



II JORNADAS NACIONALES DE ENFERMEDADES RARAS

Los días 17 - 18 Noviembre se celebró en Barcelona CAIXA FORUM, las II Jornadas Nacionales de enfermedades raras, asistiendo a la misma como representante de l'Associació Catalana de la Síndrome de Rett, nuestro Tesorero.

Expone a grandes rasgos su percepción a las diferentes ponencias que pueden ser interesantes para nuestro conocimiento, ya que fueron muchas más las ponencias que se trataron.

"La atención clínica en MPF" avances en medicamentos huérfanos, diagnóstico en enfermedades raras.

En estos momentos están detectadas unas 6000 enfermedades raras de las cuales 4000 aproximadamente son de origen genético, se considera que el 5% de la población general a nivel mundial padecen una enfermedad rara.

La problemática en las enfermedades raras es:

- *Entidades clínicas muy heterogéneas con afectación de todos los orígenes.
- *Todas son enfermedades graves.
- *Requieren de abordaje multidisciplinarios, tanto sanitario, socio sanitario, sociales y educativos.
- *Impacto creciente de la salud pública y en la demanda de recursos sanitarios.
- *Falta de datos apropiados de epidemiología clínica.
- *Falta de centros de referencia especializados.
- *Demoras de diagnósticos.
- *Falta de tratamientos autorizados y formulaciones adecuadas.
- *Falta una gestión integral, sanitaria, social y social sanitaria.
- *Falta de sensibilización social y de compromiso por parte de la administración.

¿Qué es un medicamento huérfano?

Un medicamento que puede tratar una enfermedad rara que afecte a menos de 5 casos por 10.000 habitantes, incluyen vacunas, tratamientos curativos y preventivos que pueden beneficiar a unos 227.000 pacientes en la UE.

Plan para elaborar medicamentos huérfanos.

La industria farmacéutica no es receptiva a la fabricación de estos medicamentos por su elevado coste, lo que repercute a todos los pacientes afectados. Se tiene que hacer desde la UE por su dificultad, no a nivel nacional. Por lo que la UE se plantea desde Francia algunas condiciones para poder crear directrices para elaborar medicamentos para enfermedades raras, cuya agencia Europea está situada en Londres.

Desde la UE se está trabajando para poder dar más incentivos a los laboratorios para la investigación de medicamentos huérfanos, por ello hay que buscar subvenciones para poder efectuar dichas investigaciones.



Atención Multidisciplinaria en enfermedades de base genética.

Es importante realizar los estudios genéticos para obtener los diagnósticos, ya que estos pueden aportar el conocimiento de las causas que provocan las enfermedades, lo que ayudaría a poder encontrar posibles soluciones.

En la actualidad los diagnósticos se basan en síntomas, estadísticas y características. Este diagnóstico es importante para el control de la enfermedad pero no para el conocimiento de las causas de la misma.

La gran dificultad que hay, es el poco conocimiento de las enfermedades raras dentro del colectivo de profesionales, lo que esto alarga el diagnóstico y poder dirigirlo a una base genética.

Que hemos de hacer para la obtención certificado de invalidez y minusvalía

Hay dos competencias en el caso de la comunidad Catalana, la Generalitat de Catalunya y la de la Seguridad Social de ámbito nacional.

Las dos competencias parten desde el certificado de disminución que se solicita a través de las oficinas de Bienestar Social, en el cual se efectúa un estudio de valoración NO sobre la enfermedad sino sobre los niveles básicos de autonomía.

CERTIFICADO DE MINUSVALIA (PDF).

Aspectos legales y dificultad en obtención de ayudas y reconocimientos

Se comentan los pasos a seguir para poder solicitar la revisión de una pensión denegada por discapacidad física para el cumplimiento del puesto de trabajo. (Este punto no afecta a nuestras niñas, por no estar dentro del mercado laboral).

Todo discapacitado puede solicitar la revisión de su puesto de trabajo, en el caso que se le quiera despedir.

Red andaluza de trabajadores sociales

Un grupo de trabajadores sociales de Andalucía han creado RATSER-SAS que se dedican a:

* Contactar con las diferentes asociaciones de enfermedades raras para poder elaborar con ellas una ficha médica explicando lo que es cada enfermedad y sus síntomas así como la web de la asociación y la dirección, facilitando esta documentación a todos los profesionales (pediatras y neurólogos de la comunidad andaluza), para que les ayude a poder diagnosticar y tratar cada una de las enfermedades.

* Asistencia a las familias que se les ha diagnosticado alguna enfermedad denominada rara y poder dirigirlos a la asociación correspondiente.



Nuevos servicios desde FEDER

- * Acciones políticas para poder conseguir subvenciones.
- * Máxima difusión desde FEDER de las diferentes asociaciones de enfermedades raras.
- * Impulso (servicio de recogida de llamadas de familias que no saben a donde dirigirse)
- * Atención Psíquico Social.
- * Ayudas a las asociaciones de cómo organizarse y financiarse.

Centros de referencia

En la actualidad no existen centros de referencias de ninguna enfermedad de las denominadas raras o minoritarias, y va de acuerdo al sistema de salud pública del país.

Se tendrían que poner unos 800 centros para toda Europa aproximadamente, Francia está efectuando un plan nacional que va del 2005 al 2008.

Se está considerando que los centros de referencia deberían ser a nivel Europeo por los costes que representa debido a la cantidad de pacientes.

¿Cómo efectuar un centro de referencia?

Hay 4 exigencias para poder denominar un centro de referencia:

- * Profesionales dedicados a esa enfermedad y que el centro efectúe investigaciones de la enfermedad.
- * La asociación de la enfermedad a tratar debe estar de acuerdo.
- * Acuerdo de la administración.
- * Acuerdo del centro.

Para ello, se necesita una financiación específica (por su alto costo) de las actividades relacionadas con el grupo de patología acreditado en el centro.

Ponencia del Senado - Situación de los afectados

Se creará un centro estatal de atención a enfermedades raras y sus familias en la población de BURGOS, en la cual intervendrá el Ministerio de Sanidad y Consumo, el IS Carlos III, Redes de Investigación, Farmacia financiación de proyectos de investigación, Clínica independiente de la industria.

Ley de discapacidad

En estos momentos está pendiente de aprobar dicha ley por haberse efectuado muchas enmiendas, ya que esta ley estaba pensada sólo para la 3ª Edad sin tener en cuenta el colectivo de discapacitados psíquicos.

En estos momentos está consensuado que los menores de tres años y todas las personas con discapacidad psíquica que lo precisen serán beneficiarios del futuro sistema de Dependencia, según lo aprobado en la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales del Congreso de los Diputados



Fundación FEDER

Se ha creado la fundación FEDER para tener capacidad legal y poder solicitar ayudas económicas para la investigación.

Las asociaciones podrán presentar a la fundación proyectos de investigación, los cuales serán estudiados.

COMO CONCLUSION A TODO LO QUE SE EXPUSO ES: LOS FAMILIARES HEMOS DE LUCHAR CONSTANTEMENTE PARA MOVILIZAR TANTO A LA ADMINISTRACION PUBLICA COMO LA SOCIEDAD.