

# PROPOSTES DE LES FEDERACIONS I ASSOCIACIONS DE MM A LA CAMM PEL DESPLEGAMENT DEL MODEL ASSISTENCIAL A CATALUNYA

## Reunió 8 de Juliol, Servei Català de la Salut

Les propostes que es formulen estan basades en les recomanacions dels Comitès Europeus (EUCERD<sup>1</sup>, EURORDIS<sup>2</sup>, EUROPLAN<sup>3</sup>) i Nacionals (FEDER<sup>4</sup>) i són la continuïtat de la proposta presentada al Parlament de Catalunya el dia 19 de març 2015.

### 1. Model d'Atenció en Malalties Minoritàries

En primer lloc es vol fer palès el total suport que des de FEDER- Delegació Catalunya, Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM) i Associacions de MM, es dóna al model assistencial de Malalties Minoritàries acordat per la CAMM i el CatSalut, basat en un enfoc integral, multidisciplinar, transversal i interdepartamental, a l'objecte d'assegurar un contínuum assistencial des dels centres i nodes d'experiència clínica (UEC's) amb els serveis assistencials i sanitaris disponibles al territori.

#### A) ASSISTÈNCIA SANITÀRIA I UNITATS D'EXPERTESA CLÍNICA

1.1. **Potenciar el paper clau de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM)** per tal d'impulsar i consolidar el desplegament del model en xarxa, per una atenció sanitària integral a les persones que viuen amb una malaltia minoritària, seguint els criteris del CatSalut recollits a l'Instrucció 12/2014 per la que s'acrediten les Unitats d'Expertesa Clínica (UEC's) i s'ordena el procés d'atenció d'aquestes Malalties.

1.2. **Crear i posar en marxa un grup de treball permanent dins de la CAMM** amb l'objectiu d'avaluar les sol·licituds, l'acreditació i el seguiment de les xarxes d'experts de MM a Catalunya. En aquest grup de treball caldria assegurar la participació tant de professionals i experts, així com de representants d'associacions de malalts. La participació de representants de malalts en aquest grup es considera cabdal per assegurar que el desplegament d'aquest model posi en el centre les necessitats dels afectats i de les seves famílies i contribuir d'aquesta manera amb l'efectivitat i transparència d'aquest procés.

1. [EUCERD](#), European Union Committee for Experts on Rare Diseases; 2 [EURORDIS](#) European Rare Disease Organization; 3 [EUROPLAN](#) European Project for Rare Disease National Plan Development; 4 [FEDER](#) Federación Española de Enfermedades Raras.

**1.3. Es detallen a continuació algunes de les accions que es consideren prioritàries per implementar el model de MM:**

- 1.3.1. Es considera irrenunciable el paper d'expertesa multidisciplinària de les UEC's i en particular la integració dels serveis de suport transversals com són: serveis genètics i de laboratori, proves d'imatge i de diagnòstic clínic, atenció psicològica i rehabilitadora i formació permanent sobre l'estat de la qüestió de les diferents malalties pel que fa als avenços científics, clínics i terapèutics.
- 1.3.2. Potenciar les accions adreçades a millorar la coordinació entre els diferents nivells assistencials: Atenció Hospitalària i UEC's i la xarxa d'Atenció Primària i d'altres serveis assistencials disponibles en el territori. Es considera prioritari, avançar en el diagnòstic precoç d'aquestes malalties tant pel que fa al diagnòstic genètic com al clínic.
- 1.3.3. Reforçar els models funcionals que assegurin la coordinació i la continuïtat assistencial entre l'atenció pediàtrica i d'adults.
- 1.3.4. Assegurar que el Registre Català de Malalties Minoritàries sigui una realitat on tots els professionals sanitaris i investigadors col·laborin garantint la seva sostenibilitat i coordinació, seguint indicacions de qualitat i d'indicadors del CatSalut en base als criteris de l'EUROPLAN. Donades les moltes investigacions que es duen a terme arreu del món, el Registre Català de MM hauria de facilitar el possible reclutament de pacients per a assajos clínics.
- 1.3.5. Millorar l'atenció i els serveis de rehabilitació física, cognitiva-conductual i rehabilitació del llenguatge per afectats crònics, nadons, nens i adults, de manera continuada i adaptada a les necessitats de la seva patologia. Tenint en compte que la majoria d'aquestes malalties no tenen tractament curatiu, la rehabilitació feta de manera precoç, continuada i especialitzada, és la única manera de millorar o com a poc retardar els seus greus efectes.
- 1.3.6. Es considera prioritari assegurar que la implantació de la Instrucció CatSalut 06/2015 per la que es regula l'ordenació de consell genètic i les proves genètiques en trastorns o malalties genètiques constitutives i somàtiques, es farà de forma coordinada amb el model d'atenció en MM i amb el desplegament de les UEC's.
- 1.3.7. Integrar en el model de xarxa català per les MM tant les UEC's que es vagin desplegant com els CSUR's específics per MM que autoritzi el Ministeri de Sanitat en el nostre territori. El paradigma de la raresa exigeix concentrar i optimitzar al màxim tota l'expertesa disponible en el nostre territori per cadascuna de les xarxes que s'acreditin i implementin.

- 1.3.8. Desenvolupar progressivament Protocols i Guies que defineixin l'itinerari clínic de les malalties recollides en el mapa (UEC).
- 1.3.9. Publicació periòdica i actualitzada del mapa de recursos d'expertesa clínica i dels laboratoris i proves de genètica a la web del CatSalut.
- 1.3.10. Dotar a les UECs de les partides pressupostàries necessàries perquè puguin dur a terme la seva tasca d'atenció d'expertesa i excel·lència a les diferents MM.

#### **1.4. Formació en Malalties Minoritàries i UEC's.**

La complexitat i la incertesa, així com el desconeixement de moltes d'aquestes Malalties, justifiquen la necessitat de garantir activitats formatives adequades sobre els trets específics d'aquestes i els avenços en el seu coneixement, tant pels professionals especialistes com pels metges d'atenció primària i a la resta de professionals de salut que formen part dels equips multidisciplinars.

Les diferents Unitats d'Expertesa Clínica, amb el recolzament de l'Administració de Salut i la col·laboració d'Institucions acadèmiques i associacions i federacions de pacients de MM, han de liderar els processos formatius de la xarxa de professionals i elaborar propostes i activitats formatives dirigides a millorar les competències dels professionals en cada grup de MM.

Tanmateix, des del conjunt de les administracions caldria impulsar i s'afavorir activitats educatives adreçades als afectats i/o familiars per dotar-los d'eines que els permetin optimitzar la participació del moviment associatiu en la presa de decisions.

#### **B) ACCÉS ALS MEDICAMENTS ORFES**

L'accés als medicaments orfes o a les teràpies avançades autoritzades de forma condicional estan regulades per l' ORDRE SLT/55/2010, de 8 de febrer, per la que es regula el Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat (CATFAC). Recentment i seguint la disposició de l'article 3.3 d'aquesta ordre s'ha incorporat com a membre de ple dret al CATFAC un representant de malalts. Aquesta Comissió estableix els criteris d'accés, seguiment i retirada a aquestes teràpies, i al llarg del 2014 han suposat que més de 4500 afectats tinguin accés a aquests medicaments.

Els afectats recollim la preocupació que s'ha expressat en diferents fòrums europeus i internacionals sobre els elevats preus dels medicaments orfes que no es basen tant en el benefici clínic i social d'aquests medicaments, sinó en les decisions que prenen els mercats financers. En aquest sentit es vol donar tot el recolzament a la gerència de

medicaments del CatSalut per facilitar la negociació més favorable pel nostre territori i minimitzar tant l'impacte pressupostari d'aquestes teràpies, com contribuir a la sostenibilitat del sistema. En particular es considera rellevant:

- 1.1. Valorar la viabilitat per establir per part del CatSalut una central de compres d'aquest medicaments.
- 1.2. Explorar i utilitzar totes les fórmules de gestió, compra i distribució dels medicaments orfes amb les condicions més favorables pel nostre sistema incloent els acords de risc compartit i el pagament per resultats en salut.
- 1.3. Es recomana que les decisions d'aquesta Comissió es facin públiques a través del Canal Salut, per tal d'informar a tots els interessats i en particular als afectats i familiars.
- 1.4. Treballar conjuntament per millorar l'accés equitatiu a aquestes modalitats terapèutiques minimitzant el temps d'espera i les demores que no es poden justificar ni des de la perspectiva de la salut pública ni des de les necessitats dels afectats. **És especialment preocupant la manca de transparència i les demores i disfuncions del Ministerio de Sanidad**, com a organisme competent per establir els preus i les condicions de finançament a càrrec del Sistema Nacional de Salut. Atès que això comporta una allau d'autoritzacions excepcionals i individualitzades per via compassiva o per medicament estranger, a preus usualment més elevats i generen iniquitat i ineficiència. **Instem al CatSalut i al propi Departament de Salut que obri un nou diàleg amb les autoritats estatals i d'altres CCAA per adreçar i resoldre aquesta situació.**

## 2. El sistema educatiu en Malalties Minoritàries

En primer lloc volem agrair l'atenció rebuda des del Dpt. d'Educació, a través de la subdirectora d'educació, en fer una reunió amb representants d'afectats per una MM, amb l'objectiu de conèixer i afavorir els punts que es detallen a continuació.

- 2.1. Establir protocols i convenis de col·laboració i de coordinació entre els serveis socials, sanitaris i educatius per garantir el dret a l'educació i sociabilització més efectiva.
- 2.2. El Departament d'Educació i els CDIAPs del Departament de Benestar conjuntament amb el Departament de Salut, haurien d'establir directrius per l'elaboració d'un pla de treball i protocols d'actuació comuns amb alumnes afectats per una malaltia minoritària, amb les adaptacions necessàries en funció de la malaltia i de cada etapa de la mateixa, tendint sempre a la màxima integració i normalitat en el currículum escolar

però prevalent el màxim benefici de l'afectat i sempre amb la necessària flexibilitat. L'elaboració d'aquests protocols ha de comptar amb l'assessorament especialitzat d'experts i amb les associacions corresponents a la patologia determinada i finalment és imprescindible transmetre la informació de manera clara i completa als pares o tutors dels menors.

2.3. Cal garantir l'atenció més eficient per l'afectat tant en les primeres etapes educatives com en els estudis no obligatoris: batxillerat, cicles formatius i estudis universitaris. Així com guiar i fomentar la integració al món laboral.

2.4. Hi ha preocupació en relació als EAP's i CDIAP's al no disposar d'informació adequada de les MM, degut a una manca de comunicació amb el Dpt de Salut.

2.5 Revisió de les estratègies en l'atenció individualitzada en el centres d'educació especial, que son una continuïtat de la formació educativa. Aquestes estratègies s'haurien d'adequar a cada cas i a les característiques pròpies de cada patologia. Per facilitar l'anàlisi de la necessitat d'aquesta revisió, proposem que, des de l'Administració, es faci una enquesta de satisfacció entre els usuaris de aquests centres.

2.6. Per coherència amb els objectius globals que es volen assolir des de la col·laboració interdepartamental de la CAMM (entre salut, benestar, educació i laboral), **es proposa crear un grup de treball intersectorial i interdepartamental** per avançar i afavorir l'educació més adient a cada cas, afavorint l'educació inclusiva amb les adaptacions que siguin necessàries i buscar alternatives per casos que no es puguin adaptar a aquestes estratègies inclusives. La participació dels professionals, els experts i de les associacions de pacients és fonamental per assolir aquest objectiu.

### 3. Enfortir els Serveis Socials: atenció a la discapacitat i dependència

3.1. Garantir la plena integració entre les prestacions socials i sanitàries que evitin duplicitats i endarreriments diagnòstics i d'atenció, permetin clarificar rols i funcions entre els serveis de les dues xarxes.

3.2. Unificar els processos de valoració de la discapacitat i la situació de dependència per evitar informes contradictoris, estalviar repeticions de tràmits i valorar de forma més eficient la situació de la persona, entenent que la dependència es manifesta habitualment quan existeix un grau important de discapacitat.

3.3. Facilitar el servei d'atenció domiciliària, com a prestació de la situació de Dependència, (per exemple fisioteràpia), on per la severitat o la condició clínica de la malaltia, els afectats no puguin desplaçar-se amb normalitat del seu domicili per rebre l'atenció.

3.4. Agilitzar la valoració de dependència mitjançant l'establiment de tràmits d'urgència.

3.5. Incloure la necessitat de que els professionals de valoració de la discapacitat tinguin en compte l'evolució de la malaltia i l'informe mèdic.

3.6. És obligat dissenyar una estratègia de formació sobre els criteris mèdics i socials per valorar el grau de discapacitat i dependència dels afectats per una malaltia minoritària.

3.7. És necessari la creació de noves polítiques integradores per afavorir l'accés al mercat laboral de persones afectades per una MM, per tal que un diagnòstic o determinades situacions clíniques de la malaltia, no suposin una discriminació a l'hora d'aconseguir un lloc de treball. Aquesta prioritat però, es vol analitzar en una propera reunió a la CAMM, per tal de fixar paràmetres on optimitzar les capacitats dels afectats i no tant la seva discapacitat.

3.8. Assegurar la participació de les federacions i associacions de malalts en aquets processos mitjançant la **creació d'un grup de treball ad hoc que permeti avançar en les millores proposades en les intervencions i serveis socials. Tal i com ja han tingut l'oportunitat de traslladar la Delegació de FEDER i la FECAMM amb representants de serveis socials.**

#### 4. Potenciar la recerca biomèdica i qualitativa en MM

És prioritari promoure i consolidar les iniciatives de recerca que es fan des de diferents àmbits (CIBERER, BIOCAT, IRB, Dpt. de Salut, Dpt. d'Universitats i Recerca, Hospitals, etc..) per fomentar la generació de coneixement dels nostres centres d'investigació tant des de les fases experimentals, fins a la recerca traslacional, epidemiològica i clínica. Tanmateix, s'han d'impulsar els estudis qualitius, participatius i socials que necessiten els afectats i els seus familiars.

En aquest sentit es demana que el CatSalut i el Dpt. de Salut, donin suport per impulsar una Telemarató dedicada a les Malalties Minoritàries 2019, any que coincidiria amb l'any internacional que es vol dedicar a favor de les Malalties Minoritàries.

## 5. Suport al moviment associatiu: necessitats i serveis que presten

- 5.1. Tenir presència i millor visibilitat dins de totes les webs oficials.
- 5.2. Facilitar, en el moment del diagnòstic, a l'afectat o família de la persona afectada per una MM la informació de l'associació d'aquella patologia i compartir experiències que per la seva gravetat, raresa i desconeixement tenen un gran impacte negatiu sobre l'afectat i el seu entorn.
- 5.3. Reconeixement del valor afegit de moltes tasques i funcions que realitzen el moviment associatiu i el voluntariat que hi col·labora.
- 5.4. Promoure la visibilitat de les MM en els mitjans de comunicació i en particular utilitzar i recolzar els esdeveniments del Dia Mundial de les MM, així com les diferents jornades i congressos organitzades per les associacions en el nostre territori.

\*\*\*\*\*

Volem, finalment reconèixer i posar de manifest l'acció pionera en tot l'estat espanyol per part del CatSalut, a l'incorporar la representació i la veu dels afectats de malalties minoritàries en la CAMM, en la CATFAC i en els seus grups de treball. La FECAMM, FEDER-Catalunya i les Associacions de Malalties Minoritàries a Catalunya reafirmem el nostre compromís per treballar coordinadament amb els diferents departaments i comissions per tal d'avançar en millores per els afectats i les seves famílies i en benefici del conjunt de la societat.

Aquest document ha estat elaborat per les Federacions i Associacions que es detallen a continuació:

Ana Quintero, Federació Catalana Malalties Minoritàries  
Anna Ripoll, delegació a Catalunya Federación Española de Enfermedades Raras  
Anna Mendoza, Federación MPS España  
Maite Bartrolí, Associació Catalana d'Atàxies  
Antoni Cumeras, Associació d'afectats d'Hipertensió Pulmonar  
Jordi Serra, Associació Catalana Síndrome de Rett  
Ricard López, Associació Catalana pro persones amb Sordceguera  
Mercè Bellavista, Associació Catalana Síndrome X-Fràgil  
Francesc Cayuela, Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis  
Bernardo Gámez, ASEM Catalunya  
Eva Giménez, Asociación Síndrome de Dent  
Celestino Raya, Fibrosis Quística  
Iolanda Arbiol, Plataforma Malalties Minoritàries-UAB