



2a JORNADA NACIONAL DE MALALTIES RARES

Els dies 17 i 18 de novembre es va celebrar al Caixa fòrum de Barcelona la 2a Jornada nacional de malalties rares, a la qual va assistir el nostre tresorer com a representant de l'Associació Catalana de la Síndrome de Rett.

Exposa a grans trets la seva percepció a les diferents ponències que poden ser interessants per al nostre coneixement, ja que van ser moltes ponències las que es van tractar.

"L'atenció clínica a MPF" avenços en medicaments orfes, diagnosi de les malalties rares.

En aquests moments ja s'han detectat unes 6.000 malalties rares de les quals unes 4.000, aproximadament, són d'origen genètic. Per tant, es considera que el 5% de la població mundial pateix una malaltia rara.

La problemàtica de les malalties rares:

- *Entitats clíniques molt heterogènies amb afectació de tots els orígens.
- *Totes són malalties greus.
- *Requereixen un abordament multidisciplinari, tant sanitari com social sanitari, social i educatiu.
- *Impacte creixent de la salut pública i en la demanda de recursos sanitaris.
- *Manca de dades adequades d'epidemiologia clínica.
- *Manca de centres de referència especialitzats.
- *Demora en la diagnosi.
- *Manca de tractaments autoritzats i formulacions adequades.
- *Manca d'una gestió integral, sanitària i social sanitària.
- *Manca de sensibilització social i de compromís per part de l'Administració.

Què és un medicament orfe?

Un medicament que pot tractar una malaltia rara que afecti a menys de 5 casos per cada 10.000 habitants. Inclou vacunes, tractaments curatius i preventius que poden beneficiar uns 227.000 pacients a la UE.

Pla per a l'elaboració de medicaments orfes.

La indústria farmacèutica no és receptiva a la fabricació d'aquests medicaments degut al cost elevat, la qual cosa repercuteix als pacients afectats. Aquest procés no es pot fer a nivell nacional sinó que s'ha de dur a terme des de la UE, degut a la seva dificultat. És per això que la UE s'està plantejant des de França algunes condicions per a poder crear unes directrius per tal d'elaborar medicament per a malalties rares i això es podria fer traves de l'agència europea la qual es troba a Londres.

Des de la UE s'està treballant per a poder donar més incentius als laboratoris per a la investigació de medicaments orfes i per això s'han de buscar subvencions a fi de poder dur a terme aquestes investigacions.

Atenció multidisciplinària en malalties de base genètica

És important realitzar els estudis genètics per tal d'obtenir els diagnòstics, ja que donaran a conèixer les causes de la malaltia, cosa que ajudaria trobar possibles solucions.

A l'actualitat la diagnosi es basa en símptomes, estadístiques i característiques. Aquest diagnòstic és important per al control de la malaltia però no per a conèixer les causes.

Avui dia, la gran dificultat és el poc coneixement que és te de les malalties rares dins del col·lectiu de professionals i això fa que s'allargui el procés de diagnosi i que no es detecta la malaltia.

Què hem de fer per a obtenir el certificat d'invalidesa i minusvalia?

Hi ha dues competències en el cas de la Comunitat catalana: la Generalitat de Catalunya i la Seguretat social d'àmbit nacional.

Les dues competències parteixen des del certificat de disminució que se sol·licita a través de les oficines de benestar social, en la qual s'efectua un estudi de valoració NO sobre la malaltia sinó sobre els nivells bàsics d'autonomia.

CERTIFICAT DE MINUSVALIA (PDF).

Aspectes legals i dificultat per a obtenir ajudes i reconeixements.

Es comenten els passos a seguir per a sol·licitar la revisió d'una pensió per una discapacitat física per al compliment del lloc de feina que ha estat denegada. (Aquest punt no afecta les nostres nenes, ja que no es troben al mercat laboral)

Tot discapacitat pot sol·licitar la revisió del seu lloc de feina, en cas que el vulguin acomiadar.

Xarxa andalusa de treballadors socials

Un grup de treballadors socials d'Andalusia ha creat RATSER-SAS que es dedica a:

* Contactar les diferents associacions de malalties rares per a poder elaborar conjuntament una fitxa mèdica explicant què és cada malaltia i els símptomes així com la pàgina web de l'associació i l'adreça, tot facilitant aquesta documentació a tots els professionals (pediatres i neuròlegs de la Comunitat andalusa), per tal que els ajudi a diagnosticar i tractar cadascuna de les malalties.

* Assistència a les famílies en les que s'hagi diagnosticat alguna malaltia rara i poder-los derivar a l'associació corresponent.

Nous serveis des de FEDER

- * Accions polítiques per a poder aconseguir subvencions.
- * Màxima difusió des de FEDER de les diferents associacions de malalties rares.
- * Impuls (servei de recollida de trucades de famílies que no saben on dirigir-se)
- * Atenció psíquico social.
- * Ajudes a les associacions sobre qüestions d'organització i finançament.

Centres de referència

A la actualitat no existeixen centres de referència de cap malaltia de las denominades rares o minoritàries i funcionen d'acord amb el sistema de salut pública del país.

S'haurien de crear uns 800 centres per a tota Europa aproximadament. França està efectuant un pla nacional que va del 2.005 al 2.008.

S'està considerant que els centres de referència haurien de ser europeus degut a les despeses que representa donada la gran quantitat de pacients.

Com crear un centre de referència?

Hi ha 4 exigències per a poder crear un centre de referència:

- * Professionals dedicats a la malaltia i que dins del centre es duguin a terme investigacions de la malaltia.
- * L'associació de la malaltia ha d'estar d'acord.
- * Acord de l'Administració.
- * Acord del centre

Per a tot això, es necessita un finançament específic (per les elevades despeses) de les activitats relacionades amb el grup de patologia acreditat al centre.

Ponència del Senat - Situació dels afectats

Es crearà un centre estatal d'atenció a malalties rares i les famílies a la població de Burgos, en la qual intervindrà el Ministeri de sanitat i consum, l'IS Carlos III, Xarxa d'Investigació, Farmàcia finançament de projectes d'investigació, Clínica independent de la industria.

Llei de discapacitat

En aquests moments la Llei de discapacitat està pendent d'aprovació perquè s'han dut a terme moltes esmenes, ja que la llei només estava pensada per a persones de la 3a edat sense tenir en compte el col·lectiu de discapacitats psíquics.

En aquests moments està consensuat que els menors de tres anys i totes les persones amb discapacitat psíquica que ho requereixin seran beneficiaris del futur sistema de dependència, segons s'ha aprovat en la Comissió de treball i qssumptes socials del Congrés dels diputats



Fundació FEDER

S'ha creat la fundació FEDER per a tenir capacitat legal i poder sol·licitar ajudes econòmiques per a la investigació.

Les associacions podran presentar a la fundació projectes d'investigació els quals seran estudiats.

COM A CONCLUSIÓ, TOT EL QUE ES A EXPOSAR VA SER: ELS FAMILIARS HEM DE LLUITAR CONSTANTMENT PER A MOBILITZAR TANT L'ADMINISTRACIÓ PÚBLICA COM LA SOCIETAT.