

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



18A Edició

28 FEB 2025
#JuntsFemPinya



Inscripció gratuïta:
bit.ly/JornadaDMMM2025



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

RECONeixEMENTS 18^a 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 a la Dra. Antònia Ribes i Rubió, al Dr. Antonio Roman Broto i a la Dra. Josefa Rivera Luján 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.



Dra. Antònia Ribes i Rubió

Doctora en Ciències Químiques i especialista en Bioquímica Clínica. La seva trajectòria assistencial i de recerca s'ha centrat fonamentalment en el camp de les malalties metabòliques hereditàries (MMH).

Ha estat cap de la Secció d'Errors Congènits del Metabolisme-IBC del Servei de Bioquímica i Genètica Molecular de l'Hospital Clínic de Barcelona, així com cap del grup de recerca de l'IDIBAPS. També ha liderat la Unitat 737 del CIBERER, formant part del seu comitè de direcció durant sis anys.

Ha estat membre del comitè executiu de la SSIEM (Societat Europea per a l'Estudi de les Malalties Metabòliques Hereditàries) i és membre fundadora de l'Associació Espanyola d'Errors Congènits del Metabolisme (AECOM).

En l'àmbit acadèmic i científic, ha publicat al voltant de 250 articles indexats, participant en obres de referència com el Farreras-Rozman de Medicina Interna i el Physician's Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases. Ha estat investigadora principal o col·laboradora en 24 projectes i xarxes de recerca espanyols i europeus, dirigint 18 tesis doctorals i treballs de màster.

Ha liderat la identificació de noves MMH, incloent les corresponents als gens NFU1 i LIPT1. Juntament amb el Dr. Campistol de l'Hospital Sant Joan de Déu, va ser co-presidenta del Congrés Mundial ICIEM 2013 celebrat a Barcelona.

Ha rebut premis a la millor comunicació oral en congressos internacionals com el SSIEM i l'ICIEM, i va formar part de l'equip que el 1996 va rebre el Premi Reina Sofia. És acadèmica corresponent de la Reial Acadèmia de Farmàcia de Catalunya i ha participat com a professora en diversos màsters de la UB i la UAB.

Actualment, és Investigadora Emèrita de l'IDIBAPS.

RECONeixEMENTS 18^a EDICIÓ

DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES A CATALUNYA



Dr. Antonio Roman Broto

Pneumòleg especialitzat en malalties pulmonars avançades i trasplantament pulmonar. Expert en patologia vascular pulmonar i malalties quístiques.

Llicenciat en Medicina per la UAB, va realitzar la residència en Pneumologia a l'Hospital Vall d'Hebron, on va impulsar el Programa de Trasplantament Pulmonar sota la direcció del Dr. Ferran Morell. Aquest programa, pioner a Espanya i referent internacional, dona cobertura a una població de 10 milions de persones.

Ha desenvolupat una activitat destacada en patologia vascular pulmonar i malalties quístiques, amb Vall d'Hebron reconegut com un dels dos centres experts en hipertensió pulmonar pel CatSalut i com a clínica LAM internacional per la LAM Foundation.

Del 2019 al gener del 2024, va ocupar el càrrec de director assistencial de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron, compatibilitzant aquesta responsabilitat amb la coordinació mèdica del Programa de Trasplantament Pulmonar d'Adults.

Professor associat de Medicina, ha impartit formació de pregrau i nombrosos cursos de postgrau en trasplantament i malalties pulmonars avançades. La seva recerca s'ha centrat en aquests camps, amb múltiples publicacions en revistes de referència, captació de finançament competitiu i lideratge d'un grup de recerca al Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR).



Dra. Josefa Rivera Luján

La Dra. Josefa Rivera Luján és pediatra i acadèmica amb una trajectòria consolidada en l'àmbit de la pediatria a Espanya. Ha format part del Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia, i Medicina Preventiva de la Universitat Autònoma de Barcelona, així com de la Unitat Docent del Parc Taulí, on va ser responsable de l'assignatura de Pediatria fins al 2020.

Al llarg de la seva carrera, ha exercit un paper clau en diverses institucions pediàtriques. Ha estat tesorera i presidenta del Comitè Científic i de Congressos de l'Associació Espanyola de Pediatria (AEP), contribuint activament a la gestió i desenvolupament científic de l'entitat.

Compromesa amb la millora de l'atenció pediàtrica, ha participat en l'elaboració del *Llibre Blanc de les ACES Pediàtriques*, un document de referència en l'organització assistencial d'aquesta especialitat. A més, ha col·laborat en projectes de recerca i publicacions científiques, aportant coneixement en el seu camp d'expertesa.

El seu lideratge en l'àmbit hospitalari l'ha portat a ser una peça clau en el desenvolupament del model d'atenció a les Malalties Minoritàries. Com a responsable de Pediatria i de l'àrea maternoinfantil del Parc Taulí, ha treballat per integrar les necessitats dels pacients i les seves famílies en la presa de decisions sanitàries. Des del 2017, és membre de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries de CatSalut, i des del 2019, coordina la Unitat de Malalties Minoritàries del Parc Taulí, impulsant una atenció més especialitzada i propera als pacients.

RECONeixEMENTS ANTERIORs EDICIóNS

2012-2024



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 Nexe 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 multidisciplinar 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.



2018 11A edició:

Dra. Isabel Illa Sendra, Dra. Anna Febrer Rotger i Dr. Joan J. Ortega Aramburu.



2019 12A edició:

Dr. Joan J. Guinovart, Dr. Rosendo Ullot Font i La Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus.

RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS

2012-2024



2020 13A edició:

Dra. Montserrat Milà, Dr. Jaume Coll i 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.



2024 17A edició:

Ricard López Manzano, per la seva lluita a favor de les persones amb sordceguesa **Sr. Celestino Raya i Sr. Pedro Gaona** per la seva lluita a favor de les persones amb fibrosi quística i **Acte honorífic en memòria al Dr. Josep Torrent-Farnell.**

28 FEB 2025
#JuntsFemPinya



Visita'ns:
bit.ly/WebFundacioJTF

PROGRAMA

DIVENDRES 28 DE FEBRER DE 2025

09:00 RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL

Condueix la Jornada:

Sra. Elisabet Carnicé, comunicadora audiovisual.

09:30 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA

Dra. Gloria Gálvez, Secretària d'Atenció Sanitària i Participació, Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

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

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

10:00 TESTIMONIS EN PRIMERA PERSONA

Sra. Alba Jardiel, mare de l'Aleix, presidenta de l'associació Petits Superherois.

Sra. Mari Guerrero, socia d'honor d'AELAM.

Sra. Rosa Alarcón, presidenta de l'Associació Catalana de distonia.

10:20 LA IA COM A EINA PER A LA HUMANITZACIÓ DEL SISTEMA

Sr. Julián Isla, Data and Artificial Intelligence Resource Manager a Microsoft España i president de Foundation29.

10:50 DE L'ADÉU, AL BENVINGUT CLAUS PER UNA TRANSICIÓ D'ÈXIT EN MALALTIES MINORITÀRIES

Presenten i moderen:

Sr. Joan Carles Castillo, secretari de la Fundació La Nineta dels Ulls i el Sr. Ricard López, fundador i president d'APSOCECAT. Membres del Comitè Organitzador del Dia Mundial.

Dr. Víctor Manuel Martínez, coordinador de la Unitat de Malalties Minoritàries de l'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 Unitat d'Epilepsia-Secció adults, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

PROGRAMA

DIVENDRES 28 DE FEBRER DE 2025

11:30 PAUSA/CAFÈ

**12:00 INTEL·LIGÈNCIA ARTIFICIAL I MALALTIES MINORITÀRIES:
UN PONT ENTRE PROFESSIONALS, RECERCA I PACIENTS**

Presenten i moderen:

Sra. Eva Collado, vicepresidenta i ePAG d'ANSEDH i el Sr. Manuel Murillo, fundador d'Empathy Patient. Membres del Comitè Organitzador del Dia Mundial.

Sr. Julián Isla, Data and Artificial Intelligence Resource Manager a Microsoft España i president de Foundation29.

Dr. Pablo Hernando, vicepresident del Comitè Bioètica de Catalunya.

**13:00 HTA. I LA PARTICIPACIÓ DELS PACIENTS:
DE L'OBSERVADOR A L'ACTOR CLAU**

Presenten i moderen:

Sra. Cristina Montané, vicepresidenta del Consell Consultiu de Pacients de Catalunya i Sr. Paco García Barrios, president Associació Catalana de Fibrosi Quística. Membres del Comitè Organitzador del Dia Mundial.

Dr. David Elvira, responsable de Global Corporate Public Policy al laboratòri Sanofi.

Dr. Antoni Vallano, coordinador del Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica, Divisió d'Ús Racional del Medicament, Àrea del Medicament, Servei Català de la Salut.

14:00 CLOENDA I ACTE DE LLIURAMENT DE RECONeixEMENTS

14:30 ACTUACIÓ CLOENDA

Beni & Diego, Hotel Cochambre.

14:45 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:



AMB EL SUPORT DE:

