

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

9:30 h

Taula institucional

Sra. Glòria Gálvez, secretària d'Atenció Sanitària i Participació en Departament de Salut de Catalunya.

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, Colestasi Intrahepàtica Progressiva Familiar, Atrèsia de Vies Biliars i Dèficit de lipasa àcida lisosomal i Poliquistosis Hepàtica**

Presenten i moderen:

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

Sr. Josep Maria Martínez, president d'Associació de Malalts i Trasplantats Hepàtics.

A la taula:

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

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.

Dra. Inés Loverdos, servei de Gastroenterologia, Hepatologia i Nutrició. Hospital Universitari Sant Joan de Déu.

Dr. Jordi Colmenero, Cap de Secció de Trasplantament hepàtic, Hospital Clínic. Investigador IDIBAPS, CIBERehd i Universitat de Barcelona.



La necessitat del treball en xarxa

MALALTIES MINORITÀRIES, **Hepàtiques**

La necessitat del treball en xarxa

12:00 h **PAUSA | COFFEE**

12:35 h **XUECs, CSURs i ERNs: UNA XARXA DE
CONEIXEMENT PER A MALALTIES MINORITÀRIES**

Dra. Susan Webb, coordinadora del grup de recerca de Malalties de la Hipòfisi de l'IIB-SPau Catedràtica Emèrita de Medicina de la UAB, presidenta de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries del Departament de Salut.

12:50 h **LA NECESSITAT DEL TREBALL EN XARXA**

Presenten i moderen:

Sra. Merche González, psicòloga i secretària d'ALBI España.

Sr. Eduardo López, president de LAL-D Patient Organization.

A la taula:

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

Dra Meritxell Jodar, especialista en el servei de Bioquímica i Genètica Molecular del Centre Diagnòstic Biomèdic del Hospital Clínic de Barcelona, professora associada de la UB.

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

Inf. 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.

Dra. Gemma Puig, Farmacèutica especialista en farmàcia hospitalària i secretària del Consell Assessor de Medicació Hospitalària, Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica del CatSalut.

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 o immunomediades». 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 i adolescents, s'estima una prevalença del 30-50 %. En adults joves, del 10-20 %.

COLANGITIS BILIAR PRIMÀRIA (CBP)

Malaltia del fetge, autoimmune, crònica i greu de la qual l'etiologia és desconeguda. 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 gradual de petits 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 immunomediada que afecta amb més freqüència a homes i és rara en nens. Es caracteritza per l'enduriment i estrenyiment progressiu dels conductes biliars intra i extrahepàtics de mida mitjana a gran, a causa de la inflamació i la fibrosi. 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 el flux de la bilis i provoquen colestasi d'origen hepatocel·lular durant la infància. Actualment es descriuen tretze 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-glutamyl-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 esteatosi hepàtica.

DEFICIÈNCIA DE LIPASA ÀCIDA LISOSOMAL (LAL-D)

És una malaltia metabòlica hereditària, minoritària i progressiva, causada per la manca d'un enzim necessari per degradar lípids als lisosomes. Aquesta acumulació provoca dislipèmia, hepatomegàlia, esplenomegàlia, fibrosi, cirrosi i aterosclerosi accelerada. La forma més greu, la malaltia de Wolman, apareix en nadons i té una evolució ràpida i fatal si no es diagnostica a temps. En altres formes, l'evolució pot ser variable, però si no es tracta, pot derivar en complicacions greus hepàtiques i cardiovasculars. El diagnòstic precoç i el tractament específic són essencials per millorar la qualitat i l'esperança de vida.

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.

CLASSIFICACIÓ A LES ERNS

MALALTIES AUTOIMMUNES DEL FETGE:

Colangitis biliar primària (CBP), Hepatitis immunomediada (HAI), Colangitis esclerosant primària (CEP), Malalt IgG4.

METABÒLICA, ATRÈSIA BILIARS I MALALTIES RELACIONADES:

Malaltia colestatàtica 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.

COL·LABORA



PATROCINA

