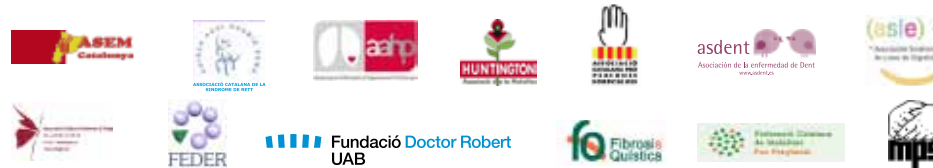


## AMB EL SUPORT:



## COMISSIÓ ORGANITZADORA:



## AMB EL PATROCINI:

# PLATAFORMA MALALTIES MINORITÀRIES



## 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 Síndrome de Laurin-Sandrow (LSS)?

És una malaltia minoritària autosòmica dominant, que es caracteritza per polisindactilia complet de les mans, els peus i les anomalies mirall nas (hipoplàsia de les ales nasals i columela curta), sovint associats amb el cúbit i / o duplicació del peroné (i algunes vegades agenèsia tibial). S'ha descrit en menys de 20 casos. Alguns casos amb la mateixa combinació clínica però sense defectes nasals també s'han reportat, i poden representar la mateixa entitat. L'etiologia de la LSS és desconeguda.

### INSCRIPCIÓ

Inscripció gratuïta on-line clicant al link: [Jornada Malalties Minoritàries a l'UVIC](#), fins al 18 de febrer.

Per qualsevol consulta podeu trucar al telèfon: 93 433 5059.



# 21 febrer JORNADA DE LES 2013 MALALTIES MINORITÀRIES

28 de febrer Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

*Tots junts fem pinya*

**UVIC** FACULTAT DE  
CIÈNCIES DE LA SALUT  
I EL BENESTAR

**Fundació Doctor Robert  
UAB**

## PROGRAMA

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

Universitat de Vic, 21 de febrer de 2013

Lloc de celebració de la jornada: Campus Torre dels Frares. Edifici Masia Torre dels Frares. Sala Segimon Serrallonga.

#### 10:00-10:30 PRESENTACIÓ I INAUGURACIÓ DE LA JORNADA

**Dra. Marta Otero.** Vicerectora de recerca i transferència del coneixement. Universitat de Vic

**Dra. Roser Vallès.** Directora general d'Ordenació i Regulació Sanitàries del Departament de Salut, Generalitat de Catalunya

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

**Dr. Xavier Farrés.** Regidor de sanitat i salut pública de l'Ajuntament de Vic

**Dr. Oriol Morera.** Gerent de la Regió Sanitària Catalunya Central

**Sr. Antoni Cumeras.** President de l'associació d'afectats d'hipertensió pulmonar

#### 10:30-12:00 TAULA RODONA: “EL DIA A DIA DE LA MALALTIA”

MODERADORS: **Jordi Naudó.** Universitat de Vic. **Antoni Cumeras.** President de l'Associació d'Afectats d'Hipertensió Pulmonar

Fragment dels reportatge del cas Soufian

El dia a dia amb una malaltia minoritària

Sofian nen de 11 anys afectat per la síndrome de Laurin-Sandrow, Ouafa, mare de Soufian

El paper de la Vetlladora

**Ruth Polo.** Educadora. Auxiliar d'educació especial. CEIP Pompeu Fabra de Manlleu.

El treball fisioterapèutic

**Carne Serra.** Fisioterapeuta. EAP Osona

L'educació física i el lleure

**Núria Estranjer.** Mestre d'Educació Física. CEIP Pompeu Fabra de Manlleu

**Ferran Vilà.** Estudiant de CAFE. Universitat de Vic

El paper de la psicologia en les malalties minoritàries

**Dra. Isabel Quiles.** Psicòloga. Hospital de la Vall d'Hebró

Preguntes

## PROGRAMA (CONTINUACIÓ)

12:00-12:30 PAUSA / CAFÈ

#### 12:30- 13:10 LES MALALTIES MINORITÀRIES (MM)

MODERADORA: Sra. Anna Quintero. Presidenta Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents (FCMPF).

Malalties minoritàries, els medicaments orfes i les teràpies avançades

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

El paper clau que han jugat els afectats i llurs famílies en la construcció del model d'atenció a les MM a Catalunya

**Dra. 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

Preguntes

#### 13:10-14:20 EL MODEL D'ATENCIÓ A LES MALALTIES MINORITÀRIES I GESTIÓ DE COMPLEXITATS

MODERADORS: Sra. Anna Ripoll. Delegada de FEDER Catalunya, Dra. Margarida Pla. Degana de la FCSB. Universitat de Vic.

El model d'atenció a les Malalties Minoritàries

**Dra. Pilar Magrinyà.** Tècnic de la Divisió d'Avaluació de Serveis del CatSalut

Malaltia Minoritària i escola inclusiva

**Dr. Pere Pujolàs.** Universitat de Vic

Gestors de Cas: objectiu millora qualitat de vida de l'afectat i de la seva família.

**Judit Canudes i Anna Bartés.** Infermeres de ABS Sud Vic.

“El cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries a Catalunya. Una eina per als professionals de la salut i una font d'informació sobre les malalties minoritàries oberta als ciutadans”

**Dra. Teresa Pàmpol.** Investigadora de l'Institut de Bioquímica Clínica, Servei de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona i Comitè d'Ètica del IIER.

Preguntes

#### 14:20 CLOENDA

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

## AMB AGRAÏMENT

