

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



RARE DISEASE DAY.ORG
28 FEBRER 2023

PROGRAMACIÓ BARCELONA



BCN/28 FEBRER 2023

SALA GAUDÍ, DE LA PEDRERA
PASSEIG DE GRÀCIA, NÚM 92



INSCRIPCIÓ
GRATUÏTA

bit.ly/3XFqSGD

Activitat acreditada pel Consell Català de Formació
Continuada de les Professions Sanitàries i la Comissió
de Formació Continuada del Sistema Nacional de Salut
amb 0,3 crèdits i registrada amb el núm. 09/034227-MD.





RECONeixEMENTS 16a 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. Pilar Magrinyà i Rull**, al **Dr. Màrius Morlans Molina** i a **Antoni Montserrat Moliner** 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. PILAR MAGRINYÀ I RULL

Llicenciada en medicina i cirurgia per la UAB, màster en salut pública per la UAM, formació en Control de Qualitat Assistencial a l'hospital de la Sta. Creu i St. Pau i especialització en Salut Pública i Administració de Salut.

Ha desenvolupat diferents rols a l'administració en el marc de la planificació estratègica i operativa, destacant la participació en les diferents edicions del Pla de Salut de Catalunya des de l'any 1993 fins al 2022 i la responsabilitat de la Direcció General de Planificació del Departament de Salut durant el període 2016-2018. L'any 2009, com a tècnica del CatSalut, va rebre l'encàrrec de liderar el projecte de les Malalties Minoritàries (MM) tasca que ha anat duent a terme des d'aleshores en un ampli treball en equip amb el conjunt de professionals del sector, els malalts i les seves famílies, tant des de l'àmbit estratègic com territorial.

Destaca la creació de la Comissió Assessora de les MM com a motor del projecte i el disseny i desenvolupament del model d'atenció a les MM que inclou, entre d'altres, el disseny i implantació de les XUEC.



DR. MÀRIUS MORLANS MOLINA

Llicenciat en la Facultat de Medicina la UB, especialista en Medicina Interna (1979) i Nefrologia (1982) per la UAB. Metge adjunt del Servei de Nefrologia de l'hospital Vall d'Hebron (1978-2012), en el que va ocupar la Direcció Assistencial en el període 2000-2006.

Promotor i primer president del Comitè d'Ètica Assistencial de l'HUVH (1999-2012). Membre del Comitè de Bioètica de Catalunya des de 2000, sent en l'actualitat el seu vicepresident. Premi a l'excel·lència professional del COMB (2014).

Professor del Màster de Ciutadania i Drets Humans de la Facultat de Filosofia (UB) i professor associat de Bioètica i Comunicació de la Facultat de Medicina (UAB). Coordinador i professor del curs «La bioètica, una ètica aplicada» organitzat per la Fundació Víctor Grifols i Lucas.

Autor i coautor de diverses publicacions en l'àmbit de la bioètica i la deontologia, entre elles «Para deliberar en los Comitès de Ètica» en col·laboració amb Francisco Montero i professor i docent de Bioètica en el curs d'empoderament de pacients del Summer School i del projecte «Les Malalties Minoritàries, una mirada a través del cinema» (debats en bioètica). «Fer costat al malalt».

RECONeixEMENTS 16a EDICIó

DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITàRIES A CATALUNYA



DR. JOSEP TORRENT FARNELL

Doctor en Medicina i Cirurgia i llicenciat en Farmàcia, especialitzat en Medicina Interna i en Farmacologia Clínica. És professor titular del **Departament de Farmacologia Clínica i Terapèutica** de la Universitat Autònoma de Barcelona des del 2019 i també el president del **Comitè Científic Extern del CIBER Enfermedades Raras** des del 2009. Ha estat director de l'Àrea del Medicament del CatSalut (2016-2019), el primer president electe del Comitè de Medicaments Orfes (2000-2007) i membre del Comitè d'Assessoria Científica de l'Agència Europea (2000-2016).

Seguint amb el marc internacional, ha estat membre del *Rare Diseases Task Force DGSanco* i president del *Therapies Scientific Committee* del *International Rare Diseases Research Consortium* (IRDIRC) (2011-2016). Expert i col·laborador d'EURORDIS en programes de recerca i impulsor del programa d'empoderament per *Patient Advocates EURORDIS Summer School* (2017-2019) i en el programa EUPATI (2014 -2016). A partir del 2016, el Dr. Torrent ha estat l'encarregat de crear l'adaptació del curs d'EURORDIS creant així, el Summer School Spanish Edition per Patient Advocates d'Espanya i Iberoamèrica.

Pel que fa a l'àmbit estatal i nacional, ha estat expert de Estratègia Nacional de Enfermedades Raras (2007-2012) del Ministerio de Sanidad. Impulsor i membre de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM) del 2008 al 2017 i ha estat president del Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat, del Servei Català de la Salut (2010-2016).

En el marc de la farmacologia, ha estat expert del Consell Científic de l'Agència Nacional de Seguretat del Medicament i dels Productes Sanitaris a França (2009-2016), membre del Comitè Deontològic de Farmaindustria (2002-2017), coordinador per a la creació i primer director executiu de la Agencia Española del Medicamento (AEMPS) del Ministerio de Sanidad y Consumo (1998 -2000). A més a més, ha estat director del Sector de Medicamentos Innovadores de la Agencia Europea (EMA/Londres) 1994-1998.

La Marató de TV3 ha estat un dels grans motors per a la visibilització de les Malalties Minoritàries i el Dr. Torrent n'ha estat el president del Comitè Científic i membre en el 2019. També ha estat el president del Comitè Científic del telemarató Todos Somos Raros, Todos Somos Únicos de Radio Televisión Española (2014). Ha estat membre del Comitè de los Premios de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación Meck Salud (2011-2020) i president del Comitè dels premis AELMHU (2017-2018).

El Dr. Torrent ha estat reconegut en diverses ocasions; l'any 2009 va rebre l'encomanda de la Orden Civil del Ministerio de Sanidad, l'any 2005, la distinció Internacional de l'Associació de Pacients de Malalties Minoritàries d'Estats Units, el 2015 la distinció especial al Lideratge en Malalties Minoritàries a Europa per la Federació Europea de Pacients de Malalties Minoritàries (EURORDIS) i l'any 2011 el Premi Especial FEDER a la dedicació a les persones amb malalties poc freqüents.



RECONeixEMENTS 16a EDICIó

DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITàRIES A CATALUNYA



ANTONI MONTSERRAT MOLINER

Economista i politòleg científic amb un *MBA Essentials de la London School of Economics and Political Science* i en innovació i lideratge de la *Solvay Brussels School on Management*. Ha estat responsable de les polítiques sobre malalties minoritàries i càncer a la Direcció de Salut Pública de la Comissió Europea del 2004 al 2017. Impulsor de la Comissió de la Comunicació (2008) i del Consell de Recomanacions en Malalties Minoritàries (2009). Ha participat en el procés de creació del Comitè Europeu d'Experts en Malalties Rares (EUCERD) i d'altres comitès d'experts en RD (*Rare Disease*). Ha contribuït en la posada en marxa d'algunes de les *Joint Actions* en diferents àmbits (càncers minoritaris, plans nacionals de Malalties Minoritàries (MM), registres de MM, Orphanet, ERNs, etc.) i també ha implementat i ha fet seguiment de les accions conjuntes d'*European Partnership Action against Cancer (EPAAC)* i *Comprehensive Cancer Control Guidelines (CANCON)*, fins a la implementació i desenvolupament del Codi Europeu contra el Càncer, i va col·laborar amb el *Joint Research Centre (JRC)* en la implementació de l'*European Initiative on Breast Cancer (EIBC)*. També ha estat membre de la Comissió Europea i del Grup d'Experts de la Unió Europea en Control del Càncer.

Ell mateix com afectat en primera persona d'una MM, es va incorporar al Consell d'Administració d'*ALAN Maladies Rares* a Luxemburg el 2018 per contribuir en les seves àrees d'especialització. Nomenat membre del Comitè de Direcció del Pla Nacional de Malalties Rares (CNMR) i supervisor de la creació del registre de Luxemburg de MM i ha estat vicepresident de la CNMR l'any 2021. En l'actualitat, és membre del Comitè Científic de la Fundació FEDER a Espanya, de l'*EURORDIS Working Group on Newborn Screening* i del seu *Council of National Alliances (CNA)*. Col·laborador i docent de les activitats formatives de la Plataforma de Malalties Minoritàries.

Ha obtingut el reconeixement Embajador de les Enfermedades Raras (FEDER 2010) i l'*Eurordis Award* (2016) pel seu treball a escala europea per pacients amb Malalties Minoritàries.



RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS



2012

5A EDICIÓ: Dra. Teresa Pàmols, Dra. Mercè Pineda i Marató de TV3 per la seva contribució a difondre, conscienciar i afavorir la recerca en les malalties minoritàries.



2013

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.



2014

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.



2015

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



2016

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.



2017

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

RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS



2018

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



2019

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



2020

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.



2021

14A EDICIÓ: A tots els professionals mèdics i persones que sense ànim de lucre han col·laborat per superar la pandèmia de la COVID-19.



2022

15A EDICIÓ: Dra. Susan Webb, Sra. María Ramos i Sr. Juan Carlos Unzué, per la seva contribució a difondre, conscienciar de l'ELA i de les malalties minoritàries en general.

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

PROGRAMA BARCELONA DIMARTS 28 FEBRER 2023

09:00 RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL

09:30 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA

Dra. Carme Bertral, secretària d'Atenció Sanitària i Participació del departament de Salut.

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

Sra. Cristina Montané, vocal del Plenari i la Permanent del Consell Consultiu de Pacients, i Patient Advocate de l'ACAF.

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

10:00 TESTIMONI A TRES VEUS

Sr. Joan Carles Castillo, testimoni Retinoblastoma. Membre de la Fundació La Nineta dels Ulls i del comitè organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

Sr. Quim Llisorgas, testimoni de Síndrome de Joubert. Actor de la sèrie *Com si fos ahir*.

Srta. Ariadna López, testimoni d'Ictiosis Arlequin. Membre de l'associació Ictiosis.

10:30 PONÈNCIA INAUGURAL: NECESSITATS DETECTADES A CATALUNYA I RECOMANACIONS EUROPEES

Dra. Núria Codern, Àrea Q. Avaluació i Recerca Qualitativa. Grup de recerca en Diagnòstics i Intervencions Complexes en Salut des de l'Ocupació i la Cura (OCCARE). Escola Universitària d'Infermeria i Teràpia Ocupacional de Terrassa (EUIT), UAB.

Sr. Antoni Montserrat, actiu sènior de la *Public Health for the European Commission*, i membre del *National Plan for Rare Diseases* de Luxemburg.

11:00 SESSIÓ I: EQUITAT A L'ACCÉS ALS TRACTAMENTS D'ALTA COMPLEXITAT

Presenten i moderen la taula:

Sra. Marta Morató, testimoni Lupus i Distonia progressiva multifocal. Membre de la Lliga Reumatològica, FELUPUS i del comitè organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

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

Dra. Caridad Pontes, gerent de l'àrea del medicament del Servei Català de la Salut, CatSalut.

Dra. Mònica Povedano, cap de la Unitat Funcional de malalties de la Motoneurona del servei de neurologia de l'Hospital Universitari de Bellvitge.

Dr. Màrius Morlans, vicepresident del Comitè de Bioètica de Catalunya.

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

12:00 PAUSA/CAFÈ

12:30 SESSIÓ II: L'EQUITAT A LES DIFERENTS ETAPES DE LA VIDA

Presenten i moderen la taula:

Sra. Ana Mendoza, presidenta MPS-lisosomals i membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

Sra. Andrea Falip, treballadora social ASEM Catalunya i membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

Sra. Aina Plaza, directora general de planificació i recerca en salut, Departament de Salut.

Sra. Laia Asso, directora general d'educació inclusiva, Departament d'Educació de la Generalitat de Catalunya.

Dra. Esther Limón, coordinadora docent de l'EAP Ronda Prim ICS, membre del grup ATDOM, tesorera de la CAMFiC, membre del grup de cures pal·liatives de la semFYC i professora associada de la Facultat de Medicina de la UAB.

Dra. Begoña Roman, presidenta del Comitè d'Ètica de Serveis Socials a Catalunya, Vocal del Comitè de Bioètica de Catalunya, del Comitè d'ètica assistencial d'atenció primària de l'Institut Català de la Salut.

13:30 CLOENDA I ACTE DE LLIURAMENT DE RECONeixEMENTS

Hble. Sr. Manel Balcells, conseller de Salut de la Generalitat de Catalunya.

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

14:00 ACTUACIÓ CLOENDA

Clara Olóndriz, cantautora.

14:15 REFRIGERI

Inscripcions gratuïtes

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.
- > SON GREUS I CRÒNIQUES

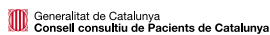
Una malaltia minoritària és una malaltia greu i poc freqüent, que afecta a un nombre reduït de persones. L'existència de tantes malalties, amb pocs pacients per a cadascuna, les fan poc conegudes també per als professionals de la medicina. Sovint el pacient i les seves famílies han de passar per desenes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

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, sí que **es pot aconseguir una millora en la qualitat i esperança de vida d'aquests pacients.**

COMISSIÓ ORGANITZADORA



AMB LA COL·LABORACIÓ DE



AMB EL SUPORT DE

