

MEMORIA DE ACTIVIDADES

2024



FUNDACIÓN

Dr. Torrent-Farnell

ÍNDICE

CARTA DE PRESENTACIÓN	13
CONSTITUCIÓN LEGAL Y GOBERNANZA.....	15
Órganos de gobierno.....	15
Patrona Fundadora: Sra. Carme Torrent-Farnell.....	16
Presidente: Dr. Màrius Morlans Molina.....	16
Secretaria: Sra. Iolanda Arbiol Rodríguez	17
Vocal: Dra. Cristina Avendaño Solá.....	18
Vocal: Dra. Rosa Morros Pedrós	18
Vocal: Dra. Teresa Pàmpols Ros	19
Vocal: Sr. Lluís Segú Tolsa	19
Vocales / Patronos propuestos (Incorporación pendiente de formalización)	20
MISIÓN, VISIÓN Y VALORES	21
FINALIDADES FUNDACIONALES	23
El valor del empoderamiento en nuestra acción fundacional.....	25
ACTIVIDADES FORMATIVAS Y DIVULGATIVAS 2024	27
«XVII Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias, Barcelona»	27
Participación en la declaración institucional del Ayuntamiento de Barcelona en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias.	30
Presentación de la Fundación en la XVII Reunión Anual del CIBERER	32
Jornada del COFB. Presentación de las necesidades de los pacientes afectados por enfermedades minoritarias y de la Fundación.....	34
Sesión de presentación de la Fundación al equipo de Enfermedades Minoritarias de Sant Pau, al equipo de Comunicación y de Coordinación de Actividades Formativas.....	35

Presentación de la Fundación Dr. Torrent-Farnell en el 20º aniversario de la Federació Catalana de Enfermedades Minoritaries (FECAMM).....	36
Sesión de sensibilización y gala solidaria con el Montseny Centre d'Estudis dedicada a las Enfermedades Minoritaries	38
Conferencias Josep Egozcue organizadas por la Fundació Víctor Grífols i Lucas con la colaboración de la Fundación Dr. Torrent-Farnell , dedicadas a «Las Enfermedades Minoritaries y la Bioética»	40
Participación en el World Orphan Drug Congress Mesa redonda sobre Evaluación de Tecnologías Sanitarias (HTA)	43
Premios AELMHU 2024. Reconocimiento honorífico al Dr. Josep Torrent-Farnell.....	45
Jornada «Enfermedades Minoritaries: Más allá de la piel»	47

INVESTIGACIÓN Y PUBLICACIONES..... 51

PRESENTACIÓN INSTITUCIONAL Y GENERACIÓN DE SINERGIAS 53

DESARROLLO DE LA IMAGEN Y ARQUITECTURA WEB DE LA FUNDACIÓN .. 55

LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS, UNA MIRADA A TRAVÉS DE LAS REDES 57

PATROCINIOS Y COLABORACIONES 59



CARTA DE PRESENTACIÓN

Bienvenidas y bienvenidos,

En este 2024 iniciamos el camino de una fundación que nace con la voluntad de hacer visible aquello que a menudo ha permanecido invisible: las necesidades, las voces y los derechos de las personas que viven con enfermedades minoritarias.

Con este objetivo, damos continuidad al legado del **Dr. Josep Torrent-Farnell**, médico y pionero en incorporar la voz de los pacientes en los espacios de decisión regulatoria en Europa. Desde su labor en el Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), el Dr. Torrent abrió puertas que hoy, como Fundación, queremos ampliar: una participación real, informada y transformadora de las personas afectadas en la investigación, la evaluación y el acceso a la innovación terapéutica.

Sabemos que las enfermedades minoritarias ponen a prueba la solidez del sistema sanitario y de nuestra ética colectiva. Tal como recuerda el Dr. Màrius Morlans, «si debe existir un trato desigual en una sociedad democrática, que sea aquel que favorezca a los más vulnerables». Desde esta convicción, nos comprometemos a impulsar acciones que corrijan las desigualdades en salud, situando en el centro la autonomía, la dignidad y la experiencia de las personas.

Los estudios impulsados desde la Plataforma de Enfermedades Minoritarias, ahora incorporada a la Fundación, muestran claramente que las personas afectadas y sus familias siguen enfrentando largas esperas para obtener un diagnóstico, dificultades de acceso a recursos esenciales y una carga emocional y económica con demasiada frecuencia ignorada. Escuchar, reconocer y actuar son pasos imprescindibles. Por ello promovemos una bioética centrada en la persona y una acción pública centrada en la equidad.

Desde la **Fundación Dr. Torrent-Farnell** entendemos que el impacto real solo es posible mediante la colaboración estrecha con las instituciones públicas. Queremos ser un agente activo y constructivo, capaz de tejer alianzas con la administración sanitaria, educativa y social, para promover políticas que incorporen la voz de los pacientes, fomenten la equidad en el acceso al conocimiento y a los tratamientos, y generen espacios de participación real.

La Fundación se basa en la experiencia como herramienta transformadora de la Plataforma de Enfermedades Minoritarias, que durante años ha trabajado para visibilizar, conectar y dar voz a las personas que viven con una enfermedad minoritaria o crónica. Esta trayectoria nos impulsa a construir un espacio estable para la formación, la investigación, la participación y el diálogo, donde pacientes, profesionales, administración y sociedad civil encuentren alianzas posibles. Queremos ser un proyecto colectivo que avance hacia un modelo de salud más justo, más transparente y más humano.

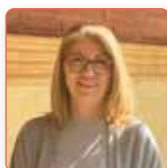
Os invitamos a sumaros a este camino

Iolanda Arbiol

Directora, Fundació Dr. Torrent-Farnell

CONSTITUCIÓN LEGAL Y GOBERNANZA

Órganos de gobierno



Patrona Fundadora
Sra. Carme Torrent-Farnell



Presidente
Dr. Màrius
Morlans Molina



Secretaria:
Sra. Iolanda
Arbiol Rodríguez

Vocales



Dra. Cristina
Avendaño Solá



Dra. Rosa
Morros Pedrós



Dra. Teresa
Pàmols Ros



Sr. Lluís
Segú Tolsa

Constitución: Formalizada en el primer trimestre de 2024, inscrita en el Registro de Fundaciones.

Forma jurídica: Fundación privada sin ánimo de lucro.

Patrona Fundadora: Sra. Carme Torrent-Farnell

Presidente: Dr. Màrius Morlans Molina

Licenciado por la Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona, especialista en Medicina Interna (1979) y Nefrología (1982) por la Universidad Autónoma de Barcelona. Fue médico adjunto del Servicio de Nefrología del Hospital Vall d'Hebron (1978-2012), donde ocupó la Dirección Asistencial entre los años 2000 y 2006.

Promotor y primer presidente del Comité de Ética Asistencial del Hospital Vall d'Hebron (1999-2012) y actual presidente del Comité de Bioética de Cataluña, cargo que también ocupó en el año 2000. Fue galardonado con el Premio a la Excelencia Profesional del Colegio Oficial de Médicos de Barcelona (COMB).

Es profesor del Máster en Ciudadanía y Derechos Humanos de la Facultad de Filosofía (UB) y profesor asociado de Bioética y Comunicación en la Facultad de Medicina (UAB). Asimismo, es coordinador y docente del curso «La bioética, una ética aplicada» organizado por la Fundación Víctor Grífols i Lucas.

Autor y coautor de diversas publicaciones en el ámbito de la bioética y la deontología, entre ellas «Para deliberar en los Comités de Ética», en colaboración con Francisco Montero. También es profesor en el curso de empoderamiento de pacientes del Summer School y en el proyecto «Las Enfermedades Minoritarias, una mirada a través del cine» (debates en bioética). Autor de *Acompañar al enfermo*.

Secretaria: Sra. Iolanda Arbiol Rodríguez

Graduada en Comercio Internacional, galardonada con el premio NexPipe de Marketing Internacional del programa COPCA (2001) de la Generalitat de Catalunya. Graduada en Protocolo y Relaciones Institucionales por la Universidad Miguel Hernández de Elche, y Máster en Bioética y Derecho por la Universidad de Barcelona (2021-2023).

Ha sido directora y cofundadora, junto con el **Dr. Torrent-Farnell**, de la Plataforma de Enfermedades Minoritarias (2009), actualmente integrada en la **Fundación Dr. Torrent-Farnell**, un proyecto formativo y divulgativo en salud destinado a pacientes con enfermedades minoritarias, crónicas o en situación de vulnerabilidad.

Entre sus principales actividades destacan la codirección y coordinación del programa **Summer School, Investigación, Evaluación, Regulación y Acceso a Medicamentos**, realizado conjuntamente con EURORDIS, CIBERER y la AEMPS, con el objetivo de empoderar a representantes de pacientes de España e Iberoamérica.

Ha sido fundadora y responsable de la Comisión Organizadora del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias en Cataluña (desde 2009), así como responsable del programa formativo sobre Designación, Desarrollo y Acceso a Medicamentos Huérfanos.

En 2016 impulsó la creación del producto formativo «La necesidad del trabajo en red», centrado en actividades interdisciplinares, interhospitalarias y agrupadas por enfermedades vinculadas a las ERN.

Entre sus funciones destaca el diseño del plan estratégico anual para las actividades formativas y divulgativas dirigidas al empoderamiento de pacientes y la formación de profesionales sanitarios, con el objetivo de visibilizar las enfermedades de baja prevalencia y acercar el modelo asistencial de las XUEC al territorio.

Ha gestionado relaciones institucionales con entidades de pacientes activas en Cataluña, España e Iberoamérica, así como con instituciones sanitarias, la AEMPS, el Ministerio de Sanidad y la EMA en Europa. Además, ha sido responsable de la negociación con la industria farmacéutica para obtener apoyo financiero para proyectos transversales.

En 2020 creó el proyecto formativo en bioética para pacientes y profesionales «Las Enfermedades Minoritarias, una mirada a través del cine», en colaboración con el Comité de Bioética de Cataluña, y dirigió el proyecto divulgativo en redes «Las Enfermedades Minoritarias en primera persona», con entrevistas a pacientes y expertos.

Ha liderado el equipo de investigación cuantitativa del Estudio sobre las necesidades de las personas afectadas por enfermedades minoritarias y sus familias (febrero de 2023).

Durante la pandemia de la COVID19, contribuyó de manera voluntaria a la gestión de importaciones de respiradores para Cataluña, colaborando con el departamento de compras del ICS en negociaciones y seguimiento con proveedores y embajadas.

Vocal: Dra. Cristina Avendaño Solá

Doctora especialista en Farmacología Clínica y Doctora en Medicina. Actualmente es responsable del Servicio de Farmacología Clínica del Hospital Universitario Puerta de Hierro y profesora asociada de Farmacología Clínica en la Universidad Autónoma de Madrid.

Presidenta de la Sociedad Española de Ensayos Clínicos y directora de Farmacología Clínica en el Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda.

Presidenta de la Federación de Asociaciones Científico-Médicas de España (FACME), ha dedicado gran parte de su carrera a la investigación, evaluación y regulación de medicamentos.

Desde 1995 hasta 2006, ocupó varios cargos científicos en la Agencia Europea de Medicamentos (EMA), entre ellos, miembro del CHMP (1999-2000) y del Efficacy Working Party, el grupo responsable de la elaboración de directrices de evaluación de medicamentos (1995-2006). También fue miembro del Consejo de Administración de la EMA (2006-2010).

Además, preside el Comité de Ética de la Investigación (CEIm) del Hospital Puerta de Hierro y es subcoordinadora de programa en la plataforma SCReN del ISCIII, que apoya la investigación clínica y los ensayos clínicos.

Vocal: Dra. Rosa Morros Pedrós

Presidenta del Comité Ético de Investigación Clínica del IDIAP Jordi Gol.

Médica especialista en Farmacología Clínica y Doctora en Farmacología. Actualmente es profesora asociada en el Departamento de Farmacología, Terapéutica y Toxicología de la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB).

Trabaja en el ámbito de la Atención Primaria en el ICS y es responsable de la Unidad de Estudios del Medicamento en el IDIAPJGol, donde lidera estudios farmacoepidemiológicos observacionales con la base de datos SIDIAP, así como ensayos clínicos independientes de la industria farmacéutica dentro de la plataforma SCReN (Spanish Clinical Research Network).

Ha colaborado desde el inicio con los programas de armonización del CatSalut y actualmente es secretaria de la Subcomisión de Continuidad Asistencial del ICS. Además, es miembro del Comité de Medicamentos de Uso Humano de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) y preside el Comité Ético de Investigación del IDIAPJGol.

Vocal: Dra. Teresa Pàmpols Ros

Genetista del Hospital Clínic. Miembro del Comité de Ética de la Investigación del Instituto de Salud Carlos III.

Doctora en Farmacia por la Universidad de Barcelona, especialista en Bioquímica Clínica, con acreditación en Genética por la Asociación Española de Genética Humana.

Genetista jubilada del Hospital Clínic de Barcelona, donde ejerció como especialista en la Sección de Errores Congénitos del Metabolismo del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular.

Ha sido presidenta de la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana y vocal del Comité de Ética del IIER (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras) del Instituto de Salud Carlos III, del Ministerio de Economía y Competitividad.

Colaboró activamente con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en la defensa de los derechos de los pacientes afectados por enfermedades minoritarias.

Recibió un reconocimiento por parte del Comité Organizador del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias en Cataluña (2012), por su labor en favor de las enfermedades minoritarias.

Actualmente, aunque jubilada, continúa vinculada al ámbito de la genética y la bioética, contribuyendo con su amplia experiencia y conocimientos a la investigación y evaluación de enfermedades minoritarias.

Vocal: Sr. Lluís Segú Tolsa

Consultor en Market Access.

Profesor asociado de la Unidad de Farmacia Clínica del Departamento de Farmacia Galénica y Tecnología Farmacéutica de la Facultad de Farmacia de la Universidad de Barcelona, y profesor del Módulo de Gestión de Medicamentos del Máster en Economía de la Salud y Farmacoeconomía de la Universidad Pompeu Fabra.

Fue responsable técnico de la División de Atención Farmacéutica del Servicio Catalán de la Salud y responsable del Servicio de Estudios y Prospectiva en Política Sanitaria del Consorcio de Salud y Social de Cataluña (CSSC). También fue director de Consultoría en CSSC Consultoría y Gestión, y ha gestionado servicios en el ámbito de la atención primaria. Actualmente es socio director de la empresa PharmaLex.

Es miembro del Comité de Evaluación Económica y de Impacto Presupuestario para la incorporación de nuevas tecnologías sanitarias del Servicio Catalán de la Salud, y fue miembro del Comité de Evaluación de Nuevos Medicamentos de la Agencia de Información, Evaluación y Calidad en Salud (AIAQS).

Como consultor internacional, ha trabajado en varios proyectos para entidades multilaterales como el Banco Interamericano de Desarrollo, el Banco Mundial, la Organización Panamericana de la Salud, el Programa de las Naciones Unidas para el Desarrollo y la Unión Europea. Estos proyectos, relacionados con la reforma y organización de sistemas de salud y políticas de medicamentos, se han desarrollado en países de América Latina como República Dominicana, Brasil, Chile, El Salvador, Honduras, México, Costa Rica, Panamá, Colombia, Argentina, Perú y Ecuador.

Vocales / Patronos propuestos (Incorporación pendiente de formalización)

Desde la creación de la Fundación, algunos compañeros y amigos del Dr. Torrent fueron invitados a formar parte del Patronato como vocales, como muestra de reconocimiento a su trayectoria y vinculación con el proyecto.

Aunque su nombramiento formal aún no ha sido elevado a escritura pública, queremos dejar constancia de su predisposición y de la relación de confianza establecida, así como reconocer el apoyo que han ofrecido en esta etapa fundacional.

Personas propuestas para incorporarse como vocales del Patronato (en proceso de formalización):



**Sr. Julián
Isla Gómez**



**Sr. Toni
Montserrat Moliner**



**Sr. Yann
Le Cam**

Más información sobre los patronos de la Fundación en la web:
<https://fundacio Torrent-Farnell.org/quienes-somos/patronato/>

MISIÓN, VISIÓN Y VALORES

- **Misión:** Empoderar a la comunidad de enfermedades minoritarias y crónicas mediante la formación, el acompañamiento y la participación de los pacientes en mesas de evaluación tecnológica y comités de bioética, favoreciendo diagnósticos y tratamientos tempranos y equitativos a través de sus aportaciones.
- **Visión:** Ser un referente en el empoderamiento de pacientes con enfermedades minoritarias y crónicas, promoviendo soluciones innovadoras y colaborando con instituciones para construir un sistema de salud más inclusivo, equitativo y accesible para todos.

- **Valores:**

Empoderamiento del paciente. Fomentamos la participación activa de los pacientes en su propio cuidado y en las decisiones de salud que les afectan, promoviendo su papel como agentes clave en el sistema sanitario.

Colaboración. A través del mapeo de entidades y la integración de la Plataforma de Enfermedades Minoritarias, conectamos a profesionales, organizaciones y grupos de investigación. Nuestra base de datos de pacientes formados permite su participación activa en proyectos clave, mejorando la calidad de vida y los resultados clínicos.

Equidad. Defendemos el derecho de todos los pacientes a recibir una atención de calidad, segura y eficaz, sin importar su condición o la rareza de su enfermedad, garantizando un acceso inclusivo y equitativo a los recursos de salud.

Innovación centrada en el paciente. Asesoramos y acompañamos a pacientes, entidades y profesionales en la realización de estudios cualitativos y cuantitativos, facilitando su conexión con equipos de investigación para impulsar el avance en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades minoritarias y crónicas.

FINALIDADES FUNDACIONALES

La Fundación tiene por objeto mejorar el acceso a la formación y la información, el tratamiento, el cuidado y el apoyo a las personas que viven afectadas por una enfermedad crónica, compleja, vulnerable o minoritaria, para que el conjunto de personas afectadas pueda participar activamente tanto con profesionales como en nuestras instituciones.

Para cumplir con esta finalidad, la Fundación podrá realizar actividades de forma directa y/o en colaboración con entidades o centros especializados, con el objetivo de desarrollar un proyecto formativo transversal, integrador, inclusivo y abierto a todas las entidades implicadas en la atención tanto de enfermedades prevalentes como de baja o muy baja prevalencia, así como de los profesionales que ofrecen atención clínica, investigadora y/o social.

La Fundación también tiene como objetivo realizar estudios cuantitativos y cualitativos para analizar las necesidades de las personas afectadas y sus familias, así como diseñar, acoger o facilitar actividades para mejorar su calidad de vida.

Para la consecución de los fines fundacionales, la Fundación desarrollará las actividades que el Patronato considere necesarias, directamente y/o en colaboración con otras entidades, instituciones o personas, de acuerdo con lo que establece la normativa vigente sobre fundaciones.

En concreto, para llevar a cabo su finalidad fundacional, la Fundación desarrollará, sin carácter exhaustivo, las siguientes actividades:

- a). Realizar actividades formativas dirigidas a profesionales y pacientes tanto del ámbito hospitalario como de la atención primaria. En particular, se propone capitalizar la experiencia positiva llevada a cabo desde 2008 en inglés con la EURORDIS Summer School y las siete ediciones anteriores de la Summer School Spanish Edition para crear una bolsa de *patient advocates* en todo el territorio español e iberoamericano.
- b). Potenciar la formación de grupos de pacientes para fomentar su participación activa en el sistema sanitario y, en especial, en los Comités de Ética Asistencial y los de investigación clínica, así como en comisiones o comités que toman decisiones relevantes en el ámbito terapéutico y asistencial del sistema de salud.
- c). Incentivar la participación de pacientes empoderados en la investigación científica y clínica de enfermedades crónicas, grupos vulnerables como la población pediátrica y enfermedades minoritarias.
- d). Potenciar grupos de trabajo con pacientes y sus familiares, junto con expertos, según las necesidades detectadas, para favorecer un mejor conocimiento y atención de las personas que viven afectadas por enfermedades crónicas y/o minoritarias.

- e). Trabajar desde la perspectiva de pacientes y usuarios para mejorar el continuum asistencial, asegurando la integración de salud con las demandas sociales y educativas de estos colectivos.
- f). Analizar necesidades formativas, de información y de educación para la salud de pacientes y profesionales.
- g). Aumentar la visibilización y la concienciación social e institucional de estos colectivos.
- h). Fomentar las buenas prácticas entre personas afectadas, asociaciones, instituciones sanitarias y profesionales.
- i). Asesorar en los campos de aplicación a los cuales se destinan los recursos.
- j). Formalizar colaboraciones con profesionales o terceras personas interesadas en los fines de la Fundación, que puedan contribuir mediante la aportación de recursos al buen desarrollo de la Fundación, sin perjuicio para esta.
- k). Organizar actividades relacionadas con cualquiera de las finalidades de la Fundación.
- l). Contactar y establecer relaciones con entidades públicas o privadas que estén vinculadas, de algún modo, con los fines de la Fundación.
- m). Realizar cualquier acción destinada a la obtención de recursos y subvenciones para el cumplimiento de los fines fundacionales.
- n). Organizar actividades de promoción y difusión de los fines de la Fundación.
- o). Crear, editar y/o publicar material para el desarrollo de los ámbitos de actuación en los que se centran los objetivos de la Fundación.
- p). Crear, editar y publicar material orientado a promover los fines de la Fundación.
- q). Difundir y promover material publicado por terceros que esté relacionado con los objetivos de la Fundación.
- r). Cualquier otra actividad destinada a concretar, mejorar y/o ampliar los mecanismos diseñados para el buen desarrollo de la Fundación o de las áreas formativas especificadas.

Las actividades relacionadas con los fines fundacionales deben llevarse a cabo conforme a las normativas que las regulan específicamente, mediante la obtención, si procede, de los permisos o licencias pertinentes.

El valor del empoderamiento en nuestra acción fundacional

El concepto de empoderamiento refleja el profundo compromiso de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell** con la dignificación y el protagonismo de las personas y las organizaciones. Lejos de poner el foco en las carencias, el empoderamiento pone en valor los activos, capacidades y potencialidades que pueden movilizarse para recuperar o adquirir control sobre la propia vida y sus decisiones.

Desde esta mirada, buscamos crear espacios compartidos de reflexión, acción y aprendizaje que permitan a pacientes, familiares y profesionales acceder a herramientas concretas para incidir activamente en el ámbito sanitario y social. Hablamos de recursos formativos, liderazgo, acceso a información relevante, generación de expectativas positivas y oportunidades reales de transformación.

Una plataforma centrada en el empoderamiento se convierte así en un escenario clave para el intercambio de conocimientos y experiencias, el diálogo entre iguales y la creación de redes colaborativas. Es en estos espacios donde emergen nuevas alianzas, se construye confianza y se genera el capital relacional necesario para avanzar colectivamente hacia un modelo de salud más justo, inclusivo y participativo.

Este enfoque forma parte del núcleo identitario de nuestra Fundación y guía todas nuestras acciones, desde los programas formativos hasta las iniciativas de participación en investigación y en la toma de decisiones.

ACTIVIDADES FORMATIVAS Y DIVULGATIVAS 2024

«XVII Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias, Barcelona»

Barcelona, 29 de febrero

La Fundación, recogiendo el legado de las actividades divulgativas iniciadas a través de la Plataforma de Enfermedades Minoritarias en Cataluña, ha continuado liderando la coordinación del Comité Organizador del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias en Cataluña mediante la planificación, coordinación institucional y ejecución logística de la 17ª edición, celebrada el 29 de febrero de 2024 en la Sala Francesc Cambó del Recinto Modernista de Sant Pau (Barcelona).

Esta jornada se ha consolidado como un espacio de referencia a nivel estatal y europeo, y la Fundación ha liderado diversas líneas de trabajo:

Coordinación y relaciones institucionales

- Dirección activa de la Fundación en el Comité Organizador de la Jornada, contribuyendo en la definición de contenidos, ponentes y estructura del acto.
- Coordinación con federaciones y asociaciones de pacientes, asegurando la representación activa de las personas afectadas y sus familias.
- Relación con medios de comunicación, instituciones sanitarias y actores del sector biotecnológico y farmacéutico.

Contratación y gestión de la actividad

- Gestión integral de los servicios logísticos (espacio, audiovisuales, catering, accesibilidad).
- Contratación de proveedores para la emisión en línea (*streaming*) del evento y la grabación audiovisual de las ponencias y mesas de debate.
- Coordinación del proceso de inscripción y acreditación (más de 200 asistentes presenciales).

- Diseño y difusión de materiales promocionales e informativos (cartelería, dossier, programa e infografías).

Impacto y resultados

- La jornada reunió a más de 200 personas, incluyendo pacientes, familiares, profesionales de la salud, investigadores y representantes institucionales.
- Se realizaron dos mesas de debate centradas en la equidad en el acceso a los tratamientos y en la continuidad asistencial, así como la presentación de cuatro testimonios de personas afectadas.
- El acto concluyó con la entrega de reconocimientos a profesionales destacados por su compromiso con las enfermedades minoritarias.



“Con esta jornada, Cataluña vuelve a demostrar que la salud de las personas con enfermedades minoritarias es una prioridad. La colaboración de la Fundación Dr. Torrent-Farnell ha sido fundamental para dar voz a los pacientes y conectarlos con los profesionales y las instituciones.”

Representante del Comité Organizador del Día Mundial
Jornada DMM2024

La Fundación valora muy positivamente su participación en esta jornada, no solo por el impacto organizativo, sino por el alto valor simbólico al ser la primera actividad en el inicio de esta nueva etapa, con un mensaje claro y consolidado en torno a nuestros valores y misión: situar a las personas afectadas en el centro del sistema de salud y reconocer su voz como agentes activos de transformación.

 [Enlace web](#)

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

RAREDISSEASION ORG
29 FEBRERO 2024



Inscripció gratuita



BCN/29 FEBRERO
2024

SALA FRANCESC CAMBÓ
C/ SANT ANTONI MARTÍ CLARÉ I S.T. BELLERJANA

PLATAFORMA:
PALAU DE LES PERLES DE BRISQ
DE LA FUNDACIÓ DR. TORRENT-FARRÉS



La Comisión Gestora de esta celebración ha acordado otorgar este año un reconocimiento a la trayectoria y compromiso profesional y humanitario de las enfermedades minoritarias al Sr. Ricard López, al Sr. Celestino Riera y al Sr. Pedro Garsa por su contribución a la difusión, concienciación y fomento de la investigación de estas enfermedades, y por su compromiso continuado con las enfermedades minoritarias, aportando un valor de experiencia para los afectados y sus familias.



SR. RICARD LÓPEZ

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

Es presidente de la Asociación Catalana per Persones amb Sordocieguera (APSOCCAT) desde su fundación en 1999. Presidente de la Federación Española de Sordocieguera (FESOCIE) 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 lo que fue Presidente en 2011. Siguiendo con el trabajo internacional en 2011, también fue nombrado Presidente de la World Confederation of Deafblind Families (WCDBF) y representante del sector de la sordocieguera en la European Platform of Deafblinds, blind of Hearing and Deafblindness (EPHDB).

Es padre de la Clara, que nació con sordocieguera en 1993. Desde entonces, se enfrenta a dificultades como la falta de información y la atención específica e insuficiente de la Sordocieguera 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 sordocieguera 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 hitos más importantes fue su participación en la reivindicación en el Parlamento (suegro que llevó al reconocimiento de la Sordocieguera como discapacidad específica en 2004). Del 2012 al 2014, lideró un proyecto financiado por la UE: *Blindness 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 sordocieguera», 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: <http://www.apsoocat.org/>

RECONOCIMIENTOS 17ª EDICIÓN

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS CATALUNYA






SR. CELESTINO RAYA Y SR. PEDRO GOMA

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 frutos, así como establecer 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 subdesarrollados, como Tailandia 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 en 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 por 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 incombustible por mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por esta enfermedad.

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

ACTO HONORIFICO EN MEMORIA DE
DR. JOSEP TORRENT-FARNELL

 **DR. JOSEP TORRENT-FARNELL**

Doctor en Medicina i Cirurgia, 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 Prerògati del Consell Científic Estatal de CIBERER-Enfermedades Raras desde 2009. Ha sido fundador y director del Área del Medicament del CatSalut de la Generalitat de Catalunya (2014-2016), primer presidente electo del Comité de Medicamentos Huérfanos (2000-2007) y miembro del Comité de Asesoría Científica de la EMA (2000-2016).

Seguendo el marco internacional, ha sido Miembro de Rare Diseases Task Force DGSCar 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, Inguiero y miembro de la Comisión Asesora de Maladies Monoclonales (CAMM) (2010-2017) y presidente del Comité Asesor de Tratamientos Farmacológicos «Rara Complicat» del Servei Català de la Salut (2010-2016).

En el marco de la Farmacología ha participado como experto del Comité Científic de l'Agència Nacional de Seguretat del Medicament i des Productes de Sanitat de França (2009-2016), miembro del Comité Científic de Farmacoteràpia (2002-2017), coordinador para la creación y primer Director Ejecutivo de la Agencia Española del Medicamento (AEMPS) del Ministerio de Sanidad y Consumo (1990-2000). También ha sido director del sector de medicamentos innovadores de la EMA (1994-1996).

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. J. J. Lloret. La Marató de TV3 de Catalunya ha sido uno de los grandes impulsores para la visualización de Enfermedades Monoclonales en Catalunya y el Dr. Torrent ha sido presidente del Comité Científic en la edición de 2010 y miembro del Comité en La Marató TV3 de 2019. También ha sido Presidente del Comité Científic del telemaratón «Tots Somos Rares: 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 2009 recibió la Designación Internacional de la National Organization for Rare Disorders (NORD, 2009), en 2009 la Encomienda de la Orden Civil del Mérito de Sanidad, en 2011 el Premio Especial FEDER a la dedicación a las personas con Enfermedades Raras (ER), en 2015 la Designación especial al Liderazgo en ER en Europa por EURORDIS y en 2022 le otorgan un reconocimiento por su compromiso y liderazgo en las Maladies Monoclonales, por el comité organizador del Día Mundial de las ER a Catalunya y por impulsar proyectos de investigación, atención clínica y el empoderamiento de los pacientes.

Participación en la declaración institucional del Ayuntamiento de Barcelona en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias

Barcelona, 12 de marzo

En el marco de las acciones de sensibilización del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias, la **Fundación Dr. Torrent-Farnell** fue invitada a formar parte del acto de lectura de la declaración institucional del Ayuntamiento de Barcelona, en apoyo a las personas afectadas y sus familias.

El acto contó con la participación de representantes institucionales, entidades sociales y miembros del Comité Organizador del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias en Cataluña, en un gesto simbólico y a la vez comprometido por parte del consistorio para dar visibilidad a la realidad de este colectivo y contribuir a reducir la incomprensión social que con frecuencia rodea estas patologías.

La presencia activa de la Fundación en este espacio pone de manifiesto su voluntad de hacer piña con otras organizaciones y administraciones públicas, compartiendo objetivos y misión: dar voz, garantizar derechos y generar conocimiento colectivo en torno a una realidad sanitaria y social diversa, pero demasiadas veces invisibilizada.

Juntos para dar luz a una realidad diversa



El Grupo Municipal de Trias per Barcelona ha impulsado hoy en el Ayuntamiento la aprobación de una Declaración Institucional para contribuir a la visibilización de las enfermedades minoritarias. La Comisión de Derechos Sociales, Cultura y Deportes ha acordado una iniciativa que, coincidiendo con el Día Mundial de estas patologías, celebrado el pasado 29 de febrero, establece que el consistorio elabore este año una campaña de comunicación y brinde apoyo económico a las entidades que realicen actividades de visibilización y acompañamiento a familiares y personas afectadas.

El grupo municipal de Trias per Barcelona, de la mano de su concejala Titon Lailla, ha presentado una Declaración Institucional en la Comisión de Derechos Sociales, Cultura y Deportes, que ha sido aprobada con los votos favorables de todos los grupos.

 [Enlace a la publicación](#)

Presentación de la Fundación en la XVII Reunión Anual del CIBERER

Madrid, 21 de marzo

En el marco de la XVII Reunión Anual del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), celebrada en Madrid, se llevó a cabo la presentación oficial de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell** ante la comunidad científica vinculada al ámbito de las enfermedades minoritarias.

Este espacio fue especialmente significativo para la Fundación, no solo por la relevancia del foro, sino también por el impacto que tuvo el Dr. Josep Torrent-Farnell como presidente del Comité Científico Externo del CIBERER durante varios años. Su visión y compromiso con la investigación colaborativa y la incorporación de la voz de los pacientes dejaron una huella profunda en la institución.

RECONOCIMIENTO Y MEMORIA

La presentación fue recibida con gran interés y emoción por parte de los asistentes, muchos de los cuales compartieron trayectoria y proyectos con el Dr. Torrent. Este acto permitió recordar y poner en valor su labor pionera en el ámbito de la regulación y la investigación traslacional, así como dar a conocer los objetivos fundacionales de la nueva entidad que lleva su nombre.

“

Continuamos con el legado del Dr. Torrent, manteniendo viva su visión como guía de nuestro compromiso: “Investigar en enfermedades minoritarias no es investigar en beneficio de una minoría, sino invertir recursos en beneficio de toda la sociedad”.

Iolanda Arbiol

Directora de la Fundación Dr. Torrent-Farnell

OBJETIVOS COMPARTIDOS

Durante el encuentro, se establecieron contactos con diversos grupos de investigación y representantes institucionales para explorar futuras sinergias en materia de formación, participación y divulgación científica.

La presencia de la Fundación en esta jornada consolida su posicionamiento como una plataforma de referencia en el empoderamiento de pacientes y el apoyo a la investigación clínica y social en enfermedades minoritarias.



Jornada del COFB. Presentación de las necesidades de los pacientes afectados por enfermedades minoritarias y de la Fundación

Barcelona, 7 de mayo de 2024

En el marco de las primeras acciones públicas de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell**, se celebró una sesión informativa en el Colegio de Farmacéuticos de Barcelona (COFB), dirigida específicamente a farmacéuticos y farmacéuticas de distintos ámbitos del ejercicio profesional.

Este espacio permitió presentar oficialmente la Fundación a la comunidad farmacéutica catalana, destacando las características específicas de las enfermedades minoritarias, así como los resultados de los estudios impulsados por la Plataforma de Enfermedades Minoritarias, ahora integrada en la Fundación. Durante la sesión, también se compartieron las necesidades identificadas a través de una consulta directa a pacientes sobre la dispensación de medicación, tanto en oficina de farmacia como en farmacia hospitalaria.

El acto tuvo también un componente simbólico relevante, dado que el **Dr. Josep Torrent-Farnell**, farmacéutico de formación, mantuvo a lo largo de su trayectoria un firme compromiso con la mejora reguladora, la evidencia científica y la inclusión de la voz del paciente en las políticas de salud pública.

RECONOCIMIENTO Y ALIANZAS

Durante el encuentro, se compartieron los objetivos fundacionales y las líneas prioritarias de trabajo, a la vez que se abrieron posibilidades de colaboración con el COFB en materia de formación, participación y acceso a información científica para los profesionales de farmacia, especialmente en el abordaje de enfermedades de baja prevalencia.

Con esta sesión, la Fundación refuerza su posicionamiento como plataforma abierta al diálogo entre profesionales sanitarios, pacientes e instituciones públicas, mediante la formación y divulgación en medicamentos huérfanos y enfermedades minoritarias, para contribuir a un modelo de salud más justo, colaborativo y centrado en las personas.

«La **Fundación Dr. Torrent-Farnell** continúa el legado del Dr. Torrent con una trayectoria que sitúa en el centro el conocimiento compartido, la bioética aplicada y el compromiso con las personas más vulnerables del sistema de salud.»

Sesión de presentación de la Fundación al equipo de Enfermedades Minoritarias de Sant Pau, al equipo de Comunicación y de Coordinación de Actividades Formativas

Barcelona, 21 de mayo

En el marco del impulso de nuevas colaboraciones estratégicas, la **Fundación Dr. Torrent-Farnell** mantuvo una reunión con representantes del Departamento de Comunicación y de Coordinación de Actividades Formativas del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

El encuentro tuvo como objetivo presentar oficialmente la Fundación, dar a conocer las actividades programadas para 2024 y explorar vías de colaboración institucional, especialmente con vistas a mejorar la coordinación de las acciones previstas con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias.

Este primer contacto permitió establecer sinergias en el ámbito de la comunicación y la planificación conjunta de actividades, con el objetivo de aunar esfuerzos para lograr una mayor visibilidad institucional y social de las iniciativas vinculadas a las enfermedades minoritarias, tanto desde la Fundación como desde el entorno hospitalario.

Este tipo de reuniones reflejan la voluntad de la Fundación de trabajar de manera coordinada con entidades sanitarias de referencia y de convertirse en un actor facilitador entre pacientes, profesionales e instituciones.



Hospital de
la Santa Creu i
Sant Pau

Presentación de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell** en el 20º aniversario de la **Federación Catalana de Enfermedades Minoritarias (FECAMM)**

Barcelona, 3 de junio

La **Fundación Dr. Torrent-Farnell** fue invitada al acto institucional de celebración del 20º aniversario de la FECAMM (Federación Catalana de Enfermedades Minoritarias), un evento cargado de emoción y compromiso que reunió a asociaciones de pacientes, representantes del sistema de salud y entidades sociales.

El acto incluyó un reconocimiento público y sentido a la figura del **Dr. Josep Torrent-Farnell**, impulsado por las propias entidades de pacientes, como muestra de agradecimiento por su trayectoria profesional y humana, así como por su papel determinante en la visibilización y defensa de los derechos de las personas con enfermedades minoritarias.



“ El Dr. Torrent fue pionero en incorporar la voz del paciente en la regulación e investigación. Su empatía, visión y acción abrieron camino a muchas de las iniciativas que hoy celebramos como logros.

Mensaje recogido durante el homenaje a la trayectoria del Dr. Torrent en favor de los pacientes.

Sesión de sensibilización y gala solidaria con el Montseny Centre d'Estudis dedicada a las Enfermedades Minoritarias

Barcelona, 12 de junio de 2024

Una de las iniciativas más emotivas y significativas del año 2024 fue la sesión de divulgación y sensibilización dirigida a los jóvenes estudiantes del Montseny Centre d'Estudis, que culminó con la celebración de una gala solidaria de fin de curso. Esta actividad no solo permitió transmitir conocimiento y valores humanos a la juventud, sino que se convirtió en un acto de compromiso social tangible, con la recaudación de más de 1.400 € destinados a la **Fundación Dr. Torrent-Farnell**.

OBJETIVO DE LA SESIÓN

El objetivo central del encuentro fue generar empatía y sensibilidad hacia las personas que conviven con enfermedades de baja prevalencia o condiciones que afectan a su calidad de vida. A través de un lenguaje cercano y ejemplos reales, se invitó al alumnado a reflexionar sobre la diversidad humana, el valor de la inclusión y la necesidad de visibilizar estas realidades, a menudo silenciadas.

RECURSOS AUDIOVISUALES

Durante la gala y la cena solidaria, se proyectaron varios vídeos elaborados por la Plataforma de Enfermedades Minoritarias de la Fundación, con el objetivo de informar, emocionar y motivar la colaboración colectiva:

- **«Las Enfermedades Minoritarias nos tocan a todos»**
- **«Una mirada a través de la cámara»**

También se facilitó el acceso a un **banco de vídeos con subtítulos en catalán y castellano** desde el portal oficial de la Plataforma:

 malaltiesminoritaries.org – vídeos

IMPACTO Y AGRADECIMIENTOS

Los fondos recaudados se destinarán a proyectos de formación para representantes de pacientes, en el marco del programa educativo y de capacitación de la Fundación. Esta contribución permite seguir ofreciendo espacios formativos de calidad que empoderan a las personas afectadas y dan voz a sus necesidades en los ámbitos clínico y regulador.



Deseamos que esta sesión haya sembrado una semilla para generar conciencia, respeto y solidaridad hacia todas aquellas personas que viven una diversidad funcional, cognitiva o una enfermedad orgánica e imperceptible.

Agradecemos sinceramente al Montseny Centre d'Estudis, a todo su equipo docente y alumnado, por una iniciativa pedagógica y humana ejemplar, que demuestra cómo la educación puede ser también una herramienta de transformación social y empatía colectiva.

Conferencias Josep Egozcue organizadas por la Fundación Víctor Grífols i Lucas con la colaboración de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell**, dedicadas a «Las Enfermedades Minoritarias y la Bioética»

Barcelona, 11 de julio

La **Fundación Dr. Torrent-Farnell**, conjuntamente con la Fundación Víctor Grífols i Lucas, coorganizó una de las citas anuales más relevantes en el ámbito de la reflexión ética y sanitaria: las Conferencias Josep Egozcue, celebradas el 11 de julio de 2024 en Barcelona.

Con el título «Enfermedades Minoritarias y Bioética», la jornada centró su atención en los múltiples dilemas éticos que plantea el abordaje de estas patologías, tanto desde la investigación como desde la práctica clínica. A través de una mirada plural y rigurosa, se exploró una problemática compleja que afecta a millones de personas en todo el mundo.

OBJETIVOS Y TEMÁTICA

La jornada tenía como propósito dar voz a todas las partes implicadas en la gestión y tratamiento de las enfermedades minoritarias: personas afectadas, familias, profesionales sanitarios, investigadores y expertos en bioética.

Desde su concepción, se diseñó como un espacio para abordar cuestiones clave como:

- El diagnóstico precoz y su impacto clínico, emocional y familiar.
- El valor y los límites del consejo genético.
- Las tensiones entre la investigación biomédica y la protección de los derechos de las personas.
- El impacto económico y social del alto coste de los medicamentos huérfanos.
- La necesidad de una gobernanza bioética colaborativa entre instituciones, sociedad civil y pacientes.

PARTICIPANTES DESTACADOS

La jornada contó con voces expertas de primer nivel y con trayectorias reconocidas en los ámbitos clínico, ético, científico y social, que pueden consultarse en el programa adjunto.



PUBLICACIÓN RESULTANTE



Como resultado directo de la jornada, la Fundación Víctor Grífol i Lucas ha editado el cuaderno monográfico núm. 70: «Las enfermedades minoritarias, un reto para la bioética», que recoge todas las ponencias y reflexiones presentadas, disponible para consulta pública en su página web. Este documento incluye las contribuciones de:

- **Dra. Teresa Pàmols**, vocal de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell**
- **Sra. Iolanda Arbiol**, directora de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell**

Esta publicación refuerza el impacto del debate y consolida el compromiso con la difusión del pensamiento bioético aplicado a las enfermedades minoritarias.

 [Información y cuaderno de la Fundación núm. 70](#)

“ Hablar de enfermedades minoritarias es hablar de dignidad, de justicia y de equidad. El debate bioético no es una opción, es una obligación cuando se trata de personas vulnerables.

Victòria Camps

Presidenta de la Fundació Víctor Grífols i Lucas

La jornada tuvo un amplio seguimiento por parte del público especializado y de la comunidad bioética, y contribuyó a **visibilizar la voz de los pacientes en los grandes debates científicos y regulatorios**.



Participación en el World Orphan Drug Congress | Mesa redonda sobre Evaluación de Tecnologías Sanitarias (HTA)

Barcelona, del 22 al 25 de octubre

La participación de la Fundación ha permitido visibilizar la experiencia catalana en el empoderamiento de pacientes y ha establecido conexiones con redes europeas de investigación y regulación.

La **Fundación Dr. Torrent-Farnell** fue invitada a participar como ponente en el World Orphan Drug Congress Europe, celebrado en Barcelona, en una sesión centrada en el papel de los pacientes en la Evaluación de Tecnologías Sanitarias (HTA). Bajo el título «Enhancing Patient Involvement in HTAs: Practical Strategies for Stakeholder Collaboration», la mesa reunió a representantes de pacientes, instituciones e industria para analizar las oportunidades que abre la nueva normativa europea sobre HTA a partir de 2025.

PARTICIPACIÓN DE LA FUNDACIÓN

Iolanda Arbiol, directora de la Fundación, compartió la experiencia de la institución en la formación de pacientes para participar en procesos de ETS, destacando programas como la Summer School sobre Investigación, Evaluación, Regulación y Acceso al Mercado, y la apuesta por una formación integral que combine conocimientos técnicos con una sólida base bioética.

“

Los pacientes necesitan herramientas para comprender los ensayos clínicos, los análisis beneficio-riesgo o la farmacoeconomía, pero también para abordar los dilemas sociales y éticos que acompañan las decisiones de acceso. Esta preparación es clave para una participación efectiva, responsable e independiente.

PONENTES DESTACADOS

- **Cristina Montané – ACAF:** Destacó la importancia de involucrar a los pacientes desde las fases iniciales del desarrollo de tratamientos.
- **Iolanda Arbiol – Fundación Dr. Torrent-Farnell:** Compartió la experiencia de la institución en la formación de pacientes para participar en procesos de ETS y de la importancia del Summer School.
- **Julien Delaye – EURORDIS:** Reivindicó el valor de herramientas como los *Community Advisory Boards* para garantizar una participación estructurada y efectiva.
- **Moderación:** Luca Trentin, Alira Health.

TEMAS TRATADOS

- Colaboración entre la industria farmacéutica y las asociaciones de pacientes para mejorar su participación en los procesos de HTA.
- Cómo garantizar información comprensible y accesible para los pacientes.
- Implicaciones del nuevo procedimiento **centralizado de HTA en la Unión Europea (a partir de enero de 2025)**.
- Consideraciones éticas en la relación entre pacientes e industria.

MENSAJE CLAVE



El sesión puso de relieve que el futuro de la evaluación sanitaria pasa por una **participación activa, informada y ética de los pacientes**, en colaboración con todos los agentes implicados. La Fundación reafirma su compromiso de **formar, acompañar y empoderar** a las personas afectadas por enfermedades minoritarias para que tengan voz real en los espacios de toma de decisiones.

“ Todos somos potenciales usuarios del sistema de salud. El compromiso de los pacientes hoy tiene el poder de transformar los tratamientos del mañana.

Premios AELMHU 2024. Reconocimiento honorífico al Dr. Josep Torrent-Farnell

Madrid, 7 de noviembre

«THE KNIGHT OF THE RARE DISEASE COMMUNITY»

El 7 de noviembre de 2024, la trayectoria y la profunda dedicación del **Dr. Josep Torrent-Farnell** fueron reconocidas con el Premio Honorífico de la AELMHU (Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos), bajo el título simbólico de «**The Knight of the Rare Disease Community**», en reconocimiento a su labor pionera y su firme compromiso con las personas afectadas por enfermedades raras.

Este reconocimiento, otorgado a título póstumo, puso de manifiesto el impacto de su legado en ámbitos como la regulación sanitaria, la bioética, la formación y la visibilización de las enfermedades minoritarias. Durante la ceremonia se proyectó un vídeo conmemorativo y emotivo con testimonios de varios colaboradores y amigos.

PARTICIPACIÓN INSTITUCIONAL

La **Fundación Dr. Torrent-Farnell** participó activamente en el acto de entrega del premio, con una intervención emotiva a cargo de su directora, Iolanda Arbiol, quien expresó en nombre de la Fundación y de la familia del Dr. Torrent su agradecimiento por este homenaje, destacando:

“

Es un honor y una responsabilidad dar voz a este reconocimiento, intentando surfear la emoción de un momento único. Me siento privilegiada de contar con el apoyo de su familia, amigos y compañeros para dar continuidad a su legado formativo y divulgativo.”

Durante el acto también se presentó públicamente la Fundación Dr. **Torrent-Farnell** y se compartió el lanzamiento de su página web:

 [Descubre la Fundación](#)

UN MENSAJE COMPARTIDO

Queremos agradecer especialmente al **Sr. Julián Isla**, divulgador y representante de pacientes en la EMA en el ámbito de las enfermedades raras, por su emotivo escrito y por compartir el fragmento audiovisual de la entrega del premio. Su acompañamiento, así como el de muchas personas del sector, ha sido clave para dar forma y fuerza a esta nueva etapa que representa la Fundación.

La jornada concluyó con un cierre inspirador a cargo del **Dr. César Hernández**, quien subrayó la necesidad de **sumar esfuerzos e integrar miradas diversas** para abordar los grandes retos sociales y científicos de nuestro tiempo.



Puede consultarse el vídeo de la intervención en nuestro perfil de **LinkedIn**, en el siguiente enlace, o en el canal de **YouTube de AELMHU**: <https://aelmhu.es/premios-aelmhu/>

Jornada «Enfermedades Minoritarias: Más allá de la piel»

Recinto Modernista de Sant Pau – Barcelona, 25 de noviembre

El lunes 25 de noviembre de 2024, la **Fundación Dr. Torrent-Farnell**, a través de su Plataforma de Enfermedades Minoritarias, organizó la jornada «Enfermedades Minoritarias: Más allá de la piel», un encuentro científico y divulgativo dedicado a profundizar en el conocimiento y la visibilización de estas patologías.

OBJETIVOS Y ENFOQUE

El objetivo principal de la jornada fue mejorar el conocimiento global sobre las enfermedades minoritarias de la piel desde las perspectivas del diagnóstico, el tratamiento y la investigación, así como destacar la importancia de un enfoque asistencial multidisciplinar. La actividad ofreció un espacio para presentar avances, reflexiones e interrogantes compartidos por profesionales y pacientes.

PÚBLICO DESTINATARIO

Dirigida específicamente a profesionales sanitarios, la formación se abrió a:

- Dermatólogos y dermatólogas
- Personal de los centros de atención primaria (CAP) y CUAP
- Enfermeros y enfermeras
- Otros profesionales vinculados a la atención de pacientes con enfermedades cutáneas raras

La actividad está acreditada por el Consejo Catalán de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias y por la Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud.

FORMATO Y CONTENIDOS

Celebrada en horario de 9:00 a 14:30 horas, en la Sala Francesc Cambó del Recinto Modernista de Sant Pau, la jornada se desarrolló mediante:

- Mesas redondas con ponentes expertos
- Testimonios en primera persona
- Presentación de experiencias clínicas y sociales
- Debate abierto entre pacientes y profesionales

ORGANIZACIÓN Y COLABORACIÓN

La actividad se realizó con la participación activa de diversas entidades de pacientes, que aportaron contenidos y experiencias relevantes:

- DEBRA – Piel de Mariposa
- Acción Psoriasis
- ANADEJU – Dermatomiositis Juvenil
- Asociación Española de Esclerosis Tuberosa

Estas organizaciones ayudaron a definir los contenidos y enriquecieron el debate con la voz directa de los colectivos afectados.

- Asistencia: 84 asistentes (profesionales y pacientes)

RECURSOS

- *Galería* de imágenes y vídeos resumen.

ENFERMEDADES MINORITARIAS

Más allá de la piel

JORNADA FORMATIVA

25 DE NOVIEMBRE 2024

La necesidad del trabajo en red

 Inscripción gratuita
<https://bit.ly/venisatocap24>

Sala Francisco Cambó
Recinto Modernista Sant Pau
C/ Sant Antoni Maria Claret 157, Barcelona

ENFERMEDADES MINORITARIAS,

Más allá de la piel

La necesidad del trabajo en red

PROGRAMACIÓN

25 DE NOVIEMBRE DE 2024

9:30 h MESA INSTITUCIONAL

Dr. Rafael Riera, subdirector general de coordinación de la Secretaría d'Assistència i Participació, Departament de Salut.
Sra. Montserrat Ginés, vicepresidenta de Acció Portada.
Sr. José María Sorio, presidente de la Asociación Española de Ictus.
Dra. Nuriá Tarrats, responsable de investigación en IGIRA.
Enfermera Raquel Valiente, presidenta de la Asociación Nacional de Miopías.
Sra. Iolanda Artís, directora de la Fundación Dr. Torrent-Farnell.

9:50 h TESTIMONIOS EN PRIMERA PERSONA

10:10 h DEL RETO DEL DIAGNÓSTICO, A LA BÚSQUEDA DE UNA CURA O MEJORA

Presentes y moderan:
Dra. Nuriá Tarrats, responsable de investigación en IGIRA.
Sra. Montserrat Ginés, vicepresidenta de Acció Portada.

De la mesa:
Dr. Josep Riera, coordinador de ERM-SGEM, servicio de dermatología del Hospital Clínic de Barcelona.
Dra. Anna López, servicio de dermatología del Hospital de Sant Pau.
Dra. Susanna Boronat, directora de pediatria, Hospital de Sant Pau.
Dr. Albert Selva, unidad de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas, Servicio de Medicina Interna, Hospital Vall d'Hebron.

12:00 h NETWORKING COFFEE

ENFERMEDADES MINORITARIAS,

Más allá de la piel

La necesidad del trabajo en red

12:30 h LA NECESIDAD DE TRABAJO EN RED Y DE FORMA MULTIDISCIPLINARIA

Presentes y moderan:
Dra. Iolanda Basilega, jefa de Servicio de Dermatología. Coordinadora de la unidad multidisciplinaria de malformaciones y tumores vasculares, Hospital Sant Joan de Déu.
Enfermera Raquel Valiente, presidenta de la Asociación Nacional de Miopías.

En la mesa:
Dra. Clara Serra, presidenta de la Sociedad Europea de Anestesiología Geriátrica, del Hospital de Sant Pau.
Enfermera Sonia Elensberg Archs, enfermera pediatra del servicio de dermatología, Hospital Sant Joan de Déu.
Sra. Verónica Mir, coordinadora de trabajo social y dirección de cuidados del Institut Carulla de la Salut.
Dra. Maria Queralt Gorgas, jefa de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario Vall d'Hebron.
Sra. Nora García, psicóloga de la Asociación IGIRA piel de miopías.
Apertadores: Cila D. neurologista, oftalmóloga, rehabilitadora
Torneo de preguntas

14:30 h CLAUSURA

ENFERMEDADES MINORITARIAS

- Hay más de **7.000** enfermedades minoritarias.
- Afectan a 5 de cada **10.000** personas.
- Hay **400.000** catalanes afectados.
- Aproximadamente el **80 %** son de origen genético.
- Pueden afectar al **3-4 %** de los recién nacidos.
- Son graves y crónicas.

ENFERMEDADES MINORITARIAS DERMATOLÓGICAS

EPIDERMÓLISIS BULLEOSA

La epidermólisis bulleosa (EB) es una enfermedad minoritaria, genética y actualmente sin cura. La característica principal es una extrema fragilidad de la piel y sus anexos. La piel tiene diferentes capas unidas por proteínas que actúan como adhesivo, haciendo que la piel sea resistente y elástica. Las personas con EB no tienen estas proteínas funcionando correctamente, lo que provoca la aparición de ampollas por el menor roce o trauma, e incluso de forma espontánea. A veces, estas ampollas como cicatrices o grietas pueden ser muy traumáticas o dolorosas. En una enfermedad compleja con 4 tipos principales y más de 30 subtipos, y se han descrito 35 genes causales. Es crónica y degenerativa, con manifestaciones secundarias que requieren atención multidisciplinaria.

ICTIOSIS

Trastorno genético caracterizado por la producción de sudor con alto contenido en sales y secreciones mucosas de viscosidad anormal. La prevalencia estimada es de 1/200.000-350.000 individuos. Es una enfermedad crónica y generalmente progresiva, que aparece durante la infancia, más raramente, en el recién nacido.

PRONIAS PUSTULOSA GENERALIZADA

La proriasis pustulosa generalizada (GPP) es una enfermedad inflamatoria sistémica y autoinmune que afecta principalmente la piel, pero también puede afectar a otros órganos. Se caracteriza por episodios recurrentes de fiebre alta, fatiga, erupciones cutáneas eritematosas y pustulas estériles, en diversas partes del cuerpo, junto con los síntomas sistémicos.

DERMATOMIOSITIS JUVENIL

Forma de dermatomiositis (DM) de inicio precoz, una miopatía inflamatoria sistémica y autoinmune que afecta principalmente la piel, los músculos y el corazón. Los primeros signos clínicos incluyen manchas hiperpigmentadas en la infancia, que evolucionan a angioedemas faciales y otras lesiones dermatológicas. La inflamación afecta la piel, el músculo (generalmente periférico) y, a veces, el tejido conectivo.

ESCLEROSIS TUBEROSA

Trastorno neurocutáneo poco frecuente, caracterizado por el desarrollo de hamartomas multicéntricos que afectan principalmente la piel, el sistema nervioso central, los riñones, los pulmones y el corazón. Los primeros signos clínicos incluyen manchas hiperpigmentadas en la infancia, que evolucionan a angioedemas faciales y otras lesiones dermatológicas. La afectación cerebral se asocia con epilepsias corticales y un alto riesgo de epilepsia (80% de los casos). Los angioedemas crónicos, causados por entrecruzamientos de la pared de las arterias, requieren atención multidisciplinaria.



RESUMEN DE LAS PONENCIAS

“ Cuando hablamos de la piel, hablamos también de identidad, de dolor social, del derecho a ser visto y escuchado. Esta jornada nos ha recordado que el abordaje integral es esencial.

Participante en la jornada

El impacto de la jornada ha sido altamente positivo, tanto por la calidad de los contenidos como por la construcción de un espacio de intercambio profesional-paciente, que constituye uno de los pilares de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell**.

INVESTIGACIÓN Y PUBLICACIONES

- **Estudio cualitativo** («Situación de las personas con Enfermedades Minoritarias en Cataluña»), noviembre 2024. Más de 300 entrevistas, en colaboración con EUITFDSLL (ICS).
- **Cuaderno Egozcue 2024**, editado por la Fundación Grífols, con reflexiones y ponencias relevantes. Artículos de la Dra. Teresa Pàmpols y de Iolanda Arbiol de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell**.
- **Materiales audiovisuales:** vídeos informativos («Las Enfermedades Minoritarias nos tocan a todos»), con subtítulos en Español, Catalán, Inglés y Francés y acceso web.

PRESENTACIÓN INSTITUCIONAL Y GENERACIÓN DE SINERGIAS

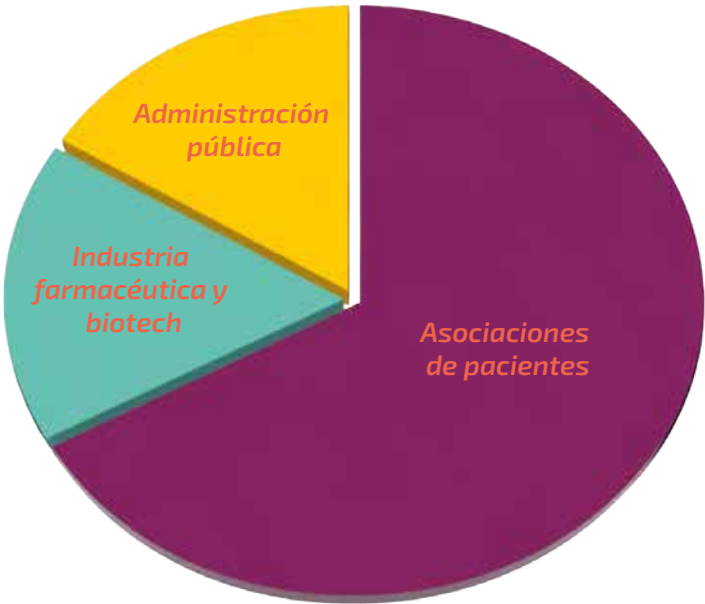
Durante este primer año, la **Fundación Dr. Torrent-Farnell** ha priorizado el establecimiento de **alianzas estratégicas con actores clave del sistema de salud** como base para consolidar una acción institucional sólida y transformadora.

Se han mantenido **diversas reuniones con asociaciones de pacientes, representantes de la administración pública y del sector farmacéutico y biotecnológico**, que han permitido abrir vías de colaboración en ámbitos como la formación, el empoderamiento, la divulgación y la participación en espacios reguladores.

Estos encuentros han sido fundamentales para **dar a conocer la Fundación, escuchar necesidades y construir complicitades** que aseguren la sostenibilidad y relevancia de los proyectos iniciados.

Distribución de las 643 reuniones realizadas

Perfil	Porcentaje
Asociaciones de pacientes	67 %
Administración pública	16 %
Industria farmacéutica y biotech	17 %



DESARROLLO DE LA IMAGEN Y ARQUITECTURA WEB DE LA FUNDACIÓN

Durante el año, la **Fundación Dr. Torrent-Farnell** ha llevado a cabo un proceso de análisis e investigación previa con el objetivo de diseñar y estructurar su sitio web institucional: www.fundacio Torrent-Farnell.org.



Este proceso ha incluido:

- El análisis de las necesidades específicas de los distintos públicos de la Fundación (pacientes, profesionales de la salud, instituciones y sociedad en general).
- La definición de las secciones principales del sitio web, asegurando la accesibilidad, claridad y coherencia con la misión fundacional.
- La creación de una imagen corporativa que refleje los valores de la Fundación: compromiso, rigor científico, inclusión y participación activa de los pacientes.

Con esta web, se ha consolidado un espacio de referencia para la difusión de información, el acceso a formación, la promoción de la participación en proyectos de evaluación de tecnologías sanitarias y el reconocimiento del trabajo colectivo en el ámbito de las enfermedades minoritarias y crónicas.

LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS, UNA MIRADA A TRAVÉS DE LAS REDES

Se ha dado continuidad al proyecto de comunicación digital iniciado en 2022 desde la Plataforma de Enfermedades Minoritarias, con el objetivo de visibilizar las enfermedades minoritarias y a las entidades que las representan. Esta iniciativa ha mantenido una especial actividad con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias, a través de acciones coordinadas en redes sociales y la difusión de contenidos audiovisuales, testimonios y materiales divulgativos.

La Fundación ha colaborado activamente en la dinamización de este espacio digital compartido, contribuyendo a amplificar las voces de los pacientes, promover el conocimiento social sobre estas enfermedades y fortalecer la red de entidades implicadas.

Cada publicación incluye un vídeo breve e información clave procedente de ORPHANET, así como una presentación de la asociación de pacientes vinculada a la patología. A menudo, este contenido se complementa con una infografía divulgativa. Este formato, accesible y fácilmente compartible, permite llegar a públicos diversos y sensibilizar a la sociedad sobre la realidad de las personas que conviven con una enfermedad minoritaria, cuyas necesidades sanitarias y sociales son a menudo desconocidas.

Paralelamente, se han grabado entrevistas en profundidad con representantes de asociaciones de pacientes, disponibles en el canal de YouTube de la **Fundación Dr. Torrent-Farnell** (en castellano) y de la Plataforma de Enfermedades Minoritarias (en catalán). Estas piezas audiovisuales dan rostro y voz a las experiencias personales y colectivas entorno a estas patologías, y refuerzan su visibilidad y humanización.

El proyecto apuesta por una comunicación cercana, rigurosa y empática, concebida como una herramienta de transformación social y de reconocimiento del valor de la diversidad y de la experiencia del paciente.

PATROCINIOS Y COLABORACIONES

El primer año de trayectoria de la Fundación ha sido posible gracias al apoyo y la confianza de diversas instituciones públicas, empresas privadas y entidades colaboradoras que han creído en nuestro proyecto y han compartido nuestra misión.

Queremos expresar nuestro agradecimiento a todas ellas por haber contribuido a hacer realidad esta etapa fundacional, facilitando el desarrollo de iniciativas centradas en la divulgación de las enfermedades minoritarias y en la formación orientada a promover la participación activa de los pacientes en el ámbito de la salud.

De manera especial, queremos reconocer el interés y la predisposición de todas aquellas entidades, asociaciones y fundaciones que se han acercado a nosotros para explorar líneas de colaboración, tanto en actividades ya en marcha como en la cocreación de nuevos proyectos de impacto social y sanitario.

Este espíritu colaborativo y comprometido ha contribuido a consolidar los fundamentos de la Fundación y a avanzar decididamente hacia una mayor implicación de los pacientes en la evaluación de tecnologías sanitarias, la promoción de la cooperación entre los distintos actores del sistema, y la organización de jornadas formativas para actualizar conocimientos y debatir sobre las nuevas necesidades en la atención y la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias.

Gracias por hacerlo posible y por construir, juntos, este proyecto transformador.



Fundación Institut de Recerca Sant Pau



Institut Català de la Salut



Byocrist



Boehringer



Chiesi



Sanofi

