

dijous, 20 de febrer de 2014

## La UdL, amb les malalties minoritàries

### Ciències de la Salut acull una jornada sobre la Síndrome de Maroteaux-Lamy

Amb motiu del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries, el proper 28 de febrer, la Universitat de Lleida i la Plataforma de Malalties Minoritàries de la [Fundació Doctor Robert de la Universitat Autònoma de Barcelona](http://www.fdrobert.uab.es/) [ <http://www.fdrobert.uab.es/> ] organitzen, divendres 21 de febrer, una jornada centrada en la Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI), una malaltia genètica hereditària (el pare i la mare en són portadors) poc comuna, amb una prevalença de 1 / 250.000 o 300.000.

Les persones amb MPS VI no són capaces de degradar i eliminar els glicosaminoglicans (macromolècules de carbohidrats) que s'acumulen als lisosomes de les cèl·lules, donant lloc a múltiples alteracions com ara: trastorns als ossos, rigidesa a les articulacions i limitació del moviment, estatura baixa, complicacions respiratòries i cardiovasculars, símptomes gastrointestinals, pèrdua de la visió per opacitat de la còrnia, de l'audició, sense que es vegi afectat però el desenvolupament intel·lectual.

Tot i que no té cura, existeixen tractaments dirigits a millorar la qualitat de vida dels pacients, alentir l'evolució de la malaltia i a minimitzar el danys irreversibles en teixits i òrgans. És per això que la jornada se centra en l'assistència envers la malaltia. Tindrà lloc a l'Aula Magna de Ciències de la Salut de la UdL (Facultat de Medicina) des de les 10 del matí fins a les 14.30h.

Entre altres, s'abordarà el paper dels anomenats medicament orfes (aquells que van dirigits a tractar malalties infreqüents i que els fabricants, per motius econòmics, no els comercialitzen amb les condicions de mercats habituals), les teràpies avançades, les oportunitats terapèutiques i el paper de pediatres, infermers i fisioteràpies en el dia a dia d'aquesta malaltia, a càrrec de professionals dels hospitals Universitari Arnau de Vilanova, Santa Creu i Sant Pau-UAB, Clínic de Barcelona, CatSalut.

També hi participaran i responsables d'associacions de malalties minoritàries que posaran sobre la taula els principals problemes amb què es troben malalts i familiars com ara el retard en el diagnòstic degut al desconeixement mèdic i la manca d'especialistes, l'escassetat de medicaments i tractaments per qüestions de mercat, la mancança de centres o unitats de referència o la invisibilitat i fins i tot, la discriminació social.

Actualment hi ha més de 7.000 malalties minoritàries que afecten 5 de cada 10.000 persones. A la Unió Europea es calcula que entre 30 i 35 milions de persones les pateixen (una dada equivalent a la població conjunta d'Holanda, Bèlgica a Luxemburg). Pel que fa a l'Estat espanyol s'estima que els afectats superen els 3 milions i a Catalunya s'han diagnosticat més de 400.000 casos. El 80% d'aquestes malalties són d'origen genètic i poden afectar entre un 3 i un 4% dels nounats.



Ciències de la Salut acull la jornada sobre la síndrome de Maroteaux-Lamy / Foto: UdL

## **Més informació**

[Programa de la Jornada del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Lleida 2014](#) [

[http://www.malaltiesminoritaries.org/portal1/images/content/Programa\\_DiaMundial\\_MM\\_2014\\_Lleida.pdf](http://www.malaltiesminoritaries.org/portal1/images/content/Programa_DiaMundial_MM_2014_Lleida.pdf) ]