

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



RAREDISEASEDAY.ORG
28 FEBRER 2022

PROGRAMACIÓ
LLEIDA



LLEIDA/17 FEBRER
2022



INSCRIPCIÓ GRATUÏTA
<https://bit.ly/3A685Kj>

AULA MAGNA JOAN VIÑAS
(SEU CENTRAL) - UNIVERSITAT DE LLEIDA
CARRER DE MONTSERRAT ROIG, 2, 25008 LLEIDA

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.



Universitat de Lleida
Facultat de Medicina



Generalitat
de Catalunya

Salut/Institut
Català de la Salut



PLATAFORMA
MALALTIES MINORITÀRIES



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

PROGRAMA LLEIDA **DIJOURS 17 FEBRER 2022**

10:00 **PRESENTACIÓ I INAUGURACIÓ DE LA JORNADA**

Dra. Anna Casanovas, degana de la Facultat de Medicina, Universitat de Lleida.

Dr. Alfons Segarra, cap del servei de Nefrologia, director mèdic de l'Hospital Arnau de Vilanova i investigador de l'Institut de Recerca Biomèdica de Lleida.

Sr. Josep Pifarré, gerent de la Regió Sanitària Lleida.

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

10:30 **TAULA RODONA: «EL DIA A DIA DE LA MALALTIA»**

Presenten i moderen:

Sra. María Ramos, gerent de l'Associació Catalana de Persones amb malalties neuromusculars ASEMCAT.

El dia a dia amb una Malaltia Minoritària

Sra. Mònica Ferrer, afectada d'Atàxia hereditària.

Característiques de les atàxies hereditàries

Dr. Francesc Purroy, neuròleg de l'Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida, professor agregat de la UdL i investigador de l'Institut de recerca biomèdica de Lleida.

Les atàxies hereditàries a l'atenció primària

Dr. Luis Mambona, director Clínic Servei Rehabilitació de l' Hospital Universitari de Santa Maria de Lleida.

La importància de la fisioteràpia

Sra. Judith Garcia, fisioterapeuta de l'Hospital Santa Maria de Lleida.

El paper de la teràpia ocupacional

Sra. Anna Teixidó, terapeuta ocupacional.

Estratègies per mantenir les capacitats motores de parla i veu

Sr. Gerard Riu, director Coral Maristes Montserrat.

Torn de preguntes

12:00 **PAUSA / CAFÈ**



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

12:30 LES MALALTIES MINORITÀRIES

Presenten i moderen:

Dr. Jordi Calderó, investigador acadèmic del Dept. de Medicina Experimental, Universitat de Lleida (UdL), Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLLEIDA).

Malalties minoritàries, els medicaments orfes i les teràpies avançades

Dr. Josep Torrent-Farnell, Professor de la Universitat Autònoma de Barcelona, President del Comitè Científic Assessor Extern CIBERER.

Dificultat del diagnòstic

Dr. Eduardo Tizzano, director de l'Àrea genètica clínica i molecular i Unitats de Malalties Minoritàries de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Recerca en Atàxia de Friedreich: del laboratori al pacient

Dr. Joaquim Ros, investigador acadèmic del Dept. de Ciències Mèdiques Bàsiques, Universitat de Lleida (UdL), Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLLEIDA).

El model d'atenció a les malalties minoritàries

Dra. Cristina Mallo, gerència de Processos Integrats de Salut, Àrea Assistencial del Servei Català de la Salut (CatSalut).

Torn de preguntes

14:30 CLOENDA

Dra. Anna Casanovas, Degana de la Facultat de Medicina, Universitat de Lleida.

Inscripcions gratuïtes

<https://bit.ly/3A685Kj>

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.
- > SÓN GREUS I CRÒNIQUES.

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.

CASOS CLÍNICS DE LA SESSIÓ

Què són les Atàxies Hereditàries? Són un grup de malalties minoritàries (afecten menys d'1 persona de cada 2.000) que es caracteritzen per una degeneració progressiva espinal i/o cerebral·lar. Les atàxies hereditàries representen gairebé un 50% de les atàxies i tenen una base genètica d'herència autosòmica recessiva o dominant.

Els símptomes varien des de problemes de coordinació, d'equilibri, pertorbacions de la marxa, problemes de parla i fins a la malaltia cardíaca.

La majoria d'atàxies encara no tenen un tractament definitiu, encara que poden existir teràpies que millorin la qualitat de vida del pacient.

Què és l'Esclerosi Lateral Amiotròfica (ELA)? És una malaltia minoritària neurodegenerativa que afecta a 6-8 persones per cada 100.000 habitants. Afecta les neurones motores del cervell, tronc encefàlic i medul·la espinal, que són les cèl·lules encarregades de transmetre l'ordre del moviment voluntari del cervell als músculs. En conseqüència els pacients presenten atrofia muscular, que avança provocant paràlisi progressiva, i afectant la capacitat de parla, deglució i respiració. En la majoria dels casos, la persona afectada és plenament conscient de la seva situació i del procés evolutiu de la malaltia.

La malaltia actualment no té cura i encara no es disposa de cap tractament que permeti aturar el procés degeneratiu de l'ELA. L'atenció als pacients d'ELA va dirigida a alleujar els símptomes de la malaltia i a millorar la seva qualitat de vida i la de les seves famílies.

ORGANITZA:



Universitat de Lleida
Facultat de Medicina



Generalitat
de Catalunya

Salut/Institut
Català de la Salut



PLATAFORMA
MALALTIES MINORITÀRIES

ACTIVITAT PENDENT D'ACREDITAR:

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.

COL·LABORA:



Hospital Universitari
Arnau de Vilanova Lleida



asemcatalunya
ASOCIACIÓ CATALANA DE
PERSONES AMB MALALTIES NEUROMUSCULARS



ACAH
Associació Catalana
d'Atàxies Hereditàries



UAB
Universitat Autònoma
de Barcelona



IRB leida
Institut de Recerca Biomèdica



Salut/
CatSalut



ciberer
Centre de Recerca Biomèdica per
a l'Enfermedat Rara



Ajuntament de Lleida



CEM
CORDI MUSEUM
IBIH3



FUNDACIÓ
MIQUEL VALLS
Lluitem contra l'Esclerosi Lateral Amiotròfica



HOSPITAL
UNIVERSITARI
DE SANTA MARIA



Vall d'Hebron
Institut de Recerca
VHIR



Vall d'Hebron
Hospital