



28 febrer DIA MUNDIAL DE LES
2014 MALALTIES MINORITÀRIES

Tots junts fem pinya

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

PROGRAMA

- 09:30-10:00 RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL**
- 10:00-10:30 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA**
Hble. Sr. Boi Ruiz. Conseller de Salut, Generalitat de Catalunya.
Excm. Sr. Salvador Esteve. President de la Diputació de Barcelona.
Il.lma. Sra. Glòria Renom. Comissió Salut del Parlament de Catalunya.
Dr. Josep Torrent-Farnell. Farmacologia Clínica de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau-UAB. Membre del Comitè de medicaments Orfes de la EMA (European Medicines Agency).
Sra. Anna Ripoll. Delegada de la Delegació a Catalunya de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
Sra. Anna Quintero. Presidenta de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FCMM).
- 10:30-10:45 TESTIMONI A TRES VEUS**
- 10:45-11:15 PRESENTACIÓ INAUGURAL "PATIENTS EMPOWERMENT"**
Sr. Yann Le Cam. CEO EURORDIS.
- 11:15-11:45 PAUSA / CAFÈ**
- 11:45-13:00 SESSIÓ I: EL REPTA DEL CONEIXEMENT I LA RECERCA EN LES MALALTIES MINORITÀRIES**
Presenten i moderen la taula rodona:
Regina Revilla. Presidenta de la Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO).
Francesc Cayuela. Membre de l'Asociación de Enfermos de Glucogenosis.
Com gestionem la investigació?
Antoni Andreu. Director del Instituto de Salud Carlos III.
Innovació en la investigació
Montserrat Vendrell. Directora de BIOCAT i presidenta del Consell Europeu de Bioregions.

Barcelona, divendres 28 de febrer de 2014

Sala Teatre del Centre de Cultura Contemporània de Barcelona (CCCB),
C/ Montalegre 5, Barcelona

Reptes i avenços des de la investigació clínica

Antònia Ribes. Cap de Secció d'Errors Congènits del Metabolisme-IBC. Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Hospital Clínic de Barcelona.

Com impulsar i ajudar a la investigació

Jordi Cruz. President de MPS i HPN a Espanya i membre de la Junta Directiva de FEDER.

13:00-14:00 SESSIÓ II: EL REPTA DEL CONEIXEMENT I LA RECERCA EN LES MALALTIES MINORITÀRIES

Presenten i moderen la taula rodona:

Pilar Magrinyà. Divisió d'Avaluació de Serveis, Servei Català de la Salut.

Hilari Flores. President d'ASEM Catalunya.

El grup de treball en Malalties Minoritàries de l'adult

Francesc Cardellach. Grup de Treball de Malalties Minoritàries de l'adult, Hospital Clínic de Barcelona, Universitat de Barcelona i membre del CIBERER.

La família davant la malaltia i el desenvolupament de l'afecta grupal

Maria Palacín. Departament de Psicologia Social de la Universitat de Barcelona.

Guia Metabòlica: Recerca participativa en Malalties Minoritàries

Mercedes Serrano. Neuropediatra de l'Hospital Sant Joan de Déu.

El valor del treball interdisciplinari

Angelina Prades. Treballadora social de l'Associació Catalana de Malalts de Huntington (ACMAH).

14:00-14:30 CLOENDA

Lliurament de reconeixements per la divulgació de les Malalties Minoritàries i per l'aportació professional a les Malalties Minoritàries

14:30 COPA DE CAVA I CASTELLERS DE LA UAB



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



Diputació
Barcelona



PARLAMENT DE CATALUNYA



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut



CatSalut
Servei Català
de la Salut



Ajuntament de
BCN

COMISSIÓ ORGANITZADORA



Associació d'Esclerosi Amiotrofica Progressiva



Asociación Española de
Esclerosis de Esclerosis



AFEC
Asociación Española de
Fibrosis Quística



asdent
Asociación de la enfermedad de Dent
inmunitaria



(asle) *
* Asociación Española de
Lentes de España



FECAMM
Federació Catalana
de Malalties Minoritàries



PATROCINADORS



PLATAFORMA
MALALTIES MINORITÀRIES



er ciberer
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RIESGO DE ENFERMEDADES Raras



Universitat Autònoma
de Barcelona



HOSPITAL DE LA
SANTA CREU I
SANT PAU
UNIVERSITAT AUTÒNOMA DE BARCELONA



Consell Consultiu de
Pacients
de Catalunya



enerca
European Network for Rare and Complex Diseases