

# **Resum dels resultats dels estudis sobre la situació de les Malalties Minoritàries a Catalunya (2006-2008)**

**Juny, 2009**

**Equip investigador:**

Fundació Doctor Robert - Càtedra de Recerca Qualitativa

**Finançat per:**

Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya

## 1. Presentació

Tal com s'ha esmentat en documents anteriors, el problema fonamental de les Malalties Minoritàries (d'ara endavant, MM) és el desconeixement que hi ha sobre elles i sobre com treballar-hi. Aquest fet ve determinat per la seva baixa prevalença i per la seva raresa, circumstàncies ambdues que condicionen la dispersió de pacients, les dificultats diagnòstiques i de seguiment, els retards diagnòstics, la manca d'investigació, la inexistència de tractaments específics i de protocols no consensuats. Tot això comporta una desestabilització i aïllament de les persones que les pateixen.

Per fer una anàlisi de la situació a Catalunya el Departament de Salut ha promogut una sèrie d'estudis, realitzats del 2006 al 2008, que pretenen assentar les bases d'una intervenció integral orientada a la planificació en aquest àmbit. Els objectius considerats han estat els següents:

1. Descriure les necessitats i demandes percebudes dels agents implicats en l'àmbit de les MM: afectats i famílies, professionals i associacions.
2. Conèixer necessitats formatives dels professionals de la salut en MM i medicaments orfes i dissenyar i posar en marxa els programes formatius prioritzats (bioètica i aspectes científics de la investigació clínica i terapèutica. Suport a afectats i famílies a l'Atenció Primària).
3. Identificar centres, serveis i professionals que realitzin diagnòstic (analíticament o clínicament), consell i acompanyament del diagnòstic genètic i tractament i seguiment dels afectats per MM.
4. Identificar el mapa d'associacions de malalts a Catalunya, descrivint els seus objectius, serveis, recursos, fonts de finançament i el seu àmbit d'actuació, així com el seu rol, les seves necessitats i la xarxa social de la qual disposen.

## 2. Desenvolupament metodològic

S'ha realitzat una aproximació multimètode degut al desconeixement i la complexitat de la situació.

Per tal d'assolir els objectius plantejats s'han utilitzant tècniques de generació i recollida de dades qualitatives i quantitatives que després s'han triangulat.

Les tècniques de recollida i generació de dades han estat les següents:

- a) Entrevistes i grups de discussió amb afectats, familiars i professionals per obtenir coneixement referencial sobre la situació en una primera fase.
- b) Qüestionaris de consens amb associacions i professionals d'Atenció Primària i d'especialistes per arribar a acords ampliat sobre els temes identificats.
- c) Anàlisis secundaris de dades que ha permès fer un llistat de tots els responsables de serveis de genètica mèdica, bioquímica clínica i d'altres serveis en els quals es realitzen diagnòstics de Malalties Minoritàries a Catalunya.
- d) Qüestionaris semiestructurats tramesos a les associacions d'afectats i familiars per conèixer les necessitats, així com els recursos i serveis disponibles a les associacions.
- e) Anàlisi de xarxes de relacions de les associacions, per tal de veure el nivell i el tipus de vincles que tenen entre elles i d'altres actors (serveis, professionals, altres associacions, etc.), per tal d'identificar els recursos mobilitzats.

Finalment es pot concloure que la informació que es presenta ha estat produïda i validada per: 84 afectats i familiars; 53 professionals i 51 Associacions, que representen a **10.840 associats**. **El total de malalties que s'ha cobert es de 501** així que aquests resultats aporten informació de milers d'afectats i famílies.

## 3. Resultats

A continuació es presenta la informació més rellevant en relació als objectius esmentats

1. Les **necessitats i demandes percebudes** dels afectats i famílies, professionals i associacions fan referència a:

- La manca d'informació organitzada i accessible sobre MM.
- Les dificultats en la detecció, accessibilitat i atenció socio sanitària.
- Els problemes en l'accés a prestacions socials i econòmiques.
- La manca d'ajuts per a la realització de recerques (bàsica, sanitària i psicosocial).
- La necessitat d'enfortir el teixit associatiu.

**Les accions**, entre d'altres, que es proposen per superar aquesta situació son:

- Crear sistemes d'informació disponible tant pels afectats com pels professionals.
- Humanitzar l'atenció i millorar la relació i comunicació metge-pacient
- Tenir cura per part dels sistema de salut i social dels cuidadors/es .
- Reconèixer l'atenció que duen a terme els professionals especialitzats dins el sistema sanitari (econòmicament, d'investigació, computant les hores reals, etc.).
- Cobrir per part del sistema sanitari tots els serveis necessaris (fisioteràpia, logopèdia, dietètica, psicologia, etc.).
- Crear equips multidisciplinari i formar els professionals per millorar la detecció precoç de les malalties minoritàries i disminuir errors diagnòstics.
- Reconèixer l'existència de les malalties minoritàries dins les prestacions per discapacitat.
- Cobrir per part de l'administració les despeses directes (tractaments, medicaments, cremes, bolquers, etc.).
- Reconèixer les malalties minoritàries dins de la Llei de dependència.
- Augmentar el finançament per recerca aplicada en tractaments específics i noves tècniques i sanitària social.

**2. Les principals necessitats formatives** identificades en el camp de les MM i dels medicaments orfes son:

- Suport psicosocial i comunicació de notícies als pacients i a les famílies amb situacions especials:
- Acompanyament psicològic i maneig de la incertesa que comporta aquest tipus de malaltia (saber desangoixar a la família i a l'afectat/da).
- Exploració clínica en Atenció Primària per llegir acuradament signes i símptomes.
- Coordinació i seguiment de proves complementàries i revisions dels afectats.

**3. Pel que fa a la identificació dels centres diagnòstics**, s'ha actualitzat el llistat publicat a la web de la Generalitat de Catalunya. En aquest es donen a conèixer els centres, serveis i professionals que actualment realitzen diagnòstic (analític i/o clínic), tractament i seguiment d'aquests afectats.

Aquest llistat ha estat actualitzat amb l'ajuda de dos professionals col·laboradors: Dr. Lluís Vives (Unitat d'Eritropatologia, Hospital Clínic i Provincial, Universitat de Barcelona) i la Dra. Teresa Pampols (Institut de Bioquímica Clínica, Hospital Clínic de Barcelona, Corporació Sanitària). Les dades s'han recollit a través de la cerca d'informació directament dels centres, serveis i professionals, fonts secundàries i altres fonts d'informació.

Amb aquests professionals experts s'ha elaborat un qüestionari per tal de descriure els sistemes de diagnòstic, consell i acompanyament genètic, llistat de tècniques i mètodes diagnòstics, controls i garanties de qualitat dels laboratoris (públics i privats) que donen aquest servei. La tramesa d'aquests qüestionaris als centres, serveis i professionals identificats es proposa com a tasca a realitzar en un futur. Es considera fonamental per tal d'obtenir informació dels serveis que s'estan realitzant en aquests centres i dels professionals que hi treballen per poder donar-los el reconeixement oficial a la seva feina i poder desenvolupar protocols d'atenció més especialitzat per aquest col·lectiu de malalts.

4. En referència a les Associacions s'han generat dades sobre els seus **objectius, serveis i recursos**; i sobre les seves fonts de finançament i el seu àmbit d'actuació.

La informació analitzada ha permès tenir una descripció detallada del conjunt de necessitats i recursos mobilitzats per les Associacions a Catalunya al voltant de les MM, i també identificar dades sanitàries imprescindibles, que només els afectats, com experts poden fer visibles respecte als serveis.

Les dades obtingudes a través de les entrevistes i els qüestionaris s'han triangulat amb fonts d'informació secundàries: webs de les associacions, pàgina web d'Orphanet, d'IIER (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras) i del ICD 10 (International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 10th Revision (ICD-10)).

L'anàlisi descriptiva d'algunes de les dades obtingudes es poden veure en l'annex 1.

Per últim, pel que fa a les Associacions també s'han fet anàlisis específics sobre: (a) el rol que assumeixen en relació als afectats i les seves famílies; (b) els problemes de sostenibilitat de les associacions petites; (c) el seu posicionament sobre la "Llei de la Dependència"; i (d) la Xarxa social que es vertebrava entre Associacions i d'altres actors:

**(a) Pel que fa al rol de les Associacions en relació als afectats i les seves famílies, es plantegen les següents qüestions:**

Porten a terme una **oferta de serveis** que en alguns casos es complementari al Sistema Sanitari i Social i d'altres es substitutori.

També es visualitzen **com a "representants" dels afectats per** fer força i aconseguir drets, reconeixements i serveis per tal de millorar la seva situació.

Funcionen com **centres d'informació sobre les malalties minoritàries**. Amb aquest paper s'encarreguen, per una banda, de fer difusió i sensibilització d'aquestes afectacions a tota la societat i, per l'altra, són un suport informacional per a tots els actors que hi intervenen (afectats, familiars, professionals, etc.).

Les associacions també són **espais per compartir experiències i per donar-se suport**. Així el fet de trobar-se diferents persones que comparteixen una situació similar i poder parlar-

ne entre elles, compartir experiències i estratègies, etc. els permet, tenir un espai per descarregar tensions i angoixes, i recollir informació sobre l'evolució de la malaltia, recursos disponibles i estratègies efectives.

I finalment, un altre rol que assumeixen és de **recolzament per a la recerca**. En aquest sentit, es planteja que aquestes han de centrar la seva tasca en aquest àmbit, en ajudar a tirar endavant la investigació clínica i aplicada per tal que hi hagi medicaments i tractaments que guareixin aquestes malalties.

**(b) Els problemes de sostenibilitat de les Associacions petites** fan referència sobretot a:

La precarietat de recursos econòmics i a la seva dependència de subvencions, la manca d'infraestructures físiques adaptades a les seves necessitats (instal·lacions, espais, etc.) i a la manca de persones implicades (professionals i voluntaris).

També es fa palesa la demanda de millorar els espais d'interlocució amb la Administració i disminuir la burocratització dels processos administratius:

**(c) Respecte a la Llei de promoció de l'autonomia personal i atenció a les persones en situació de dependència**, els resultats mostren que hi ha la percepció de que no es cobreixen certs perfils. Les associacions valoren que aquesta llei tot i que pretén cobrir totes les persones que es troben amb situació de dependència està dissenyada pensant en les necessitats de la gent gran tant pel que fa al tipus de recursos plantejats, les preguntes i els criteris de valoració, i les necessitats que es cobreixen, i per tant s'està exclouent des d'un principi una part de les persones que haurien de tenir-hi accés.

**(d) Anàlisi de xarxes:**

Finalment s'ha realitzat una anàlisi de xarxes socials, que és un mètode que ha permès la identificació i l'anàlisi de les relacions existents entre entitats, serveis, professionals, indústria, etc., permetent d'aquesta manera accedir a aspectes de la realitat social sovint no contemplats (Annex 2: exemplificació d'una xarxa).

Els tres aspectes que ajuden a definir i comprendre les xarxes socials de les associacions i que s'analitzen són:

- característiques estructurals de les relacions (dimensió, composició, densitat, dispersió).
- característiques interaccionals (multiplicitat, contingut transaccional, direccionalitat, durada, intensitat, freqüència).
- característiques de suport (suport emocional, suport instrumental i suport material).

Algunes de les conclusions de l'anàlisi són:

- Les institucions amb qui més es relacionen les diferents associacions són d'àmbit local, provincial o autonòmic (sobretot el Departament de Salut i el d'Acció Social i Ciutadania). Des de les associacions es remarca que caldria acostar aquestes institucions a la ciutadania.
- Les associacions perceben que les institucions els donen bàsicament un suport econòmic a través de subvencions. Tot i això, en menor mesura també comenten que reben altres suports a nivell d'administració: recolzament polític, millora dels serveis, i en alguns casos obrint espais de participació i decisió conjunta, que és un dels suports considerat.

En aquest sentit es proposa que cal replantejar el paper de les institucions en el suport a les associacions, trencant amb una relació basada en la dependència econòmica, i obrint nous terrenys per la participació de les associacions (com en la presa de decisions).

- Les principals associacions o federacions que apareixen a la majoria de les xarxes com a relacions fortes (pròxims) són: Associacions o Federacions de la mateixa malaltia, ECOM (Moviment Associatiu d'Organitzacions de Persones amb Discapacitat Física), COCEMFE (Confederación Coordinadora Estatal de Minusválidos Físicos de España), FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), ONCE (Organización Nacional de Ciegos Españoles) i FCMPF (Federació Catalana de malalties poc freqüents). Les associacions consideren que aquestes federacions els donen un suport important a nivell instrumental: d'informació sobre recursos, serveis i tractaments; de recolzament i assessorament en els projectes, els serveis i en la configuració associació; de difusió, de formació i de font recursos i de contactes amb tercers.

Les dues federacions més centrals i amb major grau de connectivitat entre associacions són

ECOM i FEDER. La Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents encara es de recent creació i li falta recorregut.

- Les federacions Europees com EURORDIS (European Organisation For Rare Diseases) apareixen amb menys freqüència en les xarxes socials. Solen percebre aquestes federacions europees com a nodes febles i que els donen un suport puntual sobretot a nivell informatiu i d'investigació, tal com s'exposa a continuació: Donat que moltes polítiques sobre malalties minoritàries i medicaments orfes es treballen a nivell europeu caldria enfortir i potenciar els nexes entre federacions i associacions per tal d'esdevenir un lobby de pressió més potent com a veu dels afectats.

- Els professionals i serveis que es consideren relacions fortes a la xarxa són els principals hospitals del Barcelonès (Vall d'Hebrón, Clínic, Sant Joan de Déu, Sant Pau i Bellvitge, Parc Taulí i Mútua de Terrassa) que per les associacions són els centres de referència que els hi donen suport a nivell de diagnòstic, de tractament, d'investigació i durant el procés de la malaltia.

Les associacions consideren que, per una banda, caldria formalitzar aquestes unitats com a centres de referència perquè se'ls reconegui la feina que estan realitzant i, per l'altra, sol·liciten poder comptar amb espais en aquests centres per tal de poder ser un suport pròxim als professionals i als malalts.

- També apareixen altres relacions o nodes a la xarxa a nivell de professionals. Aquests són professionals experts en diferents àmbits de les malalties minoritàries i dels medicaments orfes. També hi són presents serveis especialitzats com alguna Fundació, que són centres amb qui les associacions tenen molta relació i els donen un suport tècnic i de serveis i un accés important als serveis assistencials. En alguns casos, les associacions formen part dels consells de salut d'aquests centres participant en la presa de decisions.

Aquests especialistes són relacions claus pel funcionament de les associacions i en la millora de la qualitat de vida dels afectats, així cal tenir-los en compte en les intervencions que es facin en aquestes dues direccions.

- L'Atenció Primària sovint queda fora de la xarxa de les associacions i quan apareix, es considera que hi ha una relació feble.

Caldria replantejar el recolzament que des d'aquest nivell es pot donar a les associacions i fer accions per potenciar el paper que juga

l'Atenció Primària en aquestes malalties, ja que és la porta d'entrada i a qui acudeixen primer els afectats.

Algunes associacions ja han començat a fer accions en aquesta direcció per tal de donar informació als metges d'Atenció Primària sobre les malalties minoritàries.

Per tal que aquestes accions cobreixin tots els professionals d'Atenció Primària, les associacions creuen que caldria que l'Administració assumís aquesta tasca.

- Els laboratoris i les empreses de productes tècnics i les fundacions privades (de caixes, universitats, etc.) juguen un paper de centralitat en les xarxes socials de les associacions i tenen un alt grau de connectivitat entre els diferents actors que les conformen (associacions, professionals i institucions). Aquests agents donen a les associacions suport econòmic en els projectes (caixes), suport material en l'organització d'actes puntuals i un suport en el tractament de la malaltia (laboratoris i empreses de productes tècnics), oferint productes de prova o fent-los participants de diferents investigacions.

- També apareixen en les xarxes les societats professionals d'especialistes i les plataformes ciutadanes. Aquests actors, però, tenen poca connectivitat i centralitat. Juguen un paper sobretot de suport en congressos pel que fa a les societats de professionals i de construcció de projectes comunitaris pel que fa a les plataformes ciutadanes.

- Una altra relació que és present en les associacions que treballen amb afectacions en edats pediàtriques és el de les escoles, a les quals es dona un recolzament informacional i d'assessorament en el treball del dia a dia.

- En les xarxes també apareixen diferents entitats i empreses privades de serveis (audiovisuals, de transport, esportives, etc.) que els donen suport instrumental sobretot a l'hora de realitzar certes activitats, congressos i tasques de difusió i suport professional en els seus camps (audiovisual, transport, comptabilitat, etc.).

## 4. Conclusions: línies de futur

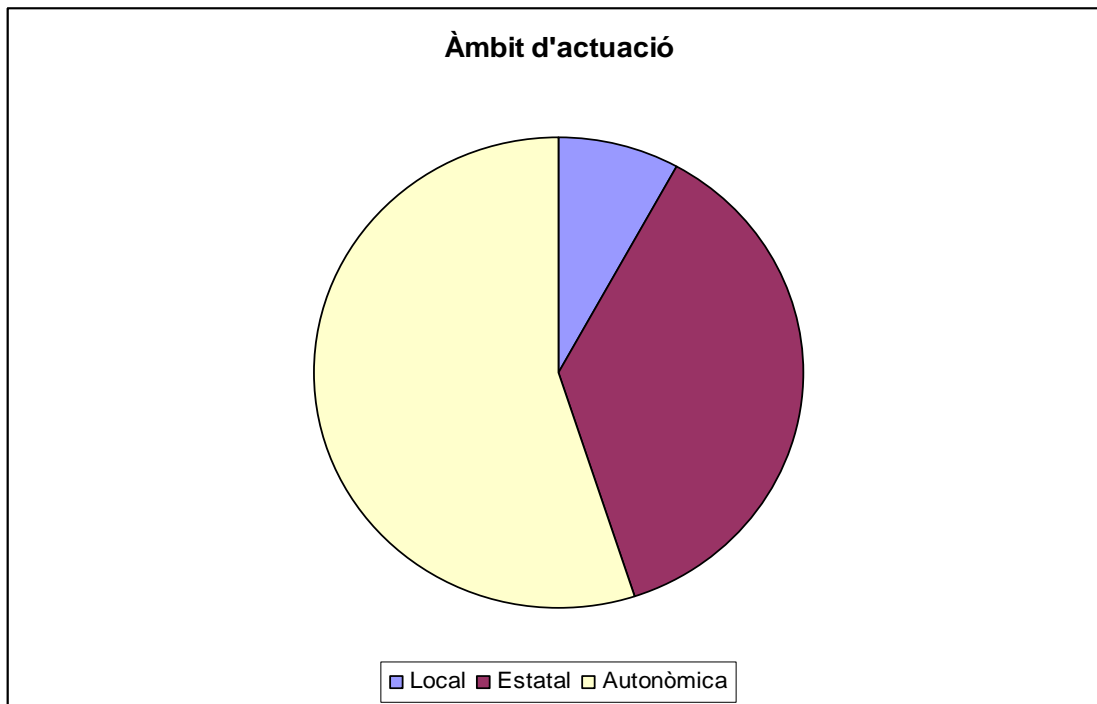
Els resultats d'aquests estudis han orientat les següents línies de treball conjunt entre afectats i familiars, associacions, professionals, Administracions i d'altres actors implicats.

- a) Promoure mesures que permetin l'establiment de registres de Malalties Minoritàries, amb l'objectiu de fer-ne un seguiment epidemiològic, disposar d'un millor coneixement de la història natural de la malaltia, detectar les necessitats d'aquest col·lectiu i avaluar l'impacte de les intervencions de salut.
- b) Realitzar accions per millorar els serveis i les intervencions en matèria de MM; tant pel que fa al diagnòstic precoç com a l'establiment d'una xarxa de centres de referència, amb serveis, unitats o professionals experts que puguin garantir un seguiment i un accés a les intervencions sanitàries que precisi el col·lectiu de persones afectades.
- c) Realitzar intervencions, dins el marc de l'atenció domiciliària i la rehabilitació, per a la millora de la qualitat de vida les persones que pateixen una malaltia minoritària.
- d) Potenciar la coordinació entre els diferents nivells assistencials i afavorir la cooperació entre tots els agents implicats, incloent-hi altres departaments de la Generalitat de Catalunya, les organitzacions de malalties minoritàries, els professionals, la indústria del medicament i dels productes sanitaris i el sector de la recerca.
- e) Formar els diferents agents del sistema sociosanitari en el marc de les seves competències i promoure la difusió de la informació en aquesta matèria.
- f) Avaluar les diferents accions i intervencions que es vagin desenvolupant i implementant per tal que estiguin arrelades al context i a les necessitats dels diferents agents i que siguin eficaces i eficients.

## Annex 1. Descripció del mapa d'associacions

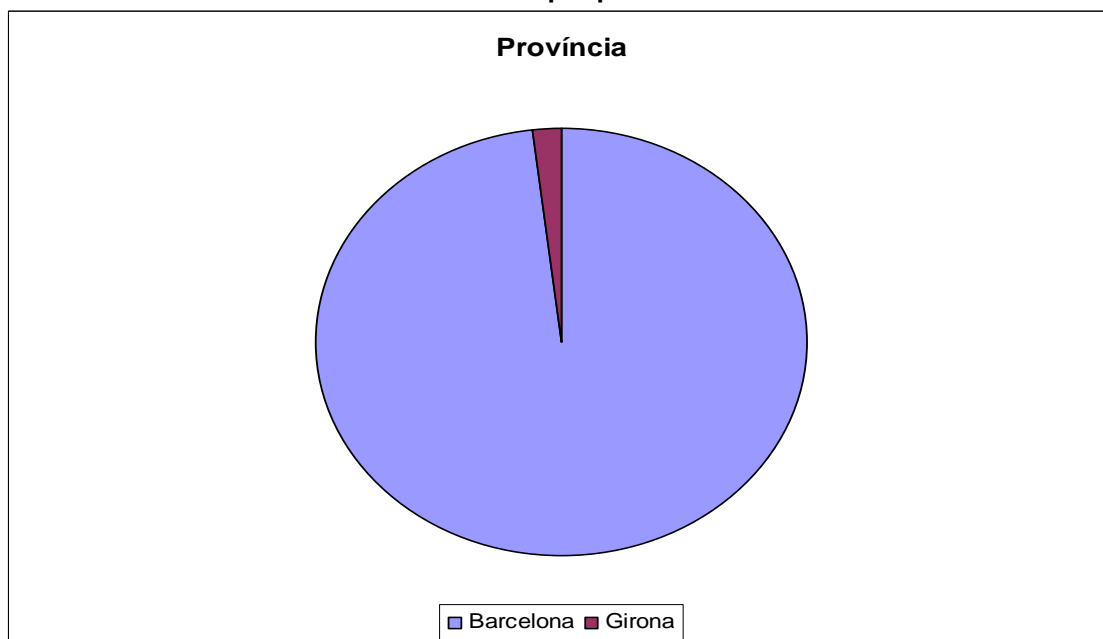
**Àmbit d'actuació:** Com es veu en el gràfica 1, el 55% de les associacions són d'àmbit autonòmic, el 37% encara que estigui a Catalunya actuen de manera Estatal i el 8% de forma local.

**Gràfica 1. Àmbit d'actuació de les associacions.**



- **Localització de les associacions:** La majoria de les associacions es troben dins l'àrea geogràfica de Barcelona (Gràfica 2). Així el 98% a la província de Barcelona i el 2% a la província de Girona.

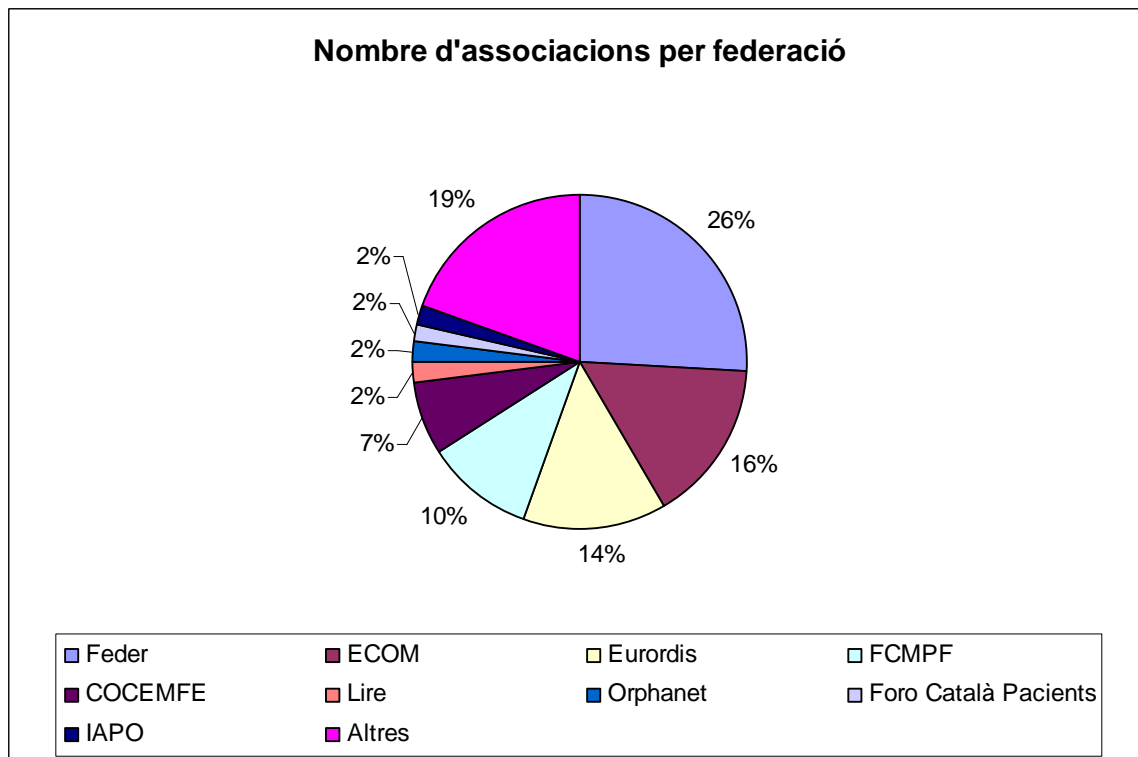
**Gràfica 2. Localització de les associacions per províncies.**



- **Federacions:** En la gràfica 3 s'observa que les Federacions a les quals pertanyen les associacions són:

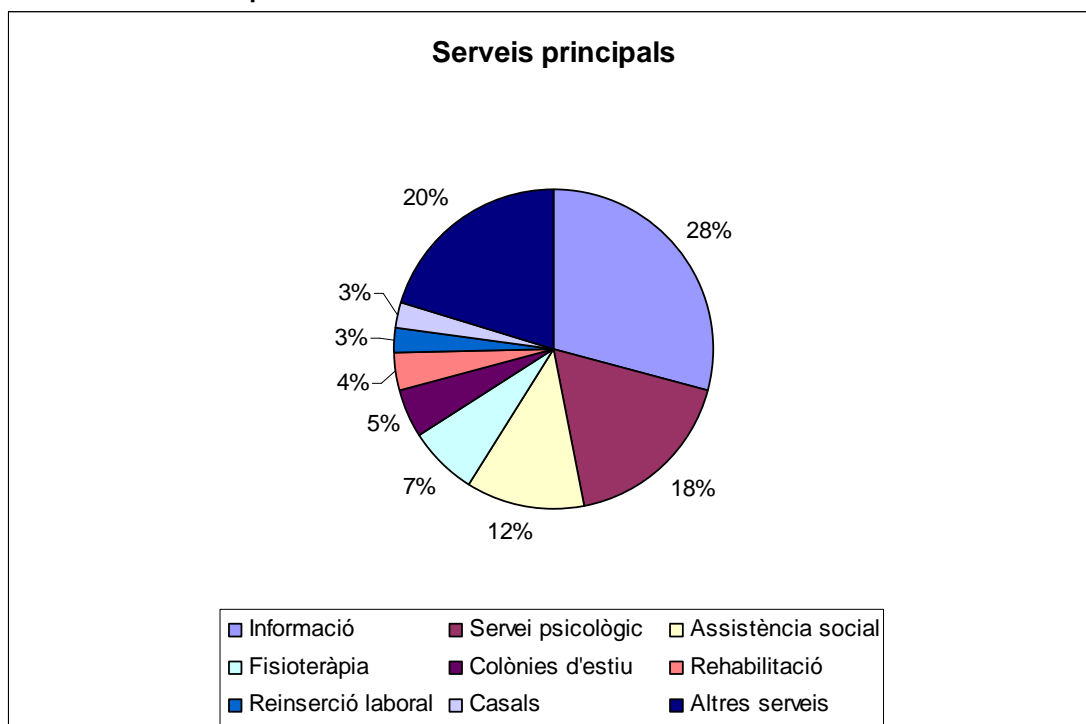
FEDER (26%), ECOM (16%), FCMPF (14%), EURORDIS (10%) i COCEMFE (7%). FEDER és una federació de Malalties Minoritàries estatal amb seu a Catalunya; COCEMFE és una federació estatal també però dedicada als disminuïts físics; ECOM és l'homòloga de COCEMFE a Catalunya, FCMPF és una federació de Malalties Minoritàries catalana i EURORDIS, dedicada també a les malalties minoritàries, té un context d'aplicació europeu.

**Gràfica 3. Pertinença a federacions o associaions**



- **Serveis oferts:** El principal servei que ofereixen les associacions és d'informació (28%), seguit del recolzament psicològic a l'afectat i a la seva família (18%). Altres serveis oferts per les associacions amb una oferta rellevant són d'assistència social (12%), fisioteràpia (7%) i colònies (5%) (Gràfica 4)

**Gràfica 4. Serveis oferts per les associacions als afectats.**





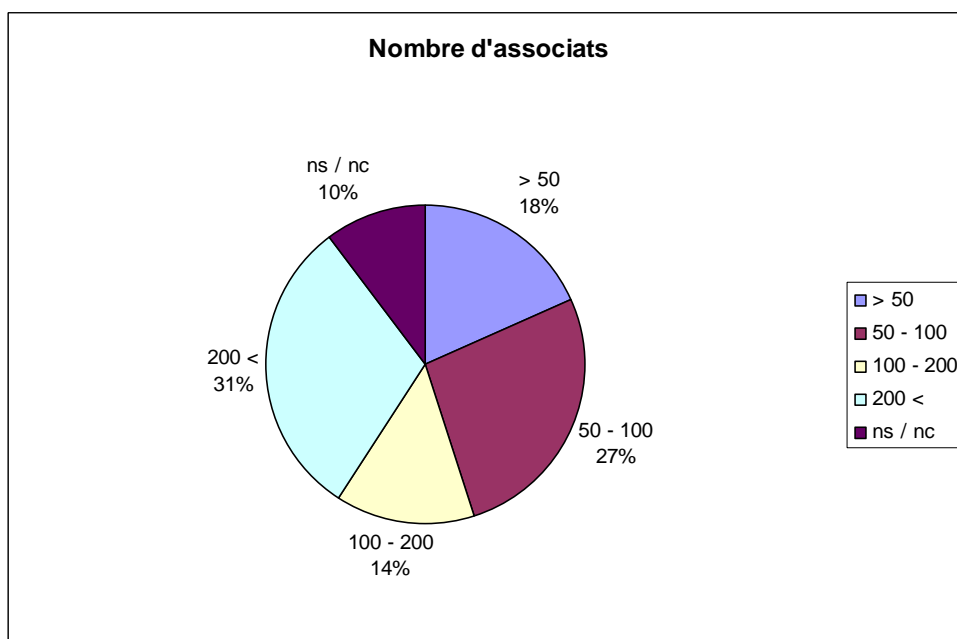
- **Col·laboració d'experts:** En la gràfica 5 apareixen els resultats del tipus de la col·laboració dels metges experts amb l'associació. La col·laboració més rellevant (35%) és la col·laboració en actes públics (conferències, jornades formatives, etc). Els experts també proporcionen assessorament tècnic a les associacions i als malats (28%), assistència i seguiment de l'afectat (24%) i participació en el comitè científic (11%). En alguns casos excepcionals aquests professionals són membres de l'associació. (2%).

**Gràfica 5. Tipus de col·laboració dels experts amb les associacions.**



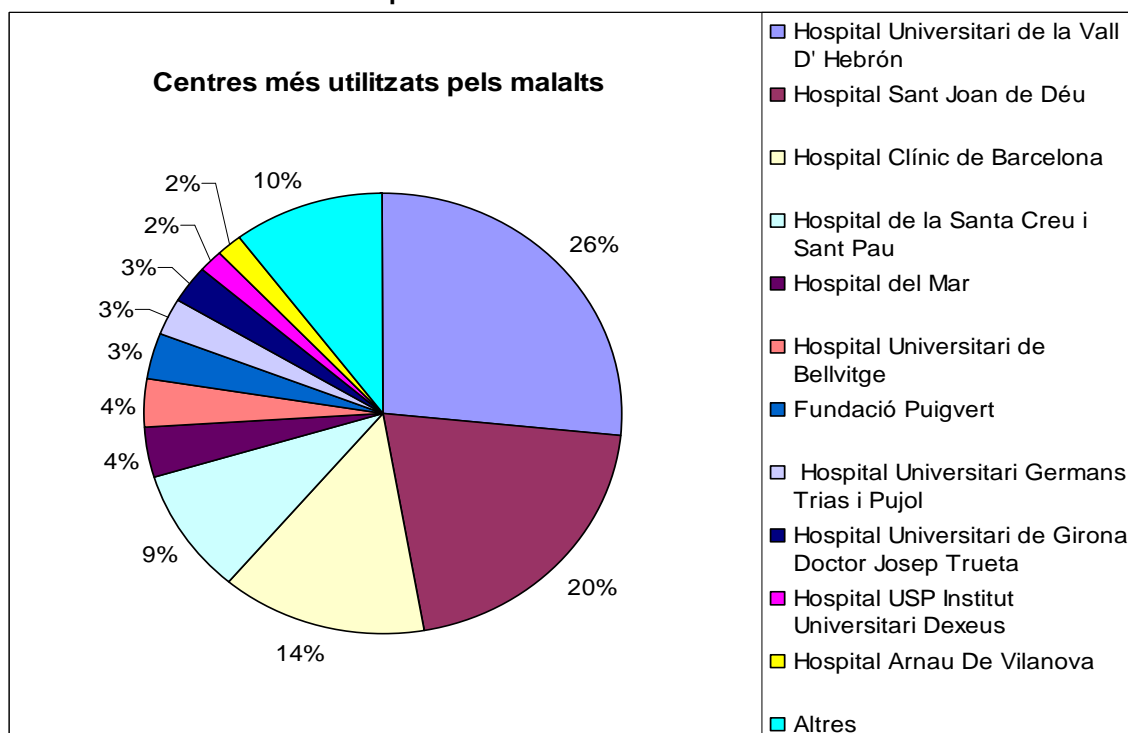
- **Nombre d'associats:** S'observa en la gràfica 6 que hi ha molta variabilitat, des d'associacions amb més de 200 socis (31%), associacions que es troben entre els 200 i els 100 socis (14%), altres que tenen entre 100 i 50 socis (27%) i les més petites amb menys de 50 (18%).

**Gràfica 6. Nombre d'associats de les associacions.**



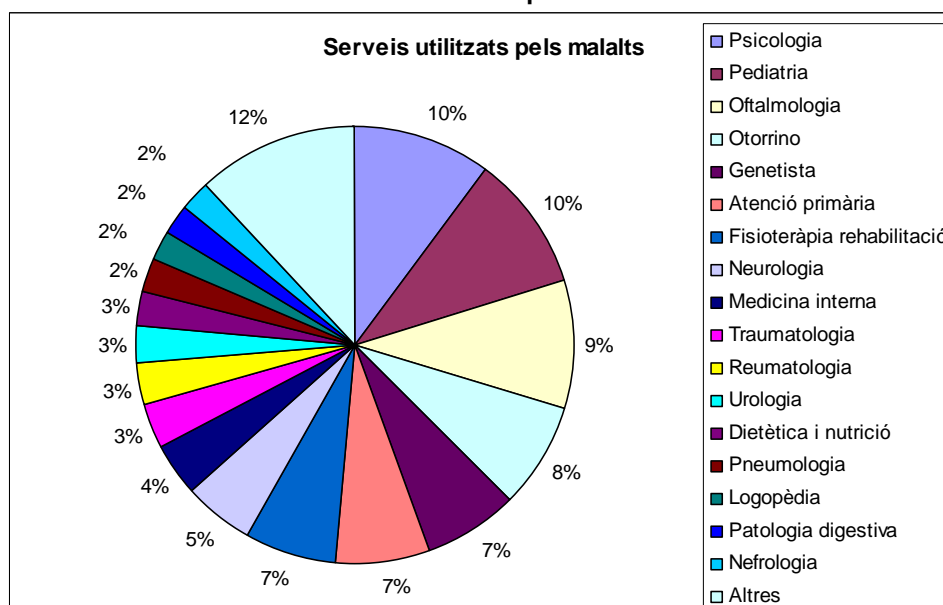
- **Centres sanitaris de referència pels malalts:** Els principals centres sanitaris que tenen com a referència les associacions estan ubicats a Barcelona capital. Els quatre centres que tenen una freqüència d'aparició més alta són: Hospital Universitari de la Vall d'Hebrón (26%), Hospital de Sant Joan de Déu (20%), Hospital Clínic de Barcelona i Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (9%). (Gràfica 7).

**Gràfica 7. Centres de referència per les associacions.**



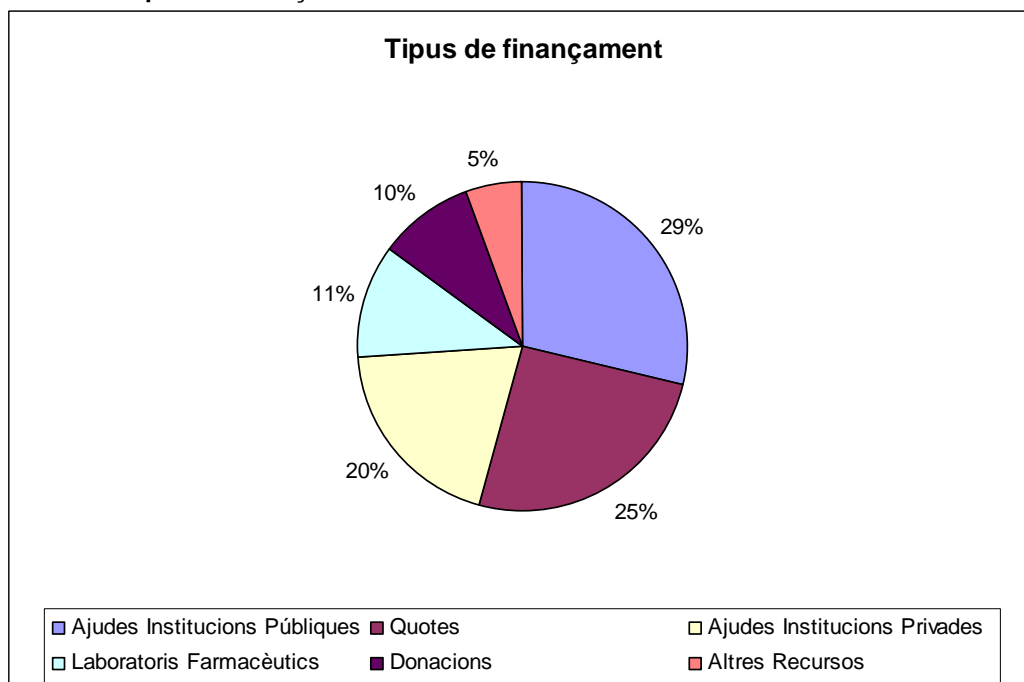
- **Serveis utilitzats dins el sistema sociosanitari:** Dels serveis que utilitzen els malalts, ja siguin hospitalaris o no, destaca: el recolzament psicològic (10%), pediatria (10%), oftalmologia (9%), otorrino (8%), genetista (7%), Atenció primària (7%), fisioteràpia i rehabilitació (7%). Tot i això com es pot apreciar a la gràfica 8 aquests malalts utilitzen moltes especialitats mèdiques. En l'anàlisi de les entrevistes, les associacions demanen que els atenguin equips multidisciplinars donada la complexitat d'aquestes malalties. També s'apunta que psicologia que és un dels serveis més utilitzats només es cobreix parcialment des dels serveis públics.

**Gràfica 8. Serveis sociosanitaris utilitzats pels afectats.**



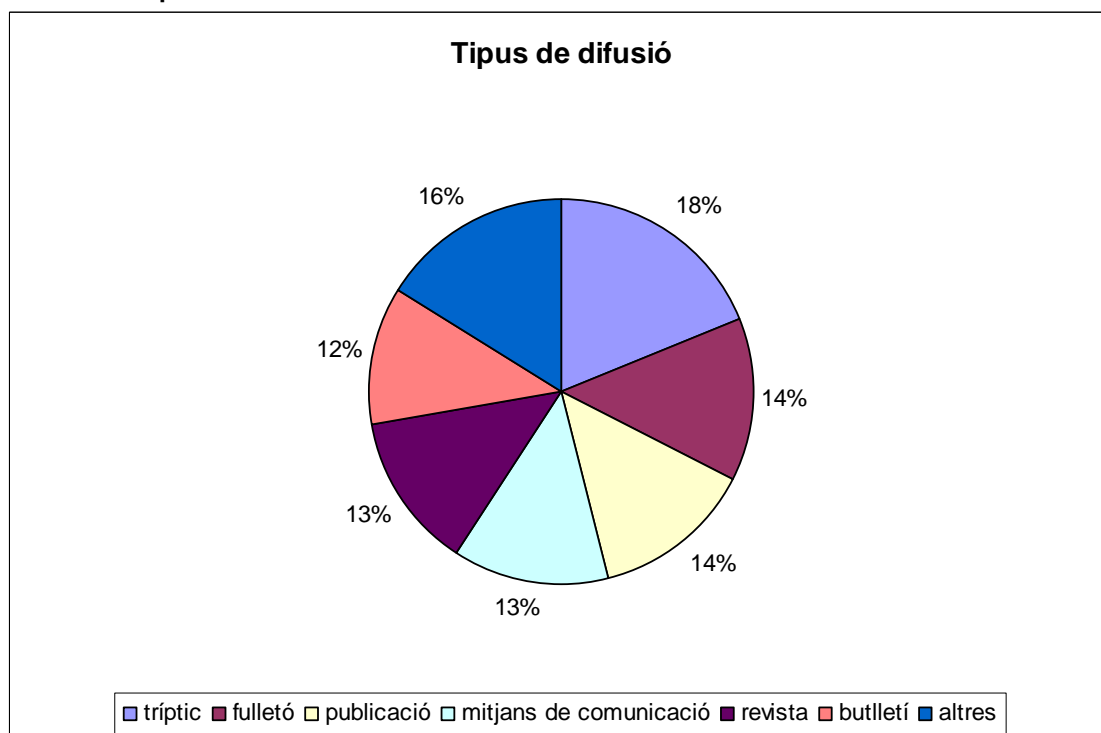
- **Tipus de finançament:** La majoria d'associacions tenen com a principal font d'ingressos les subvencions, ja siguin públiques (29%) o privades (20%), i les quotes (25%). Altres fonts de finançament són ajuts dels laboratoris farmacèutics (11%), donacions (10%) i altres recursos (5%). (Gràfica 9)

Gràfica 9. Tipus de finançament de les associacions.



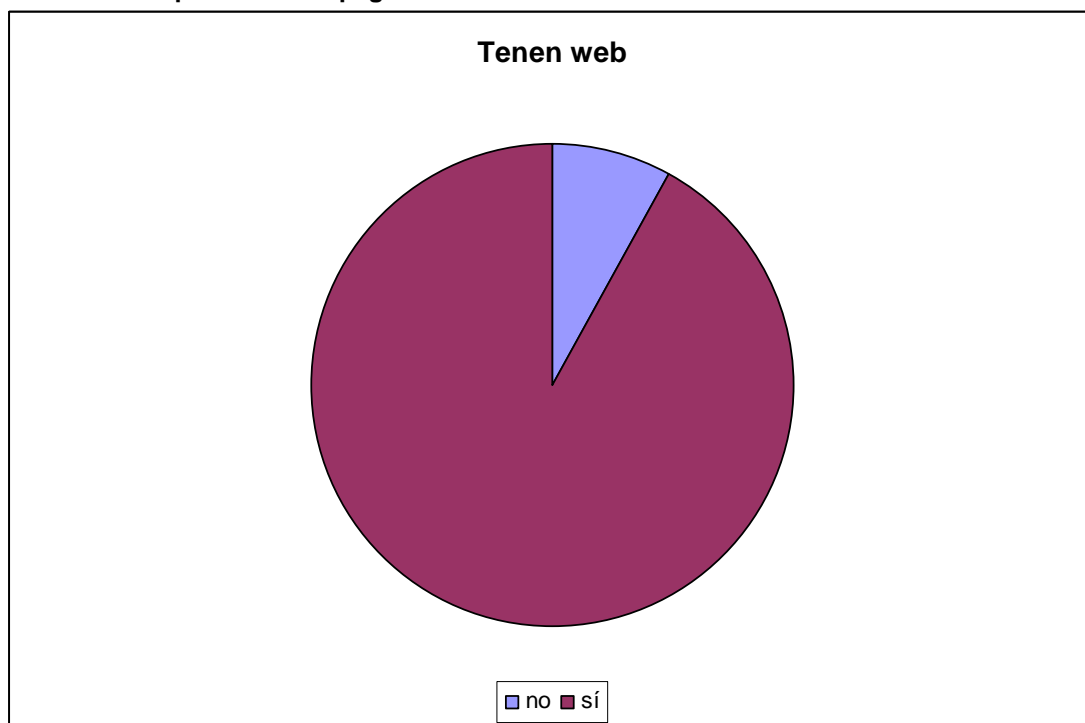
- **Tipus de difusió:** Tal com s'exposa en la gràfica 10, els mitjans de difusió que utilitzen les associacions són bàsicament: tríptics (18%), fulletons (14%), publicacions, sobretot de llibrets (14%), mitjans de comunicació (13%), revistes pròpies (13%) i butlletins pels socis (12%).

Gràfica 10. Tipus de difusió de les associacions.



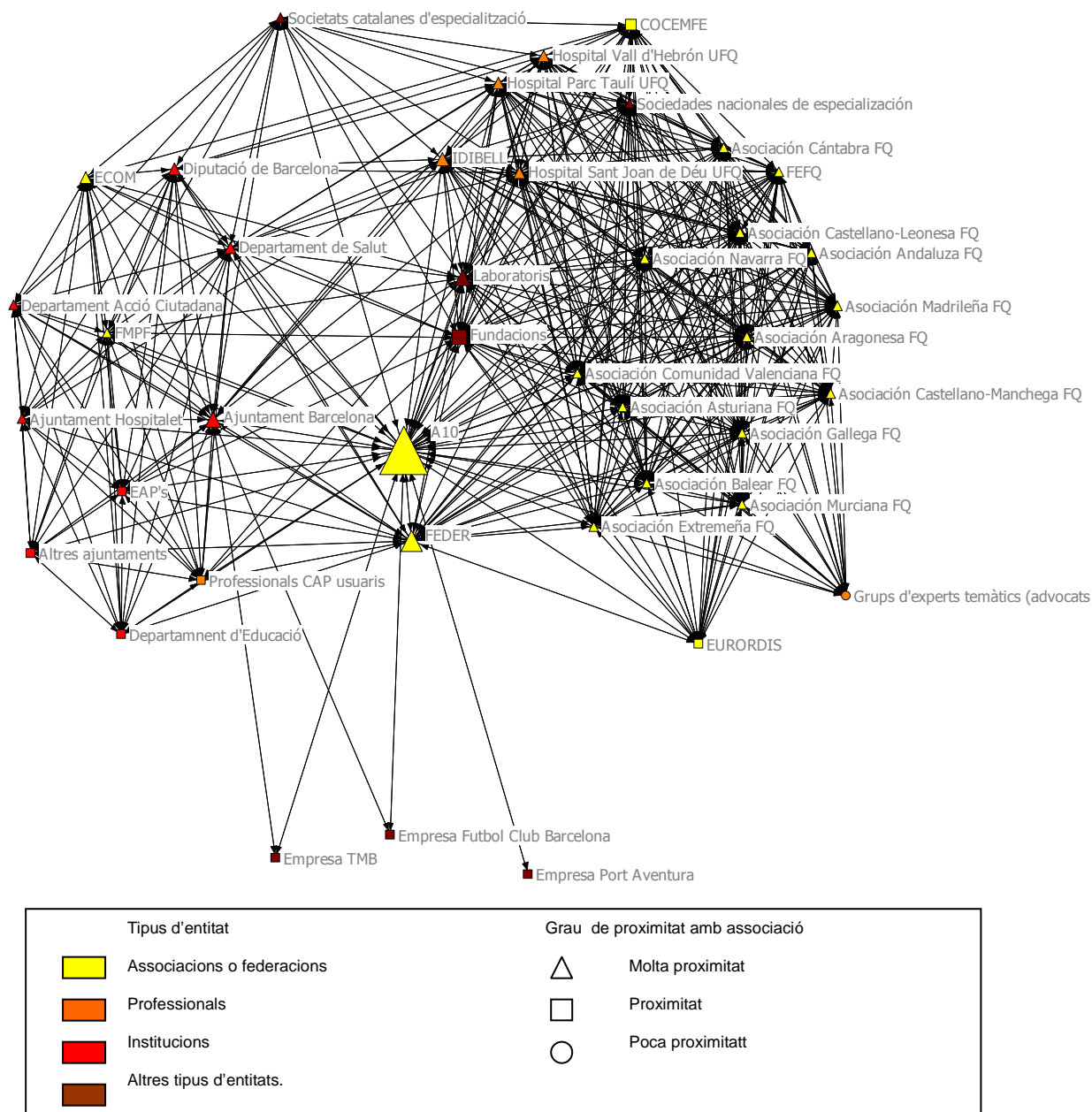
- **Tenen web:** La majoria de les associacions disposen de pàgina web (92%). Només el 8% de les associacions no en disposen. (Gràfica 11)

**Gràfica 11. Disponibilitat de pàgina web.**



## Annex 2. Exemplificació d'una xarxa

Gràfica 12. Xarxa social de l'associació A10MM.



La xarxa presentada a la Gràfica 12 és la xarxa de l'A10 molt àmplia, amb una gran quantitat de nodes de diferents tipus, tant nodes o relacions dèbils (poc pròxims) com forts (molt pròxims), que donen tot tipus de suport a l'associació i que li obren diferents espais per treballar i potencialitats d'acció a l'associació.

En la xarxa es poden veure dos grans grups de agents relacionats i que estan interconnectats: un (el de l'esquerra) conformat bàsicament per institucions públiques locals i autonòmiques i federacions d'associacions catalanes; i l'altra (el de la dreta)

format per associacions i federacions estatals i europees, professionals de la salut i laboratoris i fundacions privades. Aquests dos grups són densos, tenen molta connexió dins el mateix grup entre nodes. Sobretot els nodes que tenen més connectivitat entre els dos grups són la federació FEDER i les fundacions i laboratoris (fan de pont). Per una banda, és interessant senyalar altra vegada la importància de tenir en compte les federacions d'associacions a l'hora de fer intervencions.