AMB EL SUPORT:

Diputació Barcelona · Parlament de Catalunya · Generalitat de Catalunya Departament de Salut · Ajuntament de Barcelona

AMB EL PATROCINI:

PLATAFORMA MALALTIES MINORITÀRIES

asebio · ciberer · farmaindustria · AMGEN · Celgene · ferrer · GENTEC · genzyme A SANOFI COMPANY · ESTEVE · Lilly · PharmaMar Grupo Zeltia · SANOFI · Shire · UAB Universitat Autònoma de Barcelona

AMB LA COL·LABORACIÓ:

Banc de Sang i Teixits · Creu Roja Juventut · endesa · Fundació FCBarcelona · Fundació La Marató de TV3 · Llet Nostra · Associació tan amics

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

Una malaltia minoritària és una malaltia greu, poc freqüent i 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. L'afecció pot ser visible des del naixement o la infantesa, però n'hi ha que no apareixen fins a l'edat adulta. 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.**

COMISSIÓ ORGANITZADORA:

ASEM Catalunya · Associació Catalana Endometriosi · Associació Catalana de la Síndrome de Gilles de la Tourette · aahp Associació d'Afectats d'Hipertensió Pulmonar · Huntington Associació de la Malaltia · Associació Catalana pro persones amb Fibrosis Quística · asle Asociación Síndrome de Lowe de España · Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents · FEDER · Fibrosis Quística · Fundació Doctor Robert UAB · mps

29 febrer 2012 JORNADA AMB MOTIU DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

Tots junts fem pinya

FEDER Federación Española de Enfermedades Raras · Fundació Doctor Robert UAB · Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents

Programa

Jornada amb motiu del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya

Parlament de Catalunya, 29 de febrer de 2012

09:30-10:00h Recepció dels assistents i lliurament del material.

10:00-10:30h Benvinguda i Inauguració (Autoritats pendents de confirmació)

10:30-11:40h **SESSIÓ I: Recerca i avenços en les Malalties Minoritàries.**
Presenten i moderen la taula rodona: Regina Revilla, presidenta de la Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO), i **Ricard López**, president Associació Catalana Pro Persones amb Sordceguesa.

Farmaindustria: experiència reptes i expectatives de futur per potenciar la recerca en Medicaments Orfes a càrrec de ***Javier Urzay***, subdirector general de Farmaindustria.

Avenços en Teràpia Gènica i Malalties Minoritàries: un camí futur a càrrec de ***Fàtima Bosch,*** catedràtica de la UAB i directora de CBATEG (Centre de Biotecnologia Animal i Teràpia Gènica).

Avenços en el Diagnòstic pre-implantacional amb HLA en Pediatria a càrrec de ***Isabel Badell***, professor titular Servei de Pediatria UAB de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

La visió dels afectats a càrrec de ***Jordi Cruz***, president de l'Associació Espanyola de les Mucopolisacaridosis i Síndromes Relacionats.

11:40-12:00h Pausa Cafè

Programa (continuació)

12:00-13:20h. **SESSIÓ II: Polítiques Sanitàries en Malalties Minoritàries a Catalunya.**
Presenten i moderen la taula rodona: ***Margarida Pla***, Degana de la Facultat de Ciències de la Salut i el Benestar, Universitat de Vic i Directora de la Càtedra de Recerca Qualitativa FDR-UAB i ***Jordi Serra***, president de l'Associació Catalana de la Síndrome de Rett.

Mapa de Laboratoris Clínics pel diagnòstic de Malalties Minoritàries a càrrec de ***Teresa Pàmpols***, consultor sènior, Institut de Bioquímica Clínica. Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Hospital Clínic de Barcelona.

Mapa de Centres d'expertesa clínics i assistencials a càrrec de ***Pilar Magrinyà***, Divisió d'Avaluació de Serveis, Servei Català de la Salut.

Accés als Medicaments Orfes i les Teràpies Avançades a Catalunya a càrrec de ***Toni Gilabert***, gerent d'Atenció Farmacèutica i Prestacions Complementàries

La visió dels afectats a càrrec de ***Manuel Armayones***, president de l'Associació Catalana de Lowe.

13:20-13:40h **Acte de Cloenda i reconeixements per la divulgació de les Malalties Minoritàries i per l' aportació professional a les Malalties Minoritàries** a càrrec **d'Anna Ripoll,** delegada de FEDER Catalunya i **Anna Quintero,** presidenta de la Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents.

13:40-14:15h **Davant la façana principal del Parlament de Catalunya**
Lectura manifest, que serà llegit a dues veus (nens afectats), i **aixecament d'un Castell** a càrrec dels **Castellers** i fotografia que portarà per títol **Tots junts fem pinya.**

14:15h **Refrigeri**

amb Agraïment