

JORNADA CON MOTIVO DEL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS EN CATALUNYA



19ª Edición

26 FEB 2026

#JuntosMásFuertes



Inscripción gratuita:
bit.ly/JornadaDMMM2026



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



PLATAFORMA
Malalties Minoritàries



FUNDACIÓ
Dr. Torrent-Farnell

RECONOCIMIENTOS 19ª EDICIÓN

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS EN CATALUNYA

La Comisión Gestora de esta celebración ha acordado otorgar este año un reconocimiento a la trayectoria y compromiso profesional a favor de las enfermedades minoritarias al Dr. Antonio Bulbena Vilarrasa y al Sr. Julián Isla Gómez por su contribución a difundir, concienciar y favorecer la investigación en estas enfermedades, y por su compromiso continuado con las enfermedades minoritarias, aportando un soplo de esperanza para las personas afectadas y sus familias.



Dr. Antonio Bulbena Vilarrasa

Psiquiatra y catedrático de Psiquiatría, con una trayectoria profesional de referencia en asistencia clínica, investigación, docencia universitaria y gestión sanitaria. Es director del Departament de Psiquiatria i Medicina Legal de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) y director del programa de doctorado en Psiquiatría, el único acreditado en España.

Referente internacional en la interfaz entre enfermedades somáticas y mentales, el Dr. Bulbena describió en 1988 la asociación entre los trastornos de ansiedad y el síndrome de Ehlers-Danlos y el trastorno del espectro hiperlaxo, una contribución clave para transformar el reconocimiento y el abordaje clínico de estos pacientes. Entre sus aportaciones destacan el desarrollo de un protocolo diagnóstico de la hiperlaxitud reconocido internacionalmente, la definición del endofenotipo neuroconectivo como modelo clínico-neurobiológico integral y una extensa actividad investigadora.

Ha sido miembro de comités científicos internacionales y es miembro de la Comissió Americana de Valoració de la Discapacitat en Malalties del Teixit Connectiu, impulsor de una guía clave para el reconocimiento adecuado de estas patologías. A lo largo de su trayectoria, ha defendido activamente la necesidad de una mirada clínica integral y multisistémica del síndrome de Ehlers-Danlos y del trastorno del espectro hiperlaxo, más allá del etiquetado exclusivamente psiquiátrico. Ha sido, a la vez, un apoyo constante para la comunidad de personas afectadas y para las asociaciones de pacientes.

Este reconocimiento honorífico quiere poner en valor una trayectoria científica, clínica y humana decisiva en la dignificación del síndrome de Ehlers-Danlos y del trastorno del espectro hiperlaxo.

RECONOCIMIENTOS 19ª EDICIÓN

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS EN CATALUNYA



Julián Isla Gómez

Ingeniero de software y líder en IA aplicada a la salud. Cofundó la Fundación 29, cuyas herramientas de apoyo al diagnóstico han sido utilizadas por más de 1.000.000 de personas y han contribuido a diagnosticar a casi 1.000 pacientes que previamente estaban sin diagnóstico.

Fundó la Fundación Síndrome de Dravet (Espanya), haciéndola crecer de 4 familias a más de 300, y construyó desde cero la Federació Europea de la Síndrome de Dravet, que hoy agrupa a más de 3.000 familias.

Ha formado parte durante 12 años del COMP de l'EMA, participando en la evaluación de 2.000 fármacos para enfermedades minoritarias, contribuyendo a la autorización de 176 terapias y a decenas de evaluaciones de protocolos de ensayos clínicos. En la EMA, además, ha trabajado en grupos de ensayos clínicos, big data, IA y datos generados por pacientes.

En España impulsó UNICAS, la red para conectar los datos de pacientes con enfermedades minoritarias, y contribuyó a la creación del CSUR d'ECMO, que hace posible el soporte y el transporte vital pediátrico. Es patrono en cinco fundaciones y miembro del comité científico asesor del CIBERER.

No le gusta que le den premios. Hace todo esto para poder convivir con el dolor de tener un hijo muy enfermo. No es ningún héroe, ni mucho menos: la vida no le ha dejado elegir.



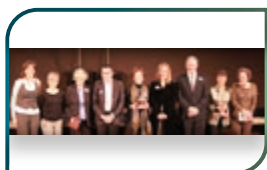
RECONOCIMIENTOS EDICIONES ANTERIORES

2012-2025



2012 5ª edición:

Dra. Teresa Pàmols, Dra. Mercè Pineda y Marató de TV3 por su contribución a difundir, concienciar y favorecer la investigación en las enfermedades minoritarias.



2013 6ª edición:

Dra. Antonia Vilaseca, Dr. Josep Artigas y Nexe Fundació por su contribución a la atención global al niño con pluridiscapacidad y a sus familias.



2014 7ª edición:

Dr. Adolf Pou Serradell, Dr. Joan-Lluís Vives Corrons y Hospital Sant Joan de Déu por su contribución a la atención global al niño con pluridiscapacidad y a sus familias.



2015 8ª edición:

Dr. Jaume Colomer i Oferil, Sr. Josep Cuní Llaudet y el equipo multidisciplinar de la **Unitat d'Atenció a persones amb trastorns cognitius conductuals de base genètica** del Hospital Universitari Parc Taulí de Sabadell.



2016 9ª edición:

Dra. Teresa Casals Senenti, Dr. Norberto Ventura Gómez y Model d'atenció integral i multidisciplinari de la Unitat de Malalties Minoritàries de l'Hospital de la Vall d'Hebron.



2017 10ª edición:

Dra. Montserrat Bosque García, Dr. Miquel Vilardell Tarrés y Dr. Guillem Pintos Morell.



2018 11ª edición:

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



2019 12ª edición:

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

RECONOCIMIENTOS EDICIONES ANTERIORES

2012-2025



2020 13ª edición:

Dra. Montserrat Milà, Dr. Jaume Coll y Fundació La Marató de TV3, per la seva contribució a difondre, conscienciar i afavorir la recerca en aquestes malalties.



2021 14ª edición:

A todos los profesionales médicos y personas que sin ánimo de lucro han colaborado para superar la pandemia de la COVID-19.



2022 15ª edición:

Dra. Susan Webb, Sra. María Ramos y Sr. Juan Carlos Unzué, por su contribución a difundir, concienciar sobre la ELA y sobre las enfermedades minoritarias en general.



2023 16ª edición:

Dra. Pilar Magrinyà i Rull, Dr. Marius Morlans, Sr. Antoni Montserrat Moliner y Dr. Torrent-Farnell, por su contribución a difundir, concienciar e impulsar políticas para mejorar la investigación, la regulación y la asistencia en enfermedades minoritarias.



2024 17ª edición:

Ricard López Manzano, por su lucha a favor de las personas con sordoceguera **Sr. Celestino Raya y Sr. Pedro Gaona** por su lucha a favor de las personas con fibrosis quística; y **acto honorífico en memoria del Dr. Josep Torrent-Farnell**.



2025 18ª edición:

Dra. Antònia Ribes i Rubió, Dr. Antonio Roman Broto y Dra. Josefa Rivera Luján por su contribución a difundir, concienciar y favorecer la investigación en estas enfermedades, y por su compromiso continuado con las enfermedades minoritarias, aportando un soplo de esperanza para las personas afectadas y sus familias.

26 FEB 2026
#JuntosMásFuertes



Visítanos:
bit.ly/WebFundacioJTF

PROGRAMA

JUEVES 26 DE FEBRERO DE 2026

09:00 RECEPCIÓN DE LOS ASISTENTES Y ENTREGA DEL MATERIAL

Conduce la jornada:

Sra. Elisabet Carnicé, comunicadora audiovisual.

09:30 BIENVENIDA Y PRESENTACIÓN DE LA JORNADA

Sra. Glòria Gálvez, secretaria de Atención Sanitaria y Participación en Departament de Salut de Catalunya.

Representante de la Fundació Dr. Torrent-Farnell.

09:50 TESTIMONIOS EN PRIMERA PERSONA

Sr. Daniel Vázquez, padre de Marc, escritor y periodista.

Representante de la Fundació IRES.

Paciente, Asociación Síndrome de la Persona Rígida.

Sra. Noélia González, representante de la Síndrome de Cushing.

10:15 NOVEDADES DEL MINISTERIO EN ENFERMEDADES MINORITARIAS Y PARTICIPACIÓN DE PACIENTES

Ponencia inaugural:

Dr. César Hernández, director General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia.

10:30 EL REAL DECRETO QUE REGULA LA PARTICIPACIÓN DE PACIENTES: QUÉ CAMBIA Y CÓMO INCIDE EN LA EVALUACIÓN

Presenta y modera:

Sr. Paco García Barrios, Patient Advocate, president de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística. Miembro del Comité Organitzador del Día Mundial.

Dr. César Hernández, director General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia.

Sr. Julián Isla, data and Artificial Intelligence Resource Manager en Microsoft España y presidente de Foundation29.

Dr. Manel Fontanet, coordinador de acceso y gestión del medicamento y secretario de la CFT-SISCAT de l'Àrea del Medicament del CatSalut.

Representante de AQUAS.

PROGRAMA

JUEVES 26 DE FEBRERO DE 2026

12:00 PAUSA/CAFÉ

**12:30 NOVEDADES EN LA ACTUALIZACIÓN DE LA
«ESTRATEGIA NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS»**

Presentan y moderan:

Iolanda Arbiol, directora de la Fundació Dr. Torrent-Farnell. Miembro del Comité Organitzador del Día Mundial.

Dr. Francesc Palau, investigador distinguido, Hospital Institut de Recerca Sant Joan de Déu y CIBERER.

Dra. Caridad Pontes, especialista en farmacología Clínica de l'Hospital la Santa Creu i Sant Pau.

Representante de paciente.

Miembro del Comitè de Bioètica de Catalunya.

14:00 ACTO DE RECONOCIMIENTOS

La Fundació Dr. Torrent-Farnell otorga reconocimientos a la trayectoria y compromiso profesional a favor de las enfermedades minoritarias.

14:30 ACTO DE CLAUSURA

14:45 REFRIGERIO / NETWORKING



LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS

- › HAY MÁS DE 7.000 ENFERMEDADES MINORITARIAS.
- › AFECTAN A 5 DE CADA 10.000 PERSONAS.
- › HAY 400.000 CATALANES AFECTADOS.
- › ALREDEDOR DEL 80% SON DE ORIGEN GENÉTICO.
- › PUEDEN AFECTAR AL 3-4% DE LOS RECIÉN NACIDOS.
- › SON GRAVES Y CRÓNICAS.

Una enfermedad minoritaria o rara es una enfermedad grave y poco frecuente, que afecta a un número reducido de personas. La existencia de tantas enfermedades, con pocos pacientes para cada una, hace que también sean poco conocidas por los profesionales de la medicina. A menudo, el paciente y sus familias deben pasar por decenas de pruebas y visitar numerosos especialistas hasta obtener un diagnóstico definitivo.

Generalmente implican diversos órganos y afectan a las capacidades físicas, habilidades mentales y a las cualidades sensoriales y de comportamiento de los enfermos. Son enfermedades graves o muy graves, crónicas y generalmente degenerativas. Aunque en la mayoría de los casos no existe un tratamiento definitivo, sí se **puede lograr una mejora en la calidad y esperanza de vida de estos pacientes.**

CON LA COLABORACIÓN DE LA COMISIÓN ORGANIZADORA:



AMB EL SUPORT DE:

BioCryst España
a Neopharmed Gentili company

