

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



18ª Edición

28 FEB 2025
#JuntosMásFuertes



Inscripción gratuita:
bit.ly/JornadaDMMM2025



SALA FRANCESC CAMBÓ
Recinto Modernista Sant Pau
C/ Sant Antoni Maria Claret 167, Barcelona

RECONOCIMIENTOS

18ª EDICIÓN DEL 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 a la Dra. Antònia Ribes i Rubió, al Dr. Antonio Roman Broto y a la Dra. Josefa Rivera Luján 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.



Dra. Antonia Ribes i Rubió

Doctora en Ciencias Químicas y especialista en Bioquímica Clínica. Su trayectoria asistencial y de investigación se ha centrado fundamentalmente en el campo de enfermedades metabólicas hereditarias (MMH).

Ha sido jefe de la Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Hospital Clínic de Barcelona, así como jefe del grupo de investigación del IDIBAPS. También ha liderado la Unidad 737 del CIBERER, formando parte de su comité de dirección durante seis años.

Ha sido miembro del comité ejecutivo de la SSIEM (Sociedad Europea para el Estudio de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias) y es miembro fundadora de la Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM).

En el ámbito académico y científico, ha publicado alrededor de 250 artículos indexados, participando en obras de referencia como el Farreras-Rozman de Medicina Interna y el Physician's Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases. Ha sido investigadora principal o colaboradora en 24 proyectos y redes de investigación españoles y europeos, dirigiendo 18 tesis doctorales y trabajos de master.

Ha liderado la identificación de nuevas MMH, incluyendo las correspondientes a los genes NFU1 y LIPT1. Junto con el dr. Campistol del Hospital Sant Joan de Déu, fue co-presidenta del Congreso Mundial ICIEM 2013 celebrado en Barcelona.

Ha recibido premios a la mejor comunicación oral en congresos internacionales como el SSIEM y el ICIEM, y formó parte del equipo que en 1996 recibió el Premio Reina Sofía. Es académica correspondiente de la Real Academia de Farmacia de Cataluña y ha participado como profesora en varios másteres de la UB y la UAB.

Actualmente, es Investigadora Emérita del IDIBAPS.

RECONOCIMIENTOS

18ª EDICIÓN DEL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS EN CATALUÑA



Dr. Antonio Roman Broto

Neumólogo especializado en enfermedades pulmonares avanzadas y trasplante pulmonar. Experto en patología vascular pulmonar y enfermedades quísticas.

Licenciado en Medicina por la UAB, realizó la residencia en Neumología en el Hospital Vall d'Hebron, donde impulsó el Programa de Trasplante Pulmonar bajo la dirección del dr. Ferran Morell. Este programa, pionero en España y referente internacional, da cobertura a una población de 10 millones de personas.

Ha desarrollado una actividad destacada en patología vascular pulmonar y enfermedades quísticas, con Vall d'Hebron reconocido como uno de los dos centros expertos en hipertensión pulmonar por el CatSalut y como clínica LAM internacional por la LAM Foundation.

De 2019 a enero de 2024, ocupó el cargo de director asistencial del Hospital Universitari Vall d'Hebron, compatibilizando esta responsabilidad con la coordinación médica del Programa de Trasplante Pulmonar de Adultos.

Profesor asociado de Medicina, ha impartido formación de pregrado y numerosos cursos de posgrado en trasplante y enfermedades pulmonares avanzadas. Su investigación se ha centrado en estos campos, con múltiples publicaciones en revistas de referencia, captación de financiación competitiva y liderazgo de un grupo de investigación en el Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR).



Dra. Josefa Rivera Luján

La Dra. Josefa Rivera Luján es pediatra y académica con una trayectoria consolidada en el ámbito de la pediatría en España. Ha formado parte del Departamento de Pediatría, Obstetricia y Ginecología, y Medicina Preventiva de la Universidad Autónoma de Barcelona, así como de la Unidad Docente del Parc Taulí, donde fue responsable de la asignatura de Pediatría hasta 2020.

A lo largo de su carrera, ha desempeñado un papel clave en diversas instituciones pediátricas. Ha sido tesorera y presidenta del Comité Científico y de Congresos de la Asociación Española de Pediatría (AEP), contribuyendo activamente a la gestión y desarrollo científico de la entidad.

Comprometida con la mejora de la atención pediátrica, ha participado en la elaboración del Libro Blanco de las ACES Pediátricas, un documento de referencia en la organización asistencial de esta especialidad. Además, ha colaborado en proyectos de investigación y publicaciones científicas, aportando conocimiento en su campo de expertise.

Su liderazgo en el ámbito hospitalario la ha convertido en una pieza clave en el desarrollo del modelo de atención a las Enfermedades Minoritarias. Como responsable de Pediatría y del área maternoinfantil del Parc Taulí, ha trabajado para integrar las necesidades de los pacientes y sus familias en la toma de decisiones sanitarias. Desde 2017, es miembro de la Comisión Asesora de Enfermedades Minoritarias de CatSalut, y desde 2019, coordina la Unidad de Enfermedades Minoritarias del Parc Taulí, impulsando una atención más especializada y cercana a los pacientes.

RECONOCIMIENTOS DE LAS ANTERIORES EDICIONES

2012-2024



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.



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.

RECONOCIMIENTOS DE LAS ANTERIORES EDICIONES

2012-2024



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 Magrinyà i Rull, Dr. Marius Morlans, Sr. Antoni Montserrat Moliner y **Dr. Torrent-Farnell** por su labor en la difusión, concienciación e impulso de políticas para mejorar la investigación, regulación y asistencia en enfermedades minoritarias.



2024 17A edición:

Ricard López Manzano, por su lucha en favor de las personas sordociegas, **Sr. Celestino Raya** y **Sr. Pedro Gaona** por su lucha en favor de las personas con fibrosis quística y **Acto honorífico en memoria al Dr. Josep Torrent-Farnell**.

28 FEB 2025
#JuntosMásFuertes



Visítanos:
bit.ly/WebFundacioJTF

PROGRAMA

VIERNES 28 DE FEBRERO DE 2025

09:00 RECEPCIÓN DE LOS ASISTENTES Y ENTREGA DEL MATERIAL

Conduce la jornada:

Sra. Elisabet Carnicé i Domper, comunicadora audiovisual.

09:30 BIENVENIDA Y PRESENTACIÓN DE LA JORNADA

Dra. Gloria Gálvez, Secretaria de Atención Sanitaria y Participación, Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

Sra. Cristina Montané, vicepresidenta del Consell Consultiu de Pacients.

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

10:00 TESTIMONIOS EN PRIMERA PERSONA

Sra. Alba Jardiel, madre Aleix, presidenta de la asociación Petits Superherois.

Sra. Mari Guerrero, socia de honor de AELAM.

Sra. Rosa Alarcón, Presidenta de la Asociación Catalana de distonía.

10:20 LA IA COMO HERRAMIENTA PARA LA HUMANIZACIÓN DEL SISTEMA

Sr. Julián Isla, Data and Artificial Intelligence Resource Manager en Microsoft España y Presidente de Foundation29.

10:50 DEL ADIÓS, AL BIENVENIDO, CLAVES PARA UNA TRANSICIÓN EXITOSA EN ENFERMEDADES MINORITARIAS

Presentan y moderan:

Sr. Joan Carles Castillo, secretario de la fundació La Nineta dels Ulls y el Sr. Ricard López, fundador y presidente de PSOCECAT. Miembros del Comité Organizador del Día Mundial.

Dr. Víctor Manuel Martínez, Coordinador de la Unitat de Malalties Minoritàries del Hospital Parc Taulí.

Infer. Meritxell Sariol, infermera Gestora de Casos de Malalties Minoritàries i Metabòliques Hereditàries, Hospital Vall d'Hebron.

Dra. Alba Sierra-Marcos, coordinadora de la Unidad de Epilepsia-Sección adultos, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

PROGRAMA

VIERNES 28 DE FEBRERO DE 2025

11:30 PAUSA/CAFÉ

**12:00 INTELIGENCIA ARTIFICIAL Y ENFERMEDADES MINORITARIAS:
UN PUENTE ENTRE PROFESIONALES, INVESTIGACIÓN Y PACIENTES**

Presentan y moderan:

Sra. Eva Collado, vicepresidenta y ePAG de ANSEDH y el Sr. Manuel Murillo, fundador de Empathy Patient. Miembros del Comité Organizador del Día Mundial.

Sr. Julián Isla, Data and Artificial Intelligence Resource Manager en Microsoft España y Presidente de Foundation29.

Dr. Pablo Hernando, Vicepresidente del Comité de Bioética de Cataluña.

**13:00 HTA. Y LA PARTICIPACIÓN DE LOS PACIENTES:
DEL OBSERVADOR AL ACTOR CLAVE**

Presentan y moderan:

Sra. Cristina Montané, vicepresidenta del Consejo Consultivo de Pacientes de Cataluña y Sr. Paco García Barrios, presidente de la Asociación Catalana de Fibrosis Quística. Miembros del Comité Organizador del Día Mundial.

Dr. David Elvira, responsable de Global Corporate Public Policy en el laboratorio Sanofi.

Dr. Antoni Vallano, coordinador del Programa de Harmonización Farmacoterapéutica, División de Uso Racional del Medicamento, Área del Medicamento, Servei Català de la Salut.

14:00 CLAUSURA Y ACTO DE ENTREGA DE RECONOCIMIENTOS

14:30 ACTUACIÓN DE CLAUSURA

Beni & Diego, Hotel Cochambre.

14:45 REFRIGERIO

LAS ENFERMEDADES MINORITÁRIAS

- › 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 DE LA COMISIÓN ORGANITZADORA:



CON EL APOYO DE:

