

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



COMISSIÓ ORGANITZADORA





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

12 ABRIL 2018

SALA D'ACTES, HOSPITAL UNIVERSITARI PARC TAULÍ
PARC TAULÍ 1, 08208 SABADELL

10:00 PRESENTACIÓ I INAUGURACIÓ DE LA JORNADA

Dra. Pilar Magrinyà, directora General de Planificació en Salut, Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

Dr Joan Martí, director general de la Corporació Sanitària Parc Taulí.

Dra. Cristina Nadal, directora de l'Àrea d'Atenció Sanitària, Servei Català de la Salut.

Dra, Elisabeth Gabau, coordinadora de la Unitat d'Expertesa Clínica (UEC) Trastorns Cognitiu-Conductuals d'origen Genètic de Parc Taulí Hospital Universitari.

Sra. Anna Ripoll, vicepresidenta de FEDER.

Sra. Iolanda Arbiol, directora de la Plataforma de Malalties Minoritàries.

10:30 TAULA RODONA: "LA COMPLEXITAT EN L'ABORDATGE DE LES MALALTIES MINORITÀRIES"

Moderen:

Dra. Raquel Corripio, coordinadora de la Unitat de Prader-Willi pediàtrica del Parc Taulí Hospital Universitari.

Sra. Assumpta Mas, presidenta de l'Associació Prader-Willi Catalunya.

EL DIA A DIA AMB UNA MALALTIA MINORITÀRIA

Sr. José García, secretari de l'Associació Prader-Willi Catalunya.

EL PROCÉS ASSISTENCIAL. EL DIAGNÒSTIC

Dra. Elisabeth Gabau, genetista del Parc Taulí Hospital Univesitari.

L'ATENCIÓ COMUNITÀRIA

Dra. Damaris Abrodos Anglada, pediatre atenció primària, ICS Sabadell.

L'ATENCIÓ EN LA PRIMERA INFÀNCIA

Dra. Montserrat Torras, Centre de Desenvolupament Infantil i Atenció Precoç Parc Taulí.

L'ATENCIÓ EN L'EDAT ESCOLAR I ADOLESCÈNCIA

Dra. Carme Brun, psicòloga del Parc Taulí Hospital Universitari. Departament de Psicologia Clínica i de la Salut. UAB.

Torn de preguntes

12:00 PAUSA / CAFÈ

12:30 EL MODEL D'ATENCIÓ A LES MALALTIES MINORITÀRIES I GESTIÓ DE COMPLEXITATS

Moderador:

Dr. Lluís Blanch, Direcció de Recerca i Innovació, I3PT.

Sr. Celestino Raya, president Associació Catalana Fibrosis Quística.

GENÈTICA: CLÍNICA, DE LABORATORI I EL CONSELL GENÈTIC.

Sra. Núria Capdevila, consell Genètic de Parc Taulí Hospital Universitari.

CYSTIC FIBROSIS-DERIVED ORGANOIDS FOR DRUG DEVELOPMENT AND PATIENT STRATIFICATION

Dra. Sylvia Boj, Scientific Director Foundation Hubrecht Organoid Technology (HUB), Utrecht, The Netherlands.

MALALTIES MINORITÀRIES, ELS MEDICAMENTS ORFES I LES TERÀPIES AVANÇADES

Dr. Manel Fontanet, gerència d'Harmonització Farmacoterapèutica, Àrea del Medicament, Servei Català de la Salut (CatSalut).

EL TREBALL EN XARXA, CRITERIS DE DESIGNACIÓ DE LES XUECS

Dra. Roser Francisco, responsable del Programa de Malalties Minoritàries, Àrea d'Atenció Sanitària, Servei Català de la Salut.

Torn de preguntes

14:30 CLOENDA

Dra. Pilar Magrinyà, directora General de Planificació en Salut, Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

Sra. Anna Quintero, presidenta FECAMM.

Inscripcions gratuïtes

<https://goo.gl/gqs8BH>

MALALTIES MINORITÀRIES

- > SÓN MALALTIES GREUS I CRÒNIQUES
- > 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. 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.

LES MALALTIES COGNITIVOCONDUCTUALS DE BASE GENÈTICA EN L'EDAT PEDIÀTRICA

Es tracta d'un grup de malalties minoritàries cròniques, d'origen genètic, que es presenten en l'edat pediàtrica amb gran variabilitat clínica i presenten trastorns del desenvolupament neurològic amb manifestacions motores, cognitives (retard mental) i conductuals (ansietat, depressió, TDAH, trastorns psicòtics i de la son, autoagressions, estereotípies, etc.) i es diagnostiquen a través de proves genètiques. Es tracta d'un grup nombrós que inclou desordres minoritaris com la Síndrome del cromosoma X fràgil, la Síndrome de Williams, la Síndrome de Down o les anomalies dels cromosomes sexuals com la Síndrome de Klinefelter, la Síndrome de Turner i Trisomia X, la Síndrome de Rett, la Síndrome d'Angelman, la Síndrome de Noonan, la Síndrome de Prader-Willi, la Monosomia 22q11 o la Síndrome de Sotos.

QUÈ SÓN ELS ORGANOIDS?

Amb aquest terme es fa referència a un conjunt de cèl·lules mare que poden ser reprogramades per convertir-se, per exemple, en cèl·lules neuronals o hepàtiques. D'aquesta manera, es transformen i comporten com un òrgan real. Els organoids permeten crear petites versions dels òrgans tradicionals, amb les que els científics poden treballar al laboratori per investigar la forma d'actuar de determinats virus i malalties i fins i tot provar-hi possibles cures.

AMB EL SUPORT



AMB LA COL·LABORACIÓ



PATROCINADORS

