



21 febrer DIA MUNDIAL DE LES 2014 MALALTIES MINORITÀRIES

28 de febrer Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

Tots junts fem pinya



Universitat de Lleida
Facultat de Medicina



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 Soler. Degana de la Facultat de Medicina, Universitat de Lleida.

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).

Dr. Andreu Martínez. Director de l'Hospital Arnau de Vilanova de Lleida.

Sr. Josep Pifarré. Gerent de la Regió Sanitària Lleida.

Sr. Jordi Cruz. President de l'associació de Mucopolisacaridosis i Síndromes Relacionats (MPS).

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

Moderador: **Sr. Jordi Cruz.** President de l'associació MPS.

El dia a dia amb una Malaltia Minoritària

Carla i Mireia. Germanes bessones de 13 anys afectades per la síndrome de Maroteaux-Lamy.

El paper del pediatra.

Dra. Ana Fernández. Pediatra de l'Hospital Arnau de Vilanova a Lleida.

Dr. Ramón Anguera. Pediatra de l'ABS Pla d'Urgell.

El treball de l'infermera

Sra. Tere Boldú. Infermera de l'Hospital Arnau de Vilanova de Lleida.

Coordinem correctament els serveis?

Sra. Josefa Bofarull. Psicòloga de l'equip d'assessorament i orientació psicopedagògica (EAP).

Sra. Josefina López. Membre de l'equip d'assessorament i orientació psicopedagògica (EAP).

El paper del fisioterapeuta en la normalització de les activitats físiques

Sra. M^a del Carmen Luque. Fisioterapeuta de l'EAP L-07 Pla d'Urgell.

Sra. M^a Josep Muñoz. Fisioterapeuta de l'EAP L-01 Segrià.

Preguntes

12:00-12:30 PAUSA / CAFÈ

Universitat de Lleida, divendres 21 de febrer de 2014

Lloc de celebració de la jornada: Aula Magna, Facultat de Medicina de la UdL

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

Moderadora: **Sra. Anna Quintero.** Presidenta Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM).

Malalties Minoritàries, els medicaments orfes i les teràpies avançades

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).

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

Dra. Antonia Ribes. Cap de Secció d'Errors Congènits del Metabolisme-IBC. Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Hospital Clínic de Barcelona.

Preguntes

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

Moderadora: **Sra. Anna Ripoll.** Delegada de FEDER a Catalunya.

El model d'atenció a les Malalties Minoritàries

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

El rol del territori en el desplegament de l'atenció en les Malalties Minoritàries

Dr. Ramón Piñol. Direcció operativa dels sectors sanitaris a Lleida.

Els reptes de l'atenció farmacèutica en les Malalties Minoritàries

Dr. José Antonio Schoenenberger. Cap de servei de farmàcia de l'Hospital Arnau de Vilanova i professor associat de la UdL.

Preguntes

14:30 CLOENDA

Dra. Rosa Soler. Degana de la Facultat de Medicina, Universitat de Lleida.

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).

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 Síndrome de Maroteaux-Lamy o MPS VI?

És una malaltia minoritària autosòmica recessiva, que es caracteritza per l'emmagnetzematge lisosòmic amb afectació sistèmica progressiva, associada a un dèficit de arilsulfatasa B (ASB) que condueix a una acumulació de dermatan sulfat. Presenta un ampli espectre de símptomes, des de formes de progressió lenta a formes de progressió ràpida. La característica displàsia esquelètica inclou: alçada baixa, disostosis múltiple i malaltia articular degenerativa. Encara que generalment no es dona dèficit intel·lectual, sí poden presentar-se manifestacions neurològiques, com: compressió medul·lar per inestabilitat espinal cervical, engrossament de les meninges i/o estenosis òssia, hidrocefàlia comunicant, atròfia del nervi òptic i ceguera.

AMB EL SUPORT



Diputació
Barcelona



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut



Servei Català
de la Salut

LA PAERIA



Ajuntament de Lleida

COMISSIÓ ORGANITZADORA



PATROCINADORS



PLATAFORMA
MALALTIES MINORITÀRIES

