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

COMISSIÓ ORGANITZADORA

ACAH Associació Catalana d'Afàsies Hereditàries · Fundación Ahuce Osteogénesis imperfecta · AE LALD Asociación Española Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal · Associació Catalana de la Síndrome de Rett · APSOCECAT · ascent Vo. colabora :) · EURORDIS Rare Diseases Europe · FECAMM Federació Catalana de Malalties Minoritàries · feder · Fibrosis Quística · Hipertensión Pulmonar · Hospital de la Santa Creu i Sant Pau · Plataforma Malalties Minoritàries · Pompe cure · Vall d'Hebron

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

28 FEBRER 2018

SALA D'ACTES DEL PAVELLÓ DOCENT, VALL D'HEBRON BARCELONA HOSPITAL CAMPUS
PASSEIG DE LA VALL D'HEBRON, 119-129, 08035 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 Federación Española 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 Ácida 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 de l' Hospital Universitari Vall d'Hebron.

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'Anàlisis Genòmica (CNAG-CRG), Barcelona.

INNOVACIÓ EN SALUT, CAP A UN FUTUR ESPERANÇADOR

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 PROFESIONAL 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

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

CatSalut
Servei Català de la Salut

COMISSIÓ ORGANITZADORA

ACAH Associació Catalana d'Afeccions Hereditàries

Fundación AHUCE Osteogénesis imperfecta

AELALD Asociación Española Déficit de Lipasa Àcida Lisosomal

Associació Catalana de la Síndrome de Rett

APSOCECAT

ascent Vo. colabore :)

EURORDIS Rare Diseases Europe

FECAMM Federació Catalana de Malalties Minoritàries

feder

Fibrosis Quística

Hipertensión Pulmonar España

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Lisosomalies

Plataforma Malalties Minoritàries

Pompe cure

Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus

AMB LA COL·LABORACIÓ

ciberer

Clínic Barcelona Hospital Universitari

Enerca

29 foundation twenty-nine

Generalitat de Catalunya
Consell Consultiu de Pacients de Catalunya

IBEC

IDIBELL

nexe Fundació

Parc Taulí Sabadell Hospital Universitari
Hospital de Sabadell

PEBC

SJD Sant Joan de Déu Barcelona · Hospital

Universitat de Barcelona

UAB Universitat Autònoma de Barcelona

PATROCINADORS

Actelion

Alexion

BioMarin
BioMarin Europe Ltd.

Boehringer Ingelheim

Celgene

Chiesi

Esteve

ferrer

Intercept

Novartis

Otsuka

Roche

Sanofi Genzyme

Shire