

## Participants

**Iolanda Arbiol**, directora de la Fundació Dr. Torrent-Farnell i cofundadora de la Plataforma Malalties Minoritàries.

**Carmen Ayuso**, cap del Servei de Genètica, Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid. CIBERER, Programa IMPaCT-GENÓMICA.

**Ignacio Blanco**, coordinador del Programa d'Assessorament i Genètica Clínica, Hospital Germans Trias i Pujol (Can Ruti), Gerència Territorial de l'Àrea Metropolitana Nord de l'Institut Català de la Salut.

**Victòria Camps**, presidenta de la Fundació Víctor Grífols i Lucas.

**Núria Codern**, àrea Q. Avaluació i Recerca Qualitativa. Grup de recerca en Diagnòstics i Intervencions Complexes en Salut des de l'Ocupació i la Cura (OCCARE). Escola Universitària d'Infermeria i Teràpia Ocupacional de Terrassa (EUIT), UAB.

**Teresa Pàmpols**, secció d'Errors Congènits del Metabolisme-IBC. Servei de bioquímica i genètica molecular. Hospital Clínic de Barcelona (jubilada) Comissió ètica de la AEGH (Asociación Española de Genética Humana).

**Núria Tarrats**, doctora en Biologia per la UB, post-doc a la Universitat de Edinburg amb l'associació de pacients CRUK. Responsable de recerca de la ONG DEBRA Piel de Mariposa.

**Núria Terribas**, directora de la Fundació Víctor Grífols i Lucas.

## Organitza:



amb el suport de:



# Les malalties minoritàries: tot un repte per a la bioètica

Conferències  
Josep Egozcue

**Data:**  
Dijous, 11 de juliol de 2024

**Lloc:**  
**ATENEU BARCELONÈS**  
**Sala Oriol Bohigas**  
Carrer de la Canuda, 6 – Barcelona



# Les malalties minoritàries: tot un repte per a la bioètica

## XV Cicle de Conferències Josep Egozcue

Un any més, la cita anual de la Fundació Grífols amb les Conferències Josep Egozcue vol posar sobre la taula un tema complex com són les Malalties Minoritàries, amb molts aspectes ètics que formen part del seu abordatge.

Actualment hi ha descrites unes 7.000 malalties minoritàries, que afecten a uns 300 milions de persones al món, 36 milions a Europa. Són malalties degeneratives, amb un gran impacte en la qualitat de vida i, en molts casos, són letals. Moltes d'elles es manifesten en edat pediàtrica atesa la seva naturalesa genètica. Les malalties minoritàries acostumen a tenir un itinerari terapèutic llarg i complex, començant per les dificultats de diagnòstic. Per això, quan en parlem, caldria fer-ho sempre des de la tríada: persona malalta, familiars i professionals de la salut. Aspectes tan rellevants com les dificultats del dia a dia per la persona i el seu entorn, la importància del diagnòstic precoç, el consell genètic, la recerca amb totes les seves implicacions i sovint l'altíssim cost dels fàrmacs, posen sobre la taula un seguit d'interrogants ètics que volem tractar.

És tasca de la bioètica interpel·lar també sobre aquests temes, potser més desconeguts però punyents, i ho volem fer des de veus expertes en diferents àmbits, però també des del públic participant amb la veu dels pacients i les seves famílies, que viuen sovint amb molta dificultat i esforç la seva realitat.

Dijous, 11 de juliol de 2024

9:15 h. **Acreditació de participants**

9:30 h. **Benvinguda i presentació**

**Victòria Camps**, presidenta de la Fundació Víctor Grífols i Lucas.

9:45 – 10:15 h. **Bioètica i malalties minoritàries: temes pendents**

**Núria Terribas**, directora de la Fundació Víctor Grífols i Lucas.

10:15 – 10:45 h. **Més enllà del diagnòstic: les necessitats de les persones afectades i les seves famílies**

**Iolanda Arbiol**, directora de la Fundació Dr. Torrent-Farnell i cofundadora de la Plataforma Malalties Minoritàries.

**Núria Codern**, Grup de recerca en Diagnòstics i Intervencions Complexes en Salut des de l'Ocupació i la Cura (OCCARE).

10:45 – 11:15 h. **Debat**

11:15 – 11:45 h. **Pausa-Cafè**

11:45 – 13:15 h. **Taula Rodona.**

**“Com hi pot ajudar la genètica?”**

**Núria Tarrats**, investigadora de l'Associació DEBRA.

**Ignacio Blanco**, coordinador del Programa d'Assessorament i Genètica Clínica, Hospital Germans Trias i Pujol (Can Ruti).

**Teresa Pàmpol**s, presidenta de la Comissió d'Ètica de la AEGH (Asociación Española de Genética Humana).

**Carmen Ayuso**, cap del servei de Genètica, Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

*Modera:* **Núria Terribas**, directora de la Fundació Víctor Grífols i Lucas.

13:15 – 13:45 h. **Debat**

14:00 h. **Cloenda**