



**29** febrer 2016 **DIA MUNDIAL DE LES  
MALALTIES MINORITÀRIES**

---

***Tots junts fem pinya***

Facultat de Medicina de la Universitat de Barcelona  
Hospital Clínic de Barcelona

# Jornada amb motiu del **Dia Mundial** de les **Malalties Minoritàries a Catalunya**



**Dilluns 29 de febrer de 2016**



**Paranimf de la Facultat de Medicina  
(Campus Clínic)**

C/ Casanovas, 143, 3ª planta

## **09:30-10:00 RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL**

*Conductor de la jornada:*

**Xavier Díaz.** Periodista TVE.

## **10:00-10:30 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA**

**Hble. Sr. Antoni Comín.** Conseller de Salut, Generalitat de Catalunya.

**Dr. Josep Maria Campistol.** Director General de l'Hospital Clínic de Barcelona.

**Dra. Pilar Solanes.** Departament de Salut de l'Ajuntament de Barcelona

**Dr. Miquel Vilardell.** President de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries a Catalunya. Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

**Sra. Anna Ripoll.** Delegada de la Delegació a Catalunya de la Federació Espanyola de Enfermedades Raras (FEDER).

**Sra. Anna Quintero.** Presidenta de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM).

## **10:30-10:45 TESTIMONI A TRES VEUS**

## **10:45-12:00 SESSIÓ I: EL REPTE DEL CONEIXEMENT I LA RECERCA EN LES MALALTIES MINORITÀRIES**

*Presenten i moderen la taula rodona:*

**Francesc Palau.** Director científic del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) i director de l'Institut Pediàtric de Malalties Minoritàries, Hospital Sant Joan de Déu.

**Jordi Cruz.** Associació de MPS i HPN a Espanya i membre de la Junta directiva de FEDER.

*Participants de la taula:*

**La malaltia de Lafora, la forma més severa d'epilèpsia.**

**Joan. J. Guinovart.** Director de l'Institut de Recerca Biomèdica (IRB), i president de la Unió Internacional de Bioquímica i Biologia Molecular.



Inscripcions gratuïtes:  
<http://goo.gl/8PAqgg>

**Recerca de biomarcadors a la malaltia de Huntington preclínica.**

**J. Esteban Muñoz.** Unitat de Parkinson i Trastorns del Moviment, servei de neurologia, Hospital Clínic de Barcelona.

**RNA i fàrmacs en el tractament de l'atròfia muscular espinal.**

**Eduardo Tizzano.** Director Àrea Genètica Clínica i Molecular, Hospital Universitari de la Vall d'Hebron. Investigador CIBERER.

**La qualitat de vida relacionada amb la salut, element clau a l'avaluar les malalties minoritàries.**

**Susan Webb.** Departament d'Endocrinologia, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, UAB; IIB-S Pau. Investigadora CIBERER.

**12:00-12:30 PAUSA / CAFÈ**

**12:30-13:45 SESSIÓ II: TAULA DEBAT. LA NECESSITAT DEL TREBALL MULTIDISCIPLINAR EN LES MALALTIES MINORITÀRIES**

*Presenten i moderen la taula debat:*

**Josep Maria Argimon.** Subdirector del CatSalut.

**Maite Bartrolí.** Associació de Pacients d'Atàxies Hereditàries de Catalunya i membre de la CATFAC.

*Participants de la taula debat:*

**Francesc Cardellach.** Director Unitat d'Adults de Malalties Minoritàries de l'Hospital Clínic de Barcelona. Investigador CIBERER.

**Francina Munell.** Servei de Neuropediatria de l'Hospital de la Vall d'Hebron.

**Maria Queralt.** Cap del servei de Farmàcia de l'Hospital Parc Taulí.

**Eduardo Brignani.** Psicòleg coordinador del Grup de Treball del Col·legi Oficial de Psicologia de Catalunya (COPC) "Psicologia + Discapacitat".

**Mar Martínez.** Infermera de l'Hospital Sant Joan de Déu-Nexe Fundació.

**Sergi Nogués.** Fisioterapeuta Nexe Fundació, professor Escola Blanquerna adscrita a la Universitat Ramon Llull.

**13:45-14:15 CLOENDA**

*Cloenda i acte de lliurament de reconeixements a càrrec de:*

**Dr. Francesc Cardellach.** Degà de la Facultat de Medicina (UB). Director unitat d'adults de malalties minoritàries de l'Hospital Clínic de Barcelona. Investigador CIBERER.

**Reconeixements per la divulgació de les malalties minoritàries i per l'aportació professional als afectats per malalties minoritàries.**

**14:30 COPA DE CAVA**

## LES MALALTIES MINORITÀRIES

- Hi ha més de 7.000 malalties minoritàries.
- Afecten a 5 de cada 10.000 persones.
- Hi ha 400.000 catalans afectats.
- Al voltant del 80% són d'origen genètic.
- Poden afectar el 3-4% dels nounats.

Una malaltia minoritària és una malaltia greu, poc freqüent i que afecta a un nombre reduït de persones. L'existència de tantes malalties, amb pocs pacients per a cadascuna, les fan poc conegudes també per als professionals de la medicina. Sovint el pacient i les seves famílies han de passar per desenes de proves i visitar nombrosos especialistes fins a tenir un diagnòstic definitiu.

Generalment impliquen diversos òrgans i afecten les capacitats físiques, habilitats mentals, i les qualitats sensorials i de comportament dels malalts. L'afecció pot ser visible des del naixement o la infantesa, però n'hi ha que no apareixen fins a l'edat adulta. Són malalties greus o molt greus, cròniques i generalment degeneratives. **Tot i que en la majoria dels casos no existeix un tractament definitiu, sí que es pot aconseguir una millora en la qualitat i esperança de vida d'aquests pacients.**

### AMB EL SUPORT



### COMISSIÓ ORGANITZADORA



### AMB LA COL·LABORACIÓ



### PATROCINADORS

