

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



RAREDISEASEDAY.ORG
29 FEBRER 2024



Inscripció gratuïta



BCN/29 FEBRER
2024



Recinte
Modernista

SALA FRANCESC CAMBÓ

C/ SANT ANTONI MARIA CLARET, 167, BARCELONA



PLATAFORMA
MALALTIES MINORITÀRIES

DE LA FUNDACIÓ DR. TORRENT-FARNELL

RECONeixEMENTS 17a 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 al **Sr. Ricard López**, al **Sr. Celestino Raya** i al **Sr. Pedro Gaona** 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.



SR. RICARD LÓPEZ

Ricard López Manzano (Catalunya, 1954) és fundador de diverses organitzacions per donar suport especialitzat a les persones sordcegues i a les seves famílies.

És president de l'Associació Catalana pro Persones amb Sordceguesa (APSOCECAT) des de la seva fundació l'any 1999, President de la *Federación Española de Sordoceguera* (FESOCE) des de la seva creació l'any 2008, membre del Consell d'Administració de *Deafblind International* (DbI) i de la *European Deafblind Network* (EdBN) des de l'any 2000, de la que va esdevenir President l'any 2011. Seguint amb el marc internacional, l'any 2011, també va ser nomenat President de la *World Confederation of Deafblind Parents* (WCPDB) i Representat del sector de la sordceguesa a la *European Platform of Deaffness, hard of Hearing and Deafblindness* (EPDHDB).

És pare de la Clara, que va néixer amb sordceguesa l'any 1991. Des d'aleshores, s'enfronta a dificultats com la manca d'informació i l'atenció específica i inespecífica de la Sordceguesa a Catalunya i Espanya. Ha creat un grup de pressió perquè aquesta discapacitat sigui degudament reconeguda i atesa pels governs i la societat, no només a Catalunya i Espanya, sinó també a Europa i Amèrica. Actualment, és un dels màxims experts en sordceguesa del món.

Professionalment, va treballar com a Cap de Sistemes d'Informació de Catalunya Caixa fins al 2011, fet que marca la seva visió tecnològica que aplica a tots els projectes que lidera.

Un dels seus èxits més importants va ser la seva participació en la reivindicació al Parlament Europeu que va portar al reconeixement de la Sordceguesa com a discapacitat específica l'any 2004. Del 2012 al 2014, va liderar un projecte finançat per la UE anomenat *Mapping Opportunities for Deafblind People across Europe*, amb la participació de 27 països europeus. El resultat va ser que a Europa hi havia uns 3 milions de persones sordcegues.

Actualment està treballant en la «Classificació Internacional del Funcionament (ICF) per a la sordceguesa», una classificació de l'OMS. Això podria beneficiar les persones sordcegues no només millorant el seu tractament, planificació i seguiment de la seva evolució, sinó augmentant la consciència d'aquesta discapacitat a la comunitat mèdica d'arreu del món.

Per a més informació, visiteu i <https://www.apsocecat.org/>

RECONeixEMENTS 17a EDICIó

DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITàRIES A CATALUNYA



SR. CELESTINO RAYA I SR. PEDRO GAONA

Figures clau en la lluita per la Fibrosi Quística (FQ) a Catalunya i Espanya. Van substituir al Sr. Jordi Esclusa, el fundador de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística el juny de 1988, i al llarg dels anys, han assumit diversos rols importants en l'organització, incloent-hi la presidència i la vicepresidència fins a l'Assemblea del

dia 4 de març del 2023. Després de cedir aquesta posició, han continuat com a membres vocals de la Junta Directiva, mantenint-se actius i compromesos amb la causa.

La seva història personal també està estretament lligada a la causa de la FQ, ja que el fill del Celestino, David, afectat per aquesta malaltia, va morir a l'abril de 2010. Malgrat aquesta pèrdua, Celestino ha continuat liderant l'associació amb determinació i compromís.

Durant els 29 anys que han presidit l'Associació Catalana de Fibrosi Quística, Celestino i Pedro han aconseguit importants assoliments a nivell local i nacional. El seu compromís, humanitat, dedicació i tenacitat han estat fonamentals per aconseguir aquests èxits. Han establert relacions significatives amb els afectats de FQ, les seves famílies, el personal sanitari, els investigadors i les autoritats, creant una xarxa de suport essencial per a la comunitat. En 1995 es posa en marxa el programa de Cooperació Internacional i des de llavors es col·labora amb països sud-americans, com Cuba o Nicaragua, amb formació als metges, enviaments de medicació i equips mèdics.

Una de les seves grans contribucions ha estat la creació de Unitats multidisciplinàries especialitzades en FQ en diversos hospitals de referència, millorant així l'assistència als pacients. A més, han estat defensors ferotges de la recerca biomèdica, col·laborant amb institucions com l'Institut de Recerca Biomèdica de Bellvitge i l'Institut de Bioenginyeria de Catalunya.

També han estat defensors dels drets dels pacients amb FQ, lluitant per millorar la seva qualitat de vida i garantir-los l'accessibilitat als tractaments i a les prestacions socials que necessiten, incloent-hi la facilitació de viatjar amb avió sense restriccions. Durant la pandèmia de COVID-19, han estat impulsors de la Telemedicina per garantir l'assistència als pacients afectats de FQ i als pacients trasplantats.

En resum, Celestino Raya Rivas i Pedro Gaona Sorando han dedicat la seva vida a la lluita contra la FQ, demostrant un compromís inquebrantable i una passió incansable per millorar la qualitat de vida de les persones afectades per aquesta malaltia.

Per a més informació, visiteu <https://fibrosiquistica.org/ca/>

ACTE HONORÍFIC EN MEMÒRIA AL DR. JOSEP TORRENT-FARNELL



DR. JOSEP TORRENT FARNELL

Doctor en Medicina i Cirurgia i llicenciat en Farmàcia, especialista en Medicina Interna i en Farmacologia Clínica. Ha estat Professor Titular del Departament de Farmacologia Clínica i Terapèutica de la Universitat Autònoma de Barcelona i el president del *Comité Científico Externo* del CIBERER *Enfermedades Raras* des de 2009. Ha estat fundador i director de l'Àrea del Medicament del CatSalut de la Generalitat de Catalunya (2016-2019), primer president electe del *Comité de Medicamentos Huérfanos* (2000-2007) i membre del *Comité d'Assessorament Científic* de l'EMA (2000-2016).

Seguint el marc internacional, ha estat membre de *Rare Diseases Task Force DGSanco* i president del *Therapies Scientific Committee del International Rare Diseases Research Consortium* (IRDIRC) (2011-2016). Expert i col·laborador d'EURORDIS en programes de recerca, i impulsor del programa d'apoderament per a *Patient Advocates EURORDIS Summer School* (2008-2019), en el programa EUPATI (2014-2016), i posterior adaptació a l'edició espanyola del *Summer School Spanish Edition* per a *Patient Advocates* d'Espanya i Iberoamèrica.

En l'àmbit estatal ha participat com a expert en la *Estrategia Nacional de Enfermedades Raras* (2007-2012) del *Ministerio de Sanidad*. Impulsor i membre de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM) (2008-2017) i president del Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat, del Servei Català de la Salut (2010-2016).

En el marc de la Farmacologia ha participat com a expert del *Conseil Scientifique de l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des Produits de Santé de França* (2009-2016), membre del Comitè Deontològic de Farmaindustria (2002-2017), coordinador per a la creació i primer director executiu de la *Agencia Española del Medicamento* (AEMPS) del *Ministerio de Sanidad y Consumo* (1998-2000). També ha estat director del sector de medicaments innovadors de l'EMA (1994-1998).

El 1980 va crear la primera unitat de Fase I d'assaigs clínics a Espanya dins de la primera unitat de farmacologia clínica de Catalunya creada pel Prof. Jané. La Marató de TV3 de Catalunya ha estat un dels grans impulsors per a la visualització de Malalties Minoritàries a Catalunya i el Dr. Torrent ha estat president del Comitè Científic en l'edició de 2009 i membre del Comitè a La Marató TV3 de 2019. També ha estat President del Comitè Científic del telemarató «*Todos Somos Raros Todos Somos Únicos*» de TVE el 2014. Ha estat membre del comitè de Malalties Minoritàries de la fundació Merck Salut (2011-2020) i President del Comitè dels premis AELMHU (2017-2018).

Ha estat reconegut; el 2005 va rebre la Distinció Internacional de la *National Organization for Rare Disorders* (NORD; 2005), el 2009 la *Encomienda de la Orden Civil del Ministerio Sanidad*, el 2011 el *Premio Especial FEDER a la dedicación a las personas con Enfermedades Raras (ER)*, el 2015 la *Distinción especial al Liderazgo en ER en Europa* per EURORDIS i el 2023 li van atorgar un reconeixement pel seu compromís i lideratge en les Malalties Minoritàries, pel comitè organitzador del Dia Mundial de les MM a Catalunya i per impulsar projectes en recerca, atenció clínica i l'apoderament dels pacients.

RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS



2012

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.



2013

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.



2014

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.



2015

8a EDICIÓ: **Dr. Jaume Colomer i Oferil, Sr. Josep Cuní Llaudet i l'equip multidisciplinari de la Unitat d'Atenció a persones amb trastorns cognitius conductuals de base genètica de l'Hospital Universitari Parc Taulí de Sabadell.**



2016

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.**



2017

10a EDICIÓ: **Dra. Montserrat Bosque García, Dr. Miquel Vilardell Tarrés i Dr. Guillem Pintos Morell.**

RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS



2018

11a EDICIÓ: Dra. Isabel Illa Sendra, Dra. Anna Febrer Rotger i Dr. Joan J. Ortega Aramburu.



2019

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



2020

13a EDICIÓ: Dra. Montserrat Milà, 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.



2021

14a EDICIÓ: A tots els professionals mèdics i persones que sense ànim de lucre han col·laborat per superar la pandèmia de la COVID-19.



2022

15a EDICIÓ: Dra. Susan Webb, Sra. María Ramos i Sr. Juan Carlos Unzué, per la seva contribució a difondre, conscienciar de l'ELA i de les malalties minoritàries en general.



2023

16a EDICIÓ: Dra. Pilar Magrinyà i Rull, Dr. Marius Morlans, Sr. Antoni Montserrat Moliner i Dr. Torrent-farnell, per la seva contribució a difondre, conscienciar i impulsar polítiques per millorar la recerca, la regulació i l'assistència en malalties minoritàries.

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

PROGRAMA BARCELONA **DIJOUS 29 FEBRER 2024**

09:00 RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL

Condueix la Jornada: Sr. Albert Niell

09:30 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA

10:00 TESTIMONI A TRES VEUS

Sra. Pilar Duque, representant de pacient. La capa del superheroï, associació compromesa amb els drets dels infants amb discapacitat, impuls d'una societat més inclusiva i l'apoderament de les seves famílies.

Sra. Marta Morató, testimoni de Distònia i Lupus, Membre del Comitè organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

Sra. Alba Parejo, testimoni de Nevus congènit melanòcit gegant.

10:30 PONÈNCIA INAUGURAL: PRESENTACIÓ FUNDACIÓ DR. JOSEP TORRENT-FARNELL I PRESENTACIÓ PROJECTE INTEL·LIGÈNCIA ARTIFICIAL

11:00 SESSIÓ I. Taula DEBAT: ACCÉS AL MEDICAMENT AMB L'ASSESSORIA I AVANTATGES DE LA DESIGNACIÓ ORFE

12:00 PAUSA/CAFÈ

12:30 SESSIÓ II. Taula DEBAT: L'EXPLORACIÓ DEL GENOMA HUMÀ I EL SEU IMPACTE TRANS- FORMADOR EN LES MALALTIES MINORITÀRIES

Presenta i modera la taula: Dra. Núria Tarrats, investigadora l'Associació DEBRA i membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya.

Dra. Teresa Pàmols, Comissió d'ètica de la AEGH (Asociación Española de Genética Humana), Secció d'Errors Congènits del Metabolisme-IBC. Servei de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona (jubilada).

Dr. Ignacio Blanco, coordinador del Programa d'Assessorament i Genètica Clínica, Hospital Germans Trias i Pujol (Can Ruti), Gerència Territorial de l'Àrea Metropolitana Nord de l'Institut Català de la Salut.

13:30 CLOENDA I ACTE DE LLIURAMENT DE RECONeixEMENTS

Acte Homenatge a la trajectòria i aportacions del Dr. Josep Torrent-Farnell durant les diferents legislatures.

14:00 ACTUACIÓ CLOENDA

14:15 REFRIGERI

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.
- > SON GREUS I CRÒNIQUES

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 LA COL·LABORACIÓ DE LA COMISSIÓ ORGANITZADORA



Inscripcions gratuïtes