

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



SANT PAU  
Recinte Modernista

**SALA FRANCESC CAMBÓ**  
C/ SANT ANTONI MARÍA CLARET, 167, BARCELONA

**26 FEBRER 2021**

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

DIVENDRES 26 FEBRER 2021

SALA FRANCESC CAMBÓ

C/ SANT ANTONI MARÍA CLARET, 167, BARCELONA



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

*Conductors de la jornada:*

**Sra. Elisabet Carnicé**, comunicadora audiovisual, presentadora de TV i dinamitzadora cultural.

## 10:00 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA

**Dra. Susan Webb**, presidenta de la Comissió Assessora en Malalties Minoritàries (CAMM), responsable d'adults d'Endo-ERN.

**Sr. Francesc Cayuela**, membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

## 10:30 TESTIMONI A TRES VEUS

**Sra. Montse Muxí**, testimoni d'Hiperplàsia Suprarenal Congènita.

**Sr. Juan Carlos Unzué**, testimoni d'ELA.

**Sr. Jordi Prats**, testimoni d'afectats sense diagnòstic.

## 10:45 PONÈNCIA INAUGURAL

**Sr. Yann Le Camm**, CEO EURORDIS.

## 11:00 SESSIÓ I: DESIGNACIÓ, RECERCA I ACCÈS.

*Presenten i moderen la taula:*

**Dr. Josep Torrent-Farnell**, professor de la Universitat Autònoma de Barcelona, president del Comitè Científic Assessor Extern CIBERER.

**Sra. Cristina Montané**, membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya, alumna acreditada Summer School Spanish Edition.

*Developing advanced therapies for rare diseases: is this sustainable?*

**Dra. Violeta Stoyanova-Beninska**, presidenta del Comitè de Medicaments Orfes de la EMA.

*CIBERER. Línes de recerca, reptes i resultats.*

**Dr. Pablo Lapunzina**, director científic del CIBERER, coordinador Institut de Genètica Mèdica i Molecular (INGEMM) del idiPaz.

*Debat.*

## 11:45 PAUSA

## 12:15 SESSIÓ II: CAL POSAR LÍMITS A LA GENÈTICA? IMMERSIÓ EN ELS CONFLICTES ÈTICS.

*Presenten i moderen la taula:*

**Dr. Jordi Surrallés**, director de l'Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

**Sra. Alba Jardiel**, vicepresidenta de l'Associació Petits Superherois, alumna acreditada Summer School Spanish Edition 2020.

*Cap a on va la genètica?*

**Dr. Salvador Macip**, professor del Departament de Biologia molecular i cel·lular de la Universitat de Leicester.

*Epigenètica en les malalties minoritàries: més enllà dels gens.*

**Dra. Maria Berdasco**, responsable del Grup de recerca en epigenètica de l'Institut d'Investigació contra la Leucèmia Josep Carreras.

*Debat.*

## 13:00 ACTUALITAT VACUNACIÓ



*Desenvolupament de la campanya de vacunació (COVID-19): prioritació i tipus de vacunes.*

**Dra. Carmen Cabezas**, sub-directora general de Promoció de la Salut, Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

## 13:20 CLOENDA

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

## 13:30 ACTUACIÓ MUSICAL

Halldor Mar, músic islandès, presentador del programa Katalonski de TV3.

*Inscripcions gratuïtes*

<http://bit.ly/Acte-Dia-Mundial-MM>

# 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 i poc freqüent, 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  
Consell consultiu de Pacients de Catalunya

## COMISSION ORGANITZADORA



## AMB LA COL·LABORACIÓ



## PATROCINADORS

