

## AMB EL SUPORT:



## AMB EL PATROCINI:

### PLATAFORMA MALALTIES MINORITÀRIES



## AMB LA COL·LABORACIÓ:



## COMISSIÓ ORGANITZADORA:



## 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.**

## JORNADA ADREÇADA A:

Regidors de Salut, Serveis Socials i d'Educació, caps de servei d'ajuntaments, representants d'associacions d'afectats de Malalties Minoritàries, treballadors i educadors socials i professionals sanitaris interessats en les Malalties Minoritàries.

## INSCRIPCIÓ:

Podeu realitzar la vostra inscripció gratuïta on-line al link: **Jornada Dia Mundial de les Malalties Minoritàries al CCCB**, fins al 26 de febrer.

Per qualsevol consulta podeu trucar al telèfon: 93 433 5059.

Preguem que, en cas de necessitar intèrpret en llengua de signes o subtitulació de textos, ho comuniqueu al inscriure's.



**28** febrer JORNADA AMB MOTIU DE  
2013 LES MALALTIES MINORITÀRIES

*Tots junts fem pinya*



Fundació Doctor Robert  
UAB

Federació Catalana de Malalties  
Poc Freqüents

## PROGRAMA

### Jornada amb motiu del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya

Sala Auditori, del Centre de Cultura Contemporània de Barcelona (CCCB)  
C/ Montalegre n.5 de Barcelona

09:30-10:00h Recepció dels assistents i lliurament del material.

10:00-10:30h Benjuda i presentació de la Jornada

**Dra. Cristina Iniesta**, delegada de Salut. Ajuntament de Barcelona

**Sra. Glòria Renom**, diputada al Parlament de Catalunya

**Dr. Josep Maria Padrosa**, director del CatSalut. Generalitat de Catalunya

**Dr. Miquel Vilardell**, president del Comissió Assessora de Malalties Minoritàries a Catalunya. Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya

**Dr. Josep Torrent-Farnell**, Director General de la Fundació Doctor Robert. Membre del Comitè de medicaments Orfes de la EMA (European Medicines Agency)

**Sra. Anna Ripoll**, delegada de la Delegació a Catalunya de la Federació Espanyola de Enfermedades Raras (FEDER).

**Sra. Anna Quintero**, presidenta de la Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents (FCMPF).

10:30-11:40h **SESSIÓ I: Nous horitzons de recerca en les Malalties Minoritàries.**

Presenten i moderen la taula rodona: **Montserrat Vendrell**, directora de BIOCAT i presidenta del Consell Europeu de Bioregions i **Ricard López**, president Associació Catalana Pro Persones Sordcegues, APSOCECAT.

**Avenços en les cèl·lules mares pluripotents** a càrrec de **Anna Veiga**, directora del Banc de Línees Cel·lulars.

**Avenços en epigenètica: un camí de futur** a càrrec de **Manuel Esteller**, director de Projectes Estratègics de l'IDIBELL.

**Avenços en el Diagnòstic i tractament de l'oncologia de baixa prevalença** a càrrec de **Joan Carles**, cap del programa de tumors Genitourinaris, del SNC i Sarcoma de Vall d'Hebron Institut d'Oncologia (VHIO).

**La visió dels afectats** a càrrec de **Lula Vila**, presidenta de l'Associació Catalana de PKU-ATM.

11:40-12:00h **Pausa Cafè**

## PROGRAMA (CONTINUACIÓ)

12:00-13:20h **SESSIÓ II: Polítiques Sanitàries en Malalties Minoritàries a Catalunya.**

Presenten i moderen la taula rodona: **Dr. Alex Guarga**, Gerent de Planificació, Compra i Avaluació de Serveis Assistencials del Servei Català de la Salut i director Planificació, Compra i Avaluació, regió Sanitària Barcelona, del Servei Català de la Salut i **Mercè Bellavista**, presidenta de l'Associació Catalana Síndrome X-Fràgil.

**Mapa d'unitats d'expertesa Clínica** a càrrec de **Pilar Magrinyà**, Divisió d'Avaluació de Serveis, Servei Català de la Salut.

**Hospital que lidera la Xarxa** a càrrec de **Josefa Rivera**, Directora Servei de Medicina Pediàtrica de l'Hospital Parc Taulí.

**Unitat col·laborativa funcional de Sant Joan de Déu i Vall d'Hebron a l'atenció a les MM** a càrrec de **Mireia del Toro**, servei de Neuropediatria de l'Hospital Universitari de Vall d'Hebron i **Àngels García-Cazorla**, servei de Neurologia de l'Hospital Sant Joan de Déu.

**El valor del treball interdisciplinari**, a càrrec de **Mar Martínez**, infermera i **Elsa Bombin**, pedagoga tutora l'aula de Nexe Fundació.

13:20-13:40h **Acte de cloenda amb lliurament de reconeixements per la divulgació de les Malalties Minoritàries i per l'aportació professional a les Malalties Minoritàries** a càrrec de la **Dra. Roser Vallès**. Directora general d'Ordenació i Regulació Sanitàries del Departament de Salut, Generalitat de Catalunya, del **Sr. Manuel Armayones**, president de l'associació Síndrome de Lowe i Vicepresident de FEDER i de la **Sra. Maite Bartrolí**, membre de l'associació ACAH i secretària de la Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents.

13:40h **Copa de Cava**

## AMB AGRAÏMENT

