

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

**WE ARE THE
300 MILLION**



#RareDiseaseDay
#JuntsFemPinya

BARCELONA
28 FEBRER 2020

SALA AUDITORI DE LA PEDRERA
PASSEIG DE GRÀCIA, NÚM. 92



RECONeixEMENTS 13a 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 a la **Dra. Montserrat Milà**, al **Dr. Jaume Coll** i a la **Fundació La Marató de TV3**, 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.



DRA. MONTSERRAT MILÀ

Doctora en Biologia per la Universitat Autònoma de Barcelona. Ha estat consultora sènior del Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, cap de Secció de Genètica Molecular de l'Hospital Clínic de Barcelona i presidenta del Comitè d'ètica de la Societat Espanyola de Genètica Humana (EAGH) del 2004-2008. Representant de la Societat Española de genètica Humana a l'EDDNL (European Directory of DNA Diagnostic Laboratories) del 2004-2018 i coordinadora nacional de la mateixa. Ha estat coordinadora i vicepresidenta del grup de la Xarxa GIRMOGEN, així com del Centre de la Xarxa Genètica Clínica i Molecular. Investigadora Principal del grup U726 de Recerca en Genètica de les Malalties Minoritàries (GIGIER) de CIBERER, del que fou part del comitè de Direcció del 2016-2018. Cap del grup de genètica de l'àrea 5 de l'IDIBAPS i assessora científica de l'Associació Catalana i la Federació Espanyola de la Síndrome X Fràgil i de l'associació Catalana de Fenilcetonúria. Ha realitzat nombroses publicacions nacionals i internacionals i ha participat en múltiples projectes com a investigadora principal i investigadora col·laboradora. Ha estat directora del 2nd International Conference on FMR1 Premutation: Basic Mechanisms and Clinical Involvement, Sitges Barcelona 2015.



DR. JAUME COLL

Metge especialista en Neurologia per l'Hospital de la Santa Creu i de Sant Pau (Universitat de Barcelona). Becari entre 1984 i 1986 al Departament de Bioquímica i Biologia Molecular de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB), on va desenvolupar tècniques bioquímiques per al diagnòstic de les miopaties metabòliques i mitocondrials per primera vegada a Catalunya i Espanya. Doctorat per la UAB. Membre de l'equip de Neurologia de Germans Trias des del 1989. Cap de la Unitat de Neuromuscular, Proves funcionals i monitorització intraoperatòria. Professor associat de neurologia de la UAB i tutor del programa de formació de residents. Ha desenvolupat diversos projectes d'investigació sobre patologia neuromuscular i col·labora en diversos grups de recerca estatals. Ha estat director de diverses tesis doctorals i tesines i autor de més d'una quarantena d'articles i capítols de llibres. Ha estat vicepresident i president de la Societat Catalana de Neurologia entre 2003 i 2006.

La Marató

3

FUNDACIÓ LA MARATÓ DE TV3

Va ser creada el 1996 per la Corporació Catalana de Mitjans Audiovisuals amb la missió de fomentar

i promoure la recerca biomèdica d'excel·lència, així com la sensibilització social sobre les malalties que es tracten al programa televisiu la Marató de TV3, mitjançant campanyes de participació ciutadana i actes de difusió i educació. La Marató ha esdevingut un moviment humà excepcional, traduït en festa solidària arreu de Catalunya per a la sensibilització social i la recerca biomèdica de les malalties minoritàries. Enguany es vol reconèixer l'esforç en l'edició 2019 per donar visibilitat i conscienciar de les dificultats de viure amb una malaltia minoritària, així com l'esforç de traslladar la realització del programa a tot el territori. En paraules de Lluís Bernabé, director de La Fundació La Marató TV3, "Amb vosaltres, hem guanyat! Hem guanyat visibilitat per a les malalties minoritàries i un gran impuls per a la recerca científica d'excel·lència. El marcadore aconseguït, que creixerà amb els donatius que arribin fins al 31 de març, aviat es convertirà en avenços que milloraran l'esperança i la qualitat de vida de les persones que tenen una malaltia minoritària i la de les seves famílies. Ha estat una aventura emocionant que hem viscut tots junts"



29 FEBRER 2020
DIA MUNDIAL DE LES
MALALTIES MINORITÀRIES

RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS



5a EDICIÓ Dra. Teresa Pàmols, 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.



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

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

28 FEBRER 2020

SALA AUDITORI DE LA PEDRERA

C/ PASSEIG DE GRÀCIA, NÚM. 92, BARCELONA



09:30 RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL

Conductors de la jornada:

Elisabet Carnicé i Francesc Triola, periodistes.

10:00 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA

Hble. Sra. Alba Vergés, consellera de Salut de la Generalitat de Catalunya.

Representant del Comitè Orgnaitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

10:30 TESTIMONI A TRES VEUS

Sra. Alba Pascual, co-fundadora i presidenta de l'Associació Catalana CACNAIG.

Representant de l'associació Catalana Síndrome Ehlers-Danlos.

Sra. Cristina Arnau, co-fundadora i vicepresidenta de l'Associació Glut1.

PONÈNCIA INAUGURAL

Dr. Antoni Montserrat, active senior on Public Health for the European Commission, member of the Committe of the Luxembourgish National Plan for Rare Diseases.

11:00 SESSIÓ I: HORIZÓ 2020

Presenten i moderen la taula rodona:

Dr. Robert Fabregat, director general en recerca i innovació del departament de salut i **Dra. Núria Tarrats**, responsable de programes de recerca de DEBRA.

Developing advanced therapies for rare diseases: is this sustainable?

Dr. Diego Ardigo, R&D Rare Diseases Unit Head, Chiesi Farmaceutici SpA.

BIOCAT, Healthcare Programs

Dra. Cristina Nadal, directora Healthcare Programs, BIOCAT.

El repte de la recerca i la sostenibilitat de les noves teràpies.

Dra. Caridad Pontes, gerent d'Harmonització Terapèutica del CatSalut.

12:15 PAUSA / CAFÈ

12:45 SESSIÓ II: DE LA RECERCA AL PACIENT. IMMERSIÓ EN ELS CONFLICTES ÈTICS

Presenten i moderen la taula debat:

Elisabet Carnicé i Francesc Triola, periodistes i **Paco Barrios**, Associació Catalana Fibrosis Quística de Catalunya i membre de la CATFAC.

Participants de la taula debat:

Dr. Jordi Surrallés, director de la Fundació l'institut de Recerca de Sant Pau.

Dr. Màrius Morlans, vicepresident del Comitè de Bioètica de Catalunya (CBC).

Sra. Esther Sellés, directora general Fundació Catalana d'ELA Miquel Valls.

Dr. Jesús Quintero, metge adjunt de la Unitat Funcional d'Hepatology i Transplantament Hepàtica Pediàtric. Servei de Pediatria de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron de Barcelona.

13:45 CLOENDA

Cloenda i acte de lliurament de reconeixements:

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

14:30 ACTUACIÓ MUSICAL I LUNCH

Inscripcions gratuïtes

<http://bit.ly/2uZ9Lrk>

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

Salut/CatSalut

 Generalitat de Catalunya

 Generalitat de Catalunya
Consell consultiu de Pacients de Catalunya

COMISSIÓ ORGANITZADORA

 ACÀH
Associació Catalana d'Altares Hereditàries

 ASHCE
ASSOCIACIÓ ESPANOLA DE DEFICIT DE LIPASA ACIDA LIPOLITICA

 AE LALD
ASSOCIACION ESPAÑOLA DEFICIT DE LIPASA ACIDA LIPOLITICA

 FUNDACIÓN AHUCE
Changemakers Impedidos

 ASOCIACIÓN DE ARTERIOFIBROSIS
MÁS QUE CONSULTAS

 asdent
Yo, colaboro!!

 asGLUTciece
asociación de personas con una deficiencia de GLUT3

 EURORDIS
BASE EUROPEA DE ENFERMEDADES RARAS

 FECAMM

 feder

 fo Fibrosis Quística

 HIPERTENSIÓN PULMONAR

 santpau

Salut/Institut Català de la Salut

 MALALTIES MINORITÀRIES

PLATAFORMA MALALTIES MINORITÀRIES

 POMPE cure

AMB LA COL·LABORACIÓ

 ciberer
Centre de Recerca Biomèdica en malalties rars

 cnag
CENTRE NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

 nexx
NEXX

 29 Foundation
Twenty-nine

 CLÍNIC BARCELONA
Hospital Universitari

 Germans Trias i Pujol Hospital

 Hospital de Sant Pau

 Parc Taulí Sabadell
Hospital Universitari

 Vall d'Hebron
Hospital Universitari

 SJD
Hospital de Sant Joan de Déu

 IIBEC
Institute for Biomedical Research in Barcelona

 IDIBELL
Institut d'Investigacions Biomèdiques de Bellvitge

 Josep Carreras
Research Institute

 PEBC
Pediatric Endocrinology and Bone Center

 tan amigos
Asociación de pacientes con Fibrosis Quística

 UAB
Universitat Autònoma de Barcelona

 UNIVERSITAT DE BARCELONA

PATROCINADORS

 ACTELION

 ALEXION

 Boehringer Ingelheim

 Celgene

 Chiesi

 ESTEVE

 ferrer

 Intercept

 NOVARTIS

 Roche

 SANOFI GENZYME

 Takeda