

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



19^a Edició

26 FEB 2026
#JuntsFemPinya



Inscripció gratuïta:
bit.ly/JornadaDMMM2026



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



PLATAFORMA
Malalties Minoritàries



FUNDACIÓ
Dr. Torrent-Farnell

RECONeixEMENTS 19A 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. Antonio Bulbena Vilarrasa i al Sr. Julián Isla Gómez 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.



Dr. Antonio Bulbena Vilarrasa

Psiquiatre i catedràtic de Psiquiatria, amb una trajectòria professional de referència en assistència clínica, recerca, docència universitària i gestió sanitària. És director del Departament de Psiquiatria i Medicina Legal de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) i director del programa de doctorat en Psiquiatria, l'únic acreditat a Espanya.

Referent internacional en la interfície entre malalties somàtiques i mentals, el Dr. Bulbena va descriure l'any 1988 l'associació entre els trastorns d'ansietat i la síndrome d'Ehlers-Danlos i el trastorn de l'espectre hiperlaxe, contribució clau per transformar el reconeixement i l'abordatge clínic d'aquests pacients. Entre les seves aportacions destaquen el desenvolupament d'un protocol diagnòstic de la hiperlaxitud reconegut internacionalment, la definició de l'endofenotip neuroconnectiu com a model clínic-neurobiològic integral, i una extensa activitat investigadora.

Ha estat membre de comitès científics internacionals i és membre de la Comissió Americana de Valoració de la Discapacitat en Malalties del Teixit Connectiu, impulsora d'una guia clau per al reconeixement adequat d'aquestes patologies. Al llarg de la seva trajectòria, ha defensat activament la necessitat d'una mirada clínica integral i multisistèmica de la síndrome d'Ehlers-Danlos i del trastorn de l'espectre hiperlaxe, més enllà de l'etiquetatge exclusivament psiquiàtric. Ha estat alhora un suport constant per a la comunitat de persones afectades i per a les associacions de pacients.

Aquest reconeixement honorífic vol posar en valor una trajectòria científica, clínica i humana decisiva en la dignificació de la síndrome d'Ehlers-Danlos i del trastorn de l'espectre hiperlaxe.



RECONeixEMENTS 19A EDICIÓ

DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

A CATALUNYA



Julián Isla Gómez

És enginyer de programari i líder en IA aplicada a la salut. Va cofundar la Fundación 29, les eines de suport al diagnòstic de la qual han estat utilitzades per més d'1.000.000 de persones i han contribuït a diagnosticar gairebé 1.000 pacients que prèviament estaven sense diagnòstic.

Va fundar la Fundación Síndrome de Dravet (Espanya), fent-la créixer de 4 famílies a més de 300, i va construir des de zero la Federació Europea de la Síndrome de Dravet, que avui agrupa més de 3.000 famílies.

Ha format part durant 12 anys del COMP de l'EMA, participant en l'avaluació de 2.000 fàrmacs per a malalties minoritàries, contribuint a l'autorització de 176 teràpies i a desenes d'avaluacions de protocols d'assajos clínics. A l'EMA, a més, ha treballat en grups d'assajos clínics, big data, IA i dades generades per pacients.

A Espanya va impulsar UNICAS, la xarxa per connectar les dades de pacients amb malalties minoritàries, i va contribuir a la creació del CSUR d'ECMO, que fa possible el suport i el transport vital pediàtric. És patró en cinc fundacions i membre del comitè científic assessor del CIBERER.

No li agrada que li donin premis. Fa tot això per poder conviure amb el dolor de tenir un fill molt malalt. No és cap heroi, ni de bon tros: la vida no li ha deixat triar.



RECONeixEMENTS ANTERIORES EDICIóNS

2012-2025



2012 5A edició:

Dra. Teresa Pàmols, Dra. Mercè Pineda i Marató de TV3 per la seva contribució a difondre, conscienciar i afavorir la recerca en les malalties minoritàries.



2013 6A edició:

Dra. Antonia Vilaseca, Dr. Josep Artigas i Nexe Fundació per la seva contribució a l'atenció global a l'infant amb pluridiscapacitat i a les seves famílies.



2014 7A edició:

Dr. Adolf Pou Serradell, Dr. Joan-Lluís Vives Corrons i Hospital Sant Joan de Déu per la seva contribució a l'atenció global a l'infant amb pluridiscapacitat i a les seves famílies.



2015 8A edició:

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



2016 9A edició:

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



2017 10A edició:

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



2018 11A edició:

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



2019 12A edició:

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

RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS

2012-2025



2020 13A edició:

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



2021 14A edició:

A tots els professionals mèdics i persones que sense ànim de lucre han col·laborat per superar la pandèmia de la COVID-19.



2022 15A edició:

Dra. Susan Webb, Sra. María Ramos i Sr. Juan Carlos Unzué, per la seva contribució a difondre, conscienciar de l'ELA i de les malalties minoritàries en general.



2023 16A edició:

Dra. Pilar Magrinyà i Rull, Dr. Marius Morlans, Sr. Antoni Montserrat Moliner i Dr. Torrent-Farnell, per la seva contribució a difondre, conscienciar i impulsar polítiques per millorar la recerca, la regulació i l'assistència en malalties minoritàries.



2024 17A edició:

Ricard López Manzano, per la seva lluita a favor de les persones amb sordceguesa **Sr. Celestino Raya i Sr. Pedro Gaona** per la seva lluita a favor de les persones amb fibrosi quística i **Acte honorífic en memòria al Dr. Josep Torrent-Farnell.**



2025 18A edició:

Dra. Antònia Ribes i Rubió, Dr. Antonio Roman Broto i Dra. Josefa Rivera Luján 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.

26 FEB 2026
#JuntsFemPinya



Visita'ns:
bit.ly/WebFundacioJTF

PROGRAMA

DIJOUS 26 DE FEBRER DE 2026

09:00 RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL

Condueix la Jornada:

Sra. Elisabet Carnicé, comunicadora audiovisual.

09:30 BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA

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

Representant de la Fundació Dr. Torrent-Farnell.

09:50 TESTIMONIS EN PRIMERA PERSONA

Sr. Daniel Vázquez, pare del Marc, escriptor i periodista.

Representant de la Fundació IRES.

Pacient, Asociación Síndrome de la Persona Rígida.

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

10:15 NOVETATS DEL MINISTERI EN MALALTIES MINORITÀRIES I PARTICIPACIÓ DE PACIENTS.

Ponència inaugural:

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

10:30 EL REIAL DECRET QUE REGULA LA PARTICIPACIÓ DE PACIENTS: QUÈ CANVIA I COM INCIDEIX EN L'AVALUACIÓ

Presenta i modera:

Sr. Paco García Barrios, Patient Advocate, president de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística. Membre del Comitè Organitzador del Dia 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 a Microsoft España i president de Foundation29.

Dr. Manel Fontanet, coordinador d'accés i gestió del medicament i secretari de la CFT-SISCAT de l'Àrea del Medicament del CatSalut.

Representant, d'AQuAS.

PROGRAMA

DIJOUS 26 DE FEBRER DE 2026

12:00 PAUSA/CAFÈ

**12:30 NOVELTATS EN L'ACTUALITZACIÓ DE LA
«ESTRATEGIA NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS»**

Presenten i moderen:

Iolanda Arbiol, directora de la Fundació Dr. Torrent-Farnell. Membre del Comitè Organitzador del Dia Mundial.

Dr. Francesc Palau, investigador distingit, Hospital Institut de Recerca Sant Joan de Déu i CIBERER.

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

Representant de pacient.

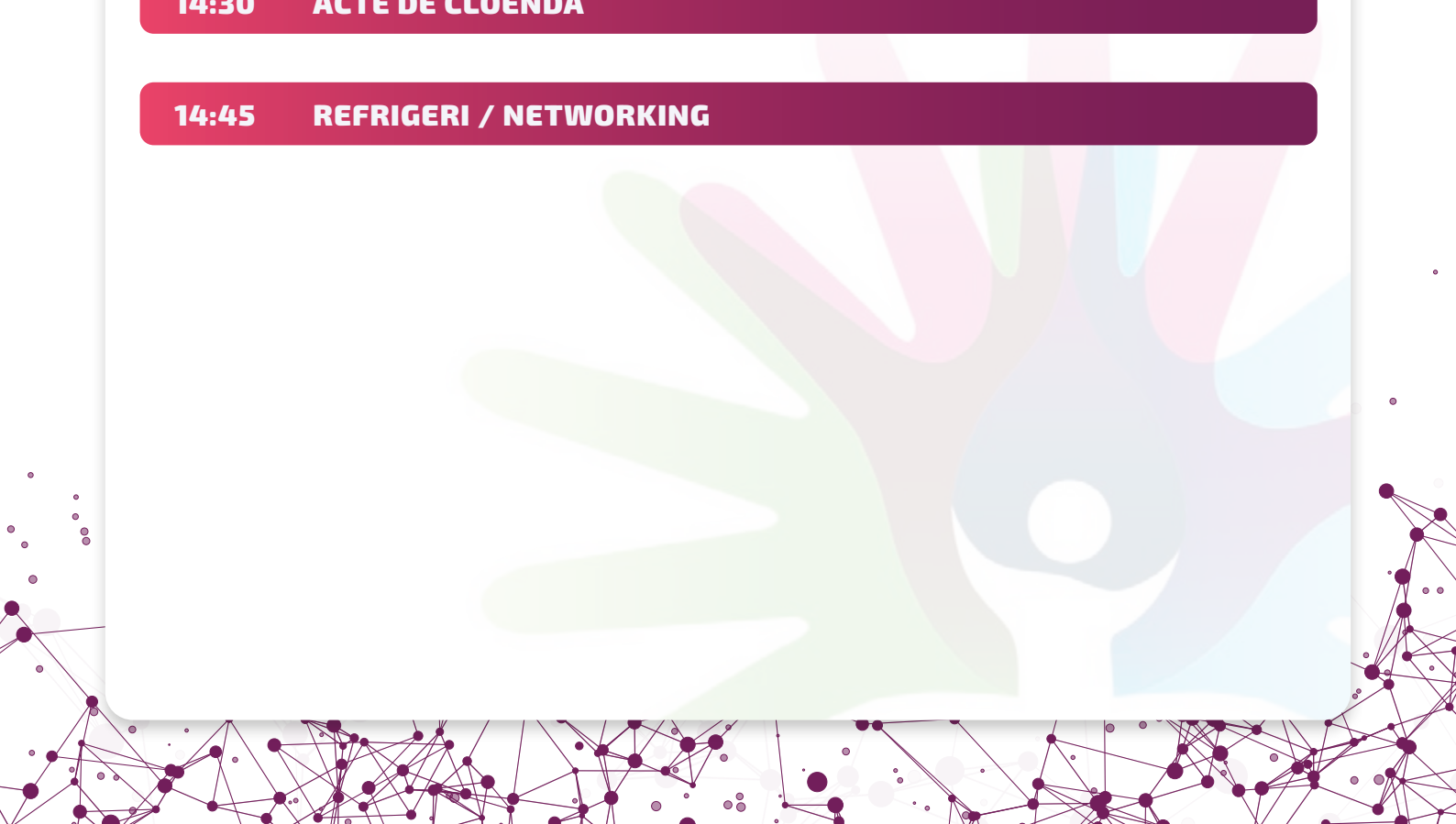
Membre del Comitè de Bioètica de Catalunya.

14:00 ACTE DE RECONeixEMENTS

La Fundació Dr. Torrent-Farnell otorga reconeixements a la trajectòria i compromís professional a favor de les malalties minoritàries.

14:30 ACTE DE CLOENDA

14:45 REFRIGERI / NETWORKING



LES 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 NOUNATS.
- › SON GREUS I CRÒNIQUES

Una malaltia minoritària és una malaltia greu i poc freqüent, que afecta a un nombre reduït de persones. L'existència de tantes malalties, amb pocs pacients per a cadascuna, les fan poc conegudes també per als professionals de la medicina. Sovint el pacient i les seves famílies han de passar per desenes de proves i visitar nombrosos especialistes fins a tenir un diagnòstic definitiu.

Generalment impliquen diversos òrgans i afecten les capacitats físiques, habilitats mentals, i les qualitats sensorials i de comportament dels malalts. Són malalties greus o molt greus, cròniques i generalment degeneratives. Tot i que en la majoria dels casos no existeix un tractament definitiu, sí que **es pot aconseguir una millora en la qualitat i esperança de vida d'aquests pacients.**

AMB LA COL·LABORACIÓ DE LA COMISSIÓ ORGANITZADORA:



AMB EL SUPORT DE:

BioCryst España
a Neopharmed Gentili company

