

# Les malalties minoritàries a Catalunya: percepció de necessitats i propostes d'acció

Novembre, 2007

Autors:  
Fundació Doctor Robert (Càtedra de Recerca Qualitativa)  
Finançat per:  
Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya

## Sumari

<b>1. INTRODUCCIÓ .....</b>	<b>3</b>
<b>2. OBJECTIUS .....</b>	<b>6</b>
<b>3. DESENVOLUPAMENT METODOLÒGIC .....</b>	<b>7</b>
3.1 ÀMBIT D'ESTUDI I DURADA .....	8
3.2 PARTICIPANTS I CRITERIS DE MOSTREIG .....	8
3.3 TÈCNIQUES DE GENERACIÓ D'INFORMACIÓ: .....	9
<b>4. PROCEDIMENT D'ANÀLISI .....</b>	<b>9</b>
4.1 MATERIAL .....	10
4.2 MÈTODE .....	10
<b>5. RESULTATS. ....</b>	<b>10</b>
<b>6. CONCLUSIONS .....</b>	<b>14</b>

## 1. Introducció

La definició de malaltia minoritària (MM) no ha estat uniforme en els diferents països i s'ha anat modificant en els darrers anys. Actualment la Unió Europea defineix les MM com els processos patològics amb una prevalença menor de 5/10.000 habitants. Totes aquestes malalties presenten unes característiques comunes:

- a) Són malalties cròniques que produeixen una gran morbiditat i mortalitat prematura.
- b) El 50% de les MM s'inicien a la infantesa.
- c) Entre el 75 i 80% són d'origen genètic i afecten sobretot a nadons.
- d) Produeixen un alt grau de discapacitat i, per tant, un deteriorament de la qualitat de vida dels afectats.
- e) Provoquen una gran càrrega psicosocial: falta d'esperança terapèutica i absència d'ajuda pràctica per a la vida diària.
- f) Les MM són generalment inguaribles, sense tractament efectiu.
- g) Les MM són difícils de tractar: les famílies troben dificultats en el diagnòstic, tractament i suport socio sanitari adient.

La situació que viuen aquestes famílies ha afavorit la constitució d'associacions dels diferents tipus de MM les quals han contribuït en gran mesura al desenvolupament d'accions orientades a la millora assistencial i a la investigació sobre les MM. Així, la primera associació al món que va començar a treballar en aquest sentit va ser **National Organisation for Rare Diseases (NORD)** als Estats Units d'Amèrica (EUA). Posteriorment, la Unió Europea, identificant les MM com un problema social i de salut important que precisava un treball conjunt entre els diferents estats membres, va fundar l'**European Organisation for Rare Diseases (EURODIS)**. D'aquesta manera es constituïa a Europa una organització amb la finalitat de recolzar el desenvolupament i l'accés a nous tractaments, promoure la recerca, proporcionar informació sobre les MM i donar suport a les organitzacions de pacients.

En aquest moment es desconeix el nombre de persones afectades per MM a l'Estat Espanyol, però l'estimació es situa al voltant d'unes 20.000 famílies, la qual cosa suposa cents de milers de persones implicades<sup>1</sup>. Segons aproximacions conservadores, això representa un 3% de la població general, tot i que l'OMS ha suggerit que aquesta xifra podria arribar a superar el 5%<sup>2</sup>. Malauradament no existeixen estudis epidemiològics que donin resposta a la càrrega i a les necessitats que assumeixen aquests malalts. Els pacients afectats per una malaltia minoritària i les seves famílies han creat moltes i petites associacions per a cada una de les MM que finalment ha conduït a que un grup d'associacions constituïssin, l'any 1999, la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**. Així doncs, la federació, formada per més de 100

---

<sup>1</sup> Izquierdo M, Avellaneda A. Enfoque interdisciplinar de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo. *Medicina Clínica* 2003; 121(8): 299-303.

<sup>2</sup> Torrent-Farnell, Josep and Morros, Rosa.- *The EU challenges on the designation of orphan medicinal products*. *Pharmaceuticals Policy and Law* 3 (2001), 19-30. IOS Press.

associacions i persones afectades, sorgeix de la necessitat d'unir esforços i de reflexionar sobre els problemes comuns per tal de buscar solucions<sup>3</sup>. Des d'aquesta entitat, associada a EURORDIS, es busca equiparar els drets socio-sanitaris de les persones afectades de malalties minoritàries a la resta de ciutadans així com la seva integració laboral i social. Actualment existeixen 5 seus de FEDER a diferents comunitats autònomes entre elles a Catalunya. Recentment, en aquest any 2007, a Catalunya s'ha creat la Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents (FCMPF) que té l'objectiu de donar resposta als reptes que plantegen aquest conjunt de pacients, i llurs familiars, a Catalunya.

A nivell estatal, l'any 2001 l'Instituto de Salud Carlos III constitueix el **Centro de Investigación sobre el síndrome de Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER)** que tenia, entre les seves tasques, l'estudi de les MM. D'aquesta manera l'any 2002 apareix publicada la primera pàgina a Internet sobre MM en castellà amb 800 descripcions de malalties, així com informació sobre prestacions socio-sanitàries i altres recursos disponibles arreu del món. A partir de l'any 2003, les activitats de CISATER s'integren dins del que s'anomenarà **Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)**, que tindrà com objectiu fomentar i executar la recerca clínica i bàsica, la formació i el suport en matèria de MM a l'Estat Espanyol. Com a eines desenvolupades per aquestes institucions destaquem el sistema d'informació sobre les malalties rares (SIERE: <http://isciii.es/er>).

Un altre sistema d'informació és ORPHANET (6), un portal sobre malalties minoritàries i medicaments orfes de lliure accés per ús públic. L'objectiu d'ORPHANET és contribuir a la millora del diagnòstic, el maneig i el tractament de les malalties minoritàries, siguin d'origen genètic, autoimmunitat o infeccions, neoplàsies infreqüents o malalties sense diagnòstic precís. Aquest portal ofereix serveis adaptats a les necessitats dels malalts i les seves famílies, professionals de la salut i investigadors, associacions de pacients i indústria.

En paral·lel, a l'Estat Espanyol també es van crear diferents xarxes temàtiques sobre MM constituïdes per experts situats en diferents centres de recerca i assistencials, que aborden la problemàtica des d'àrees clíniques molt específiques (genètica) fins a àrees més epidemiològiques. Un exemple de xarxa epidemiològica és REPIER (Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras). Actualment hi ha un CIBER (Centros de Investigación Biomèdica en Red) de malalties genètiques, en el qual convergeixen diversos grups capdavanters tant de Catalunya com de la resta de l'Estat Espanyol.

Respecte als estudis socials i de salut realitzats, que han permès fer una primera aproximació a les necessitats dels agents implicats en les MM, trobem un parell de recerques rellevants fins el moment: l'encàrrec de L'IMSERSO a l'Instituto de Investigación social CUANTER<sup>4</sup> i un estudi realitzat amb professionals d'Atenció Primària publicat al 2006<sup>5</sup>. El primer és un estudi qualitatiu publicat l'any 2001 que va permetre conèixer la situació i les demandes

---

<sup>3</sup> FEDER: <http://www.enfermedades-raras.org/>.

<sup>4</sup> Luego S, Aranda M<sup>a</sup> T, De la Fuente M. Grup Cuanter. Enfermedades raras: Situación y demandas socio-sanitarias. Madrid: Ministerio de Trabajo y asuntos sociales; 2001.

<sup>5</sup> Avellaneda A, Izquierdo M, Luengo S, Arenas J, Ramón JR. Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria. Atención Primaria 2006; 38(6): 345-348

sociosanitàries de les persones que vivien amb una MM, la dels familiars i els professionals. El segon aporta únicament la percepció dels professionals que estan a primera línia de les MM però només pel que fa referència a les seves necessitats formatives.

Però la situació de les persones amb MM ha canviat força en els últims anys, i per tant calen noves aproximacions per tal de conèixer i donar resposta a aquest col·lectiu de forma específica i amb problemes comuns. Les noves iniciatives a destacar són: la Llei de promoció de l'autonomia personal i atenció a les persones en situació de dependència aprovat al parlament espanyol; les normes i iniciatives impulsades per la Comissió Europea, conjuntament amb els estats membres de la Unió Europea, per tal de millorar, entre d'altres, la recerca, la formació, la mobilitat de pacients, i la disponibilitat i accés a nous medicaments orfes. D'altra banda, la Direcció General de Salut Pública i Protecció als Consumidors de la Comissió Europea (DG SANCO) ha fet públic que abans de finals de l'any 2007 instarà un conjunt de recomanacions per tal que els estats membres de la Unió Europea adoptin polítiques sanitàries i socials efectives específicament adreçades a aquesta població. A més a més, la Comissió Mixta del Senat ha instat al govern central a prendre mesures coordinades amb les comunitats autònomes.

A Catalunya la situació és la següent. Com s'ha dit abans s'ha constituït la Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents (FCMPF) aquest any 2007, el precedent de la qual és la Federació Catalana de Malalties Neurològiques Poc Freqüents, constituïda el 24 de març de 2004. Aquesta nova federació està formada per associacions sense ànim de lucre que tenen com a objectiu esdevenir un referent de malalties poc freqüents en el territori català. En tot cas, cal reconèixer el paper que ha desenvolupat la Delegació a Catalunya de FEDER i cal desitjar que ambdues federacions treballin conjuntament en benefici dels afectats.

D'altra banda, com a la resta de l'Estat Espanyol, s'ha posat en marxa el programa de promoció de l'autonomia personal i atenció a les persones en situació de dependència (ProdeP) des del Departament d'Acció Social i Ciutadana de la Generalitat de Catalunya. En aquest sentit, el maig es van iniciar els tràmits de sol·licitud de valoració del grau i nivell de dependència, amb resolució al setembre. Tot i això, aquestes primeres valoracions s'adrecen a la franja de grau III, gran dependència (igual o major a 75 punts del Barem de Valoració de Dependència-BVD), amb la qual cosa queden excloses d'aquesta primera franja moltes persones que pateixen malalties minoritàries.

De la mateixa manera, el Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya ha fet un primer pas perquè les persones amb MM disposin de la informació necessària i adequada. En aquest sentit a la pàgina web de la Generalitat de Catalunya (<http://www.gencat.net>) estan disponibles els llistats de centres on s'estudien MM per facilitar als professionals i afectats l'accés a aquests centres i professionals. A més a més, els diversos plans directors endegats pel Departament de Salut, molt especialment el Pla Director Sociosanitari i el Pla Director de Malalties Neurològiques, contempnen diverses accions que beneficien als pacients afectats per una malaltia minoritària. Això fa que el nostre punt de partida ja estigui més avançat en alguns aspectes concrets que de ben segur haurien de tenir-se en compte a l'hora de preparar una actuació integral en aquests col·lectius.

També des del Servei de Vigilància Epidemiològica de la Direcció General de Salut Pública s'ha realitzat un estudi descriptiu sobre les altes hospitalàries amb diagnòstic de MM realitzat durant el període 1999-2002<sup>6</sup>. En aquest estudi, es recull informació de 84.609 casos d'altes hospitalàries amb diagnòstic principal o secundari de MM, cosa que ens pot donar una orientació de la prevalença d'aquestes malalties a Catalunya.

La Fundació Doctor Robert (UAB) interessada des de la seva creació en l'àmbit de la salut i de la vida per oferir a les persones una millor atenció, obre l'any 2002 una línia dedicada a les malalties minoritàries en col·laboració amb FEDER i EURORDIS. Recentment l'any 2006 ha realitzat una nova edició (2<sup>a</sup>) del curs "*La lectura del protocol d'investigació clínica*", adreçat a pacients afectats per una malaltia de baixa prevalença, a llurs familiars i als professionals sanitaris i sociosanitaris. També està participant en d'altres projectes internacionals com el de *The Rare Disease Patient Solidarity Project* (RAPSODY), impulsat i dirigit per EURORDIS. Es tracta d'un projecte amb 10 organitzacions participants, que té l'objectiu de promoure la solidaritat entre pacients i organitzacions. Té una durada de dos anys, a comptar des del mes de maig de 2006 i està estructurat entorn a dos eixos estratègics: centres de referència i xarxes de serveis per a pacients. D'altra banda, aquest any la Fundació Doctor Robert també està treballant en el projecte *EurordisCare 3: ajudant a forjar el futur dels centres europeus d'excel·lència (2007)*, novament impulsat des d'EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases). L'estudi té per objectiu proporcionar la informació necessària per descriure l'experiència i les necessitats dels pacients en qüestions relatives a l'oferta d'assistència per al futur desenvolupament de centres de referència. Finalment el novembre del 2007 també participarà en la nova Conferència Europea de Malalties Minoritàries que tindrà lloc a Lisboa, Portugal.

Així doncs, aquest l'estudi que es presenta, promogut pel Departament de Salut, s'ha realitzat en un moment idoni per donar impuls a una sèrie d'intervencions que han d'ajudar a millorar la situació d'afectats i famílies de MM. Els resultats ens donen una visió de les percepcions dels implicats respecte a les seves necessitats i les seves expectatives respecte al Sistema de Salut, als professionals i a les pròpies associacions.

Cal destacar que la recerca qualitativa busca coneixement referencial sobre la temàtica d'estudi des de la perspectiva dels diferents actors involucrats. Així doncs, aquest estudi, com el promogut pel Ministerio de Asuntos Sociales, pot permetre incorporar les diferents visions en el disseny de polítiques encara que en cap cas pot substituir d'altres aproximacions que donin una visió global de la problemàtica.

## 2. Objectius

**Objectiu general:** Identificar necessitats i demandes percebudes dels agents implicats en l'àmbit de les MM per tal de proposar solucions i prioritzar projectes viables i sostenibles dins del Sistema de Salut.

---

<sup>6</sup> Cardeñosa N, Caballín M<sup>a</sup> R, Fernández L, Gabau E, Guitart M, Salvador J. Aproximació a l'epidemiologia de les malalties rares mitjançant l'anàlisi del conjunt bàsic de dades de l'alta hospitalària de Catalunya del període 1999-2002. Butlletí epidemiològic de Catalunya 2005; 2.

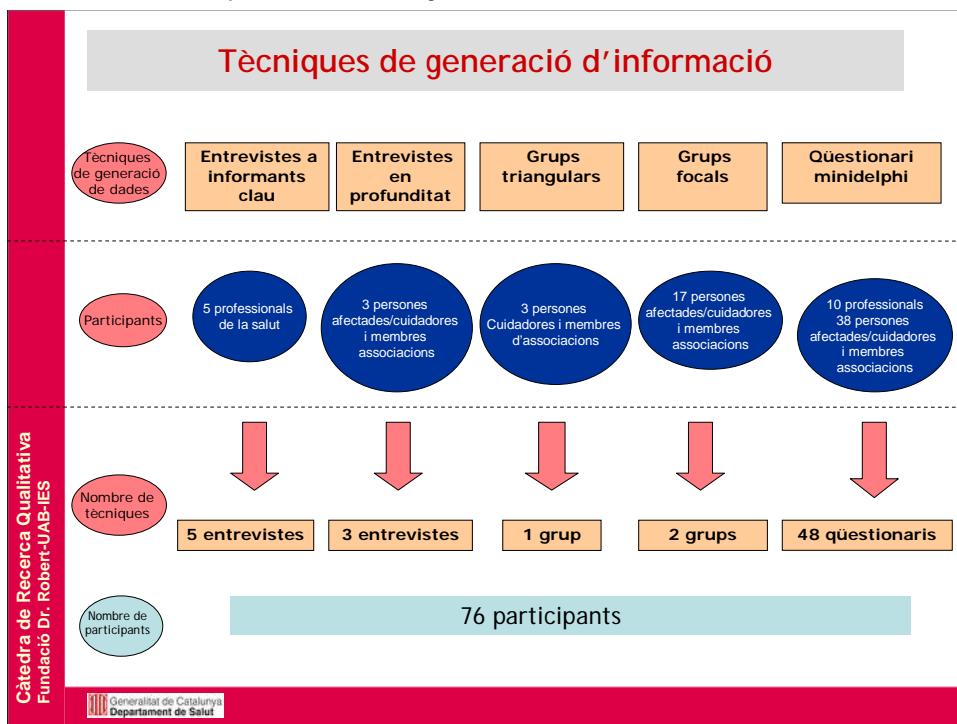
### Objectius específics:

- 1) Identificar necessitats i demandes percebudes de les persones i familiars que viuen amb una MM.
- 2) Analitzar les necessitats i demandes percebudes dels professionals de la salut implicats en l'atenció de MM i dels membres d'associacions d'afectats.
- 3) Consensuar/prioritzar, amb experts, les possibles accions a dur a terme a Catalunya en matèria de MM.

### 3. Desenvolupament Metodològic

L'estudi ha estat realitzat amb tècniques qualitatives. Aquesta proposta es justifica per la necessitat de apropar-nos als punts de vista que tenen els individus i col·lectius i construir instruments més adaptats culturalment i socialment als contextos reals de l'atenció a la malaltia. A continuació, en el gràfic 1 es presenta el marc global del desenvolupament metodològic de l'estudi amb la seqüenciació d'activitats que s'han dut a terme:

Gràfic 1. Desenvolupament metodològic de l'estudi



Tal com es pot veure en el gràfic 1 la generació d'informació s'ha estructurat en dues fases. La primera amb entrevistes individuals i grupals i la segona amb la tècnica minidelphi<sup>7</sup>, on es pot visualitzar el nivell de consens respecte a les necessitats i accions proposades en la primera fase.

<sup>7</sup>Helmer O. Looking forward: a guide to futures research.. Sage publications; 1983.  
 Godet M. Manuel de prospective stratégique, tome2: L'art et la méthode. Paris: Dunod; 1997 .  
 Landeta J.El método Delphi. Barcelona: Ariel; 1999.

### 3.1 Àmbit d'estudi i durada

L'estudi s'ha dut a terme a la comunitat autònoma de Catalunya durant els mesos de setembre de 2006 a febrer de 2007.

### 3.2 Participants i criteris de mostreig

- Persones afectades d'una malaltia minoritària i cuidadors.
- Professionals de la salut que coneixen els serveis i les accions que es duen a terme des del sistema sanitari destinats a aquesta població.

Per la selecció de participants s'ha realitzat un mostreig intensiu per representativitat teòrica i de màxima variació. La finalitat ha estat aconseguir la màxima variació de perfils en funció dels criteris elegits i també buscant una màxima intensitat en la informació.

Els criteris elegits per escollir els participants (afectats, cuidadors i professionals) estan descrits en les taules 1 i 2:

#### Taula 1. Criteris estructurals de selecció

- ⇒ Sexe: homes, dones<sup>8</sup>
- ⇒ Edat de l'afectat: S'han considerat tres grups d'edat: Pediàtrica (0-18), joves (18-30) i adults (>30). No s'inclou a persones grans perquè les MM no acostumen a presentar-se en aquesta etapa de la vida
- ⇒ Lloc de residència (rural i urbà): en termes d'accessibilitat als serveis sanitaris, educatius, socials, etc.<sup>9</sup>
- ⇒ Nivell socioeconòmic i cultural: alt, mig i baix. Aquest criteri també fa referència a la capacitat d'accedir a la informació, us de contactes i de serveis privats (fisioteràpia, tractament psicològic, educatiu, especialistes, etc.)

#### Taula 2. Criteris temàtics de selecció

- ⇒ Rol de la persona: afectat, professional o cuidador
- ⇒ Tipus de malaltia minoritària: cushing, síndrome de Turner, acrodoplasia, hipoplàsia hipofisària, distrofia, síndrome de Rett, espina bífida, neurofibromitosis, síndrome de Sfrögen, retinosis pigmentària, síndrome de Ehlers Danlos, fibrosis quística, fibromiàlgia, distonia, síndrome de Prader-Willis, afectacions neuromusculars, síndrome d'Opitz C, mucopolisacaridosis, Huntington.
- ⇒ Nivell de discapacitat: entenen que els problemes i necessitats varien segons si la malaltia comporta discapacitat física o motora, sensorial, cognitiva o mixta. Tenint en compte que dins de cada una hi ha diferents graus i per tant disfuncions físiques,

<sup>8</sup> Estudis quantitius de EURORDIS mostren que hi ha diferències estadísticament significatives en el retràs en el diagnòstic en les dones tant en edat infantil com adulta. També cal tenir en compte el sexe del cuidador i de la persona amb MM.

<sup>9</sup> En aquest sentit es pot parlar de tres entorns: entorn urbà (accés ràpid a centres mèdics especialitzats, associacions, etc), entorn semiurbà (és el nivell intermedi, el que acostuma a presentar més retràs en el diagnòstic segons l'informe EURORDIS Care 2, disposen de metges, hospitals però no es un entorn urbà amb tots els serveis, especialitats. I per últim entorn rural (no tenen a prop els serveis però es desplacen ràpidament quan tenen alguna necessitat segons l'informe de EURORDIS care 2).



psicològiques i socials diferents.

- ⇒ Temps i dificultats per arribar al diagnòstic i per tant ajustar l'orientació mèdicosocial i psicològica dels afectats.
- ⇒ Curs evolutiu de la malaltia. Cada MM presenta diferents formes d'evolució, lleu, moderada o totalment discapacitant.
- ⇒ Malalties poc prevalents vers més prevalents.
- ⇒ Pertinença o no a una associació i tipus de relació (associacions petites, grans, federades).

### 3.3 Tècniques de generació d'informació:

S'han realitzat, tal com es pot veure en el gràfic 1, entrevistes exploratòries a informants clau, grups triangulars/focals i entrevistes focalitzades a persones afectades i familiars i un qüestionari mini-delphi a diferents agents implicats.

#### Entrevistes exploratòries (informants clau)

En el cas dels informants clau (IC), s'ha optat per una entrevista exploratòria perquè aquesta va dirigida a un individu concret, caracteritzat i senyalat prèviament per haver format part o conèixer en profunditat una situació o una experiència definida. En aquest cas, tenia com objectiu obtenir informació sobre els contextos i els processos pels quals passa una persona amb una malaltia minoritària. S'han realitzat 5 entrevistes, totes elles a professionals de la salut que treballen amb malalties minoritàries. Per a la realització de les entrevistes es va elaborar un guió obert que respongués als objectius de l'estudi.

#### Grups triangulars i Focals

Els grups triangulars i focals són entrevistes grupals realitzades per tal de conèixer i analitzar experiències, opinions i perspectives dels diferents agents en relació a determinats temes. S'han realitzat 3 grups en els quals han participat persones afectades, cuidadors i membres d'associacions.

#### Entrevistes focalitzades

La funció de les entrevistes focalitzades és centrar l'atenció de l'entrevistat sobre aspectes o experiències concretes explorats prèviament. En aquest cas, les entrevistes s'han focalitzat a l'entorn el procés d'atenció sanitària i assistencial rebuda. S'han realitzat un total de tres entrevistes focalitzades a afectats, cuidadors i membres d'associacions.

#### Mètode Delphi<sup>10</sup>

El mètode Delphi es basa en la interrogació i la cerca de consens d'experts sobre un determinat tema. Una de les aplicacions del mètode Delphi es relaciona en aconseguir suport en la presa de decisions estratègiques.

El mètode Delphi, doncs, ha interrogat a un determinat nombre d'experts per posar de

---

<sup>10</sup> Helmer O, Looking forward: a guide to futures research. London: Sage publications; 1983.  
Godet M. Manuel de prospective stratégique, tome2: L'art et la méthode. Paris: Dunod; 1997 .  
Landeta J. El método Delphi. Barcelona: Ariel; 1999.

manifest convergències d'opinions a partir d'un qüestionari de 61 preguntes dividit en dues parts: necessitats expressades i accions. Aquest es va realitzar a través de correu electrònic i de forma individual per evitar efectes dels potencials líders que poguessin influir a la resta.

El valor d'aquest mètode és que descansa en les idees que produeix, tant aquelles que generen consens general com aquelles que generen divergències. En aquest sentit, els arguments per les posicions extremes també representen un producte útil a analitzar.

## 4. Procediment d'anàlisi

### 4.1 Material

El material emprat per l'anàlisi de les entrevistes individuals i grupals ha estat el registre literal de les sessions transcrits. Pel que fa als qüestionaris, el material utilitzat han estat 47 qüestionaris: 38 d'afectats i cuidadors i 9 de professionals de la salut.

### 4.2 Mètode

Amb la informació obtinguda de les entrevistes s'ha realitzat una anàlisi de contingut categorial semàntic (AC) <sup>11</sup>. En una primera fase s'ha realitzat una primera generació i codificació de categories i amb una segona una agrupació temàtica de les mateixes.

Pel que fa al qüestionari mini-delphi, s'ha fet una anàlisi descriptiva de les dades dels qüestionaris autocontestats pels experts (professionals de la salut, membres d'associacions i afectats), a partir del qual s'han analitzat les freqüències, les mitjanes i les desviacions per cada ítem.

## 5. Resultats.

Els resultats de les entrevistes grupals i individuals es presenten en cinc línies estratègiques a abordar a nivell de necessitats i accions:

- a) Informació sobre malalties minoritàries.
- b) Detecció, accessibilitat i atenció socio sanitària.
- c) Prestacions socials i econòmiques.
- d) Estudis i investigació.
- e) Associacionisme.

**a) Necessitats a nivell d'informació sobre malalties minoritàries.** Un grup de necessitats fa referència a la manca d'informació sobre malalties minoritàries, de la poca organització, abast i claredat d'aquesta i de la manca de divulgació i difusió, tant a nivell de professionals com d'afectats i de la població en general.

Aquesta manca d'informació estructurada i accessible comporta conseqüències com retards en el diagnòstic, una desconexió de l'evolució i els tractaments de

---

<sup>11</sup>Vázquez F. Anàlisi de contenido categorial: el anàlisi temàtic. Material de curs, manuscrit, 2000

l'afectació per part dels professionals, una manca de sensibilització de la societat vers les persones afectades, etc.

Les accions que els diferents agents proposen respecte a la informació són les següents:

- Definir la població afectada de les malalties minoritàries i crear un sistema d'informació autonòmic i estatal compartit a nivell europeu de fàcil accés per afectats i professionals.
- Establir un programa de difusió i sensibilització sobre malalties minoritàries per la població general des del sistema de salut.
- Integrar les malalties minoritàries dins la planificació en salut com un eix d'especial atenció.

b) **Detecció, accessibilitat i atenció socio sanitària.** Aquest grup de necessitats fan referència a la importància de poder detectar les persones afectades de forma precoç, de millorar l'accessibilitat al sistema sanitari per tots els afectats i de millorar l'atenció i l'assistència socio sanitària per tal d'equiparar-la a la resta de ciutadans. Les necessitats a nivell de detecció, accessibilitat i atenció socio sanitària són:

- Realitzar un canvi d'una orientació biomèdica a una atenció vers la millora de la qualitat de vida de la persona afectada.
- Cobrir per part del sistema sanitari tots els serveis necessaris (fisioteràpia, dietètica, psicologia, etc.).
- Acompanyar i atendre psicològicament la persona afectada i els seus familiars.
- Establir guies i protocols d'atenció i seguiment terapèutic dirigits als diferents professionals.
- Establir i formalitzar els circuits de derivació i informació per assegurar la continuïtat assistencial.
- Crear equips multidisciplinars de professionals en l'atenció de malalties minoritàries.
- Reconèixer l'atenció que duen a terme dels professionals especialitzats dins el sistema sanitari (econòmicament, d'investigació, computant les hores reals, etc.).
- Tenir cura per part del sistema de salut i el social dels cuidadors/es.
- Formar els professionals per millorar la detecció precoç de les malalties minoritàries i disminuir-ne els errors diagnòstics.
- Humanitzar l'atenció i millorar la relació i comunicació metge-pacient.
- Potenciar serveis que garanteixin l'accés de totes les persones a l'atenció.

Les accions proposades són les següents :

- Assumir els serveis de cura i suport necessaris per l'administració (treballadors familiars, educador, etc.).
- Crear centres de referència amb equips interdisciplinars per grups de malalties.

- Crear i aprovar uns protocols i unes guies de pràctica clínica de prevenció, atenció i seguiment pels professionals.
- Crear i reconèixer l'especialització en malalties minoritàries.
- Crear recursos socials i sanitaris intermitjos per afectats (centres de dia pels afectats, atenció diürna, suport famílies, etc.).
- Crear una xarxa formal d'informació, de coordinació i derivació entre professionals per malalties minoritàries estatal des del sistema sanitari.
- Donar una atenció integral i continuada i orientada a la millora de la qualitat de vida (amb tota la informació i serveis sanitaris i socials necessaris).
- Educar per a la salut a les famílies i els afectats.
- Formar els professionals no especialitzats en comunicació i relació amb persones amb malalties minoritàries.
- Formar els professionals no especialitzats en l'adquisició de coneixements bàsics sobre malalties minoritàries.
- Incorporar en els equips sanitaris el servei d'atenció psicològica per l'afectat i els familiars.
- Incorporar serveis d'atenció domiciliària sanitària i social adequats a les necessitats dels afectats (infermeria, fisioteràpia, dietètica, etc.)
- Reconèixer les tasques del cuidador a partir de recompenses externes (sou) i creació de centres de respir (lleis de dependències).

c) **Prestacions econòmiques i socials.** Aquest grup de necessitats fan referència a totes aquelles mancances que cal cobrir a nivell de prestacions econòmiques (pensions, cobertura de despeses directes i indirectes de l'afectació, etc.) i socials (treball, educació, etc.), per tal de millorar la qualitat de vida d'aquestes persones i l'assistència donada. Les necessitats a nivell de prestacions econòmiques i socials són:

- Reconèixer l'existència de les malalties minoritàries dins les prestacions de minusvalia.
- Cobrir per part de l'administració les despeses directes (tractaments, medicaments, cremes, bolquers, etc.).
- Eliminar les barreres burocràtiques dins el sistema sanitari i social per aconseguir una atenció equiparable a la resta de ciutadans.
- Establir ajudes per despeses indirectes administració (adaptació casa, pensions, etc.).
- Millorar l'accés de les persones afectades als serveis socio-sanitaris equiparant-la a tot el territori.
- Augmentar els recursos humans i materials a nivell educatiu per menors afectats tan pel que fa a escoles ordinàries com especials.
- Tenir flexibilitat en els llocs laborals de les persones afectades i dels cuidadors.
- Reconèixer les malalties minoritàries dins la llei de dependències.

Les accions doncs van orientades en el següent sentit:

- **Adaptar currículum i educació a les necessitats dels menors afectats.**
- **Canviar la legislació laboral i contemplació de permisos extraordinaris per adaptar-la a les necessitats dels afectats i els cuidadors.**
- **Crear i potenciar una xarxa de centres d'educació especial públics i de qualitat que cobreixi totes les places necessàries.**
- **Crear i potenciar una xarxa de serveis de transport específics per aquestes persones.**
- **Eliminar definitivament totes les barreres arquitectòniques en els serveis i en la via pública per millorar l'accés i la mobilitat d'aquestes persones.**
- **Establir prestacions econòmiques per despeses indirectes valorant adequadament les necessitats d'aquestes persones segons afectació i rendes familiars i personals.**
- **Establir una xarxa d'integració formal i contínua entre els serveis de salut i serveis socials per informació, prestacions econòmiques, etc.**
- **Incloure malalties minoritàries dins de la Llei de dependència.**
- **Incorporar places adaptades per persones afectades en les institucions públiques i potenciació d'aquestes en empreses privades.**
- **Incorporar a professionals de salut i d'educació especialitzada en centres educatius ordinarijs per atendre els menors afectats.**
- **Introduir en el pla de despeses hospitalari una quantia mínima per malalties minoritàries segons el nombre d'afectats atesos.**
- **Introduir en el pla de despesa farmacèutica totes les despeses directes dels afectats per malalties minoritàries (cremes, bolquers, aparells tècnics, medicacions varies, etc.).**
- **Pla per millorar l'accés als serveis sanitaris i socials equiparant aquest a tot el territori.**
- **Reorganitzar i integrar els diferents serveis socials de l'administració (unificació Dep. Salut i Dep. Acció Social i Ciutadania, abans Benestar i Família).**
- **Reconèixer l'existència de les malalties minoritàries dins les prestacions per minusvàlia.**

d) **Estudis i investigació en malalties minoritàries.** En aquest apartat es presenten les necessitats que han expressat els participants en les entrevistes a nivell de recerca i investigació social, sanitària i aplicada en el camp de les malalties minoritàries, en quant a recursos materials, econòmics i humans. Les necessitats a nivell d'estudis i recerca són:

- Augmentar el finançament per recerca social i sanitària en malalties minoritàries.
- Augmentar la recerca aplicada en tractaments específics i noves tècniques.

Aquestes necessitats es concreten amb la següent acció:

- **Establir un pla de recerca en malalties minoritàries.**

e) **Associacionisme.** Aquest grup de necessitats es refereix a les mancances que segons els entrevistats s'haurien de solventar i que tenen a veure amb les associacions a

nivell d'organització, coordinació, potenciació, relacions amb l'administració, etc. Les necessitats a nivell d'associacionisme expressades són:

- Millorar la coordinació i la comunicació entre associacions i administració.
- Millorar la coordinació efectiva entre associacions per fer demandes comunes.
- Millorar la gestió de les associacions i augment dels recursos destinats a aquestes.
- Potenciar la creació de noves associacions i el creixement de les ja existents.

A nivell d'associacionisme es proposa desenvolupar les següents accions:

- Elaborar un pla d'ajudes econòmiques per les associacions d'afectats des de l'administració (per administració, secretariat, etc.).
- Oferir partides específiques de subvencions per les associacions per donar impuls a la seva consolidació i al desenvolupament d'activitats (grups de suport i ajuda mútua).
- Fer partícips als membres de les associacions en la presa de decisions de l'administració sobre malalties minoritàries.
- Professionalitzar les associacions (secretariat, administració, comptabilitat, assessorament extern, etc.).

## 6. Conclusions

A partir del present estudi s'han identificat doncs les necessitats i els problemes de les persones afectades amb MM per tal de proposar solucions i prioritzar projectes viables i sostenibles dins del Sistema de Salut. En aquest sentit, les principals necessitats que s'han analitzat i consensuat com a prioritàries per cada línia estratègica són les següents:

- a) Informació sobre malalties minoritàries.
  - b) Detecció, accessibilitat i atenció socio sanitària.
  - c) Prestacions socials i econòmiques.
  - d) Estudis i investigació.
  - e) Associacionisme.
- Definir i detectar la població afectada i crear sistemes d'informació. (A)
  - Tenir informació organitzada i accessible disponible tant pels afectats com pels professionals. (A)
  - Humanitzar l'atenció i millorar la relació i comunicació metge-pacient (B).
  - Tenir cura per part dels sistema de salut i el social dels cuidadors/es (B).
  - Reconèixer l'atenció que duen a terme dels professionals especialitzats dins el sistema sanitari (econòmicament, d'investigació, computant les hores reals, etc.) (B).
  - Cobrir per part del sistema sanitari tots els serveis necessaris (fisioteràpia, dietètica, psicologia, etc.) (B).
  - Formar els professionals per millorar la detecció precoç de les malalties minoritàries i disminuir errors diagnòstics de les malalties minoritàries.

- Crear equips multidisciplinars de professionals en l'atenció de malalties minoritàries (B).
- Eliminar les barreres burocràtiques dins el sistema sanitari i social per aconseguir una atenció equiparable a la resta de ciutadans (C).
- Reconèixer l'existència de les malalties minoritàries dins les prestacions per minusvàlia (C).
- Cobrir per part de l'administració les despeses directes (tractaments, medicaments, cremes, bolquers, etc.) (C).
- Reconèixer les malalties minoritàries dins de la Llei de dependència (C).
- Augmentar el finançament per recerca social i sanitària en malalties minoritàries (D).
- Augmentar la recerca aplicada en tractaments específics i noves tècniques (D).

D'altra banda, les accions a desenvolupar per l'administració prioritzades pels participants són les següents:

- Integrar les malalties minoritàries dins la planificació en salut com un eix d'especial atenció (A).
- Crear centres de referència amb equips interdisciplinars per grups de malalties (B).
- Donar una atenció integral i continuada i orientada a la millora de la qualitat de vida (amb tota la informació i serveis sanitaris i socials necessaris) (B).
- Introduir en el pla de despesa farmacèutica totes les despeses directes dels afectats malalties minoritàries (cremes, bolquers, aparells tècnics, medicacions vàries, etc.) (C).
- Eliminar definitivament totes les barreres arquitectòniques en els serveis i en al via pública per millorar l'accés i la mobilitat d'aquestes persones. (C)
- Establir un pla de recerca en malalties minoritàries (D).

La posada en marxa d'aquestes línies estratègiques i de les principals accions a desenvolupar és una qüestió urgent a plantejar vist la gran quantitat de necessitats no cobertes, ja que les persones i les famílies que conviuen amb una MM segueixen patint efectes en relació a aspectes socials, psicològics, de marginació i d'exclusió social i segueixen sense gaudir d'una assistència i una atenció equiparable a la resta de ciutadans.

El Sistema de Salut vol donar un tomb a aquesta situació i per això des de l'Administració s'estan realitzant accions generals i focalitzades. Cal que aquesta atenció que es dona des del Sistema de Salut Català s'equipari a nivell europeu i que es nodreixi de les experiències d'altres països que tenen una visió integral dels problemes socio-sanitaris i que han treballat en aquest sentit des de fa anys. Cal dir que les necessitats i accions identificades a partir d'aquest estudi van en la línia del que s'està plantejant a nivell europeu<sup>12</sup>. Es considera que el Sistema Sanitari Català no hauria de quedar enrere en aquest tema.

---

<sup>12</sup> European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). Enfermedades raras. El conocimiento de esta prioridad de la salud pública. París: EURORDIS; 2005.