

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

Show your rare
Show you care



BARCELONA
28 FEBRER 2019

COMISSIÓ ORGANITZADORA



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



DR. JOAN J. GUINOVART

Llicenciat en Farmàcia i C. Químiques i Doctor en Farmàcia per la Universitat de Barcelona. Especialista en Bioquímica Clínica i en Anàlisis Clíniques.

Actualment és investigador de l'Institut de Recerca Biomèdica (IRB Barcelona) i del CIBEREM i professor emèrit de la Universitat de Barcelona.

La seva activitat investigadora està centrada en el metabolisme del glicogen, amb especial èmfasi en l'estudi de les seves alteracions en la malaltia de Lafora i altres glucogenosis. Ha estat president de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular i de la International Union of Biochemistry and Molecular Biology (IUBMB). És acadèmic numerari de la Real Academia Nacional de Farmacia (Instituto de España) y de la Real Acadèmia de Farmàcia de Catalunya. És membre de l'Institut d'Estudis Catalans i de l'Acadèmia Europea. Ha rebut la Creu de Sant Jordi i un doctorat honoris causa per la Universitat Andrés Bello de Chile.



DR. ROSENDO ULLOT FONT

Doctor en Medicina i Cirurgia i Especialista en Traumatologia i Cirurgia Ortopèdica per la Universitat Central de Barcelona. Ha estat Coordinador Clínic al Servei de Cirurgia Ortopèdica i Traumatologia de l'Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. Consultor Clínic a la Unitat d'Allargaments i displàsies òssies de l'Hospital Universitari Dexeus, ICATME. Professor de Màster de Podologia a la Universitat Central de Barcelona. Professor Màster de Fisioteràpia a la Universitat Internacional Catalunya. President de la Sociedad Española de Ortopedia Pediàtrica, SEOP. (del 2010 al 2014). Vicepresident de la Sociedad Española de Fijación Externa y Cirugía Reconstructiva, SEFEX-CR, dels anys 2015-2017 i president des de setembre del 2017. Ha realitzat nombroses comunicacions i publicacions nacionals i internacionals i ha estat moderador i ponent a Congressos nacionals i internacionals. Ha estat el President als Congressos Nacionals de SEOP i SEFEX-CR. Fou el principal investigador a projectes multicèntrics sobre l'acondroplàsia. Fou també col·laborador a projectes multicèntrics sobre fàrmacs i amb la malaltia de Perthes.



VALL D'HEBRON, UN CENTRE DE REFERÈNCIA EN MALALTIES MINORITÀRIES

Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus pren el relleu com a seu i coordinador de la International Conference of Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD). Els objectius estratègics d'ICORD són promoure i difondre el coneixement, el tractament i la investigació en malalties minoritàries a tot el món, especialment en àrees poc desenvolupades o amb poca experiència en models organitzatius per a l'abordatge global d'aquestes patologies.

Vall d'Hebron afronta el lideratge d'ICORD sent ja un referent en l'organització de les malalties minoritàries amb prop de 100 professionals especialistes que es dediquen a l'atenció de més de 300 malalties minoritàries. Vall d'Hebron és l'hospital de l'Estat que tracta més malalties minoritàries i un dels punters d'Europa en aquest camp. De fet, forma part de 10 xarxes europees de referència, conegudes com a ERNs, per les sigles en anglès. Això converteix a Hospital Universitari Vall d'Hebron en un centre altament especialitzat per atendre les malalties minoritàries, des del naixement fins a l'edat adulta del pacient, a través d'un sistema en xarxa que permet compartir recursos i coneixements amb altres hospitals de primer nivell.



28 FEBRER 2019
DIA MUNDIAL DE LES
MALALTIES MINORITÀRIES

RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS



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.



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

28 FEBRER 2019

SALA AUDITORI, PARC DE RECERCA BIOMÈDICA DE BARCELONA

DOCTOR AIGUADER, 88, BARCELONA

09:30 RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL

Conductors de la jornada:

Sra. Elisabet Carnicé i Sr. Francesc Triola, periodistes.

10:00 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA

Dra. Alba Vergés, consellera de Salut de la Generalitat de Catalunya.

Sra. Elisenda Carballo, membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya. Fundación AHUCE.

Dra. Olga Pané, gerent del Parc de Salut Mar.

Dr. Jordi Camí, director general del Parc de Recerca Biomèdica de Barcelona (PRBB).

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

10:30 TESTIMONI A TRES VEUS

Sr. Àlex Roca, pare del Lluç afectat per una Miopatia Miotubular, ASEM Catalunya.

Sra. Laura Moreno, afectada i membre de Fundación Anemia Fanconi.

Sra. Susana Martínez, afectada i membre de l'Alianza Española de Familias de Von Hippel-Lindau.

10:45 SESSIÓ I: "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 i **Sr. Francesc Cayuela**, membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial, president de Pompe Cure i d'iXarop.

Participants de la taula:

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

Dr. Joan Guinovart, investigador de l'Institut de Recerca Biomèdica (IRB Barcelona) i del CIBERDEM. Professor emèrit de la Universitat de Barcelona.

Dr. Simó Schwartz, director de CIBBIM-Nanomedicine, Hospital Universitari Vall d'Hebron; director assistant in translational research (VHIR), president de l'European Society of Nanomedicine (ESNAM).

Dr. Manel Esteller, director del Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras.

12:05 PAUSA / CAFÈ

12:35 SESSIÓ II: MODELS ASSISTENCIALS. EL TREBALL EN XARXA

Presenten i moderen la taula debat:

Sr. Francesc Iglesias, secretari d'Afers Socials i Famílies de la Generalitat de Catalunya i **Sra. Anna Mendoza**, membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial, presidenta de Asociación MPS-Lisosomales España.

Participants de la taula:

PROCEDIMENT D'AVALUACIÓ A LA DISCAPACITAT

Sra. Mònica Ribas, subdirectora General de la Subdirecció General d'Atenció i de Promoció de l'Autonomia Personal. Direcció General de Protecció Social.

LA FISIOTERÀPIA, UNA EINA EN LA MILLORA DE LA QUALITAT DE VIDA

Sr. Sergi Nogués, fisioterapeuta de Nexe Fundació i professor de Fisioteràpia a la Universitat Blanquerna.

EL GOS DE TERÀPIA I D'ALERTA MÈDICA, UN COMPANYY A L'EQUIP DE TREBALL I AMB LA FAMÍLIA

Dra. Alexia Falcó, veterinària experta en la integració de gossos en equips de treball terapèutics, directora de Proyecto Tan Amigos.

LES CURES PAL·LIATIVES

Dr. Sergi Navarro, cap de la Unitat de Cures Pal·liatives Pediàtriques i Servei de Pediatria a l'Hospital Sant Joan de Déu.

13:45 CLOENDA I ACTE DE LLIURAMENT DE RECONeixEMENTS

Dra. Cristina Nadal, directora general de Planificació en Salut del Departament de Salut, i **Sr. Isaac Amela**, membre del Comitè Organitzador Dia Mundial i president de l'Associació Catalana d'Atàxies Hereditàries. Cloenda i entrega de reconeixements per la divulgació de les malalties minoritàries i per l'aportació professional als afectats per malalties minoritàries.

14:10 ACTUACIÓ I PETIT REFRIGERI

Inscripcions gratuïtes

<https://goo.gl/jiATTJ>

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

