

MALALTIES MINORITÀRIES

Hepàtiques

JORNADA
FORMATIVA

18 DE NOVEMBRE 2025



Inscripció gratuïta:
<http://bit.ly/3KVjPZB>



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

Activitat pendent d'acreditar pel Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries i la Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud



PLATAFORMA
Malalties Minoritàries



FUNDACIÓ
Dr. Torrent-Farnell

9:30 h

Taula institucional

Hble. Dra. Olga Pané, consellera de Salut de la Generalitat de Catalunya. (*Pendent confirmació*)

Il·lm. Sra. Sara Jaurrieta, diputada al Parlament de Catalunya.

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

9:50 h

TESTIMONIS EN PRIMERA PERSONA

10:10 h

DEL REPTE DEL DIAGNÒSTIC, AL TRACTAMENT I LA RECERCA D'UNA CURA Colangitis Biliar Primària, Colangitis Esclerosant Primària, Síndrome de superposició i Colestasi Intrahepàtica Progressiva Familiar.

Presenten i moderen:

Dr. Albert Parés, consultor sènior de la Unitat d'Hepatologia, Hospital Clinic i Provincial de Barcelona. Professor en Medicina a la UB.

Sra. Elena Arceaga, presidenta d'Albi España.

A la taula:

Dra. Maria-Carlota Londoño, servei d'hepatologia. Grup de recerca de malalties hepàtiques viriques, genètiques i immuno-mediades.

Dr. Jesús Quintero, metge adjunt de la Unitat Funcional d'Hepatologia i Trasplantament Hepàtica Pediàtric. Servei de Pediatria de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron.



La necessitat del treball en xarxa

MALALTIES MINORITÀRIES, Hepàtiques

La necessitat del treball en xarxa

12:00 h

PAUSA | COFFEE

12:35 h

LA NECESSITAT DEL TREBALL EN XARXA

Presenten i moderen:

Sra. Merche González, secretària ALBI España i psicòloga de l'entitat.

Sr. Eduardo López, president de la Asociación Española del Dèficit de Lipasa Lisosomal.

A la taula:

Sra. Ariadna Tigri, tècnic responsable programa de malalties minoritàries del CatSalut. (*Pendent confirmar*).

Dr. Llorenç Caballeria, metge d'atenció primària de l'USR Metropolitana Nord/ IDIAP Jordi Gol.

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

Sra. Cèlia Rodríguez-Borjabad, nutricionista de l'Hospital Sant Joan de Reus.

Sra. Cristina Collazos, Infermera consulta externa Hepatitis víriques, tòxiques i metabòliques, Hospital Clínic de Barcelona.

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

Dr. Manel Fontanet, divisió d'Ús Racional del Medicament, Àrea del Medicament, CatSalut. (*Pendent confirmar*).

Professionals amb aportacions fila zero.

14:30 h

CLOENDA I LUNCH NETWORKING



La necessitat del treball en xarxa

MALALTIES MINORITÀRIES

- › Hi ha més de **7.000** Malalties minoritàries.
- › Afecten a **5** de cada **10.000** Persones.
- › Al voltant del **80 %** són d'origen genètic.
- › Poden afectar el **3-4 %** dels nounats.

LES MALALTIES HEPÀTIQUES MINORITÀRIES

SUPERPOSICIÓ/SÍNDROME DE SOLAPAMENT (OVERLAP)

Es produeix quan coexisteixen manifestacions analítiques i/o histològiques de dues malalties «autoimmunes». La freqüència d'aquesta síndrome és poc clara, si bé es considera que fins a un 10% dels pacients amb hepatopatia autoimmune poden presentar un solapament CBP-HAI o bé CEP-HAI. Aquest últim apareix generalment en nens, adolescents o adults joves amb una prevalença del 6-8%.

COLANGITIS BILIAR PRIMÀRIA (CBP)

Malaltia del fetge, autoimmune, crònica i greu de la qual no se'n saben ben bé les causes. Gairebé 9 de cada 10 afectades són dones i és a partir dels 40-45 anys quan acostuma a aparèixer.

La CBP es caracteritza per una inflamació i destrucció dels conductes biliars intrahepàtics, que pot progressar a fibrosi i finalment a cirrosi i insuficiència hepàtica. La CBP, en alguns casos, presenta un conjunt de símptomes, més o menys inespecífics, que inclouen astènia, prurigen, xantelasma, icterícia i osteoporosi entre d'altres.

COLANGITIS ESCLEROSANT PRIMÀRIA (CEP)

Malaltia hepàtica que afecta amb més freqüència a homes i és rara en nens. Produeix la inflamació dels conductes biliars del fetge que s'estrenyen i cicatritzen sense una causa específica. És progressiva i la majoria de les persones afectades desenvolupen, a llarg termini, una cirrosi, icterícia persistent i/o insuficiència hepàtica.

COLESTASIS INTRAHEPÀTICA FAMILIAR PROGRESIVA

La colestasi intrahepàtica familiar progressiva (CIFP) és un conjunt de trastorns genètics autosòmics recessius que alteren la formació de la bilis i provoquen colestasi d'origen hepatocel·lular durant la infància. Actualment es descriuen tres tipus, associats a mutacions en gens relacionats amb el sistema de transport hepatobiliar.

Els tipus CIFP1 i CIFP2 solen manifestar-se en els primers mesos de vida, mentre que el tipus CIFP3 pot debutar més tard, fins i tot durant l'edat adulta jove.

Els símptomes principals són la colestasi, el prurit i la icterícia. Un paràmetre important és la gamma-glutamil-transpeptidasa (GGT), que es manté normal en CIFP1 i CIFP2, però s'eleva en CIFP3.

Altres manifestacions possibles inclouen baixa estatura, sordesa neurosensorial, diarrea, pancreatitis, alteracions en la sudoració i esteatosis hepàtica.

CLASSIFICACIÓ A LES ERNS

MALALTIES AUTOIMMUNES DEL FETGE:

Colangitis biliar primària (cirrosi biliar primària), Hepatitis autoimmune (HAI), Colangitis esclerosant primària (CEP), Malalt IgG4.

METABÒLICA, ATRÈSIA BILIARS I MALALTIES RELACIONADES:

Malaltia colestàtica genètica, Atrèsia biliar, Quist choledochal, Alfa-1-antitripsina en la malaltia hepàtica, Malaltia de Wilsons.

MALALTIES ESTRUCTURALS DEL FETGE:

Malaltia hepàtica cística, Malaltia hepàtica vascular, Colangiocarcinoma intrahepàtic.

ERN RARE-LIVER

És una xarxa europea de centres d'excel·lència que atén malalties hepàtiques minoritàries en adults i infants. Inclou malalties autoimmunes hepàtiques, metabòliques, atrèsia biliar, malalties estructurals i vasculars, i malalties hepàtiques minoritàries durant l'embaràs.

L'objectiu és millorar el coneixement clínic i l'atenció a les persones afectades arreu d'Europa, mitjançant:

- Guies clíniques basades en l'evidència.
- Eines digitals per facilitar l'accés al coneixement expert.
- Estàndards comuns d'atenció.
- Informació rellevant i comprensible per a pacients.
- Governança.
- Informació per a pacients.
- Informació per a professionals sanitaris.

COL-LABORA



PATROCINA

