

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

Show your rare
Show you care



BARCELONA
28 FEBRER 2019

COMISSIÓ ORGANITZADORA





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.

Dra. Olga Pané, gerent de l'Hospital Parc de Salut Mar.

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.

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

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 Fundació 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'AVUACIÓ 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, profesora de la UAB i 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

