

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

**WE ARE THE  
300 MILLION**



**#RareDiseaseDay**  
**#JuntsFemPinya**

**BARCELONA**  
**28 FEBRER 2020**

**SALA AUDITORI DE LA PEDRERA**  
**PASSEIG DE GRÀCIA, NÚM. 92**



# RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIIONS



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



**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.



**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.



**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.



**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.



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



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



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

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

**28 FEBRER 2020**

**SALA AUDITORI DE LA PEDRERA**

C/ PASSEIG DE GRÀCIA, NÚM. 92, BARCELONA



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

*Conductors de la jornada:*

**Elisabet Carnicé i Francesc Triola**, periodistes.

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

**Hble. Sra. Alba Vergés**, consellera de Salut de la Generalitat de Catalunya.

**Dr. Josep Maria Argimon**, director de l'Institut Català de la Salut.

**Representant** del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

## **10:30 TESTIMONI A TRES VEUS**

**Sra. Alba Pascual**, co-fundadora i presidenta de l'Associació Catalana CACNAIG.

**Representant** de l'associació Catalana Síndrome Ehlers-Danlos.

**Sra. Cristina Arnau**, co-fundadora i vicepresidenta de l'Associació Glut1.

## **PONÈNCIA INAUGURAL**

**Dr. Antoni Montserrat**, active senior on Public Health for the European Commission, member of the Committee of the Luxembourgish National Plan for Rare Diseases.

## 11:00 SESSIÓ I: HORIZÓ 2020

*Presenten i moderen la taula rodona:*

**Dr. Robert Fabregat**, director general en recerca i innovació del departament de salut i **Dra. Núria Tarrats**, responsable de programes de recerca de DEBRA.

*Developing advanced therapies for rare diseases: is this sustainable?*

**Dr. Diego Ardigo**, R&D Rare Diseases Unit Head, Chiesi Farmaceutici SpA.

*BIOCAT, Healthcare Programs*

**Dra. Cristina Nadal**, directora Healthcare Programs, BIOCAT.

*El repte de la recerca i la sostenibilitat de les noves teràpies.*

**Dra. Caridad Pontes**, gerent d'Harmonització Terapèutica del CatSalut.

## 12:15 PAUSA / CAFÈ

## 12:45 SESSIÓ II: DE LA RECERCA AL PACIENT. IMMERSIÓ EN ELS CONFLICTES ÈTICS

*Presenten i moderen la taula debat:*

**Elisabet Carnicé i Francesc Triola**, periodistes i **Paco Barrios**, Associació Catalana Fibrosis Quística de Catalunya i membre de la CATFAC.

*Participants de la taula debat:*

**Dr. Jordi Surrallés**, director de la Fundació l'institut de Recerca de Sant Pau.

**Dr. Màrius Morlans**, vicepresident del Comitè de Bioètica de Catalunya (CBC).

**Sra. Esther Sellés**, directora general Fundació Catalana d'ELA Miquel Valls.

**Dr. Jesús Quintero**, metge adjunt de la Unitat Funcional d'Hepatologia i Transplantament Hepàtica Pediàtric. Servei de Pediatria de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron de Barcelona.

## 13:45 CLOENDA

*Cloenda i acte de lliurament de reconeixements:*

*Reconeixements per la divulgació de les malalties minoritàries i per l'aportació professional als afectats per malalties minoritàries.*

## 14:30 ACTUACIÓ MUSICAL I LUNCH

Inscripcions **gratuïtes**

<http://bit.ly/2uZ9Lrk>

# 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

Salut/CatSalut



Generalitat de Catalunya



Generalitat de Catalunya  
Consell consultiu de Pacients de Catalunya

## COMISSIÓ ORGANITZADORA



Salut/Institut Català de la Salut



PLATAFORMA MALALTIES MINORITÀRIES



## AMB LA COL·LABORACIÓ



## PATROCINADORS

