

# MEMÒRIA D'ACTIVITATS

2024



FUNDACIÓ

**Dr. Torrent-Farnell**



# ÍNDICE

|                                                                                                                                            |           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>Carta de presentació.....</b>                                                                                                           | <b>7</b>  |
| <b>Constitució legal i governança.....</b>                                                                                                 | <b>9</b>  |
| <b>Òrgans de govern.....</b>                                                                                                               | <b>9</b>  |
| Patrona Fundadora: Sra. Carme Torrent-Farnell.....                                                                                         | 10        |
| President: Dr. Màrius Morlans Molina.....                                                                                                  | 10        |
| Secretaria: Sra. Iolanda Arbiol Rodríguez .....                                                                                            | 11        |
| Vocal: Dra. Cristina Avendaño Solá.....                                                                                                    | 12        |
| Vocal: Dra. Rosa Morros Pedrós .....                                                                                                       | 12        |
| Vocal: Dra. Teresa Pàmpols Ros .....                                                                                                       | 13        |
| Vocal: Sr. Lluís Segú Tolsa .....                                                                                                          | 13        |
| Vocals/patrons proposats<br>(incorporació pendent de formalització) .....                                                                  | 14        |
| <b>Missió, visió i valors.....</b>                                                                                                         | <b>15</b> |
| <b>Finalitats Fundacionals .....</b>                                                                                                       | <b>17</b> |
| El valor de l'empoderament en la nostra acció fundacional.....                                                                             | 19        |
| <b>Activitats formatives i divulgatives 2024 .....</b>                                                                                     | <b>21</b> |
| «XVII Jornada del Dia Mundial de les Malalties<br>Minoritàries, Barcelona».....                                                            | 21        |
| Participació en la declaració institucional de l'Ajuntament de<br>Barcelona en el marc del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries. .... | 24        |
| Presentació de la Fundació a la XVII<br>Reunió Anual del CIBERER.....                                                                      | 26        |
| Jornada del COFB. Presentació de les necessitats dels pacients que<br>viuen afectats per malalties minoritàries i de la Fundació.....      | 28        |
| Sessió de presentació de la Fundació a l'equip de Malalties<br>Minoritàries de Sant Pau a l'equip de Comunicació i de Coordinació          |           |

|                                                                                                                                                                                                            |    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| d'activitats Formatives.....                                                                                                                                                                               | 29 |
| Presentació de la <b>Fundació Dr. Torrent-Farnell</b> en el 20è aniversari de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM).....                                                                | 30 |
| Sessió de sensibilització i gala solidària amb el Montseny Centre d'Estudis dedicada a les Malalties Minoritàries .....                                                                                    | 32 |
| Conferències Josep Egozcue realitzades per la Fundació Víctor Grífols i Lucas amb la col·laboració de la <b>Fundació Dr. Torrent-Farnell</b> , dedicada a «Les Malalties Minoritàries i la Bioètica» ..... | 34 |
| Participació al World Orphan Drug Congress   Taula rodona sobre Avaluació de Tecnologies Sanitàries (HTA) .....                                                                                            | 37 |
| Premis AELMHU 2024. Reconeixement honorífic al <b>Dr. Josep Torrent-Farnell</b> .....                                                                                                                      | 39 |
| Jornada «Malalties Minoritàries: Més enllà de la pell» .....                                                                                                                                               | 41 |

## **Recerca i publicacions .....45**

### **Presentació institucional i generació de sinergies .....47**

### **Desenvolupament de la imatge i arquitectura web de la Fundació ..... 49**

### **Les malalties minoritàries, una mirada a través de les xarxes ..... 51**

### **Patrocinis i col·laboracions ..... 53**







# CARTA DE PRESENTACIÓ

Benvingudes i benvinguts,

Aquest 2024 iniciem el camí d'una fundació que neix amb la voluntat de fer visible allò que sovint ha estat invisible: les necessitats, les veus i els drets de les persones que viuen amb malalties minoritàries.

Amb aquest objectiu, donem continuïtat al llegat del **Dr. Josep Torrent-Farnell**, metge i pioner en incorporar la veu dels pacients als espais de decisió reguladora a Europa. Des de la seva tasca al Comitè de Medicaments Orfes (COMP) de l'Agència Europea del Medicament (EMA), el Dr. Torrent va obrir portes que avui, com a Fundació, volem eixamplar: una participació real, informada i transformadora de les persones afectades en la recerca, l'avaluació i l'accés a la innovació terapèutica.

Sabem que les malalties minoritàries posen a prova la solidesa del sistema sanitari i de la nostra ètica col·lectiva. Tal com recorda el Dr. Màrius Morlans, «si hi ha d'haver un tracte desigual en una societat democràtica, que sigui el que afavoreixi els més vulnerables». Des d'aquest convenciment, ens comprometem a impulsar accions que corregeixin les desigualtats en salut, posant al centre l'autonomia, la dignitat i l'experiència de les persones.

Els estudis impulsats des de la Plataforma Malalties Minoritàries, ara incorporada a la Fundació, mostren clarament que els afectats i les seves famílies encara pateixen llargues esperes per obtenir un diagnòstic, dificultats d'accés a recursos essencials i una càrrega emocional i econòmica massa sovint ignorada. Cal escoltar, reconèixer i actuar. Per això promovem una bioètica centrada en la persona, i una acció pública centrada en l'equitat.

Des de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** entenem que l'impacte real només és possible mitjançant la col·laboració estreta amb les institucions públiques. Volem ser un agent actiu i constructiu, capaç de teixir aliances amb l'administració sanitària, educativa i social per promoure polítiques que incorporin la veu dels pacients, fomentin l'equitat en l'accés al coneixement i als tractaments, i generin espais de participació real.

La Fundació es basa en l'experiència com a eina transformadora de la Plataforma Malalties Minoritàries, que durant anys ha treballat per visibilitzar, connectar i donar veu a les persones que viuen afectades per una malaltia minoritària o crònica. Aquesta trajectòria ens impulsa a construir un espai estable per a la formació, la recerca, la participació i el diàleg, on pacients, professionals, administració i societat civil trobin aliances possibles. Volem ser un projecte col·lectiu que avanci cap a un model de salut més just, més transparent i més humà.

**Us convidem a sumar-vos-hi**

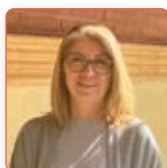
**Iolanda Arbiol**

Directora, Fundació Dr. Torrent-Farnell



# CONSTITUCIÓ LEGAL I GOVERNANÇA

## Òrgans de govern



**Patrona Fundadora**  
**Sra. Carme Torrent-Farnell**



**President**  
**Dr. Màrius**  
**Morlans Molina**



**Secretaria:**  
**Sra. Iolanda**  
**Arbiol Rodríguez**

### Vocals



**Dra. Cristina**  
**Avendaño Solá**



**Dra. Rosa**  
**Morros Pedrós**



**Dra. Teresa**  
**Pàmpol Ros**



**Sr. Lluís**  
**Segú Tolsa**

**Constitució:** Formalitzada al primer trimestre de 2024, inscrita en el Registre de Fundacions.

**Forma jurídica:** Fundació privada sense ànim de lucre.

## Patrona Fundadora: Sra. Carme Torrent-Farnell

## President: Dr. Màrius Morlans Molina

Llicenciat per la Facultat de Medicina de la Universitat de Barcelona, especialista en Medicina Interna (1979) i Nefrologia (1982) per la Universitat Autònoma de Barcelona. Va ser metge adjunt del Servei de Nefrologia de l'Hospital Vall d'Hebron (1978-2012), on va ocupar la Direcció Assistencial entre el 2000 i el 2006.

Promotor i primer president del Comitè d'Ètica Assistencial de l'Hospital Vall d'Hebron (1999-2012), i actual president del Comitè de Bioètica de Catalunya, del qual va ser president també a l'any 2000. Va rebre el Premi a l'Excel·lència Professional del Col·legi de Metges de Barcelona (COMB).

És professor del Màster de Ciutadania i Drets Humans de la Facultat de Filosofia (UB) i professor associat de Bioètica i Comunicació a la Facultat de Medicina (UAB). Així mateix, és coordinador i docent del curs «La bioètica, una ètica aplicada» organitzat per la Fundació Víctor Grífols i Lucas.

Autor i coautor de diverses publicacions en l'àmbit de la bioètica i la deontologia, entre elles «Per deliberar als Comitès d'Ètica», en col·laboració amb Francisco Montero. És també professor del curs d'apoderament de pacients al Summer School i del projecte «Les Malalties Minoritàries, una mirada a través del cinema» (debats en bioètica). Autor d'acompanyar el malalt.

## Secretaria: Sra. Iolanda Arbiol Rodríguez

Graduada en Comerç Internacional, guardonada amb el premi NexPipe de Màrqueting Internacional del programa COPCA (2001) de la Generalitat de Catalunya. Graduada en Protocol i Relacions Institucionals per la Universitat Miguel Hernández d'Elx, i Màster en Bioètica i Dret per la Universitat de Barcelona (2021-2023). Ha estat directora i cofundadora, juntament amb el Dr. Torrent-Farnell, de la Plataforma de Malalties Minoritàries (2009-), ara integrada a la **Fundació Dr. Torrent-Farnell**, un projecte formatiu i divulgatiu en salut destinat a pacients amb malalties minoritàries, cròniques o vulnerables.

Entre les seves activitats principals destaquen la codirecció i responsabilitat del programa Summer School, Recerca, Avaluació, Regulació i Accés a Medicaments, realitzat conjuntament amb EURORDIS, CIBERER i l'AEMPS, amb l'objectiu d'apoderar representants de pacients d'Espanya i Iberoamèrica. Ha estat fundadora i responsable de la Comissió Gestora del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya (des del 2009), així com responsable del programa formatiu sobre Designació, Desenvolupament i Accés a Medicaments Orfes.

L'any 2016 va liderar la creació del producte formatiu «La necessitat del Treball en Xarxa», centrat en activitats interdisciplinàries, interhospitalàries i agrupades per malalties associades a les ERN. Entre les seves funcions destaca el disseny del pla estratègic anual per a les activitats formatives i divulgatives destinades a l'apoderament de pacients, així com la formació de professionals sanitaris, amb l'objectiu de visibilitzar les malalties de baixa prevalença i apropar el model d'atenció de les XUEC al territori.

Ha gestionat les relacions institucionals amb entitats de pacients actives a Catalunya, Espanya i Iberoamèrica, així com amb institucions sanitàries, l'AEMPS, el Ministeri de Salut i l'EMA a Europa. A més, ha estat responsable de la negociació amb la indústria farmacèutica per aconseguir suport financer per a projectes transversals.

L'any 2020 va crear el projecte formatiu per a pacients i professionals en bioètica «Les Malalties Minoritàries, una mirada a través del cinema», en col·laboració amb el Comitè de Bioètica de Catalunya, i va dirigir el projecte de divulgació a les xarxes «Les Malalties Minoritàries en primera persona», amb entrevistes a pacients i experts.

Ha impulsat i dirigit l'equip de recerca quantitativa de l'Estudi sobre les necessitats de les persones afectades per malalties minoritàries i les seves famílies (febrer de 2023). Durant la pandèmia de la Covid-19, va contribuir de manera voluntària a la gestió d'importacions de respiradors per a Catalunya, col·laborant amb el departament de compres de l'ICS en negociacions i seguiment amb proveïdors i ambaixades.

## Vocal: Dra. Cristina Avendaño Solá

Doctora especialista en Farmacologia Clínica i Doctora en Medicina. Actualment, és la responsable del Servei de Farmacologia Clínica de l'Hospital Universitari Puerta del Hierro i professora associada de Farmacologia Clínica a la Universitat Autònoma de Madrid.

Presidenta de la Societat Espanyola d'Assajos Clínics. Directora de Farmacologia Clínica Hospital Universitari Puerta de Ferro Majadaonda

Presidenta de la Federación de Asociaciones Científico Médicas de España (FACME), ha dedicat gran part de la seva carrera a la investigació, avaluació i regulació de medicaments. Des del 1995 fins al 2006, va ocupar diversos càrrecs científics a l'Agència Europea de Medicaments (EMA), entre ells, membre del CHMP (1999-2000) i de l'Efficacy Working Party, el grup responsable de l'elaboració de directrius d'avaluació de medicaments (1995-2006). També fou membre del Consell d'Administració de l'EMA (2006-2010).

A més, és presidenta del Comitè d'Ètica de la Investigació (CEIm) de l'Hospital Puerta del Hierro i subcoordinadora de programa a la plataforma SCReN de l'ISCIII, que recolza la investigació clínica i els assaigs clínics.

## Vocal: Dra. Rosa Morros Pedrós

Presidenta del Comitè Ètic d'Investigació Clínica IDIAP Jordi Gol.

Metgessa especialista en Farmacologia Clínica i Doctora en Farmacologia. Actualment, és professora associada al Departament de Farmacologia, Terapèutica i Toxicologia de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB).

Treballa en l'àmbit de l'Atenció Primària a l'ICS i és responsable de la Unitat d'Estudis del Medicament a l'IDIAPJGol, on lidera estudis farmacoepidemiològics observacionals amb la base de dades SIDIAP, així com assajos clínics independents de la indústria farmacèutica dins de la plataforma SCReN (Spanish Clinical Research Network).

Ha col·laborat des de l'inici amb els programes d'harmonització del CatSalut i actualment és secretària de la Subcomissió de Continuïtat Assistencial de l'ICS. A més, és membre del Comitè de Medicaments d'Ús Humà de Agència Espanyola de Medicaments i Productes Sanitaris (AEMPS) i presideix el Comitè Ètic d'Investigació de l'IDIAPJGol.

## Vocal: Dra. Teresa Pàmpols Ros

Genetista Hospital Clínic. Membre del Comitè d'Ètica de la Investigació Institut de Salut Carlos III.

És Doctora en Farmàcia per la Universitat de Barcelona, especialista en Bioquímica Clínica, amb acreditació en Genètica per l'Associació Espanyola de Genètica Humana. Genetista jubilada de l'Hospital Clínic de Barcelona, on va exercir com a especialista a la Secció d'Errors Congènits del Metabolisme del Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.

Ha estat presidenta de la Comissió d'Ètica de l'Associació Espanyola de Genètica Humana i vocal del Comitè d'Ètica de l'IIER (Institut de Recerca de Malalties Rares) de l'Institut de Salut Carlos III, del Ministeri d'Economia i Competitivitat. (Federación Española de Enfermedades Raras), col·laborant activament en la defensa dels drets dels pacients afectats per malalties minoritàries.

Va rebre el reconeixement per part del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya 2012, per la seva tasca a favor de les malalties minoritàries.

Actualment, tot i estar jubilada, continua vinculada al món de la genètica i la bioètica, contribuint amb la seva àmplia experiència i coneixements en la investigació i l'avaluació de malalties minoritàries.

## Vocal: Sr. Lluís Segú Tolsa

*Consultant, Market Access.*

Professor associat de la Unitat de Farmàcia Clínica del Departament de Farmàcia Galènica i Tecnologia Farmacèutica de la Facultat de Farmàcia de la Universitat de Barcelona, i professor del Mòdul de Gestió de Medicaments del Màster en Economia de la Salut i Farmacoeconomia de la Universitat Pompeu Fabra.

Va ser responsable tècnic de la Divisió d'Atenció Farmacèutica del Servei Català de la Salut i responsable del Servei d'Estudis i Prospectiva en Política Sanitària del Consorci de Salut i Social de Catalunya (CSSC). A més, va exercir el càrrec de director de Consultoria a CSSC Consultoria i Gestió, i ha gestionat serveis en l'àmbit de l'atenció primària. Actualment és Soci director de l'empresa PHARMALEX.

És membre del Comitè d'Avaluació Econòmica i d'Impacte Pressupostari per a la incorporació de noves tecnologies sanitàries del Servei Català de la Salut, i fou membre del Comitè d'Avaluació de Nous Medicaments de l'Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS).

Com a consultor internacional, ha treballat en diversos projectes d'entitats multilaterals com ara el Banc Interamericà de Desenvolupament, el Banc Mundial, l'Organització Panamericana de la Salut, el Programa de les Nacions Unides per al Desenvolupament i la Unió Europea. Aquests projectes, relacionats amb la reforma i l'organització de sistemes de salut i polítiques de medicaments, s'han desenvolupat a països d'Amèrica Llatina com la República Dominicana, el Brasil, Xile, El Salvador, Hondures, Mèxic, Costa Rica, Panamà, Colòmbia, Argentina, Perú i Equador.

## Vocals/patrons proposats (incorporació pendent de formalització)

Des de la creació de la Fundació, alguns companys i amics del Dr. Torrent van ser convidats a formar part del Patronat com a vocals, com a mostra de reconeixement a la seva trajectòria i vinculació amb el projecte.

Tot i que el seu nomenament formal encara no s'ha elevat a escriptura pública, volem deixar constància de la seva predisposició i de la relació de confiança establerta, així com reconèixer el suport que han ofert en aquesta etapa fundacional.

Persones proposades per a incorporar-se com a vocals del Patronat (en procés de formalització):



**Sr. Julián  
Isla Gómez**



**Sr. Toni  
Montserrat Moliner**



**Sr. Yann  
Le Cam**

Més informació dels patrons de la Fundació a la web:

<https://fundaciotorrentfarnell.org/qui-som/patronat/?lang=ca>

## MISSIÓ, VISIÓ I VALORS

- **Missió:** Empoderar a la comunitat de malalties minoritàries i cròniques mitjançant formació, acompanyament i participació de pacients en taules d'avaluació tecnològica i comitès de bioètica, afavorint diagnòstics i tractaments primerencs i equitatius a través de les seves aportacions.
- **Visió:** Ser referents en l'apoderament de pacients amb malalties minoritàries i cròniques, promovent solucions innovadores i col·laborant amb institucions per a construir un sistema de salut més inclusiu, equitatiu i accessible per a tots.

- **Valors:**

**Empoderament del pacient.** Fomentem la participació activa dels pacients en la seva pròpia cura i en les decisions de salut que els afecten, promovent el seu rol com a agents clau en el sistema de salut.

**Col·laboració.** A través del mapping d'entitats i la integració de la Plataforma Malalties Minoritàries, connectem a professionals, organitzacions i grups de recerca. La nostra base de dades de pacients formats permet la seva participació activa en projectes clau, millorant la qualitat de vida i els resultats clínics.

**Equitat.** Defensem el dret de tots els pacients a rebre una atenció de qualitat, segura i eficaç, sense importar la seva condició o raresa de la malaltia, garantint un accés inclusiu i equitatiu als recursos de salut.

**Innovació del pacient.** Assessorem i acompanyem a pacients, entitats i professionals en la realització d'estudis qualitius i quantitatius, facilitant la seva connexió amb equips de recerca per a impulsar l'avanç en el diagnòstic i tractament de malalties minoritàries i cròniques.



## FINALITATS FUNDACIONALS

La Fundació té per objecte, millorar l'accés a la formació i la informació, el tractament, la cura i el suport a les persones que viuen afectades per una malaltia crònica, complexa, vulnerable o minoritària, per tal que el conjunt d'afectats pugui participar activament tant amb professionals com en les nostres institucions.

Per complir amb aquesta finalitat, la fundació podrà realitzar activitats de manera directa i/o en col·laboració amb entitats o centres especialitzats, amb l'objectiu la Fundació pretén dur a terme un projecte formatiu transversal, integrador, inclusiu i obert a totes les entitats que implicades en l'atenció tant a les malalties prevalents com les de baixa o molt baixa prevalença i dels professionals que fan atenció clínica i/o recerca, com atenció social.

La Fundació també té per objectiu realitzar estudis quantitius i qualitatius per analitzar les necessitats dels afectats i de les seves famílies, així com dissenyar acollir o facilitar activitats per millorar la qualitat de vida.

Per a la consecució dels fins fundacionals, la Fundació desenvoluparà les activitats que el Patronat consideri necessàries directament i/o en col·laboració amb altres entitats, institucions o persones, d'acord amb el que estableix la normativa sobre fundacions.

En concret, a fi de dur a terme la finalitat fundacional, la Fundació desenvoluparà les activitats que, sense ànim exhaustiu, s'enumeren a continuació:

- a). Fer activitats formatives adreçades a professionals i pacients tant de l'àmbit hospitalari com d'atenció primària, en particular es proposa capitalitzar l'experiència positiva que s'ha dut a terme des del 2008 en anglès de l'EURORDIS Summer School i les 7 edicions precedents del Summer School Spanish Edition per tal de crear una borça de patient advocates a tot el territori Espanyol i de Iberoamèrica
- b). Potenciar la formació a grups de pacients per afavorir la seva participació activa en el sistema de salut i en particular en els Comitès d'Ètica assistencial i els d'investigació clínica, així com en les comissions o comitès que prenen decisions tant en l'àmbit terapèutic com assistencial rellevant en el sistema de salut.
- c). Incentivar la participació de pacients empoderats en la investigació científica i clínica de malalties cròniques, grups vulnerables com pediatria i malalties minoritàries.
- d). Potenciar grups de treball amb pacients i els seus familiars segons les necessitats, juntament amb els experts per afavorir un millor coneixement i atenció a les persones que viuen afectades per malalties cròniques i/o minoritàries.
- e). Treballar des de la perspectiva de pacients i usuaris per millorar el contínuum assistencial assegurant la integració de salut amb les demandes socials i educatives d'aquests col·lectius.

- f).** Anàlisi de necessitats formatives, d'informació i d'educació per la salut de pacients i professionals.
- g).** Augmentar la visualització i conscienciació social i institucional d'aquests col·lectius.
- h).** Fomentar les bones pràctiques, entre afectats, associacions i institucions de salut i professionals.
- i).** Assessorar en els camps d'aplicació als quals es destinen els recursos.
- j).** Formalitzar col·laboracions, amb professionals o terceres persones interessades en els fins de la Fundació, que puguin contribuir, mitjançant l'aportació de recursos, al bon desenvolupament de la Fundació sense perjudicar-la.
- k).** Organitzar activitats relacionades amb qualsevol de les finalitats de la Fundació.
- l).** Contactar i establir relacions amb entitats públiques o privades que estiguin vinculades d'alguna manera amb les finalitats de la Fundació.
- m).** Realitzar qualsevol acció per a l'obtenció de recursos i subvencions que es destinin al compliment de les finalitats fundacionals.
- n).** Organitzar activitats de promoció i publicitat de les finalitats de la Fundació.
- o).** Crear, editar i/o publicar material per al desenvolupament dels camps d'aplicació en els quals estan centrats els objectius de la Fundació.
- p).** Crear, editar, publicar material orientat a promoure les finalitats de la Fundació.
- q).** Difondre i promoure material publicat per tercers que estigui relacionat amb els objectius de la Fundació.
- r).** Qualsevol altra activitat destinada a la concreció, millora i/o ampliació dels mecanismes dissenyats per al bon desenvolupament de la Fundació o de les àrees de formació especificades.

Les activitats relacionades amb els fins fundacionals s'han de dur a terme segons les normes que les regulen específicament, mitjançant l'obtenció, si escau, dels permisos o llicències pertinents.

## El valor de l'empoderament en la nostra acció fundacional

El concepte d'empoderament reflecteix el compromís profund de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** amb la dignificació i protagonisme de les persones i les organitzacions. Lluny de posar el focus en les mancances, l'empoderament posa en relleu els actius, capacitats i potencialitats que poden ser mobilitzats per recuperar o adquirir control sobre la pròpia vida i decisions.

A través d'aquesta mirada, busquem crear espais compartits de reflexió, acció i aprenentatge que permetin a pacients, familiars i professionals accedir a eines concretes per incidir activament en l'àmbit sanitari i social. Parlem de recursos formatius, lideratge, accés a informació rellevant, generació d'expectatives positives i oportunitats reals de transformació.

Una plataforma centrada en l'empoderament esdevé així un escenari clau per a l'intercanvi de coneixements i experiències, per al diàleg entre iguals i la creació de xarxes col·laboratives. És en aquests espais on emergeixen noves aliances, es construeix confiança i es genera el capital relacional necessari per avançar col·lectivament cap a un model de salut més just, inclusiu i participatiu.

Aquest enfocament forma part del nucli identitari de la nostra Fundació i guia totes les nostres accions, des dels programes formatius fins a les iniciatives de participació en recerca i presa de decisions.



# ACTIVITATS FORMATIVES I DIVULGATIVES 2024

## «XVII Jornada del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries, Barcelona»

Barcelona, 29 de febrer

La Fundació acollint el llegat en activitats divulgatives ja iniciades a través de la Plataforma de Malalties Minoritàries a Catalunya ha continuat liderant la coordinació del Comité Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya a través de la planificació, coordinació institucional i execució logística de la 17a edició, celebrada el 29 de febrer de 2024 a la Sala Francesc Cambó del Recinte Modernista de Sant Pau (Barcelona).

Aquesta jornada s'ha consolidat com un espai referent a nivell estatal i europeu, i la Fundació ha liderat diverses línies de treball:

### **Coordinació i relacions institucionals**

- Direcció activa de la Fundació en el Comité organitzador de la Jornada, contribuint en la definició de continguts, ponents i estructura de l'acte.
- Coordinació amb federacions i associacions de pacients, assegurant la representació activa de les persones afectades i les seves famílies.
- Relació amb mitjans de comunicació, institucions sanitàries i actors del sector biotecnològic i farmacèutic.

### **Contractació i gestió de l'activitat**

- Gestió integral dels serveis logístics (espai, audiovisuals, càterring, accessibilitat).
- Contractació de proveïdors per a l'emissió en línia (streaming) de l'esdeveniment i l'enregistrament audiovisual de les ponències i taules de debat.
- Coordinació del procés d'inscripció i acreditació (més de 200 assistents presencials).

- Disseny i difusió de materials promocionals i informatius (cartelleria, dossier, programa i infografies).

#### **Impacte i resultats:**

- La jornada va aplegar més de 200 persones, incloent pacients, familiars, professionals de la salut, investigadors i representants institucionals.
- Es van realitzar dues taules de debat centrades en l'equitat en l'accés als tractaments i la continuïtat assistencial, així com la presentació de quatre testimonis de persones afectades.
- L'acte va concloure amb el lliurament de reconeixements a professionals destacats pel seu compromís amb les malalties minoritàries.

“ Amb aquesta jornada, Catalunya torna a demostrar que la salut de les persones amb malalties minoritàries és una prioritat. La col·laboració de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** ha estat fonamental per donar veu als pacients i connectar-los amb els professionals i les institucions.

**Representant del Comitè Organitzador del Dia Mundial**  
Jornada DMM2024

La Fundació valora molt positivament la seva participació en aquesta jornada, no només per l'impacte organitzatiu, sinó per l'alt valor simbòlic al ser la primera activitat tot just iniciant aquesta nova etapa, però amb el missatge consolidat dels nostres valors i missió que representa situar les persones afectades al centre del sistema de salut i reconèixer la seva veu com a agents actius de transformació.

 [Enllaç web](#)

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



Inscripció gratuïta



BCN/29 FEBRER  
2024

SALA FRANCESC CAMBÓ  
C/ SANT ANTONI MARIA CLARÉ, 107, BARCELONA

PLATAFORMA  
MALALTIES MINORITÀRIES  
DE LA FUNDACIÓ DR. TORRENT-FARNELL

## RECONeixEMENTS 17a 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 al **Dr. Ricard López**, al **Dr. Celestino Raya** i al **Dr. Pedro Gaona** 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.



### SR. RICARD LÓPEZ

Ricard López Manzano (Catalunya, 1954) és fundador de diverses organitzacions per donar suport especialitzat a les persones sordes i a les seves famílies.

És president de l'Associació Catalana pro Persones amb Sordoguesa (APSOCECAT) dire de la seva fundació l'any 1999, President de la Federación Española de Sordoguesa (FESOC) des de la seva creació l'any 2008, membre del Consell d'Administració de Deafblind International (DBI) i de la European Deafblind Network (EDBN) des de l'any 2000, de la que va esdevenir President l'any 2011. Seguint amb el marc internacional, l'any 2011, també va ser nomenat President de la World Confederation of Deafblind Parents (WCDFP) i Representant del sector de la sordoguesa a la European Platform of Deafness, hard of Hearing and Deafblindness (EPDHDH).

Es pare de la Clara, que va néixer amb sordoguesa l'any 1991. Des d'aleshores, s'enfronta a dificultats com la manca d'informació i l'atenció específica i inespecífica de la Sordoguesa a Catalunya i Espanya. Ha creat un grup de pressió perquè aquesta discapacitat sigui degudament reconeguda i atesa pels governs i la societat, no només a Catalunya i Espanya, sinó també a Europa i Amèrica. Actualment, és un dels màxims experts en sordoguesa del món.

Professionament, va treballar com a Cap de Sistemes d'Informació de Catalunya Caixa fins al 2011, fet que marca la seva visió tecnològica que aplica a tots els projectes que lidera.

Un dels seus èxits més importants va ser la seva participació en la reivindicació al Parlament Europeu que va portar al reconeixement de la Sordoguesa com a discapacitat específica l'any 2004. Del 2012 al 2014, va liderar un projecte finançat per la UE anomenat Mapping Opportunities for Deafblind People across Europe, amb la participació de 27 països europeus. El resultat va ser que a Europa hi havia uns 3 milions de persones sordes.

Actualment està treballant en la «Classificació Internacional del Funcionament (ICF) per a la sordoguesa», una classificació de l'OMS. Així podria beneficiar les persones sordes que no només millorant el seu tractament, planificació i seguiment de la seva evolució, sinó augmentant la consciència d'aquesta discapacitat a la comunitat mèdica d'arreu del món.

Per a més informació, visiteu <https://www.apsocecat.org/>

## RECONeixEMENTS 17a EDICIÓ DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES A CATALUNYA



### SR. CELESTINO RAYA I SR. PEDRO GAONA

Figures clau en la lluita per la Fibrosi Quística (FQ) a Catalunya i Espanya. Van substituir al Dr. Jordi Esclusa, el fundador de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística el juny de 1988, i al llarg dels anys, han assumit diversos rols importants en l'organització, incloent-hi la presidència i la vicepresidència fins a l'Assemblea del dia 4 de març del 2023. Després de cedir aquesta posició, han continuat com a membres vocals de la Junta Directiva, mantenint-se actius i compromesos amb la causa.

La seva història personal també està estretament lligada a la causa de la FQ, ja que el fill del Celestino, David, afectat per aquesta malaltia, va morir a l'abril de 2010. Malgrat aquesta pèrdua, Celestino ha continuat liderant l'associació amb determinació i compromís.

Durant els 29 anys que han presidit l'Associació Catalana de Fibrosi Quística, Celestino i Pedro han aconseguit importants assoliments a nivell local i nacional. El seu compromís, humanitat, dedicació i tenacitat han estat fonamentals per aconseguir aquests èxits. Han establert relacions significatives amb els afectats de FQ, les seves famílies, el personal sanitari, els investigadors i les autoritats, creant una xarxa de suport essencial per a la comunitat. En 1995 es posa en marxa el programa de Cooperació Internacional i des de llavors es col·labora amb països sud-americans, com Cuba o Nicaragua, amb formació als metges, enviament de medicació i equips mèdics.

Una de les seves grans contribucions ha estat la creació d'Unitats multidisciplinàries especialitzades en FQ en diversos hospitals de referència, millorant així l'assistència als pacients. A més, han estat defensors ferotges de la recerca biomèdica, col·laborant amb institucions com l'Institut de Recerca Biomèdica de Bellvitge i l'Institut de Bioenginyeria de Catalunya.

També han estat defensors dels drets dels pacients amb FQ, lluitant per millorar la seva qualitat de vida i garantir-los l'accessibilitat als tractaments i a les prestacions socials que necessiten, incloent-hi la facilitació de viatjar amb avió sense restriccions. Durant la pandèmia de COVID-19, han estat impulsors de la Telemedicina per garantir l'assistència als pacients afectats de FQ i als pacients trasplantats.

En resum, Celestino Raya Rivas i Pedro Gaona Sorando han dedicat la seva vida a la lluita contra la FQ, demostrant un compromís inquebrantable i una passió incansable per millorar la qualitat de vida de les persones afectades per aquesta malaltia.

Per a més informació, visiteu <https://fibrosiquistica.org/ca/>

## ACTE HONORÍFIC EN MEMÒRIA AL DR. JOSEP TORRENT-FARNELL



### DR. JOSEP TORRENT FARNELL

Doctor en Medicina i Cirurgia i llicenciat en Farmàcia, especialista en Medicina Interna i en Farmacologia Clínica. Ha estat Professor Titular del Departament de Farmacologia Clínica i Terapèutica de la Universitat Autònoma de Barcelona i el president del Consell Científic Extern del CIBERER, Enfermedades Raras des de 2009. Ha estat fundador i director de l'Àrea del Medicament del CatSalut de la Generalitat de Catalunya (2016-2019), primer president electe del Comitè de Medicaments Huèrfans (2000-2007) i membre del Comitè d'Assessorament Científic de IEMA (2000-2016).

Seguint el marc internacional, ha estat membre de Rare Diseases Task Force DGSanco i president del Therapeutic Scientific Committee del International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) (2011-2016). Expert i col·laborador d'EURORDIS en programes de recerca, impulsor del programa d'apoderament per a Patient Advocates EURORDIS Summer School (2008-2019), en el programa EUPATI (2014-2016), i posterior adaptació a l'edició espanyola del Summer School Spanish Edition per a Patient Advocates d'Espanya i Iberoamèrica.

En l'àmbit estatal ha participat com a expert en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras (2007-2012) del Ministerio de Sanidad. Impulsor i membre de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM) (2008-2017) i president del Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat, del Servei Català de la Salut (2010-2016).

En el marc de la Farmacologia ha participat com a expert del Consell Científic de l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des Produits de Santé de França (2009-2014), membre del Comitè Deontològic de Farmaindustria (2002-2017), coordinador per a la creació i primer director executiu de l'Agence Española del Medicament (AEMPS) del Ministerio de Sanidad y Consumo (1998-2000). També ha estat director del sector de medicaments innovadors de IEMA (1994-1998).

El 1980 va crear la primera unitat de Fase I d'assaigs clínics a Espanya dins de la primera unitat de farmacologia clínica de Catalunya creada pel Prof. Jané. La Marató de TV3 de Catalunya ha estat un dels grans impulsors per a la visualització de Malalties Minoritàries a Catalunya i el Dr. Torrent ha estat president del Comitè Científic en l'edició de 2009 i membre del Comitè a La Marató TV3 de 2019. També ha estat President del Comitè Científic del Telemarató «Todos Somos Raros Todos Somos Unidos» de TVE el 2014. Ha estat membre del comitè de Malalties Minoritàries de la fundació Merck Salud (2011-2020) i President del Comitè dels premis AELMHU (2017-2018).

Ha estat reconegut, el 2005 va rebre la Distinció Internacional de la National Organization for Rare Disorders (NORD), el 2009 la Encomienda de la Orden Civil del Ministerio Sanidad, el 2011 el Premio Especial FEDER a la dedicación a las personas con Enfermedades Raras (ER), el 2015 la Distinción especial al Liderazgo en ER en Europa per EUMORIS i el 2023 li van atorgar un reconeixement pel seu compromís i lideratge en les Malalties Minoritàries, pel comitè organitzador del Dia Mundial de les MM a Catalunya i per impulsar projectes en recerca, atenció clínica i l'apoderament dels pacients.

## Participació en la declaració institucional de l'Ajuntament de Barcelona en el marc del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries.

Barcelona, 12 de març

En el marc de les accions de sensibilització del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries, la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** va ser convidada a formar part de l'acte de lectura de la declaració institucional de l'Ajuntament de Barcelona, en suport a les persones afectades i les seves famílies.

L'acte va comptar amb la participació de representants institucionals, entitats socials i membres del Comitè Organitzador del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya, en un gest simbòlic i alhora compromès per part del consistori per donar visibilitat a la realitat d'aquest col·lectiu i contribuir a reduir la incomprensió social que sovint envolta aquestes patologies.

La presència activa de la Fundació en aquest espai posa de manifest la seva voluntat de fer pinya amb altres organitzacions i administracions públiques, compartint objectius i missió: donar veu, garantir drets i generar coneixement col·lectiu entorn a una realitat sanitària i social diversa, però massa sovint invisibilitzada.

**Junts fem pinya per donar llum a una realitat diversa**



El Grup Municipal de Trias per Barcelona ha impulsat l'aprovació avui a l'Ajuntament d'una Declaració Institucional per contribuir a la visibilització de les malalties minoritàries. La Comissió de Drets Socials, Cultura i Esports ha acordat una iniciativa que, coincidint amb el Dia Mundial d'aquestes patologies, el passat 29 de febrer, estableix que s'elabori enguany des del consistori una campanya de comunicació i donar suport econòmic a les entitats que realitzin activitats de visibilització i acompanyament a familiars i malalts.

El grup municipal de Trias per Barcelona, de la mà del seva regidora Titon Lailla, ha presentat una Declaració Institucional a la Comissió de Drets Socials, Cultura i Esports, que s'ha aprovat amb els vots de tots els grups.

 [Enllaç a la publicació](#)

## Presentació de la Fundació a la XVII Reunió Anual del CIBERER

Madrid, 21 de març

En el marc de la XVII Reunió Anual del Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares (CIBERER), celebrada a Madrid, es va dur a terme la presentació oficial de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** davant la comunitat científica vinculada a l'àmbit de les malalties minoritàries.

Aquest espai va ser especialment significatiu per a la Fundació, no només per la rellevància del fòrum, sinó també per l'impacte que el **Dr. Josep Torrent-Farnell** va tenir com a president del Comitè Científic Extern del CIBERER durant diversos anys. La seva visió i compromís amb la recerca col·laborativa i la incorporació de la veu dels pacients van deixar una empremta profunda a la institució.

### RECONeixEMENT I MEMòRIA

La presentació va ser rebuda amb gran interès i emoció pels assistents, molts dels quals van compartir trajectòria i projectes amb el Dr. Torrent. Aquest acte va permetre recordar i posar en valor la seva tasca pionera en l'àmbit de la regulació i la recerca translacional, i va donar a conèixer els objectius fundacionals de la nova entitat que porta el seu nom.

“

*Continuem el llegat del Dr. Torrent, mantenint viva la seva visió com a guia del nostre compromís: “Investigar en malalties minoritàries no és investigar en benefici d'una minoria, sinó invertir recursos en benefici de tota la societat.*

**Iolanda Arbiol**

Directora de la Fundació Dr. Torrent-Farnell

## OBJECTIUS COMPARTITS

Durant la trobada, es van establir contactes amb diversos grups de recerca i representants institucionals per explorar sinergies futures en matèria de formació, participació i divulgació científica.

La presència de la Fundació en aquesta Jornada consolida el seu posicionament com a plataforma de referència en l'apoderament de pacients i el suport a la recerca clínica i social en malalties minoritàries.



## Jornada del COFB. Presentació de les necessitats dels pacients que viuen afectats per malalties minoritàries i de la Fundació.

Barcelona 7 de maig 2024

En el marc de les primeres accions públiques de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell**, es va celebrar una sessió informativa al Col·legi de Farmacèutics de Barcelona (COFB), adreçada específicament a farmacèutics i farmacèutiques de diferents àmbits d'exercici professional.

Aquest espai va permetre presentar oficialment la Fundació a la comunitat farmacèutica catalana, destacant les característiques específiques de les malalties minoritàries, així com els resultats dels estudis impulsats per la Plataforma Malalties Minoritàries, ara integrada a la Fundació. En el decurs de la sessió, també es van compartir les necessitats identificades a través d'una consulta directa a pacients sobre la dispensació de medicació, tant a oficina de farmàcia com a farmàcia hospitalària.

L'acte va tenir també un component simbòlic rellevant, atès que el **Dr. Josep Torrent-Farnell**, farmacèutic de formació, va mantenir al llarg de la seva trajectòria un compromís ferm amb la millora reguladora, l'evidència científica i la inclusió de la veu del pacient en les polítiques de salut pública.

### RECONeixEMENT I ALIANCES

Durant la trobada, es van compartir els objectius fundacionals i les línies prioritàries de treball, alhora que es van obrir possibilitats de col·laboració amb el COFB en matèria de formació, participació i accés a la informació científica per als professionals de farmàcia, especialment en l'abordatge de les malalties de baixa prevalença.

Amb aquesta sessió, la Fundació reforça el seu posicionament com a plataforma oberta al diàleg entre els professionals sanitaris, els pacients i les institucions públiques, amb la formació i divulgació en medicaments orfes i malalties minoritàries, per contribuir a un model de salut més just, col·laboratiu i centrat en les persones.

«La **Fundació Dr. Torrent-Farnell** segueix el llegat del Dr. Torrent-Farnell amb una trajectòria que posa en el centre el coneixement compartit, la bioètica aplicada i el compromís amb les persones més vulnerables del sistema de salut.»

## Sessió de presentació de la Fundació a l'equip de Malalties Minoritàries de Sant Pau a l'equip de Comunicació i de Coordinació d'activitats Formatives.

Barcelona, 21 de maig

En el marc de l'impuls de noves col·laboracions estratègiques, la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** va mantenir una reunió amb representants del Departament de Comunicació i de Coordinació d'Activitats Formatives de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

La trobada va tenir com a objectiu presentar oficialment la Fundació, donar a conèixer les activitats programades per al 2024 i explorar vies de col·laboració institucional, especialment de cara a millorar la coordinació de les accions previstes en motiu del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries.

Aquest primer contacte va permetre establir sinergies en l'àmbit de la comunicació i la planificació conjunta d'activitats, amb l'objectiu d'unir esforços per assolir una major visibilitat institucional i social de les iniciatives vinculades a les malalties minoritàries, tant des de la Fundació com des de l'entorn hospitalari.

Aquest tipus de reunions reflecteixen la voluntat de la Fundació de treballar coordinadament amb entitats sanitàries de referència i d'esdevenir un actor facilitador entre pacients, professionals i institucions.



Hospital de  
la Santa Creu i  
**Sant Pau**

## Presentació de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** en el 20è aniversari de la **Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM)**.

Barcelona, 3 de juny

La **Fundació Dr. Torrent-Farnell** va tenir l'honor de ser convidada a l'acte institucional de celebració dels 20 anys de la FECAMM (Federació Catalana de Malalties Minoritàries), un esdeveniment carregat d'emoció i compromís que va reunir associacions de pacients, representants del sistema de salut i entitats socials.

L'acte va incloure un reconeixement públic i sentit a la figura del **Dr. Josep Torrent-Farnell**, impulsat per les pròpies entitats de pacients, com a mostra d'agraïment per la seva trajectòria professional i humana, i pel seu paper determinant en la visibilització i defensa dels drets de les persones amb malalties minoritàries.



“ El Dr. Torrent va ser pioner a incorporar la veu del pacient en la regulació i recerca. La seva empatia, visió i acció van obrir camí a moltes de les iniciatives que avui celebrem com a fites.

Missatge recollit durant l'homenatge a la trajectòria del Dr. Torrent a favor dels pacients.

## PRESENTACIÓ INSTITUCIONAL DE LA FUNDACIÓ



En aquest marc tan especial, es va fer la presentació oficial de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** davant del teixit associatiu català, explicant els objectius fundacionals i les línies d'acció actuals. Es va remarcar especialment el paper de la Fundació com a eina de formació, apoderament i suport a les organitzacions de pacients, i com a espai de continuïtat del llegat científic, bioètic i humà del Dr. Torrent.

La jornada va servir també per refermar els vincles de col·laboració amb la FECAMM i obrir nous camins compartits per promoure iniciatives conjuntes de formació i divulgació.

La sessió va comptar amb la intervenció de la Sra. Núria Terribas, directora de la Fundació Grífols, que va destacar la importància de la bioètica en l'abordatge de les malalties poc freqüents, i va ser clausurada per la presidenta del Parlament de Catalunya, Sra. Anna Erra.

## Sessió de sensibilització i gala solidària amb el Montseny Centre d'Estudis dedicada a les Malalties Minoritàries

Barcelona, 12 Juny 2024

Una de les iniciatives més emotives i significatives de l'any 2024 va ser la sessió de divulgació i sensibilització adreçada als joves estudiants del Montseny Centre d'Estudis, que va culminar amb la celebració d'una gala solidària de fi de curs. Aquesta activitat no només va permetre transmetre coneixement i valors humans al jovent, sinó que va esdevenir un acte de compromís social tangible, amb la recaptació de més de 1.400 € destinats a la **Fundació Dr. Torrent-Farnell**.

### OBJECTIU DE LA SESSIÓ

L'objectiu central de la trobada va ser generar empatia i sensibilitat envers les persones que conviuen amb malalties de baixa prevalença o condicions que afecten la seva qualitat de vida. A través d'un llenguatge proper i exemples reals, es va convidar l'alumnat a reflexionar sobre la diversitat humana, el valor de la inclusió i la necessitat de visibilitzar aquestes realitats sovint silenciades.

### RECURSOS AUDIOVISUALS

Durant la gala i el sopar solidari, es van projectar diversos vídeos elaborats per la Fundació i la Plataforma de Malalties Minoritàries, amb l'objectiu de informar, emocionar i motivar la col·laboració col·lectiva:

- «Les Malalties Minoritàries ens toquen a tots»
- «Una mirada a través de la càmera»

També es va facilitar accés a un **banc de vídeos amb subtítols en català i castellà** des del portal oficial de la Plataforma:

 [malaltiesminoritaries.org](https://malaltiesminoritaries.org) – vídeos

## IMPACTE I AGRAÏMENTS

Els fons recaptats es destinaran a projectes de formació per a representants de pacients, en el marc del programa educatiu i de capacitat de la Fundació. Aquesta contribució permet continuar oferint espais formatius de qualitat que empoderen els afectats i donen veu a les seves necessitats en els àmbits clínic i regulador.



*Desitgem que aquesta sessió hagi sembrat una llavor per generar consciència, respecte i solidaritat cap a totes aquelles persones que viuen amb una realitat diferent.*

Agraïm sincerament al Montseny Centre d'Estudis, a tot el seu equip docent i alumnat, per una iniciativa pedagògica i humana exemplar, que demostra com l'educació pot ser també una eina de transformació social i empatia col·lectiva.

## Conferències Josep Egozcue realitzades per la Fundació Víctor Grífols i Lucas amb la col·laboració de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell**, dedicada a «Les Malalties Minoritàries i la Bioètica».

Barcelona, 11 de juliol

La **Fundació Dr. Torrent-Farnell**, conjuntament amb la Fundació Víctor Grífols i Lucas, va coorganitzar una de les cites anuals més rellevants en l'àmbit de la reflexió ètica i sanitària: les Conferències Josep Egozcue, celebrades l'11 de juliol de 2024 a Barcelona.

Amb el títol «Malalties Minoritàries i Bioètica», la jornada va posar el focus en els múltiples dilemes ètics que planteja l'abordatge d'aquestes patologies, tant des de la recerca com des de la pràctica clínica. A través d'una mirada plural i rigorosa, es va explorar una problemàtica complexa que afecta milions de persones arreu del món.

### OBJECTIUS I TEMÀTICA

La jornada tenia com a propòsit donar veu a totes les parts implicades en la gestió i el tractament de les malalties minoritàries: persones afectades, famílies, professionals sanitaris, investigadors i experts en bioètica.

Des de la seva concepció, es va concebre com un espai per abordar qüestions clau com:

- El diagnòstic precoç i el seu impacte clínic, emocional i familiar.
- El valor i els límits del consell genètic.
- Les tensions entre la recerca biomèdica i la protecció dels drets de les persones.
- L'impacte econòmic i social de l'alt cost dels medicaments orfes.
- La necessitat d'una governança bioètica col·laborativa entre institucions, societat civil i pacients.

## PARTICIPANTS DESTACATS

La jornada va comptar amb veus expertes de primer nivell i amb trajec-tòries reconegudes en els àmbits clínic, ètic, científic i social. Que es poden consultar en el programa adjunt.



## PUBLICACIÓ RESULTANT



Com a resultat directe de la jornada, la Fundació Víctor Grífols i Lucas ha editat un quadern monogràfic núm.70 «Las enfermedades minoritarias, un reto para la bioética» que recull totes les ponències i reflexions presentades, disponible per a consulta pública a la seva pàgina web. Aquest document inclou les contribucions de:

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

Aquesta publicació reforça l'impacte del debat i consolida el compromís amb la difusió del pensament bioètic aplicat a les malalties minoritàries.

“Parlar de malalties minoritàries és parlar de dignitat, de justícia i d'equitat. El debat bioètic no és una opció, és una obligació quan es tracta de persones vulnerables.”

**Victòria Camps**

Presidenta Fundació Víctor Grífols i Lucas

La jornada va tenir un seguiment ampli per part del públic especialitzat i la comunitat bioètica, i va contribuir a **visibilitzar la veu dels pacients en els grans debats científics i reguladors**.



## Participació al World Orphan Drug Congress | Taula rodona sobre Avaluació de Tecnologies Sanitàries (HTA)

Barcelona, del 22 al 25 d'octubre

La participació de la Fundació ha permès visibilitzar l'experiència catalana en l'apoderament de pacients i ha establert connexions amb xarxes europees de recerca i regulació.

La **Fundació Dr. Torrent-Farnell** va ser convidada a participar com a ponent al World Orphan Drug Congress Europe, celebrat a Barcelona, en una sessió centrada en el rol dels pacients en l'Avaluació de Tecnologies Sanitàries (HTA). Amb el títol «Enhancing Patient Involvement in HTAs: Practical Strategies for Stakeholder Collaboration», la taula va reunir representants de pacients, institucions i indústria per analitzar les oportunitats que obre la nova normativa europea en HTA a partir de 2025.

### PARTICIPACIÓ DE LA FUNDACIÓ

La Iolanda Arbiol, directora de la Fundació, va compartir l'experiència de la institució en formació de pacients per a participar en HTA, destacant programes com el Summer School sobre Recerca, Avaluació, Regulació i Accés al Mercat, i l'aposta per una formació integral que combina coneixements tècnics amb una forta base bioètica.

“

Els pacients necessiten eines per entendre els assaigs clínics, les anàlisis benefici-risc o la farmacoeconomia, però també per abordar els dilemes socials i ètics que acompanyen les decisions d'accés. Aquesta preparació és clau per una participació efectiva, responsable i independent.

## PONENTS

- **Cristina Montané** – ACAF: Va destacar la importància d'involucrar els pacients des de l'inici del desenvolupament dels tractaments.
- **Iolanda Arbiol** – **Fundación Dr. Torrent-Farnell**: va compartir l'experiència de la institució en la formació de pacients per participar en processos d'ETS (avaluació de tecnologies sanitàries) i sobre la importància de la Summer School.
- **Julien Delaye** – EURORDIS: Va posar en valor l'ús d'eines com els **Community Advisory Boards** per a una participació estructurada.
- **Moderació**: Luca Trentin, Alira Health.

## TEMES TRACTATS

- Col·laboració entre farmacèutiques i associacions de pacients per millorar la participació en HTA.
- Com garantir una informació comprensible i accessible per a pacients.
- Implicacions del nou procediment **centralitzat d'HTA a la UE (gener 2025)**.
- Consideracions ètiques en la relació entre pacients i indústria.

## MISSATGE CLAU



L'acte va posar de manifest que el futur de l'avaluació sanitària passa per **una participació activa, informada i ètica dels pacients**, amb la col·laboració de tots els agents implicats. La Fundació reafirma el seu compromís per **formar, acompanyar i empoderar** les persones afectades per malalties minoritàries perquè tinguin veu en els espais de presa de decisions.

“Tots som potencials usuaris del sistema de salut. El compromís dels pacients avui té el poder de transformar els tractaments del demà.”

## Premis AELMHU 2024. Reconeixement honorífic al Dr. Josep Torrent-Farnell

Madrid, 7 de novembre

### «THE KNIGHT OF THE RARE DISEASE COMMUNITY»

El 7 de novembre 2024, la trajectòria i gran dedicació del **Dr. Josep Torrent-Farnell** va ser distingida amb el **Premi Honorífic de l'AELMHU** (Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos), amb el títol simbòlic de «**The Knight of the Rare Disease Community**», en reconeixement a la seva trajectòria pionera i al seu profund compromís amb les persones afectades per malalties minoritàries.

Aquest reconeixement, rebut a títol pòstum, va posar en relleu l'impacte del seu llegat en àmbits com la regulació, la bioètica, la formació i la visibilització de les malalties rares. Durant la cerimònia, es va projectar un vídeo commemoratiu i emotiu amb aportacions de diversos col·laboradors.

### PARTICIPACIÓ INSTITUCIONAL

La **Fundació Dr. Torrent-Farnell** va participar activament a l'acte d'entrega del premi, amb una intervenció emotiva per part de la seva directora, Iolanda Arbiol, qui va agrair en nom de la Fundació i de la família del Dr. Torrent aquest homenatge, tot destacant:

“

*Va ser un honor i una responsabilitat donar veu a aquest reconeixement, intentant surfejar l'emoció d'un moment únic. Em sento privilegiada de comptar amb el suport de la seva família, d'amics i companys per donar continuïtat al seu llegat formatiu i divulgatiu.*

Durant l'acte també es va presentar públicament la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** i es va compartir el llançament de la seva pàgina web:

 *Descobreix la Fundació*

## UN MISSATGE COMPARTIT

Volem agrair especialment al **Sr. Julián Isla**, divulgador i responent de pacient a l'EMA en l'àmbit de les malalties minoritàries, pel seu emotiu escrit i per compartir el fragment audiovisual de l'entrega del premi. El seu acompanyament, així com el de moltes persones del sector, ha estat clau per donar forma i força a aquesta nova etapa que representa la Fundació.

La jornada va concloure amb una clausura inspiradora a càrrec del **Dr. César Hernández**, que va remarcar la necessitat de **sumar esforços i integrar mirades diverses** per abordar els grans reptes socials i científics del nostre temps.



Es pot consultar el vídeo de la intervenció al nostre [LinkedIn](#) a l'enllaç o al canal YouTube d'AELMHU <https://aelmhu.es/premios-aelmhu/>

## Jornada «Malalties Minoritàries: Més enllà de la pell»

Recinte Modernista de Sant Pau – Barcelona, 25 de novembre

El dilluns 25 de novembre de 2024, la **Fundació Dr. Torrent-Farnell**, a través de la seva Plataforma de Malalties Minoritàries, va organitzar la jornada «Malalties Minoritàries: Més enllà de la pell», una trobada científica i divulgativa dedicada a aprofundir en el coneixement i la visibilització d'aquestes patologies.

### OBJECTIUS I ENFOCAMENT

La jornada va tenir com a objectiu principal millorar el coneixement global sobre les malalties minoritàries de la pell des de les perspectives del diagnòstic, el tractament i la recerca, així com destacar la importància d'un enfocament assistencial multidisciplinari. L'activitat va oferir un espai per posar sobre la taula avenços, reflexions i interrogants compartits per professionals i pacients.

### PÚBLIC DESTINATARI

Adreçada específicament a professionals sanitaris, la formació es va obrir a:

- Dermatòlegs i dermatòlogues
- Personal dels centres d'atenció primària (CAP) i dels CUAP
- Infermers i infermeres
- Altres professionals vinculats a l'atenció de pacients amb malalties cutànies rares

L'activitat està acreditada per part del Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries i de la Comisió de Formació Continuada del Sistema Nacional de Salut.

## FORMAT I CONTINGUTS

Celebrada en horari de 9:00 a 14:30 hores, a la Sala Francesc Cambó del Recinte Modernista de Sant Pau, la jornada es va desenvolupar mitjançant:

- Taules rodones amb ponents experts
- Testimonis en primera persona
- Presentació d'experiències clíniques i socials
- Debat obert entre pacients i professionals

## ORGANITZACIÓ I COL·LABORACIÓ

L'activitat es va realitzar amb la participació activa de diverses entitats de pacients, que van aportar continguts i experiències rellevants:

- DEBRA – Pell de Papallona
- Acció Psoriasi
- ANADEJU – Dermatomiositis Juvenil
- Associació Espanyola d'Esclerosi Tuberosa

Aquestes organitzacions van ajudar a definir els continguts i van enriquir el debat amb la veu directa dels col·lectius afectats.

- Assistència: 84 assistents (professionals i pacients)

## RECURSOS

- *Galeria* d'imatges i vídeos resum

## MALALTIES MINORITÀRIES

### Més enllà de la pell

JORNADA FORMATIVA

25 DE NOVEMBRE 2024

La necessitat del treball en xarxa

**Inscripció gratuïta:**  
<https://bit.ly/mesenlladepell>

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

**Malalties Minoritàries**

**Fundació Dr. Torrent-Farnell**

## MALALTIES MINORITÀRIES, Més enllà de la pell

### La necessitat del treball en xarxa

## PROGRAMACIÓ

### 25 DE NOVEMBRE DE 2024

**9:30 h TAULA INSTITUCIONAL**

**Dr. Rafael Ruiz**, subdirector general de coordinació de la Secretaria d'Atenció Sanitària i Participació, Departament de Salut.

**Sra. Montserrat Ginés**, vicepresidenta d'Acció Psoriasi.

**Sr. José María Soria**, president de la Asociación Española de Ictiosis.

**Dra. Núria Tarrats**, responsable d'investigació a DEBRA.

**Infer. Raquel Valiente**, presidenta de la Asociación Nacional de Miopaties.

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

**9:50 h TESTIMONIS EN PRIMERA PERSONA**

**10:10 h DEL REpte DEL DIAGNÒSTIC, A LA RECERCA D'UNA CURA O MILLORA.**

**Presenten i moderen:**

**Dra. Núria Tarrats**, responsable d'investigació a DEBRA.

**Sra. Montserrat Ginés**, vicepresidenta d'Acció Psoriasi.

**A la taula:**

**Dr. Josep Riera**, coordinador d'ERN-SKIN, servei de dermatologia de l'Hospital Clínic de Barcelona.

**Dra. Anna López**, servei de dermatologia de l'Hospital de Sant Pau.

**Dra. Susanna Boronat**, directora pediatria, Hospital de Sant Pau.

**Dr. Albert Selva**, unitat de Malalties Autoimmunes Sistemiques, Servei de Medicina Interna, Hospital Vall d'Hebron.

**12:00 h NETWORKING COFFEE**

## MALALTIES MINORITÀRIES, Més enllà de la pell

### La necessitat del treball en xarxa

**12:30 h LA NECESSITAT DE TREBALL EN XARXA I DE FORMA MULTIDISCIPLINAR**

**Presenten i moderen:**

**Dra. Eulàlia Baselga**, cap de Servei de Dermatologia, Coordinadora de la unitat multidisciplinària de malformacions i tumors vasculars, Hospital Sant Joan de Déu.

**Infer. Raquel Valiente**, presidenta de la Asociación Nacional de Miopaties.

**A la taula:**

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

**Infer. Sonia Ehrenberg Archs**, infermera pediàtrica del servei de dermatologia, de l'Hospital Sant Joan de Déu.

**Sra. Victòria Mir**, coordinadora de treball social i direcció de cures de l'Institut Català de la Salut.

**Dra. Maria Queralts Gorgas**, cap de Farmàcia Hospitalària de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron.

**Sra. Nora García**, psicòloga de l'Associació DEBRA piel de mariposa.

**Aportacions:** Fila d'nutricionista, oftalmologia, rehabilitació.

**Torn de preguntes**

**14:30 h CLOENDA**

## 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 noutans.
- Son greus i cròniques

## LES MALALTIES MINORITÀRIES DERMATOLÒGIQUES

### EPIDERMIOLOSI BULLOSA

La Epidermòlisi bullosa (EB) és una malaltia minoritària, genètica i actualment sense cura. La característica principal és una extrema fragilitat de la pell i les mucoses. La pell té diferents capes unides entre elles per unes proteïnes que actuen com un adhesiu fent que la pell sigui resistent i elàstica. Les persones amb EB no els funcionen bé aquestes proteïnes i els apareixen ampolles pel més mínim contacte o traumatisme, o fins i tot de manera espontànea. Accions de la vida quotidiana com caminar o menjar poden ser extremadament doloroses. És una malaltia complexa ja que existeixen 4 tipus de EB amb més de 30 subtipus, i s'han descrit 16 gens causants d'aquesta malaltia. És crònica i degenerativa amb manifestacions secundàries que requereixen d'una atenció multidisciplinària.

### PSORIASI PUSTULOSA GENERALITZADA

La Psoriasis pustulosa generalitzada (GPP) és una malaltia inflamatòria greu de la pell que pot arribar a ser mortal i que es caracteritza per episodis recorrents de febre alta, fatiga, erupcions cutànies eritematoses episòdiques amb formació de pústules cutànies estèrils en diverses parts del cos, i leucocitosi neutròfils.

### DERMATOMIOSITIS JUVENIL

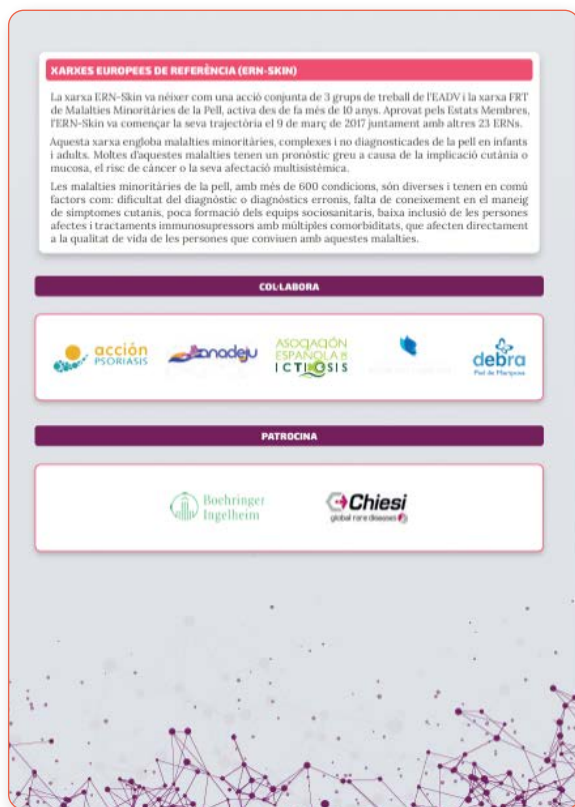
És una forma de Dermatomyositis (DM) d'inici precoç, una miopatia inflamatòria sistèmica i autoimmunitària amb vasculopatia, caracteritzada per feblesa muscular proximal i simètrica, lesions cutànies indicatives i manifestacions sistèmiques. La vasculopatia afecta a la pell, al múscul (principalment en la zona perifascicular) i, a vegades, al teixit intestinal.

### ICTIOSI

Trastorn genètic caracteritzat per la producció de suor amb un alt contingut en sals i de secrecions mucoses amb una viscositat anormal. S'estima una prevalença de 1/250.000-350.000 individus. És una malaltia crònica i generalment progressiva, que apareix durant la infància o, més rarament, en el nouat.

### ESCLEROSI TUBEROSA

Trastorn neurocutani poc freqüent, caracteritzat pel desenvolupament d'hamartomes multiorgànics que afecten principalment la pell, el sistema nerviós central, els ronyons, els pulmons i el cor. Els primers signes cutanis inclouen màcules hipomelanòtiques en la infància, que evolucionen cap a angiofibromes facials i altres lesions dèrmiques en l'adolescència. A nivell neurològic, l'afectació cerebral es manifesta amb displàsies corticals i un risc elevat d'epilepsia (85% dels casos). Els angiomiolipomes renals, freqüents en aquests pacients, poden provocar dolor, hematuria i insuficiència renal progressiva. L'atenció mèdica interdisciplinària és essencial.



## RESUM DE LES PONÈNCIES



Quan parlem de la pell, parlem també de la identitat, del dolor social, del dret a ser vist i escoltat. Aquesta jornada ens ha recordat que l'abordatge integral és essencial.

*Participant a la jornada*

L'impacte de la jornada ha estat altament positiu, tant per la qualitat dels continguts com per la construcció d'un espai d'intercanvi professional-pacient, que constitueix un dels pilars de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell**.

## RECERCA I PUBLICACIONS

- **Estudi qualitatiu** («Situació persones amb Malalties Minoritàries a Catalunya»), novembre 2024. Més de 300 entrevistes, en col·laboració amb EUITFDSLL (ICS).
- **Quadern Egozcue 2024**, editat per Fundació Grífols amb reflexions i ponències rellevants. Articles de la Dra. Teresa Pàmpols i de Iolanda Arbiol de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell**.
- **Materials audiovisuals**: vídeos informatius («Les MM ens toquen a tots»), amb subtitulats i accés web.



## PRESENTACIÓ INSTITUCIONAL I GENERACIÓ DE SINERGIES

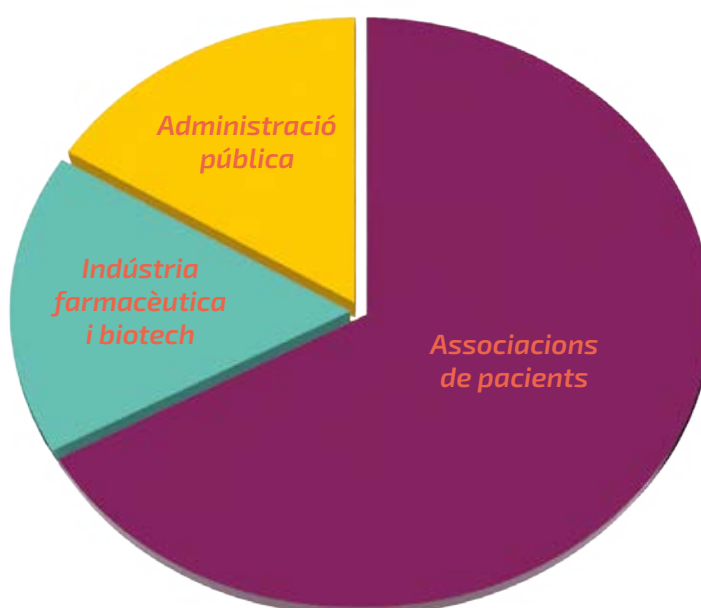
Durant aquest primer any, la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** ha prioritzat l'establiment d'**aliances estratègiques amb actors clau del sistema de salut**, com a base per consolidar una acció institucional sòlida i transformadora.

S'han mantingut **diverses reunions amb associacions de pacients, representants de l'administració pública i el sector farmacèutic i biotecnològic**, que han permès obrir vies de col·laboració en àmbits com la formació, l'apoderament, la divulgació i la participació en espais reguladors.

Aquestes trobades han estat fonamentals per **donar a conèixer la Fundació, escoltar necessitats i construir complicitats** que assegurin la sostenibilitat i rellevància dels projectes iniciats.

### Distribució de les 643 reunions realitzades

| Perfil                           | Percentatge |
|----------------------------------|-------------|
| Associacions de pacients         | 67 %        |
| Administració pública            | 16 %        |
| Indústria farmacèutica i biotech | 17 %        |





# DESENVOLUPAMENT DE LA IMATGE I ARQUITECTURA WEB DE LA FUNDACIÓ

Durant l'any, la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** ha dut a terme un treball d'anàlisi i recerca prèvia amb l'objectiu de dissenyar i estructurar el lloc web institucional: [www.fundaciotorrentfarnell.org](http://www.fundaciotorrentfarnell.org).



Aquest procés ha inclòs:

- L'anàlisi de les necessitats específiques dels diferents públics de la Fundació (pacients, professionals de la salut, institucions i societat en general).
- La definició dels apartats principals del web, assegurant l'accessibilitat, claredat i coherència amb la missió fundacional.
- La creació d'una imatge corporativa que reflecteixi els valors de la Fundació: compromís, rigor científic, inclusió i participació activa dels pacients.

Amb aquesta web, s'ha consolidat un espai de referència per a la difusió d'informació, l'accés a formació, la promoció de la formació per a la participació en projectes d'avaluació tecnològica sanitària i el reconeixement de la tasca col·lectiva per a les malalties minoritàries i cròniques.



## LES MALALTIES MINORITÀRIES, UNA MIRADA A TRAVÉS DE LES XARXES

S'ha donat continuïtat al projecte de comunicació digital iniciat l'any 2022 des de la Plataforma Malalties Minoritàries, amb l'objectiu de donar visibilitat a les malalties minoritàries i a les entitats que les representen. Aquesta iniciativa s'ha mantingut especialment activa en motiu del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries, mitjançant accions coordinades a les xarxes socials i la difusió de continguts audiovisuals, testimonis i materials divulgatius.

La Fundació ha col·laborat en la dinamització d'aquest espai digital compartit, contribuint a amplificar les veus dels pacients, promoure el coneixement social sobre les malalties minoritàries i enfortir la xarxa d'entitats implicades.

Cada publicació inclou un vídeo breu i informació clau procedent d'ORPHANET, així com una presentació de l'associació de pacients vinculada a la patologia. Sovint, aquest contingut es complementa amb una infografia divulgativa. Aquest format, accessible i fàcilment compartible, permet arribar a públics diversos i sensibilitzar la societat sobre realitats de les persones que viuen amb una malaltia minoritària, les seves necessitats sanitàries i socials sovint desconegudes.

Paral·lelament, s'han enregistrat entrevistes en profunditat amb representants d'entitats de pacients, disponibles al canal de YouTube de la Plataforma Malalties Minoritàries (en català) i al de la **Fundació Dr. Torrent-Farnell** (en castellà). Aquestes peces audiovisuals posen rostre i veu a les experiències personals i col·lectives que envolten aquestes patologies, i reforcen la visibilitat i la humanització d'aquestes realitats.

El projecte aposta per una comunicació propera, rigorosa i empàtica, concebuda com una eina de transformació social i de reconeixement del valor de la diversitat i de l'experiència del pacient.



## PATROCINIS I COL·LABORACIONS

El primer any de trajectòria de la Fundació ha estat possible gràcies al suport i a la confiança de diverses institucions públiques, empreses privades i entitats col·laboradores que han cregut en el nostre projecte i han compartit la nostra missió.

Volem expressar el nostre agraïment a totes elles per haver contribuït a fer realitat aquesta etapa fundacional, facilitant el desenvolupament d'iniciatives centrades en la divulgació de les malalties minoritàries i en la formació orientada a promoure la participació activa dels pacients en l'àmbit de la salut.

De manera especial, volem reconèixer l'interès i la predisposició de totes aquelles entitats, associacions i fundacions que s'han adreçat a nosaltres per explorar línies de col·laboració, tant en activitats ja en marxa com en la cocreació de nous projectes d'impacte social i sanitari.

Aquest esperit col·laboratiu i compromès ha contribuït a consolidar els fonaments de la Fundació i a avançar decididament cap a una major implicació dels pacients en l'avaluació de tecnologies sanitàries, la promoció de la cooperació entre actors del sistema, i l'organització de jornades formatives per actualitzar coneixements i debatre sobre les noves necessitats en l'atenció i la qualitat de vida de les persones afectades i les seves famílies.

Gràcies per fer-ho possible i per construir, plegats, aquest projecte transformador.



Fundació Institut de Recerca Sant Pau



Institut Català de la Salut



Byocrist



Boehringer



Chiesi



Sanofi

