

## AMB EL SUPORT:



## AMB EL PATROCINI:

# PLATAFORMA MALALTIES MINORITÀRIES



## INSCRIPCIÓ:

Inscripció gratuïta on-line clicant al link: [Jornada Malalties Minoritàries Igualada](#), abans del 20 de febrer. Per qualsevol consulta podeu trucar al telèfon: 93 433 5059.

## 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 noutats

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.**

### Cas clínic de la sessió: ¿Què és la hemoglobinúria paroxística nocturna (HPN)?

És una malaltia caracteritzada per una hemòlisi intravascular (destrucció dels eritròcits -o glòbuls vermells- en el torrent sanguini) que dona lloc a hemoglobinúria, en forma d'episodis d'orines fosques (en ocasions gairebé negres). Aproximadament la meitat dels pacients mor a causa de complicacions derivades de la malaltia. Els símptomes de la HPN poden ser particularment incapacitants i inclouen cansament crònic, desproporcionat al grau d'anèmia, dolor abdominal recurrent, disfàgia i disfunció erèctil en l'home. Aquests símptomes, així com l'aparició de trombosi i aplàsia medul·lar, afecten de forma significativa la qualitat de vida dels pacients; la trombosi és la causa principal de mortalitat precoç, amb una mitjana de vida després del diagnòstic de 10 a 15 anys, encara que aproximadament el 35% dels pacients amb HPN moren en el termini de 5 anys després del diagnòstic.

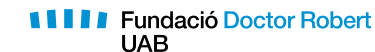
Molts pacients amb HPN depenen de transfusions sanguínies, sovint durant dècades. El diagnòstic de la HPN pot fer-se amb seguretat amb una simple determinació de citometria de flux (una prova disponible a Espanya en grans hospitals) però sovint la sol·licitud d'aquesta anàlisi es retarda, de vegades durant anys, per no tenir present el metge en aquesta malaltia minoritària.



# 22 febrer JORNADA DE LES 2013 MALALTIES MINORITÀRIES

28 de febrer Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

## Tots junts fem pinya



## PROGRAMA

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

Hospital d'Igualada, 22 de febrer de 2013

09:30-10:00h RECEPCIÓ DELS ASSISTENTS I LLIURAMENT DEL MATERIAL

10:00-10:15h PRESENTACIÓ I INAUGURACIÓ DE LA JORNADA

**Dr. Ramon Sellarès.** Director assistencial del CSA

**Sr. Fermí Capdevila.** Regidor de Sanitat i Salut Pública de l'Ajuntament d'Igualada

**Sr. Oriol Morera.** Gerent de la Regió Catalunya Central

**Dr. Josep Torrent-Farnell.** Director de la Fundació Doctor Robert-UAB. Membre del Comitè de medicaments Orfes de la EMA (European Medicines Agency)

**Sr. Jordi Cruz.** President de HPN a Espanya i Membre de la Junta Directiva de FEDER

10:15-11:00h LES MALALTIES MINORITÀRIES (MM)

Presentació de la taula:

**Dr. Enric Macarulla,** Metge cirurgià i cap de docència i recerca del Consorci Sanitari de l'Anoia

Ponent:

**Malalties minoritàries, els medicaments orfes i les teràpies avançades**

**Dr. Josep Torrent-Farnell.** Director General de la Fundació Doctor Robert-UAB. Membre del Comitè de medicaments Orfes de la EMA (European Medicines Agency)

Preguntes

11:00- 11:30 LES MALALTIES MINORITÀRIES I LES SEVES OPORTUNITATS TERAPÈUTIQUES

Presentació:

**Dra. Olga Ramon.** Hematòloga. Unitat d'Hematologia. Consorci Sanitari de l'Anoia.

**Les malalties hematològiques rares**

**Dr. Joan Lluís Vives-Corrans.** Director de la Xarxa Europea d'Anèmies Minoritàries (ENERCA) i hematòleg de l'Hospital Clínic de Barcelona

Preguntes

11:30-12:00 PAUSA / CAFÈ

## PROGRAMA (CONTINUACIÓ)

12:00-12:30 EL FUTUR A LES MALALTIES MINORITÀRIES

Presentació:

**Dr. Josep Lluís Grau Vila.** Pediatra. Servei de Pediatria. Consorci Sanitari de l'Anoia.

Ponent:

**Noves aproximacions terapèutiques a les malalties minoritàries**

**Dr. Marc Martinell.** Director de la Compañia Minoryx

Preguntes

12:30-12:45 LA VISIÓ DELS PACIENTS AMB UNA MALALTIA MINORITÀRIA

Presentació:

**Dra. Olga Ramon Hematòloga.** Unitat d'Hematologia. Consorci Sanitari de l'Anoia

Ponent:

**Experiència personal amb una malaltia minoritària. Hemoglobinúria Paroxística Nocturna. HPN .**

**Carmen Santos.** Pacient amb Hemoglobinúria Paroxística Nocturna. HPN

Preguntes

12:45-13:10 PRESENTACIÓ PROJECTE e-PaCIBARD

Presentació:

**Sr. Manuel Armayones,** president de l'associació Síndrome de Lowe i Vicepresident de FEDER.

Ponent:

**Perspectives de futur per professionals i pacients amb e-PaCIBARD**

**Dra. Mercedes Serrano,** neuropediatra del Parc Sanitari i investigadora de CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red para las Enfermedades raras) a l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues.

Preguntes

14:00:14:15 CLOENDA

**Sr. Jordi Cruz,** president de HPN a Espanya i Membre de la Junta Directiva de FEDER.

## AMB AGRAÏMENT

