedad Valenciana de Medicina Familiar y Comunitaria. CIBER Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición.

## 12:00 h. - MESA 2: Investigación de enfermedades raras en Atención Primaria.

Modera: Dr. D. Francisco Dasí, Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA.

“Estado actual y perspectivas de la investigación en Enfermedades Raras en Atención Primaria”. Dr. D. Francisco Dasí, Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA.

**OBJETIVO:** Actualización de conocimientos y habilidades relacionadas con el diagnóstico precoz, la investigación de Enfermedades Raras y el desarrollo de habilidades en genética clínica en el ámbito de Atención Primaria.

### PLAZAS E INSCRIPCIÓN:

Entrada libre y gratuita, inscripción obligatoria a través del siguiente enlace:  
<https://goo.gl/forms/3gKK0EaXBSBOLBzC2>

**LUGAR:** Aula Magna, Fac. de Medicina Univ. de Valencia, Av Blasco Ibáñez. 15, 46010 Valencia

“¿Podemos diagnosticar enfermedades minoritarias respiratorias desde Atención primaria?. El ejemplo del Déficit de alfa-1 antitripsina”. D<sup>a</sup>. Miriam Barrecheguren, Vall d'Hebron Institut de Recerca.

“Importancia de los registros en la investigación en Enfermedades Raras”. Dra. D<sup>a</sup> Clara Cavero, Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (FISABIO).

“¿Cómo facilitar la aplicación de los resultados de investigación a la práctica clínica?”. Dr. D. Ernest Vinyoles, Universitat de Barcelona.

## 13:30 h. - MESA 3: El pediatra frente a las enfermedades raras respiratorias.

Modera: Dra. D<sup>a</sup>. Amparo Escribano, Unidad de Neumología Infantil y Fibrosis quística. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia.

“Lo que no se conoce no se diagnostica”. Dra. D<sup>a</sup>. M<sup>a</sup>. Angeles Requena, Servicio de Pediatría. Hospital de Hellín Albacete

“Niño de tres años con rinorrea “desde siempre”: la importancia de lo poco importante”. Dra. D<sup>a</sup>. Amparo Escribano, Unidad de Neumología Infantil y Fibrosis quística. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia.

“Lactante de dos meses con taquipnea persistente: ¿cuándo preocuparse?”. Dr. D. Antonio Moreno, Unidad de Neumología Infantil y Fibrosis quística, Hospital Universitario Vall d'Hebron. Universidad Autónoma de Barcelona.

“Seguimiento de los niños con ERR. Papel del pediatra y del neumólogo infantil”. Dra. D<sup>a</sup>. Silvia Castillo, Unidad de Neumología infantil y Fibrosis quística, Hospital Clínico Universitario de Valencia.

## 15:00 h. - Clausura

**INFORMACION Y CONTACTO:** [formacion@incliva.es](mailto:formacion@incliva.es) [www.incliva.es](http://www.incliva.es) 961973533

### ORGANIZA



Solicitada acreditación a la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias.