

## **Primera Jornada informativa para pacientes y familiares con Enfermedades Neuromusculares en la infancia**

**Organizado por la Unidad de Patología Neuromuscular en colaboración con los miembros de la Unidad de Tratamiento Integral del paciente Neuromuscular (UTIN)**

Sábado, 22 de febrero de 2014  
Auditorio Edificio Docente Sant Joan de Déu

### **Programa:**

- 9:30 Bienvenida y presentación de la jornada, Dr. J. Colomer.
- 9: 35 Bases del diagnóstico del paciente con patología neuromuscular e importancia del manejo integral: Implicación de la investigación clínica en el diagnóstico genético, Dr. J. Colomer.
- 9:50 Cuidados respiratorios en los pacientes con enfermedades neuromusculares: qué deben saber los padres y cuidadores, Dr. Martí Pons.
- 10:10 Manejo rehabilitador de los pacientes con enfermedades neuromusculares. Experiencia del servicio de rehabilitación en proyectos de investigación, Dra. Anna Febrer.
- 10:35 Guía práctica de los cuidados de alimentación en los pacientes con enfermedades neuromusculares, Dr. Sergio Pinillos.
- 10:55 Experiencia en ensayos clínicos y proyectos actuales de investigación de la Unidad de Patología Neuromuscular, Dr. A. Nascimento y Dr. C. Ortez.
- 11:20 Pausa
- 11:45 Unidad de ensayos clínicos: experiencia en enfermedades neuromusculares, Dra. J. Claverol.
- 12:00 Pasado, presente y futuro de investigación de la Unidad de Patología Neuromuscular del HSJD, Dra. C. Jimenez-Mallebrera
- 12:20 Propuestas por parte de las familias y pacientes para colaborar en los proyectos de la Unidad
- 13: 00 Talleres por patologías moderado por los integrantes de la UTIN:
- Grupo 1. Distrofia muscular de Duchenne/Becker y distrofias de cinturas
  - Grupo 2. Atrofia muscular espinal y enfermedades de motoneurona
  - Grupo 3. Distrofias musculares congénitas (Colágeno VI) y miopatías congénitas
  - Grupo 4. Otras enfermedades neuromusculares: neuropatías, miastenias, miotonías y otras
- 14:00 Fin de la jornada

Unidad de Tratamiento Integral del paciente Neuromuscular ( UTIN ) del Hospital  
Sant Joan de Déu – UB.

**Integrantes:**

**Unidad de Patología Neuromuscular, Servicio de Neurología**

- Dr. Jaume Colomer
- Dr. Andrés Nascimento
- Dr. Carlos Ortez
- Dra. Cristina Jou (Anatomía Patológica)
- Dra. Cecilia Jiménez-Mallebrera (Coordinadora de Investigación)

**Servicio de Rehabilitación**

- Dra. Ana Febrer
- Dra. Julita Medina

**Servicio de Neumología**

- Dr. Martí Pons
- Dra. María Cols
- Dr. Josep Costa

**Servicio de Gastroenterología – Nutrición**

- Dr. Sergio Pinillos (Unidad de disfagia)
- Raquel García (Logopeda).

**Servicio de Cardiología**

- Dr. Fredy Prada

**Servicio de Cirugía Ortopédica y Patología del raquis**

- Dr. Norberto Ventura
- Dra. Ana Ey