

28 NOVEMBRE 2018

# MALALTIES HEPÀTIQUES MINORITÀRIES

LA NECESSITAT DEL  
TREBALL EN XARXA



INSCRIPCIÓ GRATUÏTA  
<https://goo.gl/Hy289b>

SALA PAU GIL  
RECINTE MODERNISTA SANT PAU  
C/ SANT ANTONI MARIA CLARET 167, BARCELONA

# JORNADA DE MALALTIES HEPÀTIQUES MINORITÀRIES



## 10:30 TAULA INSTITUCIONAL

**Dra. Victòria Martorell**, cap de Desenvolupament de Serveis de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau i membre de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM) del Departament de Salut.

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

**Dr. Albert Parés**, consultor sènior de la Unitat d' Hepatologia, Hospital Clínic i Provincial de Barcelona. Professor en Medicina a la UB.

**Sra. Pilar Martínez**, tesorera de l'Associació Catalana de Malalties Hepàtiques (ASSCAT).

**Sra. Conxita Comamala**, presidenta d'Albi España.

**Sr. Eduardo López**, president de la Asociación Española del Déficit de Lipasa Àcida Lisosomal.

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

## 10:30 REALITAT DE LES MALALTIES MINORITÀRIES HEPÀTIQUES AL NOSTRE ENTORN

*Presenten i moderen:*

**Dr. Albert Parés**, consultor sènior de la Unitat d'Hepatologia, Hospital Clínic i Provincial de Barcelona. Professor en Medicina a la UB.

**Sr. Eduardo López**, president de la Asociación Española del Déficit de Lipasa Àcida Lisosomal.

### **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.

### **Quines i per què?**

**Dr. Xavier Xiol**, cap de servei emèrit, Aparell digestiu, Hospital Universitari de Bellvitge.

### **El benefici del diagnòstic precoç**

**Dr. Guillem Pintos**, director clínic Malalties Minoritàries, Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### **Medicaments orfes i TAC**

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

*Torn de preguntes*



**12:00 DIA MUNDIAL DE LA COLANGITIS BILIAR PRIMÀRIA (CBP): “L’ART DE DIAGNOSTICAR”**

**Sra. Conxita Comamala**, presidenta d’Albi España.

Presentació ALBI: Projectió de “Canvia el color”.

**12:15 COFFEE BREAK**

**12.45 ABORDATGE MULTIDISCIPLINAR EN MALALTIES MINORITÀRIES HEPÀTIQUES**

*Presenten i moderen:*

**Dr. Xavier Torras**, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, de Barcelona.

**Sra. Conxita Comamala**, presidenta d’Albi España.

**Consell genètic**

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

**Trasplantament hepàtic**

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

**El rol de la gestora de casos**

**Inferm. Anna Matamala**, infermera gestora de casos, Fundació Puigvert.

**Els serveis de farmàcia i gestió de la innovació terapèutica**

**Dra. Maria Queralt Gorgas**, cap del Servei de Farmàcia. Hospital Universitari Vall d’Hebron de Barcelona.

**I ara què?**

**Dra. Maria Palacín**, doctora en Psicologia Social, Directora Màster Autoliderazgo y Conducción de Grupos, Universitat de Barcelona.

*Torn de preguntes*

**14:30 LUNCH**



28 DE NOVEMBRE DE 2018  
SALA PAU GIL, RECINTE MODERNISTA SANT PAU  
C/SANT ANTONI MARIA CLARET 167, BARCELONA

## 16:00 TAULES MULTIDISCIPLINARS

**TAULA MULTIDISCIPLINAR 1: Colangitis Biliar Primària, Colangitis Esclerosant Primària i Síndrome de superposició**

**Dr. Juan Carlos Garcia-Pagán**, Liver Unit. Hospital Clinic. IDIBAPS and CIBERehd. Barcelona.

**Dr. Víctor Vargas**, servei MI-Hepatologia, Hospital Universitari Vall d'Hebron de Barcelona. Catedràtic Medicina UAB.

**Dra. Rosa Maria Morillas**, secció Hepatologia, CIBERehd, Hospital Germans Trias i Pujol, Badalona.

**Dr. Llorenç Caballeria**, metge d'atenció primària de l'USR Metropolitana Nord/IDIAP Jordi Gol.

*Torn de preguntes i discussió*

# MALALTIES MINORITÀRIES

- > HI HA MÉS DE 7.000 MALALTIES MINORITÀRIES.
- > AFECTEN A 5 DE CADA 10.000 PERSONES.
- > AL VOLTANT DEL 80% SÓN D'ORIGEN GENÈTIC.
- > PODEN AFECTAR EL 3-4% DELS NOUNATS.

## MALALTIES HEPÀTIQUES MINORITÀRIES

### SUPERPOSICIÓ/SÍNDROME DE SOLAPAMENT (OVERLAP)

Es produeix quan coexisteixen manifestacions analítiques i/o histològiques de dues malalties "autoimmunes". La freqüència d'aquesta síndrome és poc clara, si bé es considera que fins a un 10% dels pacients amb hepatopatia autoimmune poden presentar un solapament CBP-HAI o bé CEP-HAI. Aquest últim apareix generalment en nens, adolescents o adults joves amb una prevalença del 6-8%.

### COLANGITIS BILIAR PRIMÀRIA (CBP)

Malaltia del fetge, autoimmune, crònica i greu de la qual no se'n saben ben bé les causes. Gairebé 9 de cada 10 afectades són dones i és a partir dels 40-45 anys quan acostuma a aparèixer.

La CBP es caracteritza per una inflamació i destrucció dels conductes biliars intrahepàtics, que pot progressar a fibrosi i finalment a cirrosi i insuficiència hepàtica. La CBP, en alguns casos, presenta un conjunt de símptomes, més o menys inespecífics, que inclouen astènia, prurigen, xantelasma, icterícia i osteoporosi entre d'altres.

### COLANGITIS ESCLEROSANT PRIMÀRIA (CEP)

Malaltia hepàtica que afecta amb més freqüència a homes i és rara en nens. Produeix la inflamació dels conductes biliars del fetge que s'estrenyen i cicatritzen sense una causa específica. És progressiva i la majoria de les persones afectades desenvolupen, a llarg termini, una cirrosi, icterícia persistent i/o insuficiència hepàtica.

## CLASSIFICACIÓ A LES ERNS

**MALALTIES AUTOIMMUNES DEL FETGE:** Colangitis biliar primària (cirrosi biliar primària), Hepatitis autoimmune (HAI), Colangitis esclerosant primària (CEP), Malalt IgG4.

**METABÒLICA, ATRÈSIA BILIARS I MALALTIES RELACIONADES:** Malaltia colestàtica genètica, Atrèsia biliar, Quist choledochal, Alfa-1-antitripsina en la malaltia hepàtica, Malaltia de Wilsons.

**MALALTIES ESTRUCTURALS DEL FETGE:** Malaltia hepàtica cística, Malaltia hepàtica vascular, Colangiocarcinoma intrahepàtic.

### AMB EL SUPORT



### COL-LABORA

