

# JORNADA CON MOTIVO DEL **DÍA MUNDIAL** DE LAS **ENFERMEDADES MINORITARIAS** EN **CATALUÑA**



**RAREDISEASEDAY.ORG**  
**29 FEBRERO 2024**



Inscripción gratuita



**BCN/29** FEBRERO  
2024



RecInte  
Modernista

**SALA FRANCESC CAMBÓ**

C/ SANT ANTONI MARIA CLARET, 167, BARCELONA



PLATAFORMA  
MALALTIES MINORITÀRIES

DE LA FUNDACIÓ DR. TORRENT-FARNELL

# RECONOCIEMIENTOS 17ª EDICIÓN

## DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS EN CATALUÑA



La Comisión Gestora de esta celebración ha acordado otorgar este año un reconocimiento a la trayectoria y compromiso profesional a favor de las enfermedades minoritarias al **Sr. Ricard López**, al **Sr. Celestino Raya** y al **Sr. Pedro Gaona** por su contribución a difundir, concienciar y favorecer la investigación de estas enfermedades, y por su compromiso continuado con las enfermedades minoritarias, aportando un viento de esperanza para los afectados y sus familias.



### SR. RICARD LÓPEZ

Ricard López Manzano (Cataluña, 1954) es fundador de varias organizaciones para dar soporte especializado a las personas sordociegas y a sus familias.

Es presidente de la *Associació Catalana pro Persones amb Sordceguesa* (APSOCECAT) desde su fundación en 1999, Presidente de la Federación Española de Sordoceguera (FESOCE) desde su creación en 2008, miembro del Consejo de Administración de *Deafblind International* (DbI) y de la *European Deafblind Network* (EdBN) desde el año 2000, de la que fue Presidente en 2011. Siguiendo con el marco internacional, en 2011, también fue nombrado Presidente de la *World Confederation of Deafblind Parientes* (WCPDB) y Representante del sector de la sordoceguera en la *European Platform of Deafness, hard of Hearing and Deafblindness* (EPDHDB).

Es padre de la Clara, que nació con sordoceguera en 1991. Desde entonces, se enfrenta a dificultades como la falta de información y la atención específica e inespecífica de la Sordoceguera en Cataluña y España. Ha creado un grupo de presión para que esta discapacidad sea debidamente reconocida y atendida por los gobiernos y la sociedad, no solo en Cataluña y España, sino también en Europa y América. Actualmente, es uno de los máximos expertos en sordoceguera del mundo.

Profesionalmente, trabajó como Jefe de Sistemas de Información de *Catalunya Caixa* hasta el 2011, hecho que marca su visión tecnológica que aplica en todos los proyectos que lidera.

Uno de sus éxitos más importantes fue su participación en la reivindicación en el Parlamento Europeo que llevó al reconocimiento de la Sordoceguera como discapacidad específica en 2004. Del 2012 al 2014, lideró un proyecto financiado por la UE llamado *Mapping Opportunities for Deafblind People across Europe*, con la participación de 27 países europeos. El resultado fue que en Europa había unos 3 millones de personas sordociegas.

Actualmente está trabajando en la «Clasificación Internacional del Funcionamiento (ICF) para la sordoceguera», una clasificación de la OMS. Esto podría beneficiar a las personas sordociegas no solo mejorando su tratamiento, planificación y seguimiento de su evolución, sino aumentando la conciencia de esta discapacidad en la comunidad médica de todo el mundo.

Para mayor información, visitar la web: <https://www.apsocecat.org/>

# RECONOCIEMIENTOS 17ª EDICIÓN

## DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS EN CATALUÑA



### SR. CELESTINO RAYA Y SR. PEDRO GAONA

Figura clave en la lucha por la Fibrosis Quística (FQ) en Cataluña y España. Fue el fundador de la Asociación Catalana de Fibrosis Quística el junio de 1988, y a lo largo de los años, ha asumido varios roles importantes en la organización, incluyendo la presidencia hasta la Asamblea del día 4 de marzo del 2023. Después de ceder

esta posición, ha continuado como miembro vocal de la Junta Directiva, manteniéndose activo y comprometido con la causa.

Su historia personal también está estrechamente ligada a la causa de la FQ, ya que su hijo, David, afectado por esta enfermedad, murió en abril de 2010. A pesar de esta pérdida, Celestino ha continuado liderando la asociación con determinación y compromiso.

Durante los 29 años que ha presidido la Asociación Catalana de Fibrosis Quística, Celestino ha conseguido importantes logros a nivel local y nacional. Su compromiso, humanidad, dedicación y tenacidad han sido fundamentales para conseguir estos éxitos. Ha establecido relaciones significativas con los afectados de FQ, sus familias, el personal sanitario, los investigadores y las autoridades, creando una red de apoyo esencial para la comunidad. En 1995 se pone en marcha el programa de Cooperación Internacional y desde entonces se colabora con países sudamericanos, como Cuba o Nicaragua, con formación a los médicos, envíos de medicación y equipos médicos.

Una de sus grandes contribuciones ha sido la creación de Unidades multidisciplinarias especializadas FQ en varios hospitales de referencia, mejorando así la asistencia a los pacientes. Además, ha sido un defensor feroz de la investigación biomédica, colaborando con instituciones como el Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge y el Instituto de Bioingeniería de Cataluña.

Celestino también ha sido un defensor de los derechos de los pacientes con FQ, luchando para mejorar su calidad de vida y garantizarles la accesibilidad a los tratamientos y a las prestaciones sociales que necesitan, incluyendo la facilitación de viajar en avión sin restricciones. Durante la pandemia de COVID-19, ha sido un impulsor de la Telemedicina para garantizar la asistencia a los pacientes afectados de FQ y a los pacientes trasplantados.

En resumen, Celestino Raya Rivas ha dedicado su vida a la lucha contra la FQ, demostrando un compromiso inquebrantable y una pasión incansable para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por esta enfermedad.

Para mayor información, visitar: <https://fibrosiquistica.org/ca/>

# ACTO HONORÍFICO EN MEMORIA DEL DR. JOSEP TORRENT-FARNELL



## DR. JOSEP TORRENT-FARNELL

Doctor en Medicina y Cirugía y licenciado en Farmacia, especialista en Medicina Interna y en Farmacología Clínica. Ha sido profesor Titular del *Departament de Farmacologia Clínica i Terapèutica* de la Universitat Autònoma de Barcelona i el Presidente del Comité Científico Externo de CIBERER Enfermedades Raras desde 2009. Ha sido fundador y director del *Àrea del Medicament del CatSalut* de la Generalitat de Catalunya (2016-2019), primer presidente electo del Comité de Medicamentos Huérfanos (2000-2007) y miembro del Comité de Asesoría Científica de la EMA (2000-2016).

Siguiendo el marco internacional, ha sido Miembro de *Rare Diseases Task Force DGSanco* y presidente del *Therapies Scientific Committee del International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)* (2011-2016). Experto y colaborador de EURORDIS en programas de investigación, e impulsor del programa de empoderamiento para *Patient Advocates EURORDIS Summer School* (2008-2019), en el programa EUPATI (2014-2016), y posterior adaptación a la edición española del *Summer School Spanish Edition* para *Patient Advocates* de España e Iberoamérica.

En el ámbito estatal ha participado como experto en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras (2007-2012) del Ministerio de Sanidad. Impulsor y miembro de la *Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM)* (2008-2017) y presidente del *Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat, del Servei Català de la Salut* (2010-2016).

En el marco de la Farmacología ha participado como experto del *Conseil Scientifique de l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des Produits de Santé* de Francia (2009-2016), miembro del Comité Deontológico de Farmaindustria (2002-2017), coordinador para la creación y primer Director Ejecutivo de la Agencia Española del Medicamento (AEMPS) del Ministerio de Sanidad y Consumo (1998-2000). También ha sido director del sector de medicamentos innovadores de la EMA (1994-1998).

En 1980 creó la primera unidad de Fase I de ensayos clínicos en España dentro de la primera unidad de farmacología clínica de Cataluña creada por el Prof. Jané. *La Marató de TV3* de Cataluña ha sido uno de los grandes impulsores para la visualización de Enfermedades Minoritarias en Cataluña y el Dr. Torrent ha sido presidente del Comité Científico en la edición de 2009 y miembro del Comité en *La Marató TV3* de 2019. También ha sido Presidente del Comité Científico del telemaratón «Todos Somos Raros Todos Somos Únicos» de TVE en 2014. Ha sido miembro del comité de Enfermedades Raras de la fundación Merck Salud (2011-2020) y Presidente del Comité de los premios AELMHU (2017-2018).

Ha sido reconocido; en 2005 recibió la Distinción Internacional de la *National Organization for Rare Disorders (NORD; 2005)*, en 2009 la Encomienda de la Orden Civil del Ministerio Sanidad, en 2011 el Premio Especial FEDER a la dedicación a las personas con Enfermedades Raras (ER), en 2015 la Distinción especial al Liderazgo en ER en Europa por EURORDIS y en 2023 le otorgaron un reconocimiento por su compromiso y liderazgo en las *Malalties Minoritàries*, por el comité organizador del *Día Mundial de les MM a Catalunya* y por impulsar proyectos en investigación, atención clínica y el empoderamiento de los pacientes.



# RECONOCIMIENTOS ÚLTIMAS EDICIONES



**2012**

**5ª EDICIÓN:** Dra. Teresa Pàmols, Dra. Mercè Pineda y Marató de TV3 por su contribución a difundir, concienciar y favorecer la investigación en las enfermedades minoritarias.



**2013**

**6ª EDICIÓN:** Dra. Antonia Vilaseca, Dr. Josep Artigas y Nexe Fundació por su contribución a la atención global al niño con pluridiscapacidad ya sus familias.



**2014**

**7ª EDICIÓN:** Dr. Adolf Pou Serradell, Dr. Joan-Lluís Vives Corrons y Hospital Sant Joan de Déu por su contribución a la atención global al niño con pluridiscapacidad ya sus familias.



**2015**

**8ª EDICIÓN:** Dr. Jaume Colomer i Oferil, Sr. Josep Cuní Llaudet y al equipo multidisciplinar de la Unitat d'Atenció a persones amb trastorns cognitius conductuals de base genètica del Hospital Universitari Parc Taulí de Sabadell.



**2016**

**9ª EDICIÓN:** Dra. Teresa Casals Senenti, Dr. Norberto Ventura Gómez y Modelo de atención integral y multidisciplinar de la Unitat de Malalties Minoritàries del Hospital de la Vall d'Hebron.



**2017**

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

# RECONOCIMIENTOS ÚLTIMAS EDICIONES



## 2018

**11ª EDICIÓN:** Dra. Isabel Illa Sendra, Dra. Anna Febrer Rotger y Dr. Joan J. Ortega Aramburu.



## 2019

**12ª EDICIÓN:** Dr. Joan J. Guinovart, al Dr. Rosendo Ullot Font y a La Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus.



## 2020

**13ª EDICIÓN:** Dra. Montserrat Milà, Dr. Jaume Coll y a la Fundació La Marató de TV3, por su contribución a difundir, concienciar y favorecer la investigación en estas enfermedades



## 2021

**14ª EDICIÓN:** A todos los profesionales médicos y personas que sin ánimo de lucro han colaborado para superar la pandemia de la COVID-19.



## 2022

**15ª EDICIÓN:** Dra. Susan Webb, Sra. María Ramos y Sr. Juan Carlos Unzué, por su contribución a difundir, concienciar de la ELA y de las enfermedades minoritarias en general.



## 2023

**16ª EDICIÓN:** Dra. Pilar Magrinýà i Rull, Dr. Marius Morlans, Sr. Antoni Montserrat Moliner i Dr. Torrent-farnell, por su contribución a difundir, concienciar e impulsar políticas para mejorar la investigación, la regulación y la asistencia en enfermas minoritarias.

# JORNADA CON MOTIVO DEL **DÍA MUNDIAL** DE LAS **ENFERMEDADES MINORITARIAS** EN **CATALUÑA**

## **PROGRAMA BARCELONA** JUEVES 29 FEBRERO 2024

### **09:00 RECEPCIÓN DE LOS ASISTENTES Y ENTREGA DEL MATERIAL**

*Conduce la Jornada: Sr. Albert Niell*

### **09:30 BIENVENIDA Y PRESENTACIÓN DE LA JORNADA**

### **10:00 TESTIMONIO A TRES VOGES**

**Sra. Pilar Duque**, representante de pacient. La capa del superhéroe, asociación comprometida con los derechos de los niños con discapacidad, impulso de una sociedad más inclusiva y el apoderamiento de sus familias.

**Sra. Marta Morató**, testimonio de Distonía y Lupus, Miembro del Comité organizador del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias en Cataluña.

**Sra. Alba Parejo**, testimonio de Nevus congénito melanocito gigante.

### **10:30 PONENCIA INAUGURAL: PRESENTACIÓN FUNDACIÓN DR. JOSEP TORRENT-FARNELL Y PRESENTACIÓN PROYECTO INTELIGENCIA ARTIFICIAL**

### **11:00 SESIÓN I. MESA DEBATE: ACCESO AL MEDICAMENTO CON LA ASESORÍA Y VENTAJAS DE LA DESIGNACIÓN HUÉRFANO**

### **12:00 PAUSA/CAFÉ**

### **12:30 SESIÓN II. MESA DEBATE: LA EXPLORACIÓN DEL GENOMA HUMANO Y SU IMPACTO TRANSFORMADOR EN LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS**

*Presenta y modera la mesa: Dra. Núria Tarrats, investigadora de la Asociación DEBRA y miembro del Comité Organizador del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias en Cataluña.*

**Dra. Teresa Pàmols**, Comisión de ética de la AEGH (Asociación Española de Genética Humana), Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínic de Barcelona (jubilada).

**Dr. Ignacio Blanco**, coordinador del Programa de Asesoramiento y Genética Clínica, Hospital Germans Trias i Pujol (Can Ruti), Gerencia Territorial del Area Metropolitana Norte del Institut Català de la Salut.

### **13:30 CIERRE Y ACTO DE ENTREGA DE RECONOCIMIENTOS**

Acto Homenaje a la trayectoria y aportaciones del Dr. Josep Torrent-Farnell durante las diferentes legislaturas.

### **14:00 ACTUACIÓN CIERRE**

### **14:15 REFRIGERIO**

# LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS

- > HAY MÁS DE **7.000** ENFERMEDADES MINORITARIAS.
- > AFECTAN A **5** DE CADA **10.000** PERSONAS.
- > HAY **400.000** CATALANES AFECTADOS.
- > ALREDEDOR DEL **80%** SON DE ORIGEN GENÉTICO.
- > PUEDEN AFECTAR AL **3-4%** DE LOS NONATOS.
- > SON GRAVES Y CRÓNICAS.

**Una enfermedad minoritaria es una enfermedad grave y poco frecuente, que afecta a un número reducido de personas.** La existencia de tantas enfermedades, con pocos pacientes para cada una, las hacen poco conocidas también para los profesionales de la medicina. A menudo, el paciente y sus familias tienen que pasar por decenas de pruebas y visitar numerosos especialistas hasta tener un diagnóstico definitivo.

Generalmente implican varios órganos y afectan las capacidades físicas, habilidades mentales, y las calidades sensoriales y de comportamiento de los enfermos. Son enfermedades graves o muy graves, crónicas y generalmente degenerativas. A pesar de que en la mayoría de los casos no existe un tratamiento definitivo, sí que **se puede conseguir una mejora en la calidad y esperanza de vida de estos pacientes.**

CON LA COLABORACIÓN DE LA COMISIÓN ORGANIZADORA



Inscripciones gratuitas