



**14** febrer DIA MUNDIAL DE LES  
2014 MALALTIES MINORITÀRIES

---

*28 de febrer Dia Mundial de les Malalties Minoritàries*

***Tots junts fem pinya***



Universitat  
de Girona



Fundació Doctor Robert  
UAB

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

---

### PROGRAMA

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

**Dra. Rosa Núria Aleixandre.** Presidenta del Consell Social de la Universitat de Girona.  
**Dr. Ramon Moreno.** Vicerector de Planificació, Innovació i Empresa, Universitat de Girona.  
**Dr. Ramon Brugada.** Degà de la Facultat de Medicina, Universitat de Girona.  
**Dr. Josep Trias Figueras.** Gerent Regió Sanitària Girona.  
**Dr. Vicenç Martínez Ibáñez.** Gerent ICS Girona-IAS.  
**Dr. Josep Torrent-Farnell.** Farmacologia Clínica de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau-UAB. Membre del Comitè de medicaments Orfes de la EMA (European Medicines Agency).  
**Sra. Anna Ripoll.** Delegada de FEDER a Catalunya.

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

Moderadora: **Sra. Maria Ramos.** Responsable d'organització d'ASEM Catalunya.

*El dia a dia amb una Malaltia Minoritària*

**Sr. Eduard Carreras.** Afectat per Distrofia Muscular Beta-sarcoglicano.

*Característiques de la Distrofia Muscular*

**Dr. Jaume Colomer.** Servei de Neurologia de l'Hospital de Sant Joan de Déu.

**Dra. Susana Mota.** Servei de Pneumologia de l'Hospital Santa Caterina.

*La importància de l'exercici amb el fisioterapeuta*

**Sra. Núria Pau.** Fisioterapeuta.

*L'educació inclusiva*

**Sr. Miquel Barris.** Mestre i Director del CEE Palau.

**Sr. Francesc Font.** Professor i Cap d'estudis de la EU ERAM.

*El paper de la psicologia en les Malalties Minoritàries*

**Dr. Eduardo Brignani.** Psicòleg, Col·legi de Psicòlegs de Catalunya i coordinador del Grup de Treball de "Psicologia + Discapacitat".

*Preguntes*

#### 12:00-12:30 PAUSA / CAFÈ

Universitat de Girona, divendres 14 de febrer de 2014

Saló d'Actes, Facultat de Medicina, Universitat de Girona

---

#### 12:30-13:40 LES MALALTIES MINORITÀRIES (MM)

Moderadora: **Dra. Dolors Capellà.** Unitat de Farmacologia Clínica de la Facultat de Medicina de la Universitat de Girona.

*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).

*Què pot fer el laboratori per a les Malalties Minoritàries a l'era de les proves genètiques?*

**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*

#### 13:40-14:30 EL MODEL D'ATENCIÓ A LES MALALTIES MINORITÀRIES I GESTIÓ DE COMPLEXITATS

Moderador: **Dr. Secundino López Pousa.** Coordinador de Neurologia ICS Girona-IAS.

*El model d'atenció a les Malalties Minoritàries*

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

*Adequar el model d'atenció a la cronicitat a les Malalties Minoritàries*

**Dra. Teresa Faixedas.** Cap de Planificació de la Regió Sanitària Girona.

*Preguntes*

#### 14:30 CLOENDA

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

**Sr. Hilari Flores.** President de l'Associació Catalana de Persones amb Malalties Neuromusculars (ASEM Catalunya).



## 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.**

### Cas clínic de la sessió: ¿Què és la Distròfia Muscular Beta-sarcoglicà (LGMD)?

És una malaltia minoritària autosòmica recessiva, que es caracteritza per desordres muscular progressius de debilitat, dins la musculatura pèlvica o espatlla, causats per la mutació en el gen que codifica beta-sarcoglicans. Debuta als 2 anys de vida i a mitja –adolescència. En el 20% dels hi ha afectació cardíaca i és necessària la fisioteràpia per evitar l'empitjorament de les contractures.

### AMB EL SUPORT



Diputació  
Barcelona



Generalitat de Catalunya  
Departament de Salut



Servei Català  
de la Salut



### COMISSIÓ ORGANITZADORA



### PATROCINADORS



PLATAFORMA  
MALALTIES MINORITÀRIES

