Estudi sobre les necessitats de les persones afectades de malalties minoritàries i les seves famílies en la vida quotidiana, l'escola i la feina

Barcelona, 28 de febrer de 2023

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

Institut Català de la Salut

PLATAFORMA MALALTIES MINORITÀRIES

àreaQ
Avaluació i Recerca Qualitativa

Equip de l’estudi

Núria Codern Bové. Investigadora principal. Àrea d’Avaluació i Recerca Qualitativa (ÀreaQ)

Àngels Cardona Cardona. Membre equip investigació. Àrea d’Avaluació i Recerca Qualitativa (ÀreaQ)

Iolanda Arbiol Rodríguez. Membre equip investigació. Directora de la Plataforma de les Malalties Minoritàries- ICS

Josep Torrent Farnell. Membre equip investigació. President del Comitè Científic Assessor Extern CIBERER

Joan Vila Domènech. Estadístic

Els continguts d’aquesta obra estan subjectes a una llicència de ReconeixementNoComercial-SenseObresDerivades 4.0 Internacional. La llicència es pot consultar a la pàgina web de Creative Commons

Grup de treball

Departament de Salut

Susanne Webb, presidenta de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries a Catalunya (CAMM) del Departament de Salut.

CatSalut

Asumpta Ricard, gerent de Processos Integrats, Servei Català de la Salut (CatSalut)

Caridad Pontes, gerent del Medicament, Servei Català de la Salut (CatSalut)

Cristina Mallol, divisió d'Innovació i Cartera de Serveis, Àrea d'Atenció Sanitària del Servei Català de la Salut (CatSalut)

Institut Català de la Salut

Sònia Abilleira, directora Assistencial Hospitalària ICS (XUECs GENERAL)

Mireia del Toro, Hospital Universitari Vall d'Hebron (Unitat MM Vall d'Hebron / Coordinator of the Metabolic Unit Pediatric Neurology Vall d'Hebron

Ignacio Blanco, Hospital Germans Trias i Pujol (Genetista, especialista en ERNs)

Associacions de persones afectades i famílies

Cristina Montané, vocal del Plenari i la Permanent del Consell Consultiu de

Pacients, Patient Advocate de l'ACAF, Pacient Avaluadora de la Mesa de Tecnologies Sanitàries, AQuAS.

Esther Sellés, directora de la Fundació Miquel Valls

Presentació

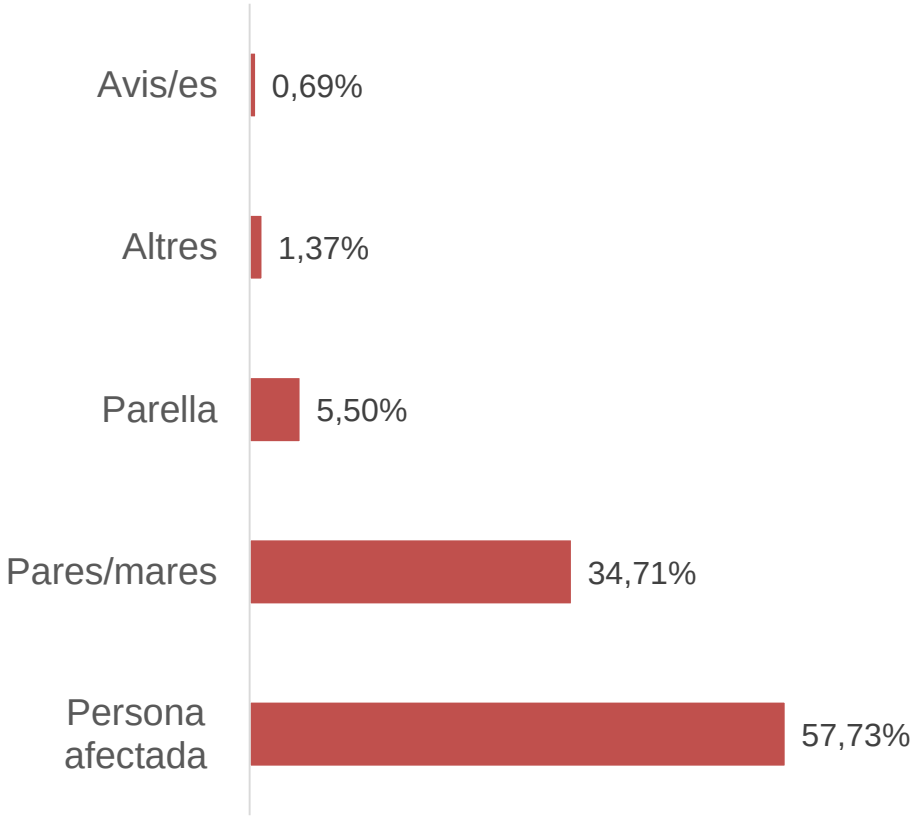
- Resum estudi
- Característiques de la mostra
- Resultats:
  - Bloc 1: Procés de **diagnòstic** de la malaltia minoritària
  - Bloc 2: Necessitats de **serveis** i **recursos** de tractament, rehabilitació i suport.
  - Bloc 3: Necessitats de **suport econòmic**
  - Bloc 4: Necessitats a l'entorn de **l'escola i el treball**
- Conclusions i recomanacions

Resum estudi

- Objectius:
  - **Actualitzar** estudis fets durant els anys 2009-2010.
  - **Determinar** les necessitats percebudes de les persones afectades de malalties minoritàries i de les seves famílies amb relació al sistema sanitari, social, educatiu i laboral.
- Estudi:
  - Disseny transversal
  - Recollida d’informació de desembre 2021 – febrer 2022 mitjançant qüestionari.
- Disposicions ètiques i protecció de dades:
  - Comitè Ètic d'Investigació (CEI) de l'IDIAPJGol (21/194-P).

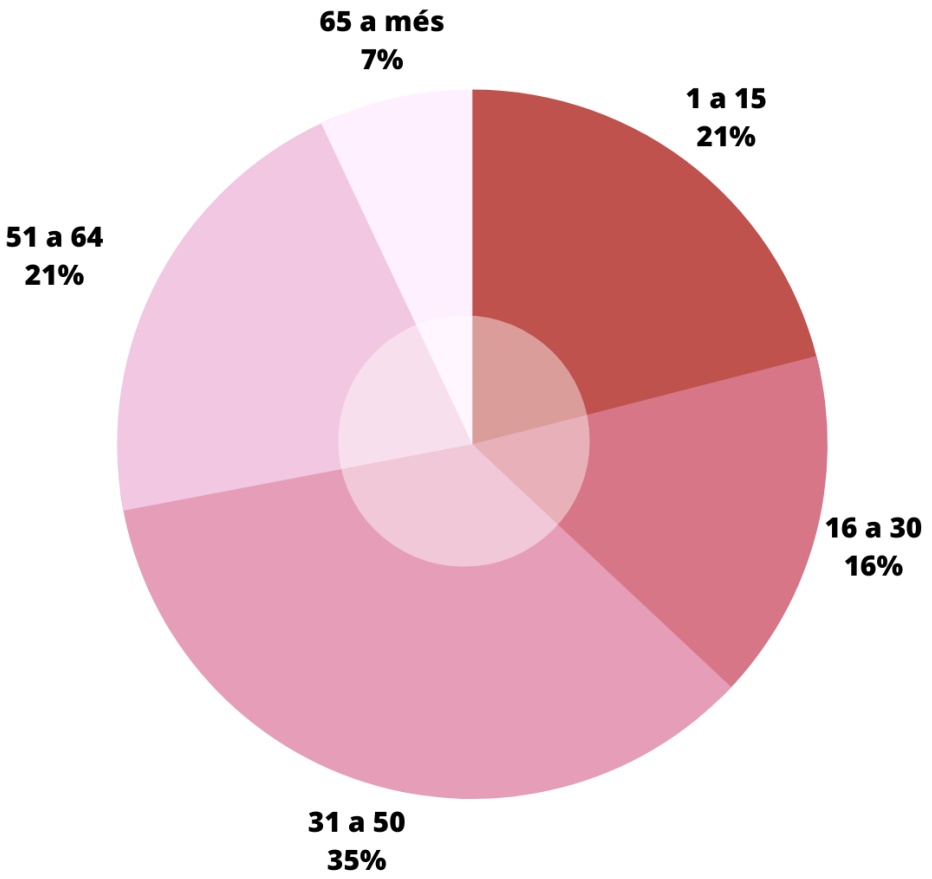
Característiques de la mostra

- **Mostra:** 291 participants, **62% dones.**
- **Perfil participants qüestionari: 57,73% persones afectades.**
- **Territori: 51,09% resideix a província de Barcelona.**



Característiques de les persones afectades de malalties minoritàries

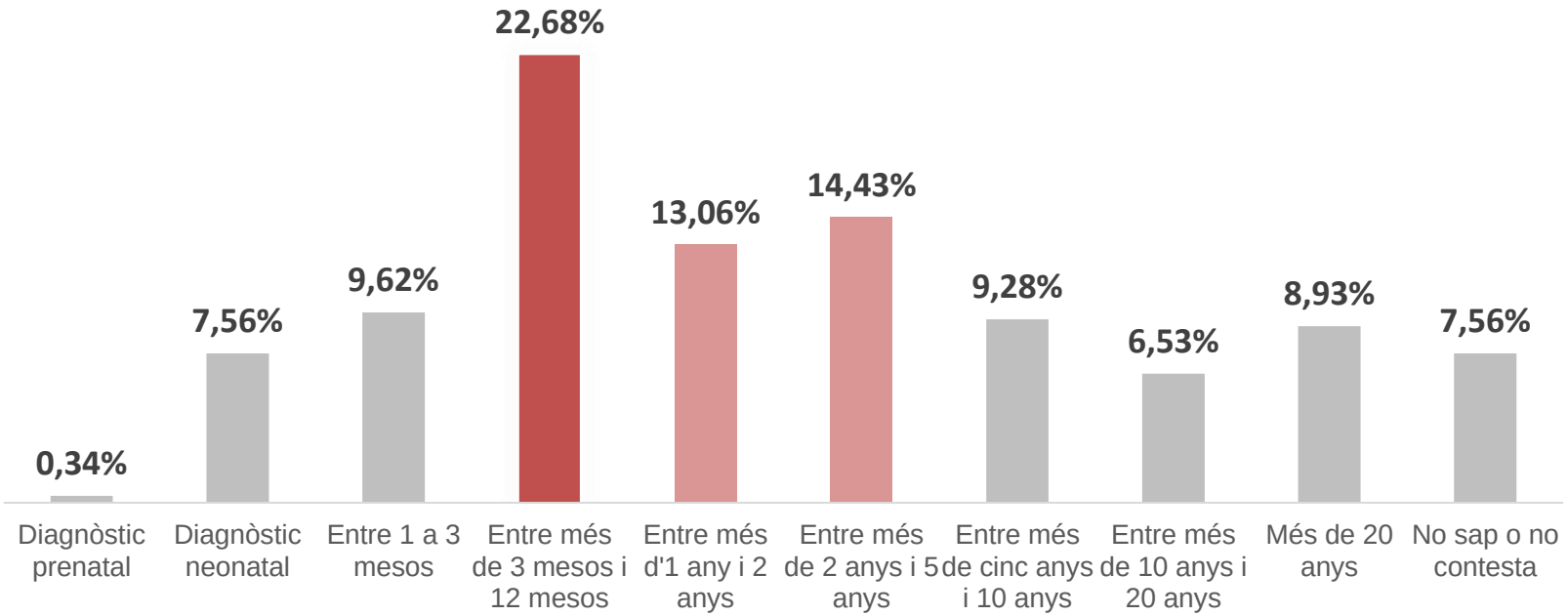
- **Edat:** mitjana **37 anys** (DE: 20 anys).
- **Diagnòstics: 87** diagnòstics diferents.
- **Nivell escolarització: 42%** estudis universitaris, **21,8%** educació infantil/primària.



Resultats
Procés de diagnòstic malalties minoritàries

- **Diagnòstic formal: 94,8%** de la mostra

- **Temps de diagnòstic: 22,7%** entre més de 3 mesos i menys d'un any, un **27,5%** entre més d'un any a 5 anys. Apareix demora diagnòstica.



Resultats

Procés de diagnòstic malalties minoritàries

- **Serveis** que s'adrecen les persones davant primera consulta: **78%** van al CAP o consulta especialitzada

Servei	Total
Servei de consulta especialitzada	40.0%
Centre d'atenció primària	37.8%
Servei d'urgències	13,8%
Sistema Sanitari Privat	3.27%
Diagnòstic Prenatal	2.91%
Altres	2,18%

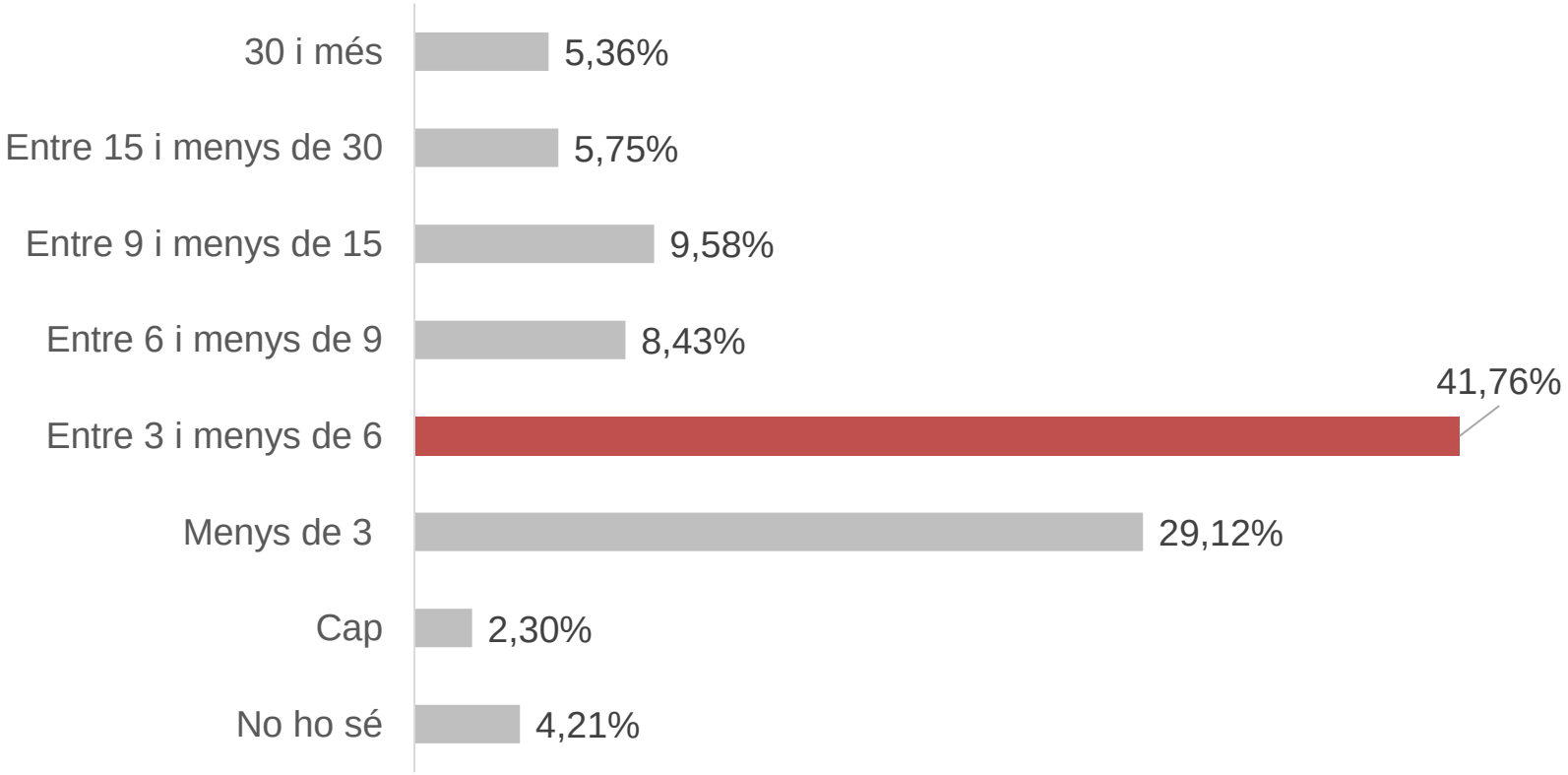
Resultats
Procés de diagnòstic malalties minoritàries

- **Inici procés diagnòstic: 57,6%** s'inicia en les consultes especialitzades

Tipus de professionals	Total
Medicina especialitzada	57.6%
Medicina del sistema sanitari privat	19.4%
Medicina d'atenció primària	16.7%
Medicina del Servei d'urgències	4.51%
Altres	1.39%
CDIAP	0.35%

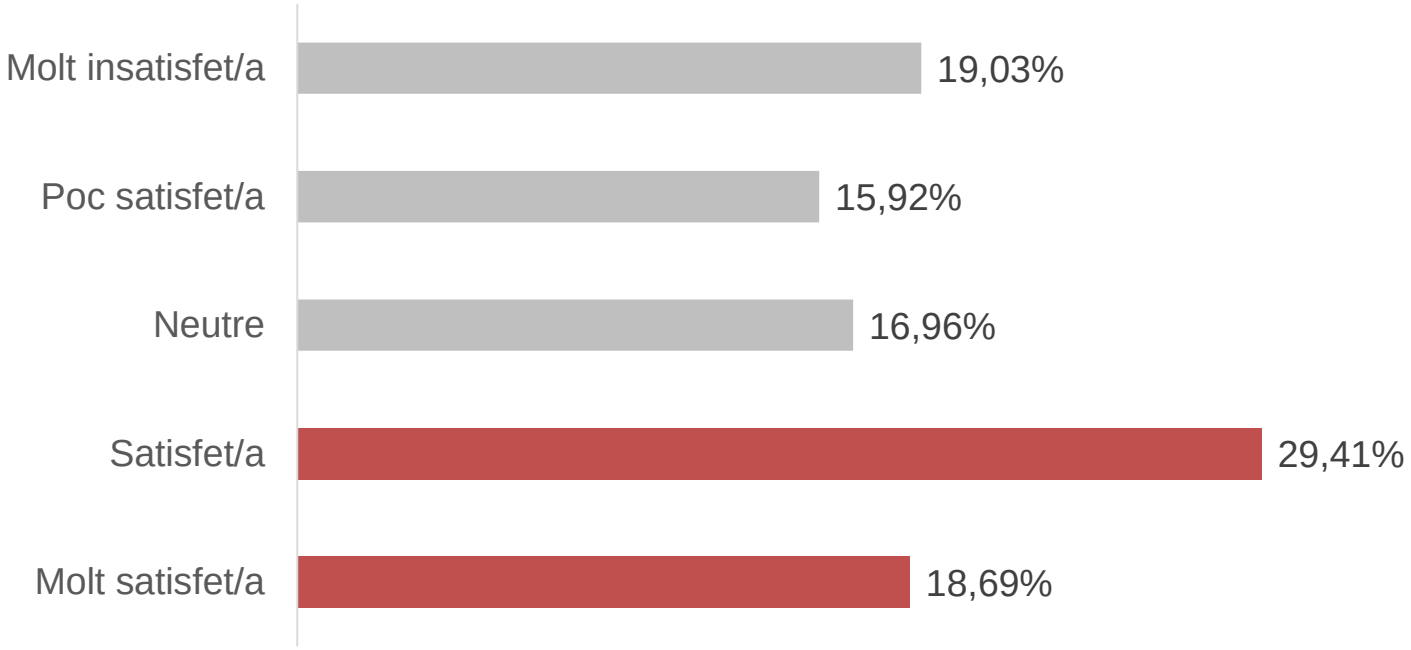
Resultats
Procés de diagnòstic malalties minoritàries

- **Professionals vinculats en el procés de diagnòstic: 41,8%** de la mostra afirmen que entre 3 i menys de 6 professionals



Resultats
Procés de diagnòstic malalties minoritàries

- **Suport rebut durant el diagnòstic: 48%** (IC95%: 42,2; 54,0) de la mostra afirmen estar molt satisfets o satisfets

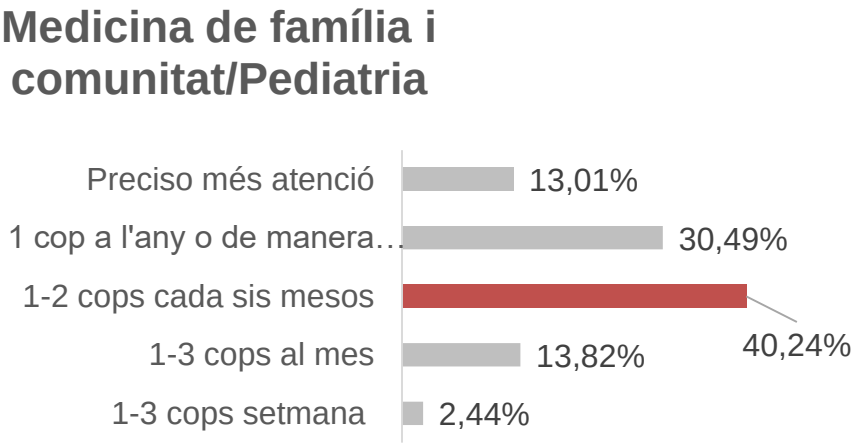


Resultats

Necessitats serveis, recursos, tractament, rehabilitació suport

- **Serveis de salut:** Freqüentació de serveis, s'utilitzen entre 1 o 2 cops cada 6 mesos

- **Percepció** que es precisa més serveis del que s'està rebent o que no en té accés

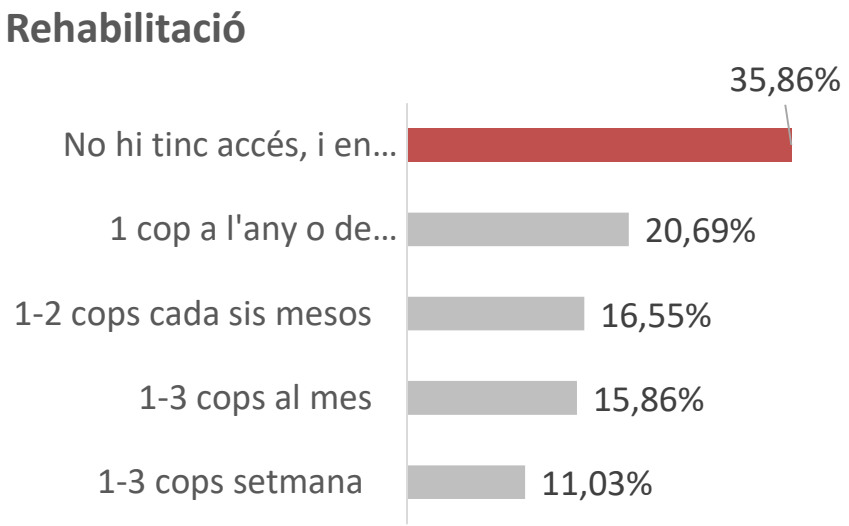


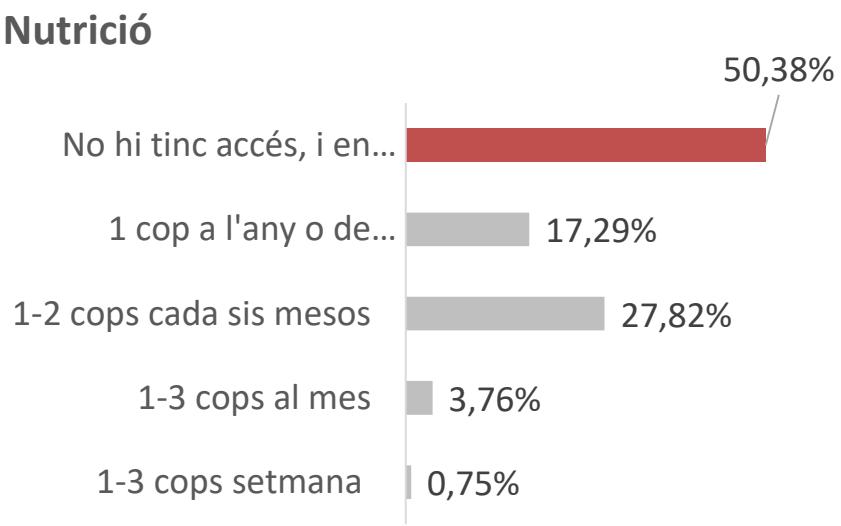
Resultats

Necessitats serveis, recursos, tractament, rehabilitació suport

- **Serveis de rehabilitació:** Freqüentació de serveis heterogeni

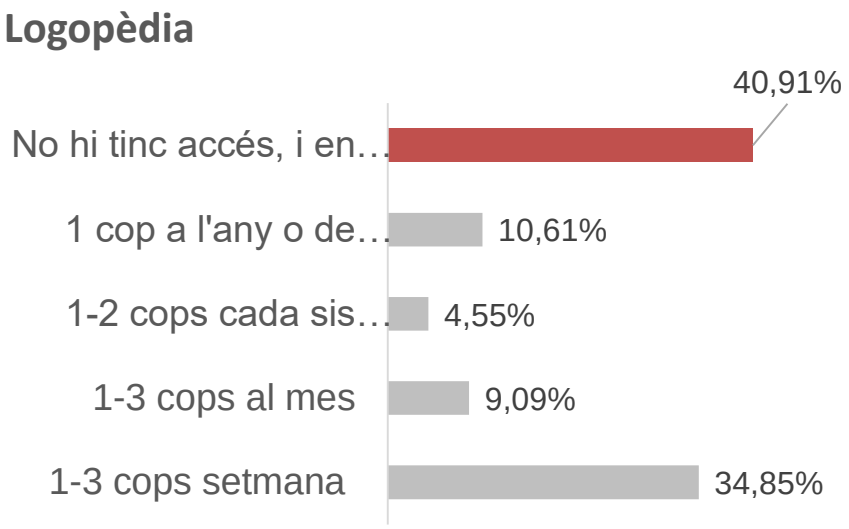
- **Percepció elevada** que no tenen accés al servei i en voldrien tenir

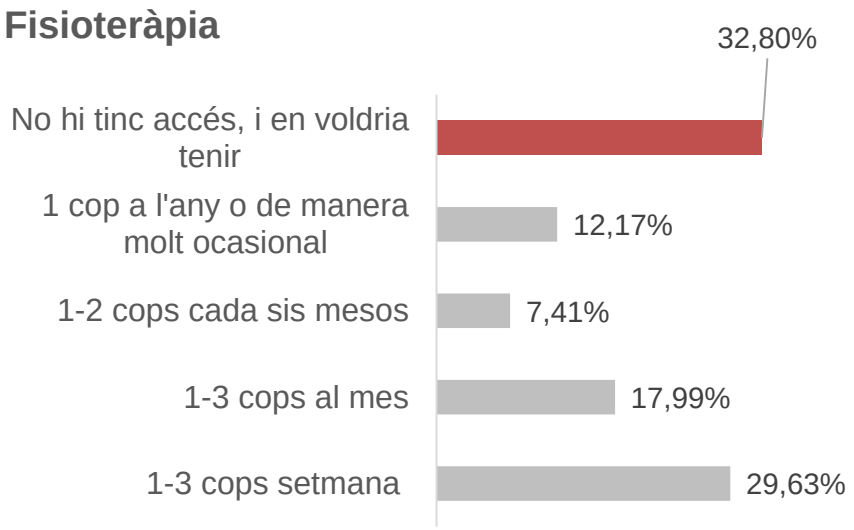


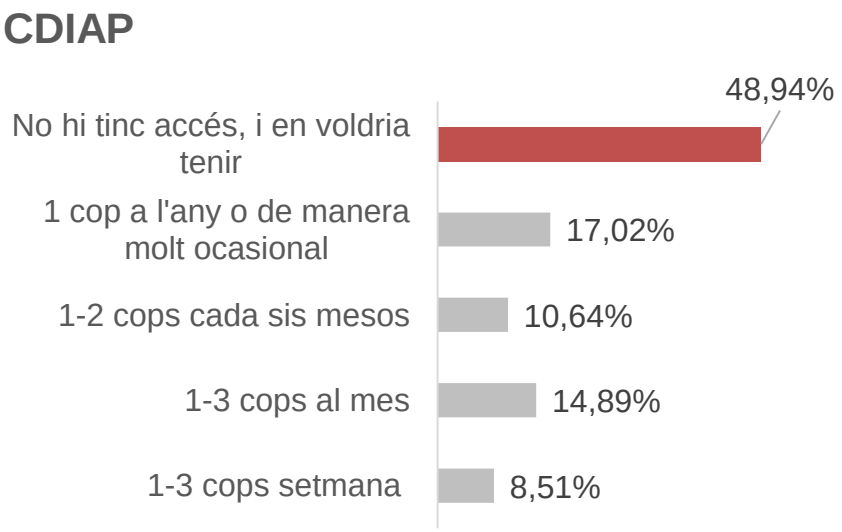


Resultats

Necessitats serveis, recursos, tractament, rehabilitació suport



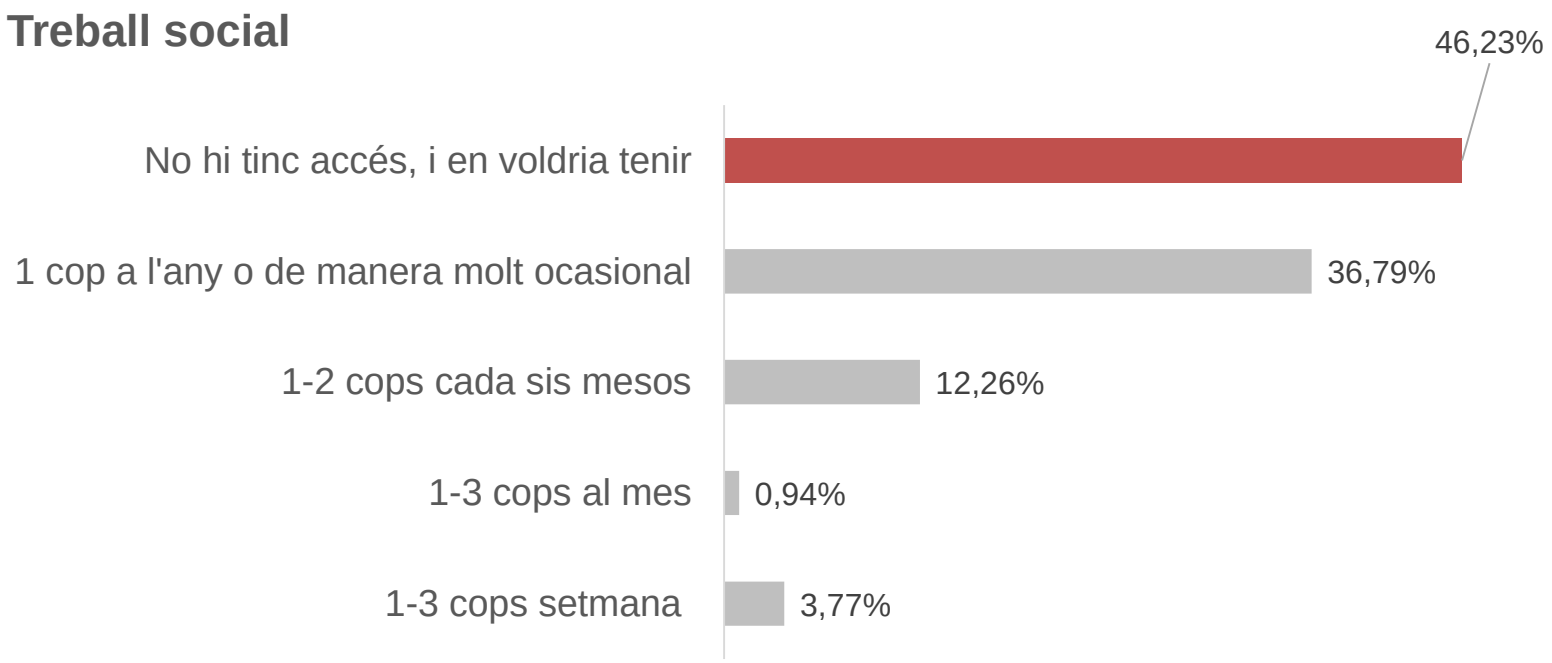




Resultats

Necessitats serveis, recursos, tractament, rehabilitació suport

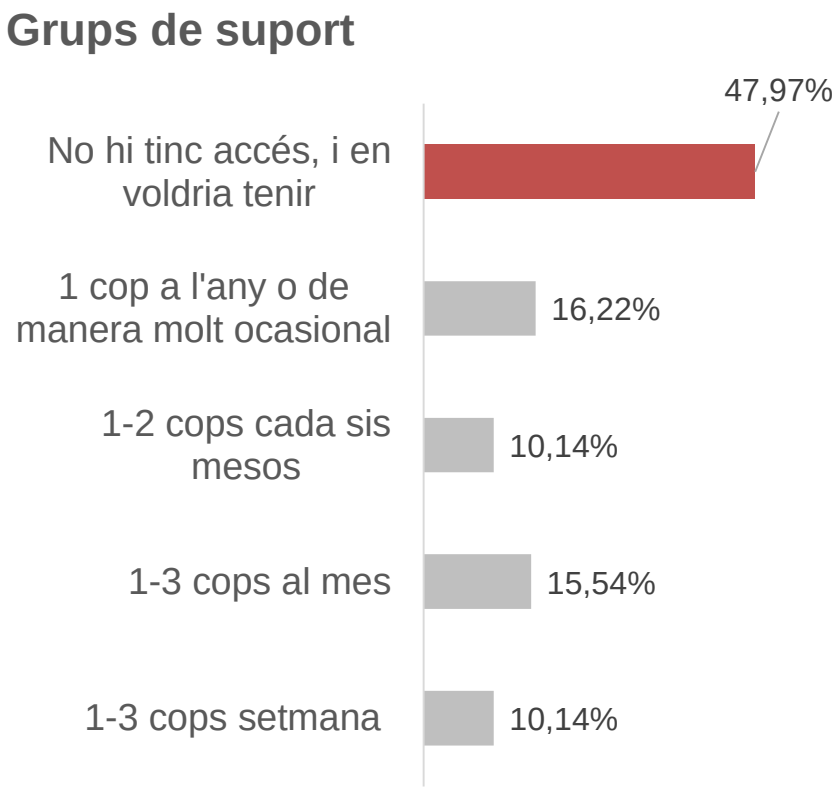
- **Serveis de suport social o d'atenció psicològica:** percepció que es precisa més serveis del que s'està rebent o que no en té accés

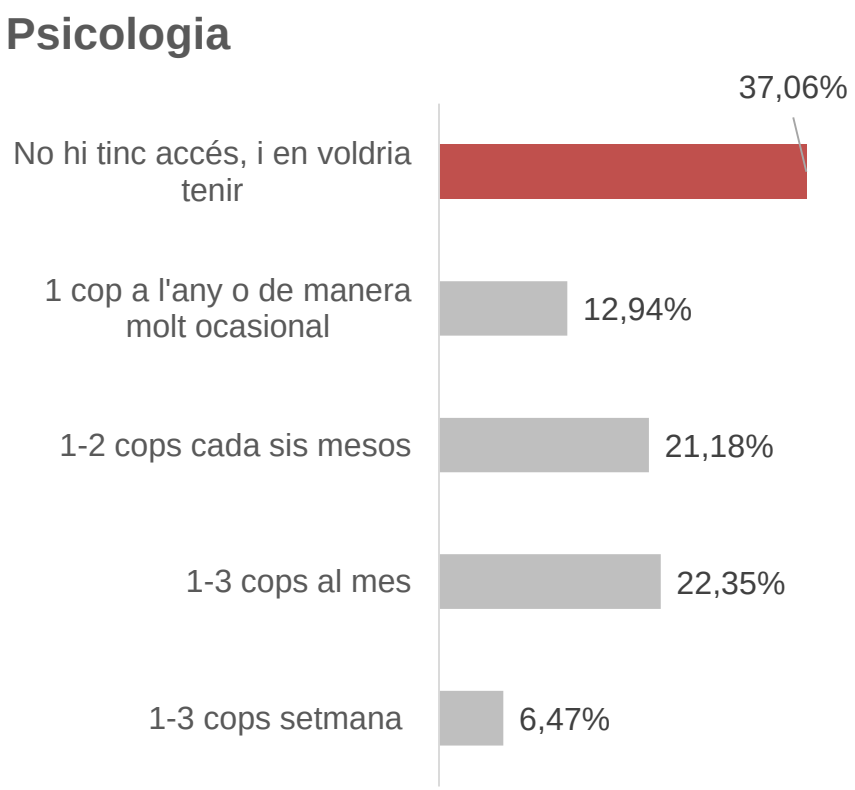


Resultats

Necessitats serveis, recursos, tractament, rehabilitació suport

- **Serveis de suport social o d'atenció psicològica**





Resultats

Necessitats serveis, recursos, tractament, rehabilitació suport

- **Satisfacció dels serveis**
  - **Serveis especialitzats**, un **60,6%** (IC95%: 54.6; 66.4) de la mostra afirma estar entre molt satisfeta o satisfeta
  - **Satisfacció amb els professionals de la salut**, el **55%** (IC95%: 48.7; 61) dels participants manifesten que estan entre molt satisfets a satisfets.
  - **Satisfacció amb els professionals de l'àmbit social**, un **34,5%** (IC95%: 26.7; 42.9) dels participants afirmen estar entre molt satisfet a satisfet
  - **Coordinació dels professionals**, un **46%** (IC95%: 40; 52.6) de la mostra percep que està molt satisfeta o satisfeta amb la coordinació que s'estableix entre els professionals
  - **Presa de decisions compartides**, un **44,5%** (IC95%: 38.3; 50.8) manifesten estar entre molt satisfets i satisfets

Resultats
Necessitats de suport econòmic

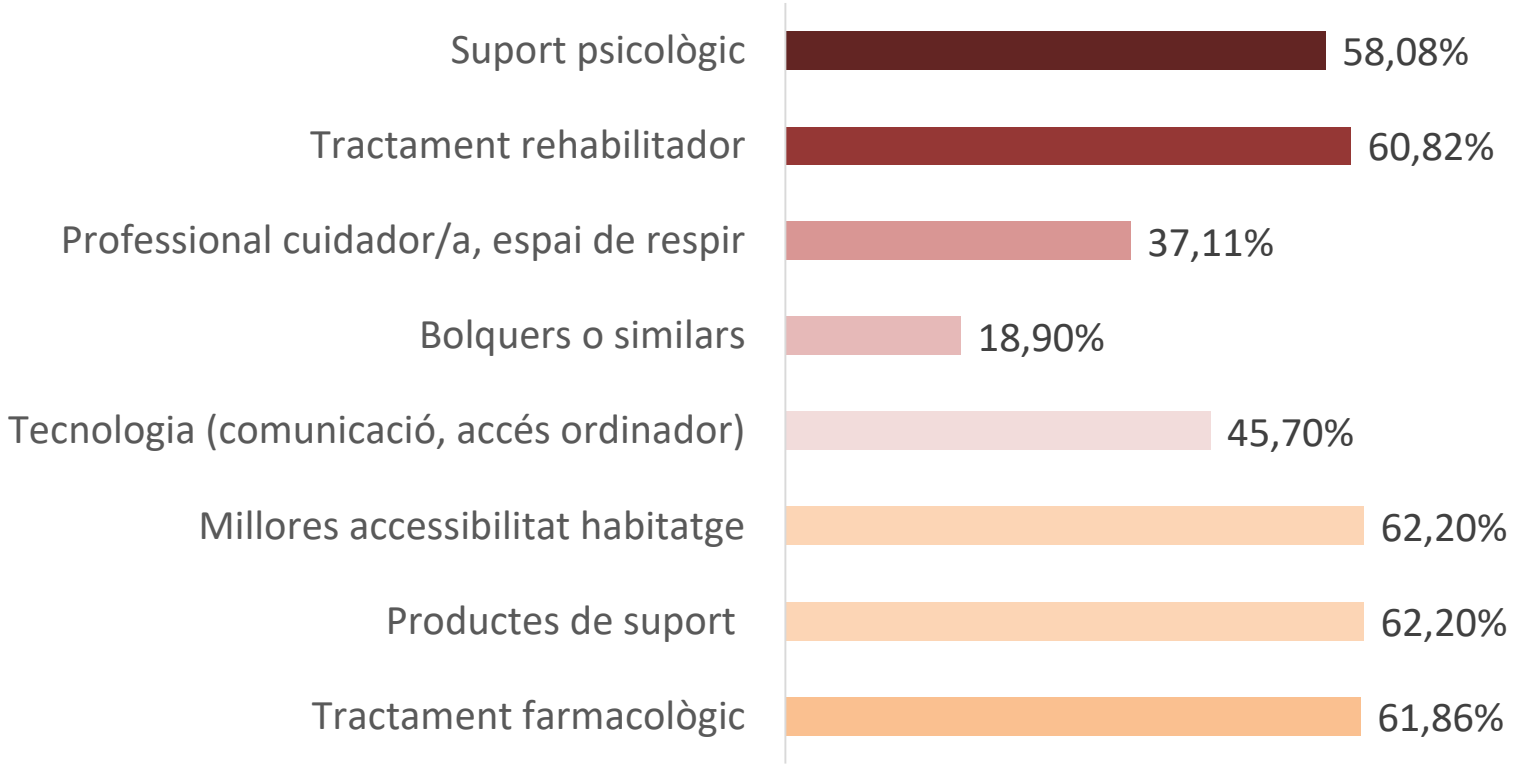
- **Ajut econòmic: 45%** (IC95%:39.4; 51.3) dels participants afirmen que reben algun tipus ajut econòmic.

Ajut econòmic	Total
Sí	45.0%
No	55.0%

- **Impacte laboral:** un **36%** ha hagut de deixar de treballar i un **50,5%** de la mostra té jornada laboral reduïda.

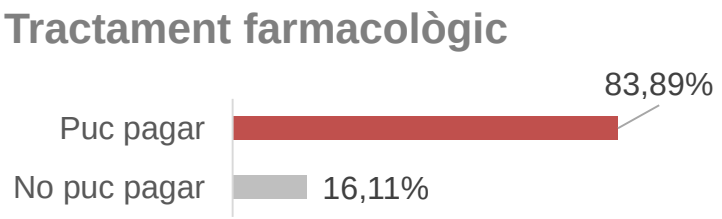
Resultats
Necessitats de suport econòmic

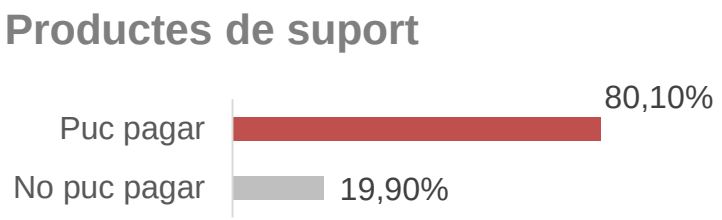
- **Despeses econòmiques: 60%** dels participants afirmen que tenen despeses vinculades a la MM

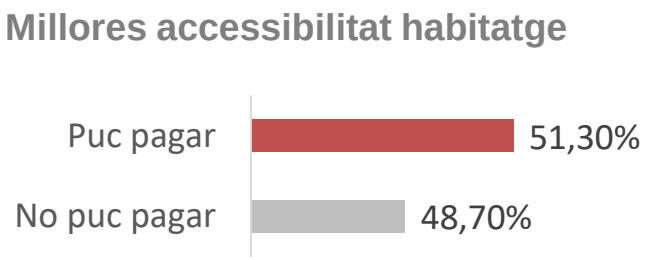


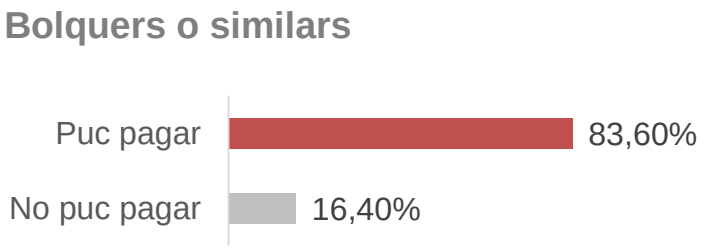
Resultats
Necessitats de suport econòmic

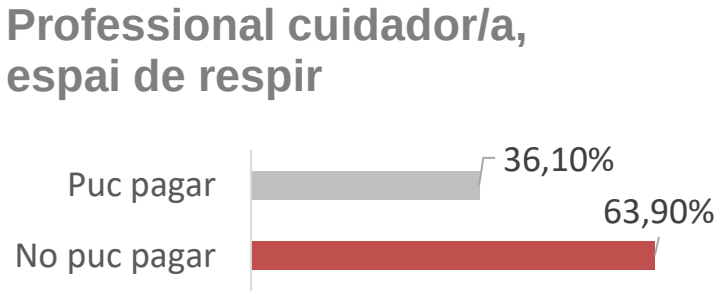
- **Necessitats econòmiques:**

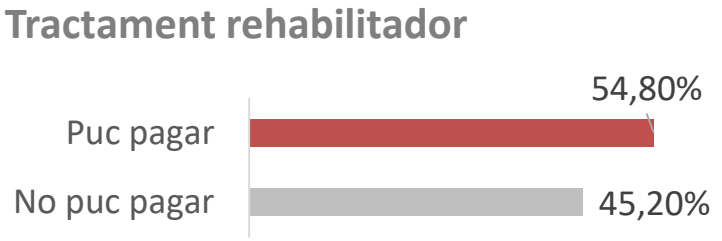






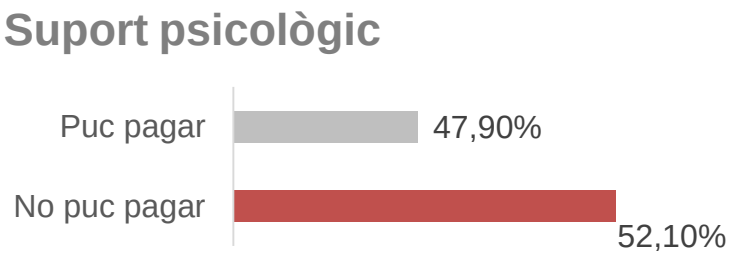


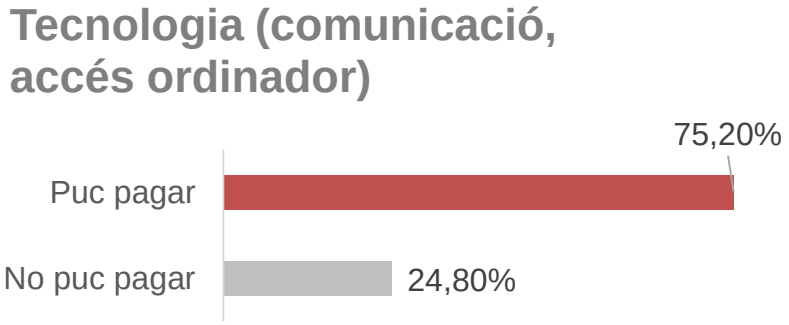




Resultats
Necessitats de suport econòmic

- **Necessitats econòmiques:**

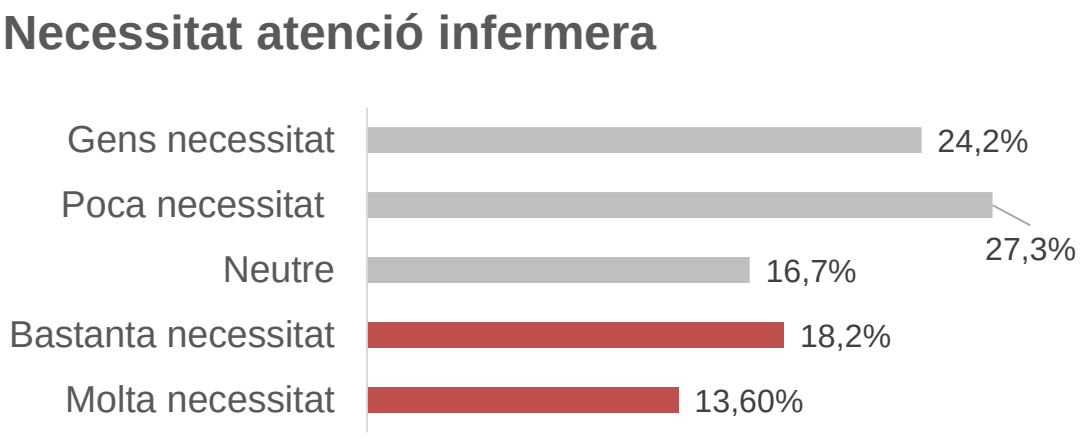


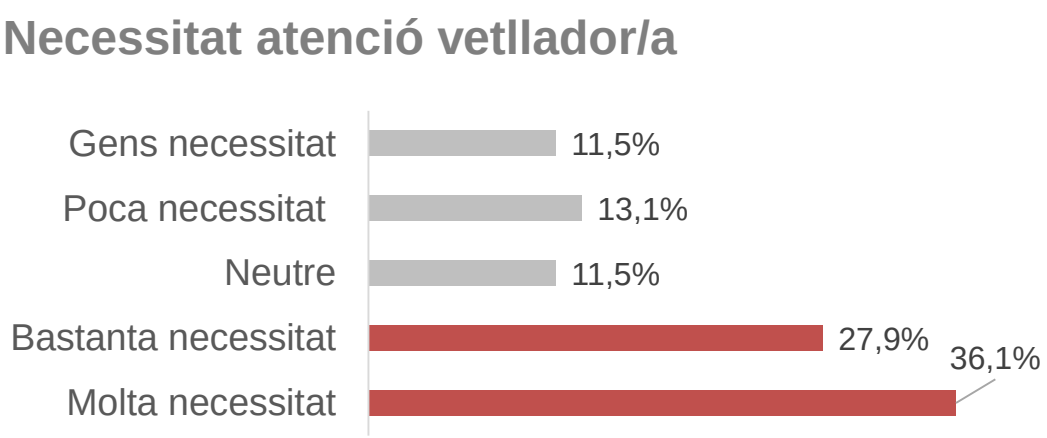


Resultats

Necessitats de l’entorn de l’escola i àmbit laboral

- **Necessitats en l’àmbit escolar:**



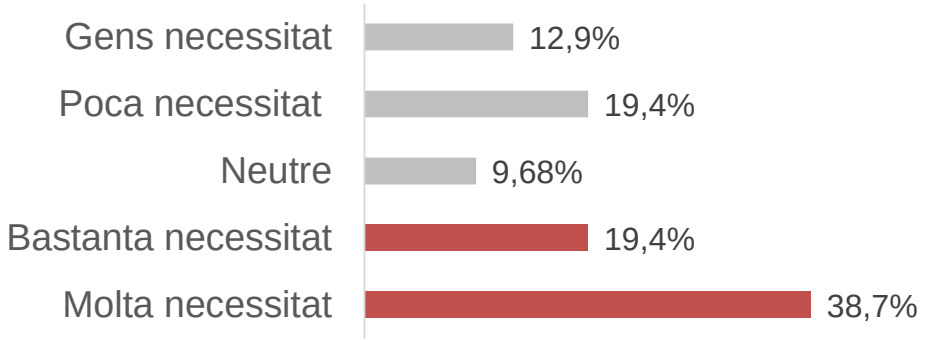


Resultats

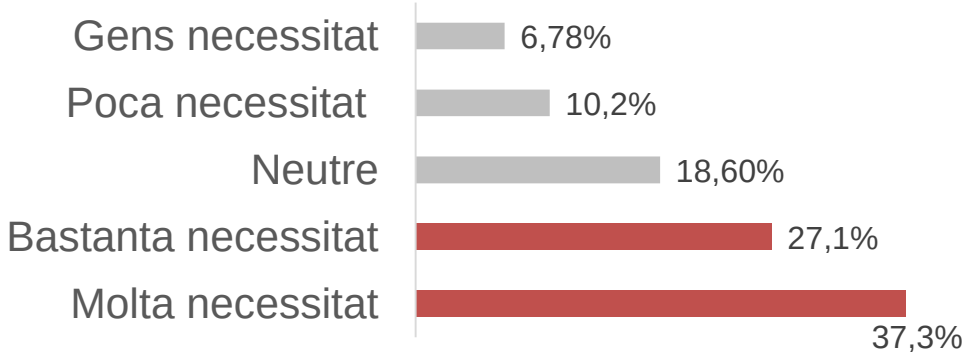
Necessitats de l’entorn de l’escola i àmbit laboral

- **Necessitats en l’àmbit escolar:**

Adaptacions entorn



Especialista psicomotricitat

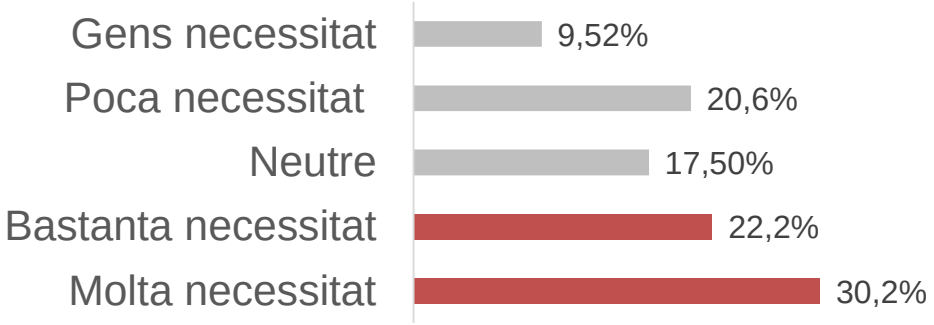


Resultats

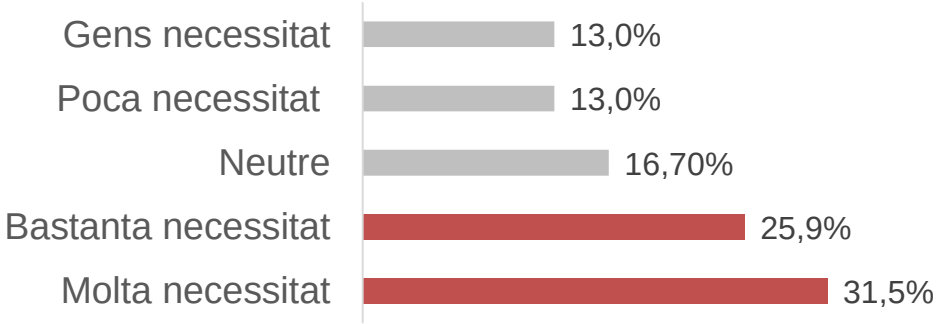
Necessitats de l’entorn de l’escola i àmbit laboral

- **Necessitats en l’àmbit escolar:**

Adaptacions tecnologia



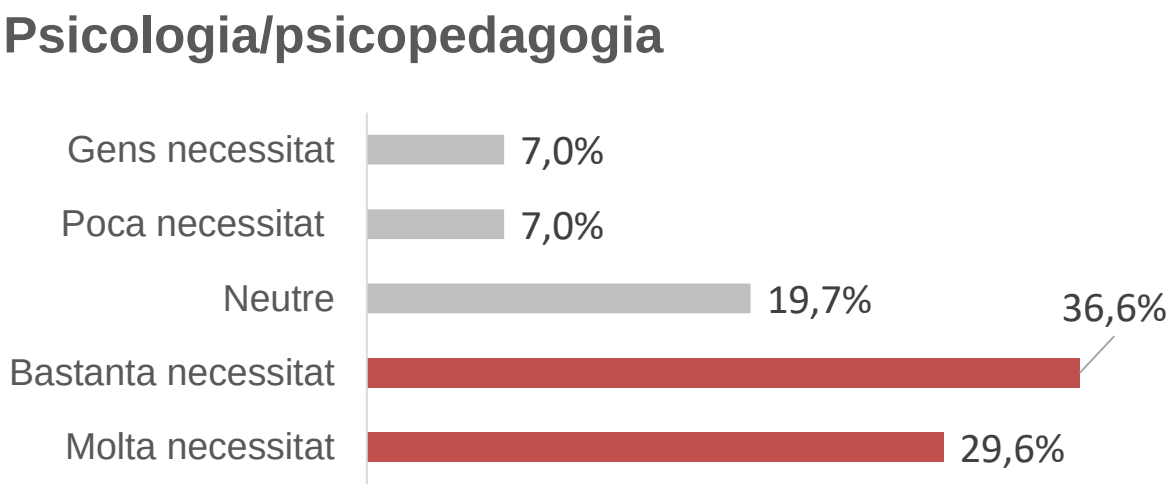
Logopèdia



Resultats

Necessitats de l’entorn de l’escola i àmbit laboral

- **Necessitats en l’àmbit escolar:**

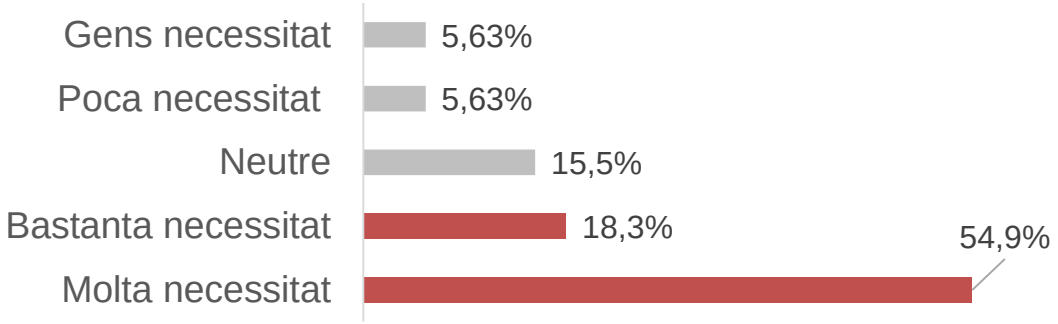


Resultats

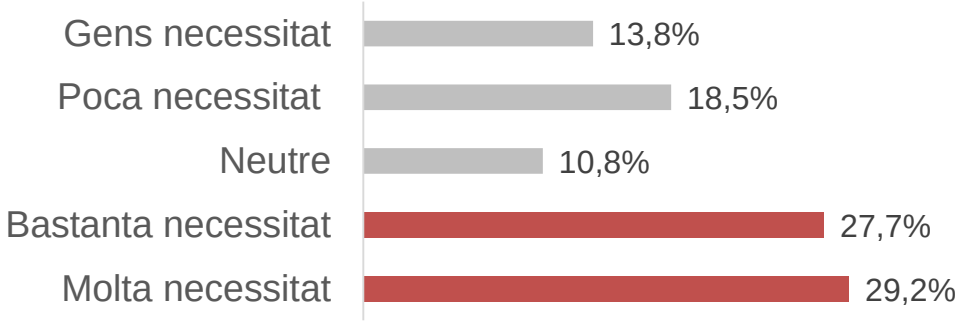
Necessitats de l’entorn de l’escola i àmbit laboral

- **Necessitats en l’àmbit laboral:**

Flexibilitat treball telemàtic



Necessitat adaptació entorn

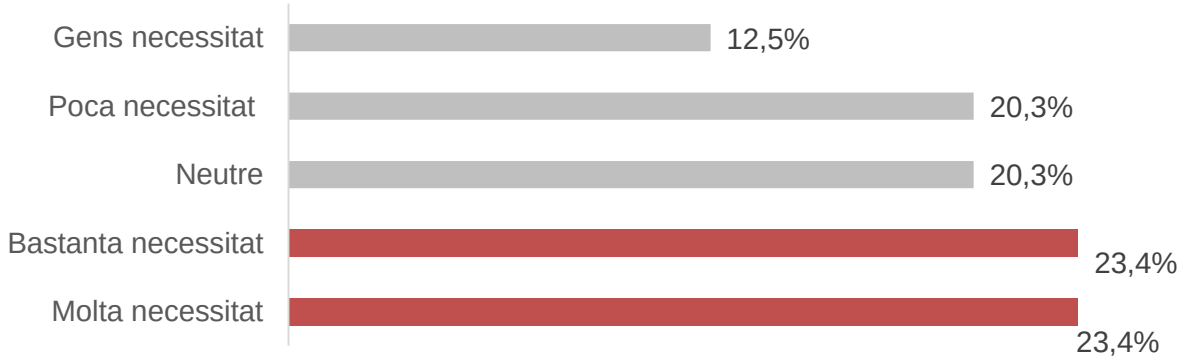


Resultats

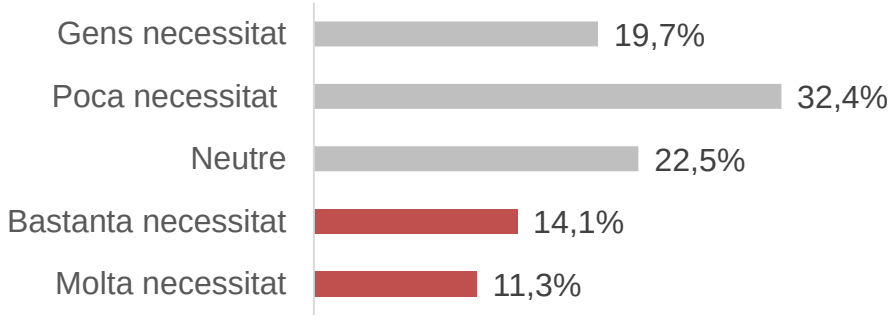
Necessitats de l’entorn de l’escola i àmbit laboral

- **Necessitats en l’àmbit laboral:**

Necessitats adaptació tecnologia



Suport atenció infermera



Recomanacions

- **Procés de diagnòstic**
  - Afavorir **polítiques** que ofereixin un accés a un diagnòstic precís i puntual i reduir el temps de diagnòstic.
  - Continuar **investigant** perquè, en la mesura que sigui possible, tothom tingui un diagnòstic formal
  - Enfortir una **atenció integral** durant el procés de diagnòstic
  - Continuar **millorant la informació** que es transmet durant el procés de diagnòstic

*Aquesta recomanació segueix la línia 1 i 2 de recomanacions de Rare 2030 Foresight in Rare Disease Policy

Recomanacions

- **Necessitats de serveis i recursos de tractament, rehabilitació i suport**
  - Incrementar **investigacions transnacionals i socials** que tinguin l'objectiu d'aprofundir en les necessitats dels serveis de salut, de rehabilitació i de suport social i d'atenció psicològica per grups de malalties i per edat per tal de revisar criteris d'atenció, de tractament, rehabilitació i suport.
  - Reforçar els **serveis de coordinació entre professionals**.
  - Augmentar la **participació de la persona afectada de malaltia minoritària** i la seva família en el seu tractament, rehabilitació o suport mitjançant models d'atenció de presa de decisions compartida.

*Aquesta recomanació segueix la línia 6 de recomanacions de Rare 2030 Foresight in Rare Disease Policy

Recomanacions

- **Necessitats de suport econòmic**
  - Augmentar el **suport financer i tècnic** per tal d'assegurar serveis de rehabilitació i de suport a les persones amb una malaltia minoritària i a les seves famílies

* Aquesta recomanació segueix la línia 3 de recomanacions de Rare 2030 Foresight in Rare Disease Policy

Recomanacions

- **Necessitats de serveis de les persones afectades de MM en l'àmbit escolar i laboral**
  - Reforçar els **serveis d'atenció de psicologia o psicopedagogia**, **servei de psicomotricitat, vetllador/a, mestre de suport a les escoles.**
  - Revisar polítiques laborals que afavoreixen el **treball telemàtic** per les persones afectades d'una MM.
  - Garantir la **integració de les persones que viuen amb una malaltia minoritària** mitjançant accions centrades en la persona al llarg de la seva vida per tal d'assegurar l'equitat d'oportunitats, l'accés a l'escola, i a la vida laboral tenint cura d'unes condicions justes i de protecció social i inclusió per a les persones que viuen amb una MM i les seves famílies.

* Aquesta recomanació segueix la línia 4 de recomanacions de Rare 2030 Foresight in Rare Disease Policy

Bibliografia

- Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, *3*(2), 77-101. https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa
- Fundació Doctor Robert, Càtedra de Recerca Qualitativa, & Departamente de Salut, Generalitat de Catalunya. (2009). *Resum dels resultats dels estudis sobre la situació de les Malalties Minortitàries a Catalunya (2006-2008)*. Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya. http://www.gencat.cat/salut/depsalut/html/ca/dir3420/resum_estudis_mm.pdf
- Generalitat de Catalunya. (2015, febrer 26). *Malalties minoritàries*. Canal Salut. http://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties_minoritaries/
- Llei orgànica 3/2018, de 5 de desembre, de protecció de dades personals i garantia dels drets digitals., núm. 16673, Boletin Oficial del Estado, 294 119788 (2018). https://www.boe.es/eli/es/lo/2018/12/05/3
- *Reglamento Europeo 2016/679, de 27 de abril de 2016 relativo a a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales*, Diario Oficial de la Unión Europea, L (2016).
- Servei Català de la Salut, Departament de Salut, Generalitat de Catalunya, & Comissió Assessora de Malaties Minoritàries. (2010). *Model d'atenció de les malalties minoritàries a Catalunya*. https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties_minoritaries/accions/
- Tejada-Ortigosa, E. M., Flores-Rojas, K., Moreno-Quintana, L., Muñoz-Villanueva, M. C., Pérez-Navero, J. L., & Gil-Campos, M. (2019). [Health and socio-educational needs of the families and children with rare metabolic diseases: Qualitative study in a tertiary hospital]. *Anales De Pediatria (Barcelona, Spain: 2003)*, *90*(1), 42-50. https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.03.003
- Uhlenbusch, N., Löwe, B., & Depping, M. K. (2019). Perceived burden in dealing with different rare diseases: A qualitative focus group study. *BMJ Open*, *9*(12), e033353. https://doi.org/10.1136/bmjopen-2019-033353
- von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (2017). Living with a rare disorder: A systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, *5*(6), 758-773. https://doi.org/10.1002/mgg3.315
- World Medical Association. (2013). *Declaration of Helsinki-Ethical Principles for medical research involving human subjects*. World Medical Association. https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki-ethical-principles-for-medical-research-involving-human-subjects/