

# Resultats dels estudis **sobre malalties minoritàries** duts a terme a **Catalunya** (2006-2008)

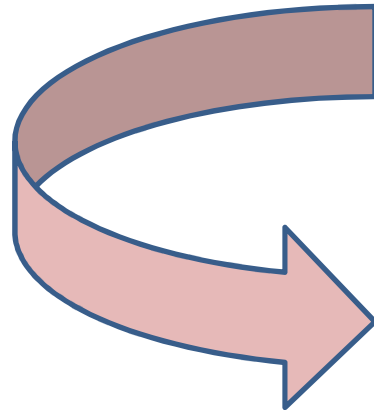
25 de febrer 2010

---

Aquesta presentació es va utilitzar per a presentar els diferents estudis sobre persones afectades de malalties minoritàries a la Jornada ***Les malalties minoritàries i experiències dins l'àmbit local*** (Barcelona, 25 de febrer 2010)  
Autores presentació: Margarida Pla i Núria Codern. Càtedra de Recerca Qualitativa

# Estat de la qüestió de les MM

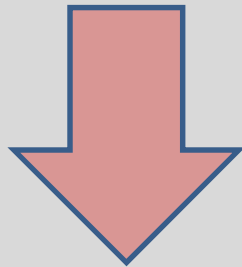
- **Baixa prevalença**
- **Enderrament de diagnòstics**
- **Falta investigació**
- **Inexistència de tractaments específics i de protocols consensuat**



**Dispersió i aïllament de les persones afectades**

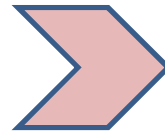
# Anàlisi de la situació

Departament de  
Salut (Generalitat  
de Catalunya)



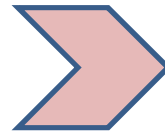
3 estudis (2006-  
2008)

**Objectiu**



Assentar les bases per a  
una intervenció integral  
orientada a la millora de  
l'atenció de les persones  
afectades i famílies

**Fets per**



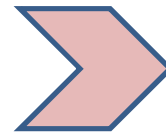
**CeRQ**  
Càtedra de recerca qualitativa

 Fundació **Doctor Robert**  
UAB

Dra. Pampols (Institut de  
Bioquímica Clínica-HCB)

Dr. Vives (Unitat  
Eritropatologia-HCP)

**Amb  
col·laboració**



Associacions, federacions,  
afectats, familiars i  
professionals

# Objectius

1



Descriure **necessitats i demandes percebudes** dels agents implicats en l'àmbit de les MM

2



Conèixer **necessitats formatives** dels professionals de la salut en MM i medicaments orfes

3



Identificar **centres, serveis i professionals** que fan **diagnòstic** (analític i clínic), **consell genètic i acompanyament al diagnòstic genètic i tractament i seguiment dels afectats**

4



Identificar el **mapa d'associacions** de persones malaltes, descrivint **objectius, serveis, recursos, fonts de finançament, àmbit d'actuació, rol que exerceixen, necessitats i xarxa social que disposen**

# Metodologia

ESTUDIS

Necessitats i  
demanades  
actors implicats

Necessitats  
formatives  
professionals

Recursos específics  
(diagnòstic):  
centres, serveis i  
professionals

Mapa  
associacions

TÈCNIQUES

Entrevistes i grup  
de discussió  
Qüestionari  
Delphi

Entrevistes i  
qüestionari

Anàlisi de dades  
secundàries  
Qüestionari

Entrevistes i  
qüestionaris  
Fonts  
secundàries  
Anàlisi de  
xarxes

PARTICIPANTS

Persones  
afectades i  
família. Experts

Professionals i  
associacions

Professionals i  
associacions

Associacions

Nº  
PARTICIPANTS

Afectats i família

84

Professionals

53

Associacions

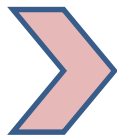
51

10.840  
associats  
501 malalties

**RESULTATS**

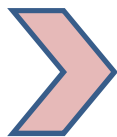
## **Necessitats de les persones afectades/famílies i accions**

1



**Necessitats sobre nivell informació**

2



**Detecció, accessibilitat i atenció sanitària**

3



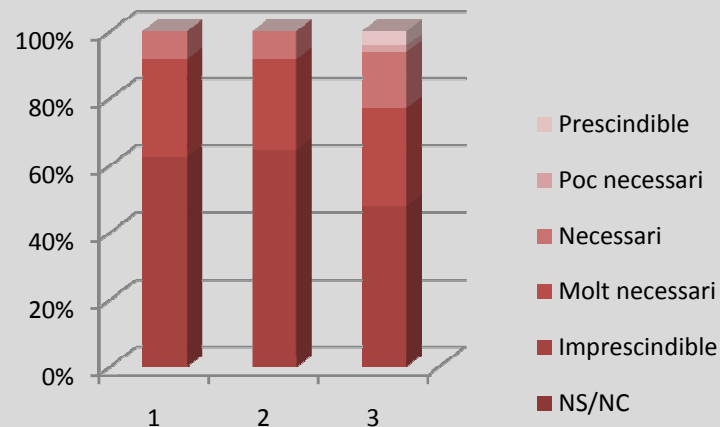
**Prestacions econòmiques i socials**



# Informació

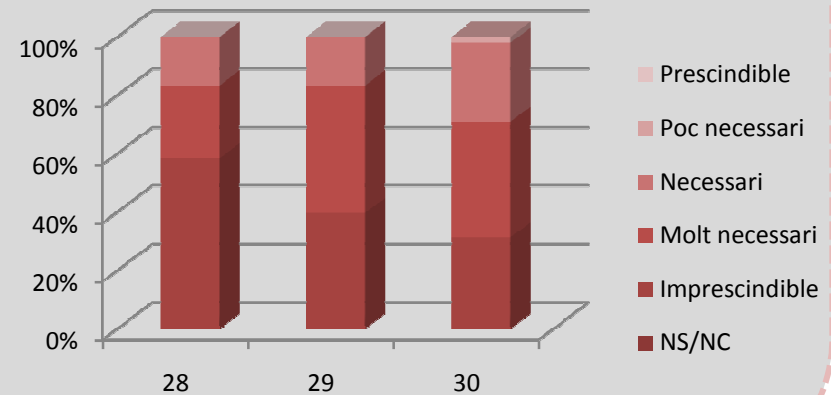
## Necessitats

1. Detectar la població afectada
2. Tenir **informació organitzada, accessible i disponible**
3. Sensibilitzar a la població



## Accions

28. Definir la població i crear un sistema d'informació autonòmic i estatal, compartit a nivell europeu.  
Detectar la població afectada
29. Integrar les MM en la planificació en salut com un eix especial d'atenció
30. Establir un programa de difusió i sensibilització per a la població general



# Informació

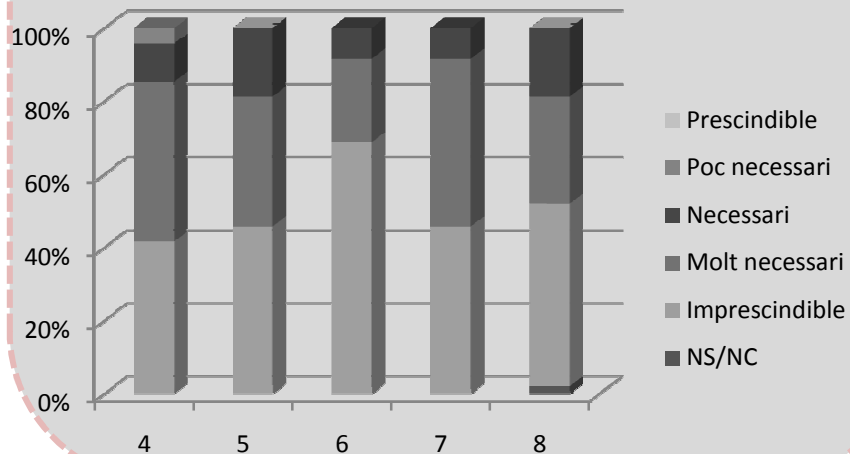


*“Por ejemplo, nosotros con el síndrome de Angelman, recuerdo que con la asociación queríamos escribir un artículo en una revista de esta de “ser padres” ...y..., se lo rechazaron porque claro, decían, nosotros hacemos una revista donde se habla de patologías del día a día, y si publicamos una cosa tan tremenda asustaremos a la gente que espera una criatura no?. Ya tenían razón, pero claro, hay una negación...la sociedad también da la espalda a muchas patologías de este tipo, yo lo veo así...” (E15 centre 4)*

# Detecció, accessibilitat i atenció socio sanitària

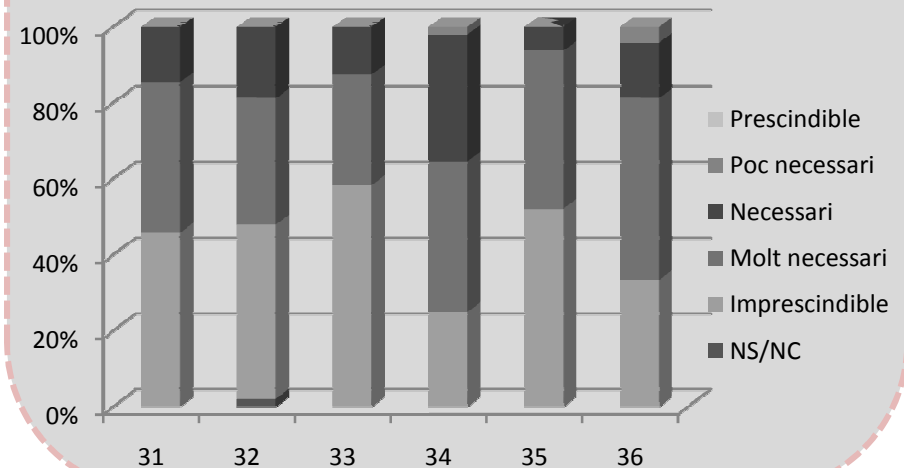
## Necessitats

4. Fer un canvi en l'atenció: d'una orientació biomèdica a una atenció més integral
5. Atendre psicològicament a la persona afectada i a la família
6. **Cobrir tots els serveis necessaris**
7. Establir i formalitzar els circuits de derivació i informació
8. Humanitzar l'atenció i millorar la comunicació metge-pacient



## Accions

31. Incorporar l'atenció psicològica en els serveis
32. Crear una xarxa formal d'informació, de coordinació i derivació
33. **Crear centres de referència**
34. Educació per a la salut a persones afectades i familiars
35. **Donar atenció integral, continuada i orientada a la millora de la qualitat de vida**
36. Incorporar serveis d'atenció domiciliària



## Detecció, accessibilitat i atenció socio sanitària



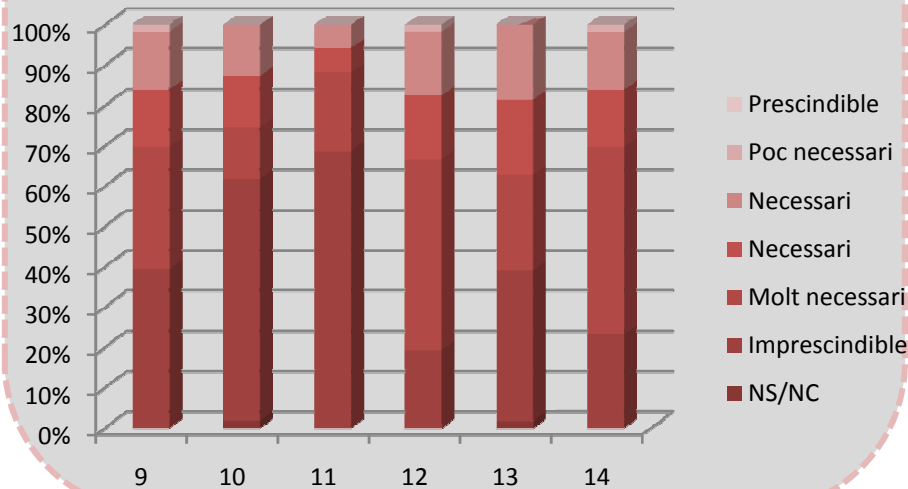
*“Por iniciativa propia, o sea, has de hacerlo todo, los seguimientos...si tiene cataratas, la has de llevar al oculista, y has de decirle al médico de cabecera que te haga una derivación al oftalmólogo (P1: pero lo pides tu, sin obedecer a un plan, sino simplemente lo pides tu, porque sabes como evoluciona la enfermedad) o si necesitas ir al cardiólogo, yo pienso que soy mi propio médico (varios responden que si, si) y lo que pasa es que yo no se lo suficiente...” (GD2 afec)*

*Tenemos 10 unidades diferentes que nos tratan, entonces más que un centro de referencia lo que queremos es un equipo multidisciplinar de referencia. (EA30 MM)*

# Detecció, accessibilitat i atenció socio sanitària

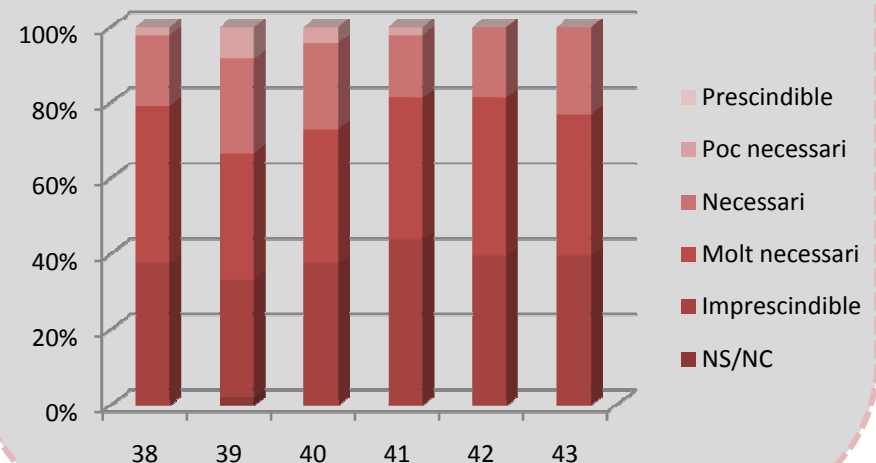
## Necessitats

9. Establir guies i protocols d'atenció i seguiment
10. **Formar als professionals per a millorar la detecció precoç i disminuir els errors diagnòstics**
11. **Crear equips multidisciplinaris**
12. Cuidar als cuidadors per part del sistema de salut
13. Potenciar serveis més accessibles
14. Reconèixer l'atenció que realitzen els professionals especialitzats

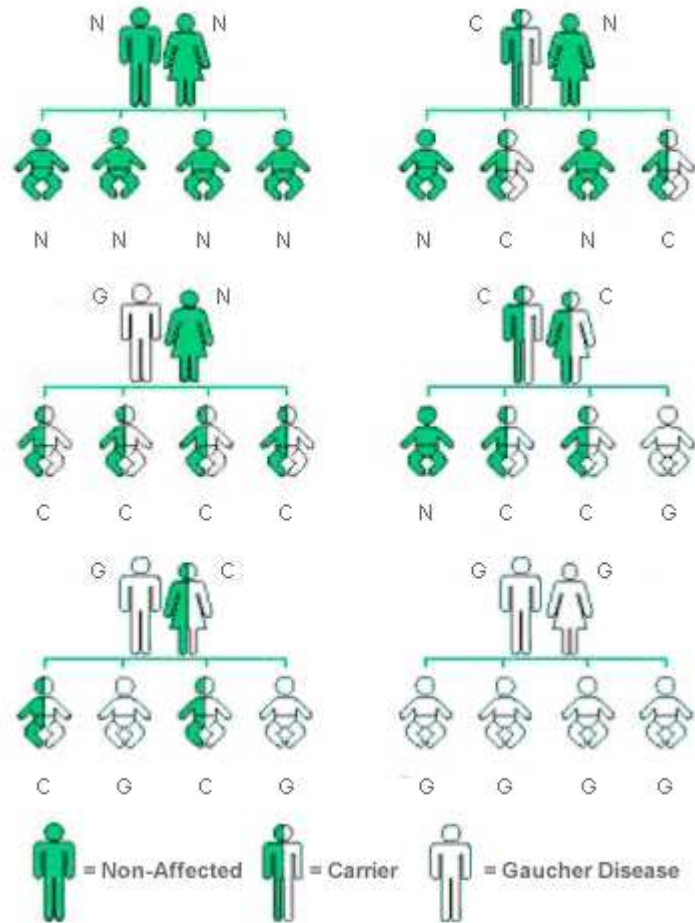


## Accions

38. Donar als professionals coneixements bàsics sobre MM
39. Formar als professionals habilitats de comunicació
40. Crear especialistes de MM
41. **Desenvolupar recursos socials i sanitaris entremitjos**
42. **Reconèixer el treball de cuidador (ajudes externes/respir)**
43. Assumir els serveis de cures i suport des de l'Administració



# Detecció, accessibilitat i atenció socio sanitària

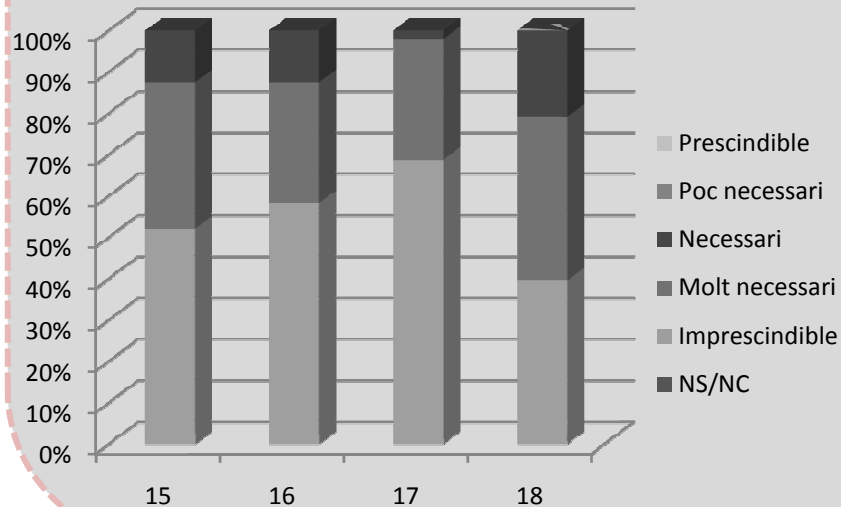


*“El consejo genético es clave y esto si que no lo hacen en ningún sitio , porque yo incluso con la poliquistosis, que es autosómica dominante y que es tan evidente, he oido a los nefrólogos decir barbaridades; que si se saltaba generaciones, que afectaba más a mujeres que hombres...que en cada generación era más grave, todo esto de gente superformada eh! Pero claro formada en general no... no en este campo” (Ei1 centre 1)*

# Prestacions econòmiques i socials

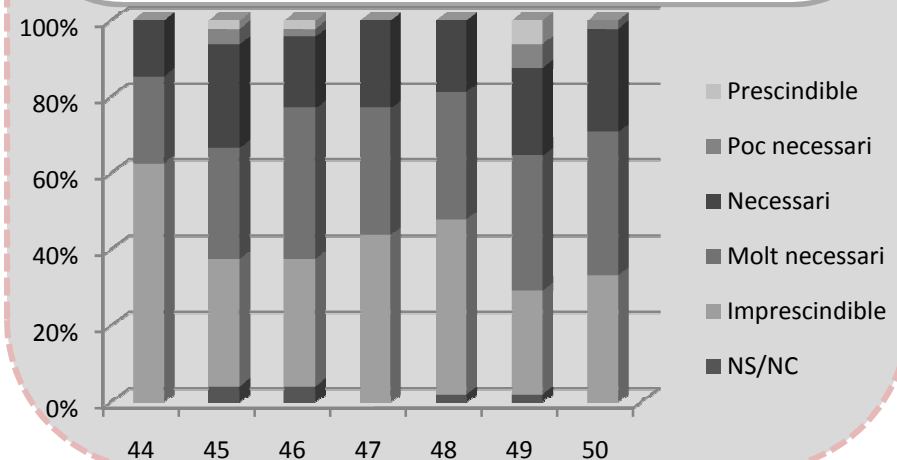
## Necessitats

- 15. Reconèixer l'existència de MM dintre de la prestació de minusvalia
- 16. Cobrir per part de l'Administració recursos intermedis
- 17. Eliminar les barreres burocràtiques dintre del sistema sanitari i social
- 18. Establir ajudes per a recursos intermedis (adaptació de cases, pensions, etc...)



## Accions

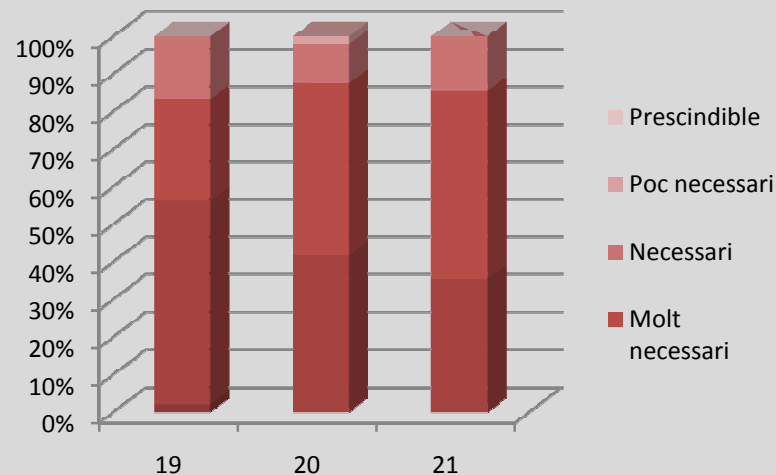
- 44. Introduir en el pla de despeses farmacèutics les despeses indirectes
- 45. Elaborar un pla d'ajudes per a les associacions
- 46. Introduir en la despesa hospitalària una quantitat mínima per a MM
- 47. Establir prestacions econòmiques per a despeses indirectes, valorant l'afectació i les rendes familiars i personals
- 48. Incloure la MM dintre de la "Llei de la Dependència" com un eix especial d'atenció
- 49. Reorganitzar i integrar els diferents serveis socials i de salut
- 50. Establir una xarxa integrada d'informació entre Serveis Socials



# Prestacions econòmiques i socials

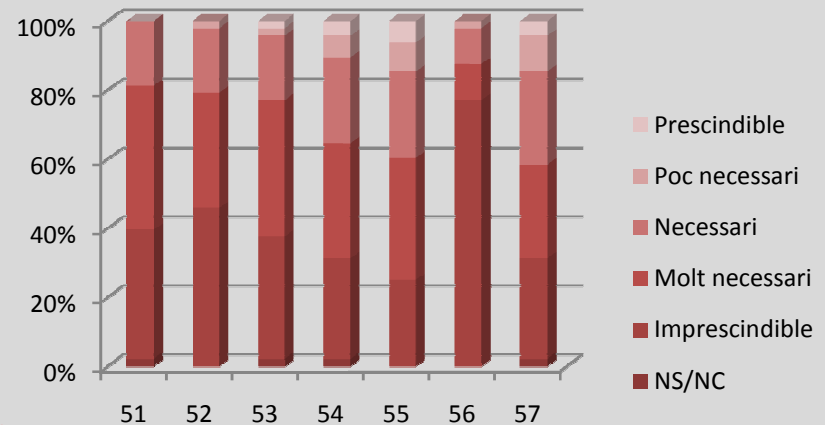
## Necessitats

19. Reconèixer l'existència de MM dintre de la "Llei de la dependència"
20. Augmentar els recursos humans i materials a nivell educatiu, tant a les escoles ordinàries com les especials
21. Tenir flexibilitat en els llocs de treball per a les persones afectades i les cuidadores



## Accions

51. Canviar la legislació laboral adaptant-la a les necessitats d'afectats i famílies
52. Incorporar places adaptades a les institucions públiques i potenciar les privades
53. Adaptar el currículum i la educació dels menors afectats a les escoles
54. Incorporar als professionals de la salut i de l'educació especial a les escoles
55. Potenciar la xarxa de centres d'educació especial públics i de qualitat
56. Eliminar les barreres arquitectòniques
57. Crear una xarxa de transport específic





# Prestacions econòmiques i socials

*“A nosotras las gotas que nos receta el oftalmólogo privado no entran en la seguridad social . Normalmente no nos van bien. Después están los medicamentos huérfanos [...] que en casos muy extremos, el hospital que te lleva, el de referencia, lo solicita, pero ya en casos muy extremos.”  
(GD1 afec)*

*“Hasta ahora esta gente no ha tenido acceso a... por ejemplo si necesitas en un momento determinado un respirador si no estás en el área de Barcelona , olvídalo eeh... evidentemente afecta porque no tenemos las mismas prestaciones [...] pero aquí entre ser de Barcelona o estar en un pueblo de Lleida hay mucha diferencia.” (EI3 centre 2)*



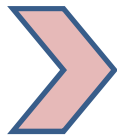
# Necessitats formatives dels professionals

1



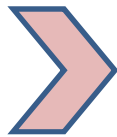
**Necessitats formatives transversals**

2



**Necessitats formatives específiques**

3



**Necessitats formatives relacionals**

# Competències transversals

## Necessitats

1. Coneixement i ús dels serveis i recursos disponibles
2. Suport psicosocial a les persones afectades i famílies (acollida i acompanyament)
3. Exploració clínica en Atenció Primària (llegir correctament signes i símptomes)
4. Ús de proves diagnòstiques i tecnologies que faciliten el cribatge

*“Yo no digo que se sepa las 6000 enfermedades raras que hay pero si ese médico de cabecera tiene un paciente con una ER que se informe...”*  
(EA24MM)



# Competències específiques

## Necessitats

1. Protocols d'actuació entre els diferents nivells assistencials
2. Aspectes bàsics de maneig clínic i teràpèutic
3. Informació sobre experts i equips que fan detecció precoç
4. Ús correcta de la xarxa de recursos específics
5. Habilitats per llegir signes i símptomes d'alarma per a prendre decisions clíniques
6. **Coordinació i seguiment de proves complementàries i revisions de les persones afectades, dels quals portin seguiment**
7. Aplicacions i indicacions de medicaments orfes a les persones afectades que s'atengui

*Hay quien acepta muy bien las críticas o las observaciones, pero hay que no. Nosotros hemos de convivir con todo esto y sufrir lo que supone tener un hijo ingresado. Hemos de convivir con profesionales que son generalistas y algunos son sensibles y otros no...”*  
(EA27 MM)

# Competències relacionals

## Necessitats

1. Saber identificar els punts crítics, barreres, dificultats que experimenten els afectats i famílies per a millorar l'accessibilitat
2. Comunicació amb els altres professionals
3. **Acompanyament psicològic i maneig de la incertesa (saber desangoixar...)**
4. **Escoltar i interlocutar per a mantenir una relació de confiança**
5. **Saber comunicar les notícies**
6. Treball conjunt amb les associacions

*“Saber gestionar la incertidumbre cuando te relacionas con los pacientes, claro porque tu acabas de verlo, y ellos llevan días y horas mirando en internet ...después lo traen a la consulta...y tu te encuentras que no sabes...” (EA 16)*

# Recursos específic diagnòstic

## Variables estudi

## Professionals

- Servei especialitzat
- Centre
- Malaltia tractada
- Realització de diagnòstic clínic
- Seguiment de la malaltia
- Accions Terapèutiques
- Proves de laboratori
- Consell genètic

1



Les dades es van recollir a través de la cerca d'informació directament dels centres, serveis, professionals i altres fonts d'informació (Triangulació de fonts)

2



Llistat de centres i professionals experts en diagnòstic i tractament de la MM

3



Grup de treball de la CAMM (Departament de Salut)

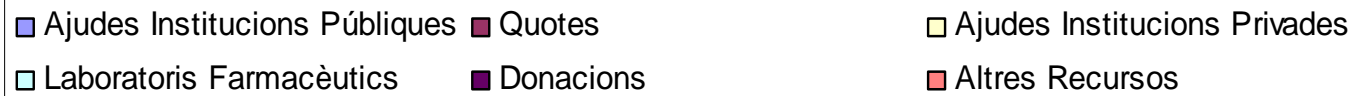
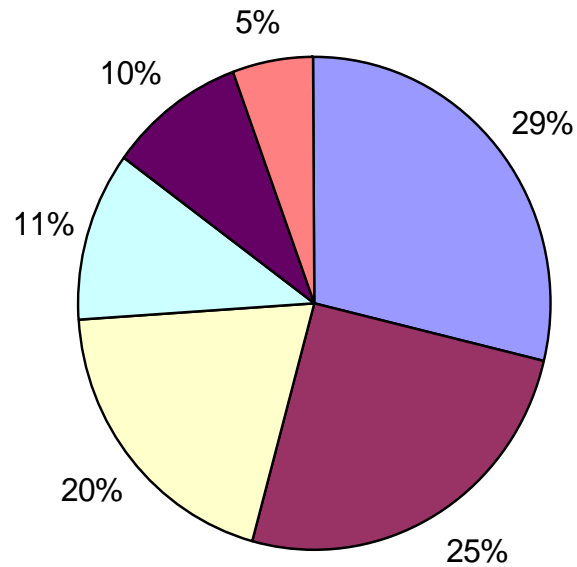
# Mapa associacions

<b>Perfil de La asociación:</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Objetivos</li><li>• Forma organitzativa</li><li>• Àmbito d'actuación</li><li>• Patologías incluidas en la Asociación</li><li>• Localitzación</li></ul>
<b>Datos sociodemográficos:</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Número de asociados</li><li>• Perfil sociológico de los asociados (sex, edad, lugar de residencia, etc..)</li><li>• Prevalencia de afectación en Cataluña</li><li>• Conocimiento de otras asociaciones en cataluña</li><li>• Integración en federaciones</li></ul>
<b>Datos sanitarios de la asociación:</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Expertos y médicos de referencia.</li><li>• Centros de referència.</li><li>• Principales servicios del sistema que se utilizan</li><li>• Medicamento y tratamientos utilizados</li><li>• Comisión técnica y científica</li><li>• Tipos de colaboración con expertos</li></ul>
<b>Actividades y recursos de la asociación:</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Actividades y actos realizados.</li><li>• Fuentes de financiación.</li><li>• Servicios ofertados por la asociación.</li><li>• Formación , talleres y charlas realizadas.</li><li>• Grupos de trabajo dentro de la asociación</li></ul>
<b>Medios de difusión de la información de la Asociación:</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Disposición de página web.</li><li>• Difusión de un boletín.</li><li>• Revista</li><li>• Folletones</li><li>• Publicaciones</li><li>• Otros medios de difusión.</li></ul>

1. Rol que compleixen
2. Sostenibilitat
3. Posicionament sobre la Llei de la dependència i autonomia
4. Xarxa social i recursos disponible

# Mapa associacions

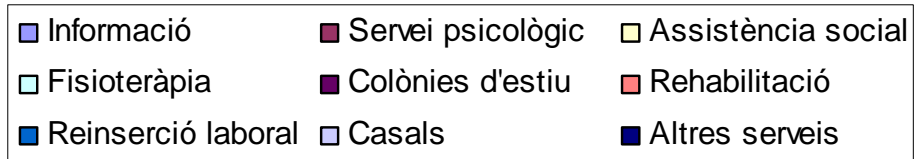
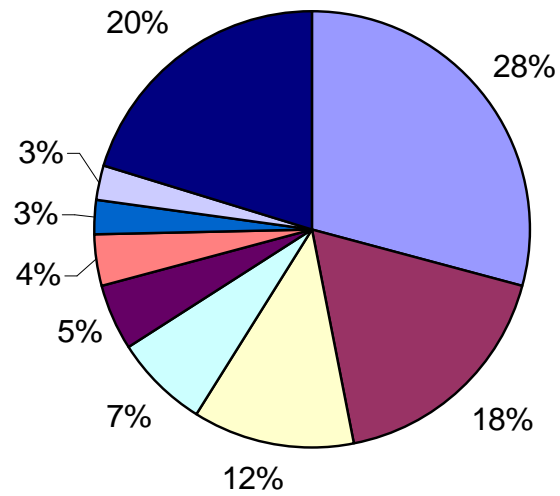
Tipus de finançament





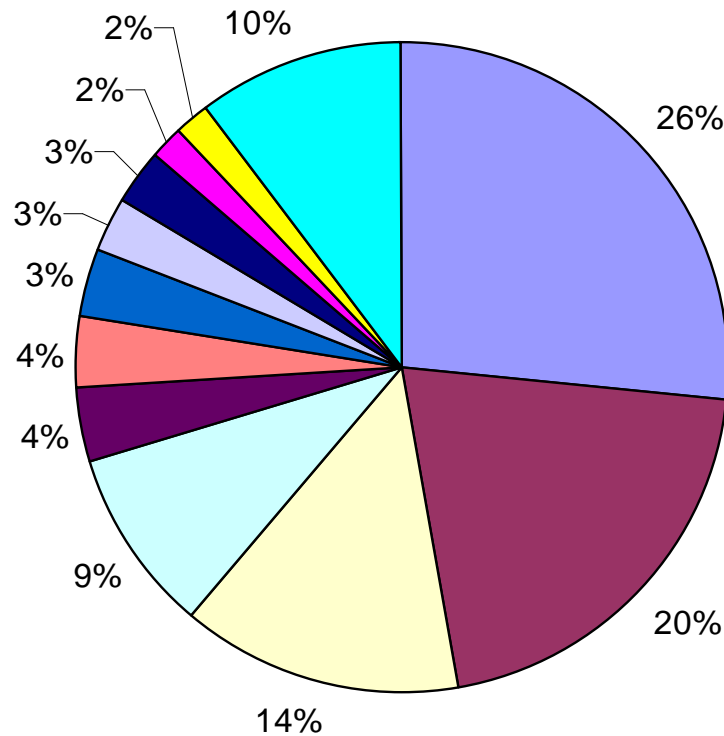
# Mapa associacions

Serveis principals



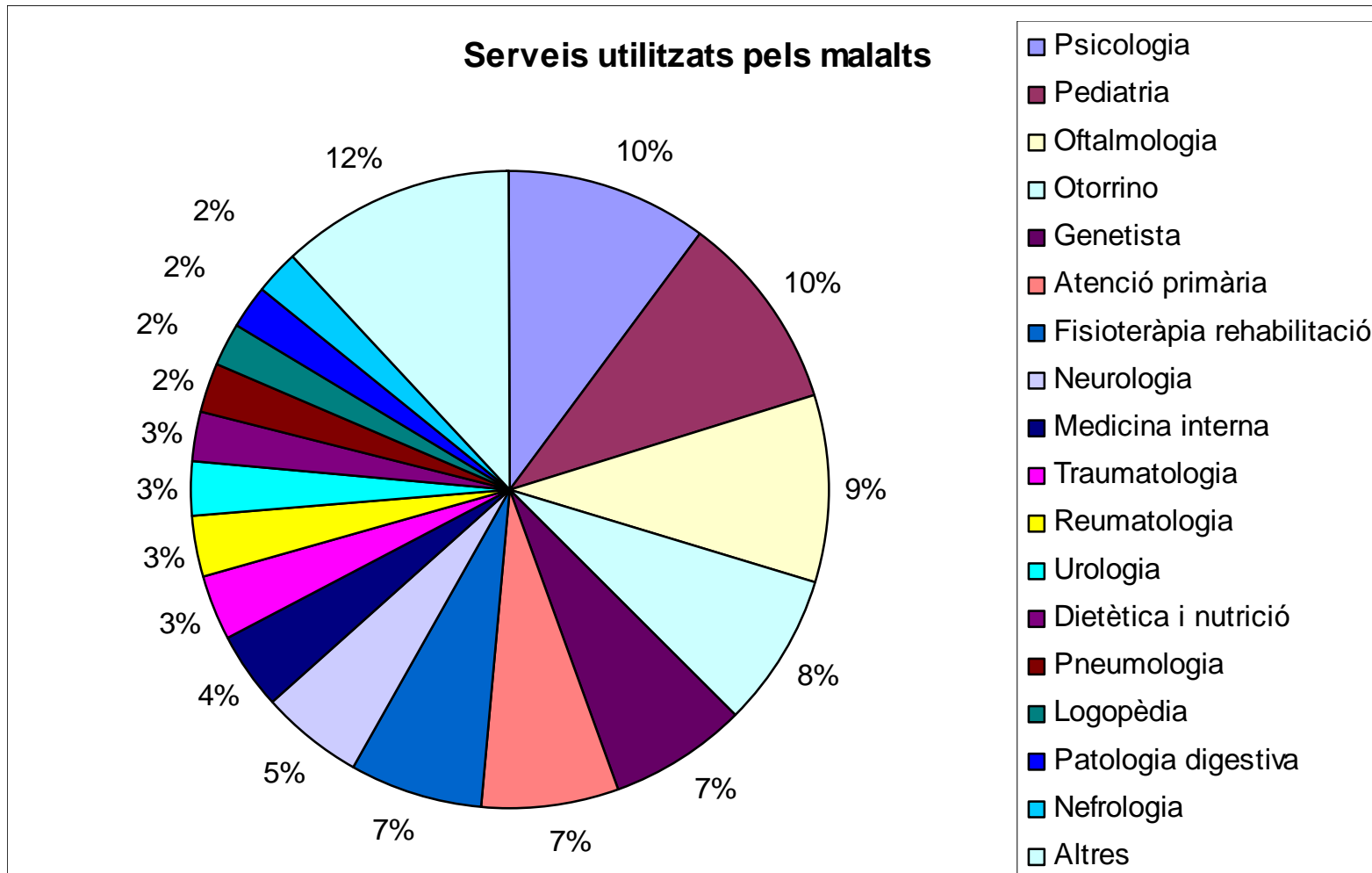
# Mapa associacions

Centres més utilitzats pels malalts



- Hospital Universitari de la Vall D' Hebrón
- Hospital Sant Joan de Déu
- Hospital Clínic de Barcelona
- Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
- Hospital del Mar
- Hospital Universitari de Bellvitge
- Fundació Puigvert
- Hospital Universitari Germans Trias i Pujol
- Hospital Universitari de Girona Doctor Josep Trueta
- Hospital USP Institut Universitari Dexeus
- Hospital Arnau De Vilanova
- Altres

# Mapa associacions



# **Rols que compleixen les associacions**

**Oferta de serveis complementària i/o substitutiva del sistema de Salut i Social**

**Representants de les persones afectades per a fer força i aconseguir drets**

**Centres d'informació per a les persones afectades i famílies (sensibilització i suport informacional)**

**Compartir experiències i donar suport a les persones afectades i famílies**

**Suport a la investigació**

# Anàlisi de xarxes

**El suport a les associacions de les administracions públiques és bàsicament econòmic (subvencions). També reben altres tipus de suport com compromisos i millores de serveis**

**Les associacions tenen relacions fortes amb les principals federacions (ECOM, COCEMFE; FEDER; ONCE i FCMPF. El suport és bàsicament instrumental (informació, recursos, difusió i contactes amb tercers. Les dues federacions més centrals són ECOM i FEDER**

**Els professionals i serveis que es consideren relacions fortes són: Vall d'Hebrón, Hospital Clínic, St Joan de Déu, H<sup>o</sup> Sant Pau, Parc Taulí i Mútua de Terrassa (diagnòstic, tractament i investigació). Les associacions consideren que aquests centres s'haurien de formalitzar com a centres referents**

**Les relacions amb els especialistes són fortes. En alguns casos formen part de consells i assessors de les entitats.**

# Anàlisi de xarxes

**L'Atenció Primària no està present en la xarxa o és una relació dèbil. Algunes associacions consideren que el paper de la Primària s'hauria de repensar**

**Laboratoris i empreses de productes tècnics tenen un alt grau de connectivitat. Donen suport econòmic als projectes de les entitats (Caixes d'Estalvi) i suport al tractament**

**Societats professionals donen suport als congressos**

**Les associacions donen suport informacional a les escoles**

# Conclusions

**Promoure mesures per l'establiment de registres de MM**

**Dur a terme accions per a millorar els serveis i les intervencions: diagnòstic precoç, establiment d'una xarxa d'unitats i professionals de referència**

**Dur a terme intervencions de millora de la qualitat de vida**

**Coordinar els diferents nivells assistencials per afavorir la cooperació entre els diferents actors**

**Formació pels diferents professionals, afectats i famílies**

**Avaluar les accions que es vagin implementant i desenvolupant**

Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados  
Asociación Nacional de Afectados por Síndrome de Ehlers Danlos e  
hiperlaxitud

Associació Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya

Associació Catalana d'Afectats de Fibromiàlgia

Associació Catalana d'Esclerosi Lateral Amiotròfica

Associació Catalana de Fibrosi Quística

Associació Catalana de la Malaltia de Huntington

Associació Catalana de la Síndrome de Rett

Associació Catalana de les Neurofibromatosis

Associació Catalana de Malalties Neuromusculars

Associació Catalana de Síndrome de Sjögren

Associació Catalana Síndrome de Prader Willi

Associació d'Afectats de Siringomièlia

Associació de Lluita Contra la Dystonia a Catalunya

Associació M3 Serveis Socials

Associació Nacional per a Problemes del Creixement

Associació Síndrome Opitz C

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares

Federación Española de Enfermedades Raras

Afectats i familiars que no son membres de cap associació

Fundació Puigvert

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Hospital Parc Taulí

Hospital Vall d'Hebrón

IAS-Girona

Institut Català de Traumatologia i Medicina de l'Esport DEXEUS

AIRG\_España

Asociación para la información y la Investigación de las Enfermedades  
Renales Genéticas