

# Les malalties minoritàries a Catalunya

Setembre 2007

## Marc de les malalties minoritàries

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 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

---

<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.

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

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) integrada dins de FEDER I 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>).

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 Biomédica 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 socio-sanitàries 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,

---

<sup>4</sup> Luego S, Aranda M<sup>a</sup> T, De la Fuente M. Grup Quantar. 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

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, contemplen 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.

---

<sup>6</sup> Cardenosa 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.

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 protocolo de 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.