

## Comité Organizador

### Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero

Coordinador de la Unidad de Displasias (UDETCo) y Unidad de Terapias dirigidas (CoTEMGe) Centro de Medicina Genómica (CMG). CCSPT

### Dr. Víctor Martínez-González

Coordinador de la Unidad de Enfermedades Minoritarias. CCSPT

## PONENTES

**Dra. Neus Baena Diez.** Coordinadora de sección de laboratorio de Genómica. Genetista laboratorio Prenatal, Centro de Medicina Genómica (CMG), CCSPT.

**Dr. Enrique Casado Burgos.** Responsable de la Unidad de Metabolismo Óseo. Jefe de sección. Servicio de Reumatología, CCSPT.

**Dra. Gemma Casellas Garcia.** Médico Especialista del Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología Pediátrica, CCSPT

**Dra. Anna Cueto González.** Médico Especialista en Pediatría. Especialista en genética de la Vall d'Hebron. Investigadora principal del grupo de Medicina Genética del VH

**Dra Núria González Llorens.** Médico Especialista en Pediatría. Unidad de Endocrinología Pediátrica. de Hospital Vall d'Hebron

**Dra. Anna Moreno Baro.** Médico Especialista de la Unidad de Medicina Materno-fetal. Servicio de Ginecología y Obstetricia, CCSPT.

**Dra. Judith Sanchez Manubens.** Responsable de la Unidad de Reumatología Pediátrica, CCSPT

**Sra. Montse Selvas Martínez.** Enfermera Hospital día pediatría, CCSPT

**Dr. Paulino Sousa Cacheiro.** Radiólogo Pediátrico. Unidad de Diagnóstico por Imagen. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

**Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero.** Coordinador clínico UDETCo, Centro de Medicina Genómica (CMG), CCSPT.

**Sra. Ester Vives Polo.** Presidenta de AFAPAC

CCSPT. Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell.

## Dirigido

- Profesionales sanitarios (médicos y biosanitarios).
- Investigadores y estudiantes en ciencias de la salud.
- Pacientes, familiares y asociaciones de pacientes.

## Acreditación



Actividad acreditada por el Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries – Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud. Núm. expediente: 09/041715-MD. Crèdits: 0,6

## Inscripción

Inscripción gratuita a través del link:

<https://www.tauli.cat/institut/docencia/postgrau/>

## Secretaría

Fundació Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí  
Ester Freixa – efreixa@tauli.cat  
Tel. 937 458 238

## Avalada por



## Patrocinador

**Blueprint Genetics**

**healthincode**



## III Jornada por el Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias:

## EL RETO DE UNA UNIDAD MULTIDISCIPLINAR EN DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

**13 de febrero de 2026**

### Sede:

Corporació Sanitària Parc Taulí  
Auditorio  
Parc Taulí, 1  
08208 Sabadell (Barcelona)

**Parc Taulí R**  
Institut d'Investigació i  
Innovació I3PT



La jornada, enmarcada en el Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias, tiene como objetivo principal la divulgación médica-científica sobre la importancia del diagnóstico temprano y su impacto en el manejo integral de pacientes con Displasias esqueléticas de base genética.

### Objetivos

- Conocer las displasias esqueléticas de base genética.
- Reconocer signos y síntomas clínicos. Desarrollar habilidades para detectar signos clave en diagnóstico prenatal y postnatal.
- Realizar el diagnóstico diferencial. Aplicar criterios para diferenciar entre displasias esqueléticas mediante clínica, radiología y genética.
- Comprender el diagnóstico genético prenatal. Conocer las técnicas para el diagnóstico genético temprano de las displasias esqueléticas.
- Interpretar radiografías y clasificar displasias esqueléticas. Saber clasificar displasias esqueléticas basándose en imágenes radiológicas.
- Aplicar un enfoque multidisciplinario en el tratamiento. Coordinarse con otros especialistas para un manejo integral del paciente.
- Gestionar el tratamiento ortopédico y quirúrgico. Conocer las opciones terapéuticas disponibles para displasias esqueléticas.
- Conocer avances en terapias dirigidas. Familiarizarse con tratamientos avanzados y futuros en displasias esqueléticas.
- Facilitar derivaciones a servicios especializados. Saber cuándo y cómo derivar a pacientes a unidades de genética y otros servicios especializados.
- Fomentar el trabajo en equipo con pacientes y familias. Trabajar de manera colaborativa con pacientes y familias para un manejo integral y emocional.

**09:15 – 09:30h** Recepción de asistentes

**09:30 – 09:45h** Bienvenida e Inauguración de la jornada

Representante de la Dirección. CCSPT

Dr. Víctor Martínez-Glez, Coordinador Unidad de Enfermedades Minoritarias, CCSPT  
Dr. Juan Pablo Trujillo-Quintero. Coordinador de la Unidad de Displasias (UDETCo) y Unidad de Terapias Dirigidas, CMG. CCSPT

Sra. Ester Vives. Presidenta de AFAPAC

### Bloque I – PROCESO DIAGNÓSTICO

**09:45 – 10:05h** Sospecha prenatal de una displasia esquelética. Dra. Anna Moreno.

**10:05 – 10:25h** Reto y perspectivas del estudio genético prenatal en displasia esquelética. Dra. Neus Baena

**10:25 – 10:45h** Diagnóstico postnatal y clasificación de las displasias esqueléticas. Dra. Anna Cueto

**10:45 - 11:05h** Evaluación Radiológica de las displasias esqueléticas. Dr. Paulino Sousa

**11:05 - 11:30h** El reto de una Unidad Multidisciplinaria en displasias esqueléticas. Dr. Juan Pablo Trujillo

**11:30 - 12:00h** Descanso ☕

### Bloque II – PERSPECTIVAS TERAPÉUTICAS Y ABORDAJE INTEGRAL

**12:00 - 12:20h** Diagnóstico y tratamiento de las displasias esqueléticas en el adulto. Dr. Enrique Casado

**12:20 - 12:40h** Terapias dirigidas y futuras en displasias esqueléticas. Dra. Núria González

**12:40 - 13:00h** Manejo ortopédico y quirúrgico de las displasias esqueléticas. Dra. Gemma Casellas

**13:00 – 13:30h** Visibilidad, necesidades y avances en una sociedad en cambio. Sra. Ester Vives

**13:30 – 13:50h** Mesa redonda: Sanitarios, pacientes y familias. Pacientes, Asociación invitada, Sra. Montse Selvas, Dra. Judith Sánchez, Dr. Enrique Casado

**13:50 – 14:20h** Conclusiones. Coordinadores de la Jornada y Asociaciones invitadas: Fundación Alpe Acondroplasia, Asociación ADEE - Acondroplasia y otras displasias esqueléticas, AEFDCC: Asociación Española de Familias con Displasia Cleidocraneal, AFAPAC, Fundación AHUCE (Asociación Nacional Huesos de Cristal)

**14:20 – 14:30h** Clausura

CMG – Centro de Medicina Genómica

AFAPAC - Asociación de Familiares y Afectados de Patologías de Crecimiento

CCSPT - Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell