



**28** febrer 2017 **DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES**

*Fem pinya, fem recerca*

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



**Dimarts 28 de febrer de 2017**



**Auditori Edifici Docent Sant Joan de Déu**

Carrer Santa Rosa, 39-57, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona

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

## 10:00 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA

**Hble. Sr. Antoni Comín**, conseller de Salut, Generalitat de Catalunya.

**Dr. Manel del Castillo**, director gerent de l'Hospital Sant Joan de Déu.

**Dra. Susan Webb**, presidenta de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries a Catalunya, Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

**Sr. Jordi Cruz**, president de la Delegació a Catalunya de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

**Sra. Anna Quintero**, presidenta de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM).

## 10:30 TESTIMONI A TRES VEUS

## 10:45 PRESENTACIÓ INAUGURAL

**Dra. Sílvia Leal**, experta internacional en e-lideratge, transformació digital i innovació.

## 11:15 SESSIÓ I: EL DESPLEGAMENT DEL MODEL D'ATENCIÓ A LES MALALTIES MINORITÀRIES

*Presenten i moderen la taula debat:*

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

**Sra. Anna Quintero**, presidenta de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM).

*Participants:*

**Dra. Susan Webb**, presidenta de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries a Catalunya, Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

**Dr. Torrent-Farnell**, responsable de l'Àrea del Medicament del CatSalut.

**Dr. Eduardo Tizzano**, director Àrea de Genètica Clínica i Molecular i Unitat de Malalties Minoritàries de l'Hospital Vall d'Hebron.

**Dr. Miquel Pons**, director mèdic de l'Hospital Sant Joan de Déu.



*Inscripcions gratuïtes:*

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

**Dra. Pepi Rivera**, directora del Centre d'Atenció a la Dona i a l'Infant, Parc Taulí Sabadell.

**Dra. Victoria Martorell**, subdirectora de Gestió Clínica, Hospital de Sant Pau.

## 12:15 PAUSA / CAFÈ

## 12:45 SESSIÓ II: EL REpte DEL CONEIXEMENT I LA RECERCA EN LES MALALTIES MINORITÀRIES

*Presenten i moderen la taula rodona:*

**Dr. Toni Andreu**, director de Recerca del departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

**Sr. Jordi Cruz**, president de la delegació a Catalunya de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

*Participants:*

**Oncologia interdisciplinària en tumors de baixa prevalença en l'adult.**

**Dr. Xavier Garcia del Muro**, servei d'Oncologia Mèdica, Institut Català d'Oncologia L'Hospitalet.

**El repte de la recerca bàsica a la recerca clínica.**

**Dr. Ramón Martí**, responsable del grup de Patologia Neuromuscular i Mitocondrial de la Vall d'Hebron, Institut de Recerca (VHIR), membre CIBERER.

**Bioenginyeria i Nanomedicina per a les malalties minoritàries.**

**Dr. Josep Samitier**, director de l'Institut de Bioenginyeria de Catalunya.

**Recerca Translacional.**

**Dra. Mercedes Serrano**, Institut Pediàtric de Malalties Minoritàries (IPER) i serveis de Neuropediatria i Genètica, Hospital Sant Joan de Déu, membre CIBERER.

**Estratègia de recerca de malalties minoritàries a Catalunya.**

**Dr. Toni Andreu**, director de Recerca del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

## 14:25 CLOENDA

*Cloenda i acte de lliurament de reconeixements a càrrec de:*

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

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

## 14:45 🎵 COPA DE CAVA I GOSPEL · IN CRESCENDO · 🎵

# 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

