

# MALALTIES MINORITÀRIES

## Més enllà de la pell

JORNADA  
FORMATIVA

25 DE NOVEMBRE 2024

La necessitat del treball en xarxa



Inscripció gratuïta:  
<https://bit.ly/mesenlladelapell>

**Sala Francesc Cambó**  
Recinte Modernista Sant Pau  
C/ Sant Antoni Maria Claret 167, Barcelona

# MALALTIES MINORITÀRIES, **Més enllà de la pell**

## La necessitat del treball en xarxa

## PROGRAMACIÓ

### 25 DE NOVEMBRE DE 2024

#### 9:30 h TAULA INSTITUCIONAL

**Dr. Rafael Ruíz**, subdirector general de coordinació de la Secretaria d'Atenció Sanitària i Participació, Departament de Salut.

**Sra. Montserrat Ginés**, vicepresidenta d'Acció Psoriasi.

**Sr. José María Soria**, president de la Asociación Española de Ictiosis.

**Dra. Núria Tarrats**, responsable d'investigació a DEBRA.

**Infer. Raquel Valiente**, presidenta de la Asociación Nacional de Miopatías.

**Sra. Iolanda Arbiol**, directora de la Fundació Dr. Torrent-Farnell.

#### 9:50 h TESTIMONIS EN PRIMERA PERSONA

#### 10:10 h DEL REpte DEL DIAGNÒSTIC, A LA RECERCA D'UNA CURA O MILLORA.

*Presenten i moderen:*

**Dra. Núria Tarrats**, responsable d'investigació a DEBRA.

**Sra. Montserrat Ginés**, vicepresidenta d'Acció Psoriasi.

*A la taula:*

**Dr. Josep Riera**, coordinador d'ERN-SKIN, servei de dermatologia de l'Hospital Clínic de Barcelona.

**Dra. Anna López**, servei de dermatologia de l'Hospital de Sant Pau.

**Dra. Susanna Boronat**, directora pediatria, Hospital de Sant Pau.

**Dr. Albert Selva**, unitat de Malalties Autoimmunes Sistèmiques. Servei de Medicina Interna, Hospital Vall d'Hebron.

#### 12:00 h NETWORKING COFFEE



# MALALTIES MINORITÀRIES, **Més enllà de la pell**

## La necessitat del treball en xarxa

### **12:30 h** LA NECESSITAT DE TREBALL EN XARXA I DE FORMA MULTIDISCIPLINAR

*Presenten i moderen:*

**Dra. Eulalia Baselga**, cap de Servei de Dermatologia. Coordinadora de la unitat multidisciplinari de malformacions i tumors vasculars, Hospital Sant Joan de Déu.

**Infer. Raquel Valiente**, presidenta de la Asociación Nacional de Miopatías.

*A la taula:*

**Dra. Clara Serra**, presidenta de la Societat Europea d'Assessorament Genètic, de l'Hospital de Sant Pau.

**Infer. Sonia Ehrenberg Archs**, infermera pediàtrica del servei de dermatologia, de l'Hospital Sant Joan de Déu.

**Sra. Victòria Mir**, coordinadora de treball social i direcció de cures de l'Institut Català de la Salut.

**Dra. Maria Queralt Gorgas**, cap de Farmàcia Hospitalària de l'Hospital Universitari Valle Hebron.

**Sra. Nora García**, psicòloga de l'Associació DEBRA piel de mariposa.

*Aportacions Fila 0 nutricionista, oftalmologia, rehabilitació*

*Torn de preguntes*

### **14:30 h** CLOENDA

## 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

## LES MALALTIES MINORITÀRIES DERMATOLÒGIQUES

### EPIDERMIOLOSI BULLOSA

La Epidermòlisi bullosa (EB) és una malaltia minoritària, genètica i actualment sense cura. La característica principal és una extrema fragilitat de la pell i les mucoses. La pell té diferents capes unides entre elles per unes proteïnes que actuen com un adhesiu fent que la pell sigui resistent y elàstica. Les persones amb EB no els funcionen bé aquestes proteïnes i els apareixen ampolles pel més mínim contacte o traumatisme, o fins i tot de manera espontànea. Accions de la vida cotidiana com caminar o menjar poden ser extremadament doloroses. És una malaltia complexa ja que existeixen 4 tipus de EB amb més de 30 subtipus, i s'han descrit 16 gens causants d'aquesta malaltia. És crònica i degenerativa amb manifestacions secundàries que requereixen d'una atenció multidisciplinària.

### ICTIOSI

Trastorn genètic caracteritzat per la producció de suor amb un alt contingut en sals i de secrecions mucoses amb una viscositat anormal. S'estima una prevalença de 1/250.000-350.000 individus. És una malaltia crònica i generalment progressiva, que apareix durant la infància o, més rarament, en el nounat.

### PSORIASI PUSTULOSA GENERALITZADA

La Psoriasi pustulosa generalitzada (GPP) és una malaltia inflamatòria greu de la pell que pot arribar a ser mortal i que es caracteritza per episodis recorrents de febre alta, fatiga, erupcions cutànies eritematoses episòdiques amb formació de pústules cutànies estèrils en diverses parts del cos, i leucocitosis neutròfiles.

### DERMATOMIOSITIS JUVENIL

És una forma de Dermatomiositis (DM) d'inici precoç, una miopatia inflamatòria sistèmica i autoimmune amb vasculopatia, caracteritzada per feblesa muscular proximal i simètrica, lesions cutànies indicatives i manifestacions sistèmiques. La vasculopatia afecta a la pell, al múscul (principalment en la zona perifascicular) i, a vegades, al teixit intestinal.

### ESCLEROSI TUBEROSA

Trastorn neurocutani poc freqüent, caracteritzat pel desenvolupament d'hamartomes multiorgànics que afecten principalment la pell, el sistema nerviós central, els ronyons, els pulmons i el cor. Els primers signes cutanis inclouen màcules hipomelanòtiques en la infància, que evolucionen cap a angiofibromes facials i altres lesions dèrmicas en l'adolescència. A nivell neurològic, l'afectació cerebral es manifesta amb displàsies corticals i un risc elevat d'epilèpsia (85% dels casos). Els angiomiolipomes renals, freqüents en aquests pacients, poden provocar dolor, hematúria i insuficiència renal progressiva. L'atenció mèdica interdisciplinària és essencial.



## XARXES EUROPEES DE REFERÈNCIA (ERN-SKIN)

La xarxa ERN-Skin va néixer com una acció conjunta de 3 grups de treball de l'EADV i la xarxa FRT de Malalties Minoritàries de la Pell, activa des de fa més de 10 anys. Aprovat pels Estats Membres, l'ERN-Skin va començar la seva trajectòria el 9 de març de 2017 juntament amb altres 23 ERNs.

Aquesta xarxa engloba malalties minoritàries, complexes i no diagnosticades de la pell en infants i adults. Moltes d'aquestes malalties tenen un pronòstic greu a causa de la implicació cutània o mucosa, el risc de càncer o la seva afectació multisistèmica.

Les malalties minoritàries de la pell, amb més de 600 condicions, són diverses i tenen en comú factors com: dificultat del diagnòstic o diagnòstics erronis, falta de coneixement en el maneig de símptomes cutanis, poca formació dels equips socio-sanitaris, baixa inclusió de les persones afectes i tractaments immunosupressors amb múltiples comorbiditats, que afecten directament a la qualitat de vida de les persones que conviuen amb aquestes malalties.

## COL-LABORA



## PATROCINA

