

JORNADA AMB MOTIU
DEL **DIA MUNDIAL**
DE LES **MALALTIES MINORITÀRIES**
A **CATALUNYA**



RAREDISEASEDAY.ORG
28 FEBRER 2022

PROGRAMACIÓ
BARCELONA



BCN/28 FEBRER
2022

a CaixaForum *Barcelona*



INSCRIPCIÓ GRATUÏTA
<https://bit.ly/325Zrie>

Activitat pendent d'acreditar pel Consell Català de Formació
Continuada de les Professions Sanitàries i la Comissió de
Formació Continuada del Sistema Nacional de Salut.



**Generalitat
de Catalunya**

Salut/Institut
Català de la Salut



PLATAFORMA
MALALTIES MINORITÀRIES



RECONeixEMENTS 15a EDICIó

DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITàRIES A CATALUNYA

La Comissió Gestora d'aquesta celebració ha acordat atorgar enguany un reconeixement a la trajectòria i compromís professional a favor de les malalties minoritàries a la **Dra. Susan Webb**, a la **Sra. María Ramos** i al **Sr. Juan Carlos Unzué**, per la seva contribució a difondre, conscienciar i afavorir la recerca en aquestes malalties, i pel seu compromís continuat amb les malalties minoritàries, aportant un vent d'esperança per als afectats i les seves famílies.



DRA. SUSAN WEBB

Ocupa una plaça vinculada de Catedràtica de Medicina de la UAB i és consultora Senior d'Endocrinologia de l'Hospital de Sant Pau, Unitat Docent de la UAB.

És líder del grup d'Investigació de Malalties de la Hipòfisis del IIB-Sant Pau i el grup CIBERER 747.

També és Directora Científica del CIBERER, Presidenta de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries del CatSalut (CAMM) i responsable d'un *Working Package* de l'EndoERN (Xarxa Europea de Malalties Minoritàries Endocrines), concretament de «*Quality of Care and Patient View*».



SRA. MARÍA RAMOS

Treballadora social i gerent d'ASEM Catalunya durant més de 20 anys, amb experiència en docència i com a treballadora familiar. Durant la seva llarga trajectòria professional ha presentat múltiples publicacions i ponències, de les quals destaquem la publicació del llibre «*Reflexiones durante la pandemia de la Covid19*».

Al llarg del seu incansable Treball a ASEM Catalunya podem destacar la consecució de la Rehabilitació continuada per persones amb malalties neuromusculars, el reconeixement de l'entitat com a Centre d'Atenció Psicosocial, la creació dels grups socioterapèutics com a recurs d'atenció, la fundació del Comitè d'Experts de l'entitat i sobretot l'acompanyament, l'escolta i implicació amb totes les famílies ateses, fent del bon tracte, el millor tractament.



SR. JUAN CARLOS UNZUÉ

Exjugador de futbol i exentrenador. D'ençà que li van diagnosticar Esclerosi Lateral Amiotròfica (ELA), no ha deixat de donar visibilitat a aquesta malaltia i suport a totes les persones que la pateixen de forma imparable i amb una fortalesa sorprenent. Sempre acompanya els seus missatges amb un somriure i una calidesa natural, que convida a no desconnectar i escoltar amb atenció la lliçó de vida que li ha comportat l'ELA i que vol compartir amb la societat, per així consciència sobre aquesta malaltia minoritària.

Amable i bon conversador, reivindica i fa visible les necessitats que comporta aquesta cruel malaltia i també defensa una bona qualitat de vida per a totes les persones que la pateixen. Gràcies als valors que li ha donat l'esport disposa de grans aptituds per afrontar l'ELA i, a la vegada, ajudar al col·lectiu de persones afectades de manera totalment altruista i solidària així com a altres persones diagnosticades amb altres malalties minoritàries.

*Fem pinya,
Fem benestar!*



28 FEBRER 2022
DIA MUNDIAL DE LES
MALALTIES MINORITÀRIES

RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS



6a EDICIÓ Dra. Antonia Vilaseca, Dr. Josep Artigas i Nexè Fundació per la seva contribució a l'atenció global a l'infant amb pluridiscapacitat i a les seves famílies.



8a EDICIÓ Dr. Jaume Colomer i Oferil, Sr. Josep Cuní Llaudet i equip multidisciplinari de la Unitat d'Atenció a persones amb trastorns cognitius conductuals de base genètica de l'Hospital Universitari Parc Taulí de Sabadell.



10a EDICIÓ Dra. Montserrat Bosque García, Dr. Miquel Vilardell Tarrés i Dr. Guillem Pintos Morell.



12a EDICIÓ Dr. Joan J. Guinovart, al Dr. Rosendo Ullot Font i a la Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus.



7a EDICIÓ Dr. Adolf Pou Serradell, Dr. Joan-Lluís Vives Corrons i Hospital Sant Joan de Déu per la seva contribució a l'atenció global a l'infant amb pluridiscapacitat i a les seves famílies.



9a EDICIÓ Dra. Teresa Casals Senenti, Dr. Norberto Ventura Gómez i Model d'atenció integral i multidisciplinari de la Unitat de Malalties Minoritàries de l'Hospital de la Vall d'Hebron.



11a EDICIÓ Dra. Isabel Illa Sendra, Dra. Anna Febrer Rotger i Dr. Joan J. Ortega Aramburu.



13a EDICIÓ Dra. Montserrat Milà, Dr. Jaume Coll i a la Fundació La Marató de TV3, per la seva contribució a difondre, conscienciar i afavorir la recerca en aquestes malalties.



JORNADA AMB MOTIU DEL DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES A CATALUNYA

PROGRAMA BARCELONA DILLUNS 28 FEBRER 2022

09:30 RECEPCIONS DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL

Conductors de la jornada:

Sra. Elisabet Carnicé, comunicadora audiovisual, presentadora de TV i dinamitzadora cultural.

10:00 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA

Hble. Sra. Alba Vergés, vicepresidenta primera del Parlament de Catalunya.

Sr. Antonio Cabrera, delegat de FEDER a Catalunya i membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

Sra. Iolanda Arbiol, directora de la Plataforma Malalties Minoritàries de l'Institut Català de la Salut.

10:15 TESTIMONI A TRES VEUS

Sra. Mireia Rocamur, testimoni d'Epidermòlisis Bullosa (DEBRA).

Sra. Marta Santodomingo, testimoni de La síndrome de Moebius.

Sra. Carol Navalón, testimoni d'Artrogriposi Múltiple Congènita.

10:45 CAP ON VAN LES TERÀPIES AVANÇADES? UNA VISIÓ DE FUTUR DES DE LA PERSPECTIVA DEL BST.

Dr. Alejandro Madrigal, assessor científic extern del Banc de Sang i Teixits (BST).

11:00 SESSIÓ I: RECERCA EN MALALTIES MINORITÀRIES

Presenten i moderen la taula:

Dra. Susan Webb, presidenta de la Comissió Assessora en Malalties Minoritàries (CAMM), responsable d'adults d'Endo-ERN, subdirectora científica de CIBERER.

Dra. Núria Tarrats, responsable d'investigació a DEBRA-Pell de Papallona i membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

Recerca centrada en el pacient: estudi de les necessitats dels pacients, fenotipació clínica i patogènesi molecular en la Neurofibromatosi tipus 2.

Dra. Elisabeth Castellanos, de la Fundació Institut d'Investigació en Ciències de la Salut Germans Trias i Pujol (IGTP).

Fenilcetonúria: de la infantesa als adults a través del connectoma cerebral, canvis cardiovasculars, característiques metabòliques i de la microbiota intestinal.

Dr. Josep M. Grau, del Consorci Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i



JORNADA AMB MOTIU DEL DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES A CATALUNYA

Sunyer Hospital Clínic (IDIBAPS).

Xarxa interhospitalària catalana de variants genètiques per millorar el diagnòstic genètic en malalties rares.

Dra. Dèlia Yubero, de la Fundació per a la Recerca i la Docència Hospital Sant Joan de Déu (FSJD).

Ús de la intel·ligència artificial i la biologia de sistemes per a la diagnosi i l'avaluació de risc personalitzat per a les malalties renals hereditàries, centrat en la síndrome d'Alport.

Dra. Roser Torra, del Centre d'Expertesa de Malalties Renals Minoritàries, Fundació Puigvert.

Debat.

11:45 PAUSA

12:15 MISSATGE DES DE LA CONSELLERIA DE SALUT

Hble. Sr. Josep M. Argimon, conseller de salut de la Generalitat de Catalunya.

12:30 SESSIÓ II: DILEMES DE LA COMUNICACIÓ PACIENT PROFESSIONAL

Taula debat:

Sr. Àngel Cases, periodista, afectat de la malaltia minoritària Calci Filaxis.

Sr. Juan Carlos Unzué, exfutbolista i exentrenador del Barça, afectat d'ELA.

Dra. Gemma Marfany, doctora en biologia especialitzada en genètica i membre CIBERER.

Sra. Laura Figuls, periodista especialitzada en salut a l'ACN.

13:45 CLOENDA I ACTE DE LLIURAMENT DE RECONeixEMENTS:

Sra. Aina Plaza, directora general de Planificació en Salut.

14:00 ACTUACIÓ CLOENDA

Inscripcions gratuïtes

<https://bit.ly/325Zrie>

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.

Una malaltia minoritària és una malaltia greu i poc freqüent, 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.

- > AL VOLTANT DEL 80% SÓN D'ORIGEN GENÈTIC.
- > PODEN AFECTAR EL 3-4% DELS NOUNATS.
- > SON GREUS I CRÒNIQUES

Generalment impliquen diversos òrgans i afecten les capacitats físiques, habilitats mentals, i les qualitats sensorials i de comportament dels malalts. Són malalties greus o molt greus, cròniques i generalment degeneratives. Tot i que en la majoria dels casos no existeix un tractament definitiu, si que **es pot aconseguir una millora en la qualitat i esperança de vida d'aquests pacients.**

AMB EL SUPORT

Salut/CatSalut



Generalitat
de Catalunya

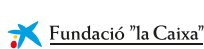


Generalitat de Catalunya
Consell consultiu de Pacients de Catalunya

COMISSIÓ ORGANITZADORA



AMB LA COL·LABORACIÓ



PATROCINADORS

