

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

16 MARÇ 2018

SALA D'ACTES, HOSPITAL UNIVERSITARI SANT JOAN DE REUS

JOSEP LAPORTE 1, 43204 REUS

10:00 PRESENTACIÓ I INAUGURACIÓ DE LA JORNADA

Dra. Pilar Magrinyà, directora general d'Ordenació i Regulació Sanitàries del Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

Dr. Òscar Ros, director de l'Hospital Sant Joan de Reus.

Sra. Noemí Llauredó, redigora de Salut de l'Ajuntament de Reus.

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

Dr. Antoni Castro, degà de la Facultat de Medicina i Ciències de la Salut de la URV.

Dr. Rafael Gracia, gerent ICS Camp de Tarragona.

Sr. Eduardo López, president de l'Asociación Española del Déficit de Lipasa Àcida Lisosomal.

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

10:30 TAULA RODONA: "LA REALITAT DEL DIA A DIA DE LA MALALTIA"

Modera:

Sr. Eduardo López, president de l'Asociación Española del Déficit de Lipasa Àcida Lisosomal.

EL DIA A DIA AMB UNA MALALTIA MINORITÀRIA

Ainhoa Guerrero, jove afectada per dèficit de Lipasa Àcida Lisosomal.

EL METGE D'ATENCIÓ PRIMÀRIA

Dra. Núria Sarra, metgessa familiar i comunitària de l'ABS Tarragona-1 (CAP Bonavista).

EL BENEFICI DEL DIAGNÒSTIC PRECOÇ DE LA HIPERCOLESTEROLÈMIA SEVERA

Dra. Núria Plana, Unitat de medicina vascular i metabolisme, i membre de la Unitat d'Investigació Clínica, Hospital Universitari Sant Joan de Reus.

CARACTERÍSTIQUES DEL DÈFICIT DE LIPASA ÀCIDA LISOSOMAL I EL SEU TRACTAMENT

Dr. Jesús Quintero, metge adjunt de la Unitat Funcional d'Hepatologia i Trasplantament Hepàtica Pediàtric, Servei de Pediatria de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron.

LA IMPORTÀNCIA EN LA NUTRICIÓ

Sra. Cèlia Rodríguez-Borjabad, dietista-nutricionista de la Unitat de Medicina Vascular i Metabolisme, Hospital Universitari Sant Joan de Reus.

12:00 PAUSA / CAFÈ

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

Modera:

Dr. Luís Masana, catedràtic de la URV, Unitat de Recerca de Lípids i Arteriosclerosi, Departament de Medicina i Cirurgia, Hospital Universitari Sant Joan Josep Laporte.

CONSELL GENÈTIC I EL DIAGNÒSTIC MULTIDISCIPLINAR

Dr. Eduardo Tizzano, director de l'Àrea genètica clínica i molecular i Unitats de Malalties Minoritàries de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Dr. José Ramírez, consultor sènior del Servei d'Anatomia Patològica, Centre de Diagnòstic Biomèdic, Clínic.

MALALTIES MINORITÀRIES, ELS MEDICAMENTS ORFES I LES TERÀPIES AVANÇADES

Dr. Josep Torrent-Farnell, responsable de l'Àrea del Medicament, Servei Català de la Salut.

EL TREBALL EN XARXA, CRITERIS DE DESIGNACIÓ DE LES XUECS

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

Torn de preguntes

14:30 CLOENDA

Dra. Pilar Magrinyà, directora general d'Ordenació i Regulació Sanitàries del Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

Eduardo López, president de l'Asociación Española del Déficit de Lipasa Àcida Lisosomal.

Inscripcions gratuïtes

<https://goo.gl/qTp8Fb>

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. 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.**

DÈFICIT DE LIPASA ÀCIDA LISOSOMAL (LALD)

El **Dèficit de Lipasa Àcida Lisosomal (LALD)** és una malaltia minoritària genètica que presenta un patró de transmissió autosòmic recessiu (afectant al gen LIPA, localitzat en el cromosoma 10), **potencialment mortal i infradiagnosticada.** La prevalença estimada és d'1: 40.000-1: 300.000. El dany generat per la deficiència de la LALD se centra en tres òrgans (fetge, intestí i glàndules adrenals), tot i que poden estar afectats altres òrgans i sistemes.

AMB EL SUPORT



AMB LA COL·LABORACIÓ



PATROCINADORS

