

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



## COMISSIÓ ORGANITZADORA





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

**28 FEBRER 2018**

**SALA D'ACTES DEL PAVELLÓ DOCENT, HOSPITAL UNIVERSITARI DE LA VALL D'HEBRON**  
PASSEIG DE LA VALL D'HEBRON, 119-129, BARCELONA

**09:30 RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL**

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

**Dr. David Elvira**, director general del Servei Català de la Salut (CatSalut).

**Dr. Vicenç Martínez**, gerent de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron.

**Dra. Cristina Nadal**, directora de l'Àrea d'Atenció Sanitària del Servei Català de la Salut (CatSalut).

**Sra. Anna Ripoll**, vicepresidenta 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).

**Sra. Iolanda Arbiol**, directora de la Plataforma de Malalties Minoritàries.

**10:30 TESTIMONI A TRES VEUS**

**Sr. Xavier Bulbena**, president de l'Associació Impulsa't.

**Sra. Anna Mendoza**, presidenta de MPS España.

**Sres. Elisenda Carballo i Rosa Bonastre**, membres d'AHUCE.

**10:45 SESSIÓ I: "ERNS, MODELS ASSISTENCIALS. LA NECESSITAT DEL TREBALL EN XARXA"**

*Presenten i moderen la taula debat:*

**Dra. Cristina Nadal**, directora de l'Àrea d'Atenció Sanitària del Servei Català de la Salut (CatSalut).

**Sr. Eduardo López**, president de Asociación Española del Déficit de Lipasa Àcida Lisosomal.

**EINES PER IMPULSAR LES ERNS**

**Dr. Con Hennessy**, director general d'OpenAPP.

**LA PARTICIPACIÓ A LES ERNS**

**Dra. Susan Webb**, presidenta de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries a Catalunya. Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya, catedràtica UAB, subdirectora científica CIBERER.

## L'EXPERIÈNCIA EN EL LIDERATGE DEL WP DE CÀNCER HEREDITARI

**Dr. Ignacio Blanco**, servei de Genètica Clínica de l'Hospital Germans Trias.

## ERNS: ORGANITZACIÓ DE TREBALL EN XARXA EN BENEFICI DELS PACIENTS

**Dr. Guillem Pintos**, director clínic de Malalties Minoritàries, Hospital Universitari de la Vall d'Hebron, Barcelona.

### 12:15 PAUSA / CAFÈ

### 12:45 SESSIÓ II: "NOUS REPTES/OPORTUNITATS EN LA RECERCA BIOMÈDICA"

*Presenten i moderen la taula rodona:*

**Dr. Albert Barberà**, director de recerca del departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

**Sra. Eva Giménez**, presidenta Asociación de la Enfermedad de DENT.

#### PACIENTS DIGITALS

**Sr. Julián Isla**, president de Fundación 29.

#### RDCONNECT IMPLEMENTACIÓ DE LA MEDICINA PERSONALITZADA I LA GENÒMICA

**Dr. Sergi Beltran**, cap de Bioinformàtics, Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica (CNAG-CRG), Barcelona.

#### APLICACIONS DEL BIG DATA A LA CLÍNICA

**Dr. César Velasco**, director de Gestió Integral de la Informació i la Innovació Assistencial, Hospital Universitari de la Vall d'Hebron.

#### PROGRAMES DE MALALTIES NO DIAGNOSTICADES: URDCAT I ENOD

**Dra. Montserrat Milà**, cap del Genètica Molecular del Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Hospital Clínic de Barcelona. Membre CIBERER.

#### EPIGENÈTICA EN LES MALALTIES MINORITÀRIES: MÉS ENLLÀ DELS GENS

**Dra. Maria Berdasco**, programa d'Epigenètica i Biologia del Càncer (PEBC), Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL).

### 14:25 CLOENDA I ACTE DE LLIURAMENT DE RECONeixEMENTS PER L'APORTACIÓ PROFESSIONAL I DIVULGACIÓ DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

**Dra. Pilar Magrinyà**, directora general de Planificació en Salut del Departament de Salut.

### 14:45 ACTUACIÓ I COPA DE CAVA

Inscripcions gratuïtes

<http://bit.ly/2jZAa1Y>

# 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. 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

