



Organitza i promou:



NOTA DE PREMSA

AMB MOTIU DEL DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES S'IL·LUMINARAN DEU EDIFICIS INSTITUCIONALS DURANT TOTA LA SETMANA

A la Unió Europea es considera que hi ha entre 30 i 35 milions d'afectats (dada equivalent a la població conjunta d'Holanda, Bèlgica i Luxemburg). A Espanya s'estima que els afectats superen els 3 milions i a Catalunya les dades reflecteixen més de 400.000 afectats. Aquest escenari és el que dóna nom al DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

Tots junts fem pinya

Barcelona, 20 de febrer de 2012.- Amb motiu del **Dia Mundial de les Malalties Minoritàries**, les institucions sanitàries de l'Hospital Clínic de Barcelona, l'Hospital de Santa Creu i Sant Pau, l'Institut Guttmann, Hospital de Sabadell-Parc Taulí, Fundació Puigvert, Hospital Germans Trias i Pujol, Vall d'Hebron, Institut d'Estudis de la Salut, Institut Universitari Dexeus, Hospital de Bellvitge i l'Hospital del Mar donaran llum a les malalties minoritàries a través de la projecció del logo del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries que es projectarà a les façanes o vestíbul principal dels edificis, els dies **24 al 29 de febrer**. Aquesta iniciativa ha estat possible gràcies al Patrocini d'ENDESA. Llum per les malalties minoritàries, perquè Tots junts fem pinya.

Què és celebra el dia 29 de febrer de 2012?

Aquest any es celebra la cinquena edició del Dia de les Malalties Rares (Malalties Minoritàries) a tota Europa. EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases) organització d'afectats que aglutina a les organitzacions nacionals, regionals i individuals a nivell europeu, va proposar l'any 2008 la primera edició escollint el dia 29 de febrer atès el simbolisme d'aquesta data.

En el seu cinquè any, el dia de les malalties minoritàries buscarà centrar tota l'atenció en la importància de la SOLIDARITAT en el camp de les malalties minoritàries. S'ha triat la solidaritat com a tema de la campanya de 2012 per destacar la necessitat de la col·laboració i ajuda mútua entre les malalties, parts interessades i els països.



Organitza i promou:



L'eslògan de la campanya de 2012 és "Tots junts fem pinya".

Aquest eslògan ens recorda que l'actuació conjunta té un particular sentit en el camp de les malalties minoritàries, perquè els pacients són pocs i l'experiència escassa. Les malalties minoritàries són escasses i disperses, però juntes són moltes les persones que pateixen aquestes malalties i s'enfronten a reptes similars: si s'uneixen les forces seran més forts.

Què són les Malalties Minoritàries?

- Hi ha més de 7.000 malalties minoritàries
- Afecten a 5 de cada 10.000 persones
- Hi ha 400.000 catalans afectats
- Al voltant del 80% són d'origen genètic
- Poden afectar el 3-4% dels nounats

Una malaltia minoritària és una malaltia greu, poc freqüent i que afecta a un nombre reduït de persones. L'existència de tantes malalties, amb pocs pacients per a cadascuna, les fan poc conegudes també per als professionals de la medicina. Sovint el pacient i les seves famílies han de passar per desenes de proves i visitar nombrosos especialistes fins a tenir un diagnòstic definitiu.

Generalment impliquen diversos òrgans i afecten les capacitats físiques, habilitats mentals, i les qualitats sensorials i de comportament dels malalts. L'afecció pot ser visible des del naixement o la infantesa, però n'hi ha que no apareixen fins a l'edat adulta. Són malalties greus o molt greus, cròniques i generalment degeneratives. **Tot i que en la majoria dels casos no existeix un tractament definitiu, sí que es pot aconseguir una millora en la qualitat i esperança de vida d'aquests pacients.**

Quants afectats de malalties minoritàries hi ha a la Unió Europea, Espanya i Catalunya?

A Europa s'ha fixat un límit epidemiològic per delimitar aquestes malalties fins a cinc casos per cada 10.000 habitants (és a dir 1 cas per cada 2.000 habitants), això representa un sostre fins a 250.000 casos o afectats per cadascuna d'aquestes malalties en els 27 estats membres de la Unió Europea. Per damunt d'aquest dintell es considera que són malalties convencionals i que per tant no necessiten de polítiques i ajuts específics. Avui, s'estima que entre un 6 i un 8% de la població general pot estar afectada per qualsevol d'aquestes malalties. A la Unió Europea es considera que hi ha entre 30 i 35 milions d'afectats (dada equivalent a la població conjunta d'Holanda, Bèlgica i Luxemburg). A Espanya s'estima que els afectats superen els 3 milions i a Catalunya les dades reflecteixen més de 400.000 afectats.

Quins són els problemes més rellevants d'aquest col·lectiu?

La invisibilitat i la falta de conscienciació social i ciutadana, juntament amb el desconeixement mèdic de moltes d'aquestes malalties, ha comportat retards en el diagnòstic i en la prevenció d'aquests trastorns. Cal afegir la manca d'alternatives terapèutiques satisfactòries i la manca d'especialistes experts així com de centres o unitats de referència que puguin dur a terme un enfocament i un tractament integral i multidisciplinari d'aquests malalts.

De fet, l'experiència de molts afectats i de pares amb nens amb malalties minoritàries, lligades a una base genètica, indica que es troben davant d'un llarg i dur camí que suposa una lluita diària contra la malaltia i la discriminació que aquesta comporta en tots els àmbits.

Quin és el paper de les organitzacions de malalts afectats de malalties minoritàries?



Organitza i promou:



Els canvis legislatius introduïts a la Unió Europea tant en les institucions comunitàries com en els estats membres, han estat deguts al lideratge i a la lluita de moltes associacions al llarg dels anys, que poc a poc han aconseguit conscienciar els polítics, institucions, professionals, sector farmacèutic i d'altres agents implicats en implementar polítiques efectives per la lluita contra aquestes malalties.

Aquests canvis han ajudat a que els col·lectius s'organitzin, tant a nivell regional com nacional i a nivell europeu. A tall d'exemple a Catalunya hi ha la Federació Catalana de Malalties Poc Prevalents (FCMPP), a nivell de l'Estat Espanyol hi ha la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) i a nivell Europeu EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases). A més a més, a Catalunya existeixen més de 70 associacions dedicades a una malaltia o grups de malalties minoritàries molt relacionades que representen a més de 500 malalties minoritàries.

Hi ha tractaments? Què són els medicaments orfes?

Es coneixen les dificultats per desenvolupar i comercialitzar medicaments destinats a tractar qualsevol d'aquestes malalties, atès la "rareda", és a dir el nombre baix d'afectats de cadascuna d'elles, sobretot, si es compara amb les malalties més prevalents i més comunes. En aquestes condicions de mercat no es pot assegurar un retorn a les inversions que precisen el desenvolupament d'aquests medicaments denominats "orfes". Així doncs, la manca de tractaments és un dels reptes prioritaris dins l'agenda de la Unió Europea i de molts estat membres. El Reglament de medicaments orfes de la Unió Europea de 1999 crea el Comitè de Medicaments Orfes en el si de l'Agència Europea del Medicament (Londres) per tal d'impulsar la designació de medicaments orfes i donar incentius per el seu desenvolupament i per la seva comercialització. Aquest Comitè està compost per representants de tots els països de la UE designats per les autoritats competents en medicaments i hi ha 3 membres que representen la veu dels malalts i afectats de MM. Actualment i després de gairebé més de 9 anys de funcionament el comitè té una xarxa de més de 500 experts i fins ara s'han designat a més de 600 medicaments orfes que estan en fase investigacional, i d'aquests uns 50 han rebut l'autorització de comercialització a la Unió Europea. El conjunt d'indústries farmacèutiques i biotecnològiques europees han demostrat un compromís en desenvolupar medicaments innovadors per al tractament d'aquestes malalties. També les empreses, i les indústries farmacèutiques espanyoles, i en particular la patronal del sector (FARMAINDUSTRIA) fan recerca molt activa en aquest camp i han expressat el seu compromís en investigar i contribuir en la formació i informació d'aquests tractaments.

Què s'està fent a Europa?

Ara fa uns deu anys la Unió Europea, conscient de la manca de compromís polític i de l'exclusió social i discriminació que pateixen tots aquests col·lectius vers l'accés als serveis sanitaris i socials va endegar una sèrie d'accions a nivell comunitari per tal de millorar la seva situació i el reconeixement de la vulnerabilitat dels afectats i famílies per tots els ciutadans de la Unió Europea.

Per altra banda, la Comissió Europea ha reconegut les MM com una prioritat d'intervenció en Salut Pública des de 1999 i això ha comportat ajuts comunitaris per investigar no només nous tractaments sinó també xarxes de recerca clínica i epidemiològica de diverses malalties. Els grups de treball d'experts de la UE han fixat les prioritats que conformen un tractament integral de les MM. Molts Estats Membres també han endegat polítiques i plans nacionals que des d'una vessant transversal volen donar resposta a les necessitats i demandes que plantegen aquests col·lectius i també els professionals sanitaris i socials.

Quines recomanacions s'estan fent a Europa per abordar aquesta problemàtica?

A grans trets els eixos d'intervenció i d'actuació estratègica són: a) identificar experts i crear les xarxes d'experts i centres de referència per al diagnòstic, valoració, seguiment i tractament dels afectats i llurs famílies, b) afavorir un diagnòstic genètic i clínic més eficient i ràpid, c) facilitar un acompanyament i consell als afectats i familiars, d) fomentar un accés als nous tractaments orfes i a les teràpies innovadores així com als



Organitza i promou:



tractaments coadjuvants que necessiten moltes d'aquestes malalties, e) simplificar els circuits assistencials garantint una bona connexió entre l'atenció primària i l'especialitzada, f) potenciar la prestació de serveis domiciliaris i de rehabilitació física i cognitiva, g) fomentar la continuïtat entre els serveis assistencials sanitaris, socials i educatius, h) desplegar activitats formatives, informatives i de sensibilització als professionals sanitaris i socials, a les organitzacions de malalts i al conjunt de la societat, finalment, i) potenciar la recerca biomèdica i social en l'àmbit regional, nacional i europeu.

I a l'Estat Espanyol?

L'Estat Espanyol ha estat un dels països impulsors del canvi legislatiu europeu i ha encetat diverses iniciatives encaminades a fomentar i consolidar un xarxa d'investigació de malalties minoritàries (CIBER- Infermetats Rares) en el si del Instituto de Salud Carlos III. A més a més, la Direcció General de Farmàcia i Productes Sanitaris del Ministeri de Sanitat ha accelerat els procediments per a l'avaluació del preu dels medicaments orfes facilitant així un accés més ràpid a tots els afectats. Actualment es disposen de 51 medicaments orfes dels 62 que estan autoritzats. Cal tenir present que el Ministerio de Sanidad y Consumo promou aquest any la quarta convocatòria per donar ajuts a la realització d'investigacions i assaigs clínics independents amb medicaments destinats a aquestes malalties.

El mes de febrer de 2007, el Senat Espanyol després d'un procés de consulta amb representants dels ministeris corresponents, experts nacionals i europeus, va emetre una sèrie de recomanacions instant al Govern Espanyol i als Governos Autònoms a desenvolupar un pla estratègic d'abast nacional que assegurés l'equitat i la solidaritat vers aquests col·lectius. Els eixos d'actuació són similars als abans esmentats. El resultat ha estat que al 20 de juny, Sistema Nacional de Salut ha presentat el Plan Estratégico de Enfermedades Raras.

I a Catalunya?

A Catalunya s'han dut a terme les següents iniciatives:

- El **Projecte de Llei de Salut Pública de Catalunya**, que recull la prevenció i protecció de la salut de la població davant els factors de risc en l'àmbit de les discapacitats, tant congènites com adquirides, i les derivades de les malalties poc prevalents.
- El **Pla de salut de Catalunya** que inclou les anomenades Malalties Neurològiques Minoritàries, amb l'objectiu de millorar-ne el coneixement quant a freqüència, distribució en el territori i necessitats que plantegen per afavorir el diagnòstic i establir mesures de tractament i recursos.
- El **Pla director Sociosanitari**, que estableix línies d'actuació i projectes de l'atenció a les persones amb MND (Malalties Neurològiques Degeneratives), entre les quals es troba el grup de malalties neurològiques anomenades rares. L'objectiu general és el de conservar i mantenir la independència i les competències de la persona afectada per una MND i millorar la qualitat de vida del malalt i el seu entorn.
- El **Programa d'avaluació, seguiment i finançament dels tractaments farmacològics d'alta complexitat**. Des de la Gerència d'Atenció Farmacèutica del Servei Català de la Salut, s'està tramitant la normativa que ha de donar cobertura a aquest programa. Entre els tractaments farmacològics d'alta complexitat s'inclouen els indicats en patologies de molt baixa prevalença (ex. fàrmacs orfes).
- **Resolució del Parlament de Catalunya** (aprovada per unanimitat en el marc de la Comissió de Salut, el passat mes de novembre), sobre l'adopció de mesures relatives a les necessitats de les persones afectades de malalties rares per tal que, d'una banda es puguin abordar, des de l'Administració pública, les principals necessitats dels afectats, llurs famílies i els facultatius implicats, (sobre la base d'unes mesures i línies d'actuació en l'àmbit assistencial i social -el diagnòstic, el tractament i el seguiment- i en el de la recerca biomèdica), i d'altra es pugui arbitrar els mecanismes per al seguiment i l'avaluació d'aquestes mesures i línies d'actuació.
- Per encàrrec del **Departament de Salut**, la Càtedra de Recerca Qualitativa de la Fundació Doctor Robert - UAB ha fet diversos estudis que, per una banda han permès conèixer les necessitats i demandes de afectats i



Organitza i promou:



famílies; i per una altra, descriure els recursos, els professionals i els serveis que en aquest moment estan presents en l'àmbit del sistema de salut. També s'ha pogut dibuixar un mapa relacional dels diferents actors incloent organitzacions de pacients i professionals de la salut i socials. Aquests resultats estan en línia amb les recomanacions emeses per la Comissió Europea, pel Senat i per la Resolució del Parlament de Catalunya.

– **Parlament de Catalunya**; dimecres, 18 febrer 2009; Lectura d'un Manifest Institucional del Parlament de Catalunya, dins de la Sessió Plenària amb motiu de la celebració del **DIA DE LES MALALTIES MINORITÀRIES**, any 2009,

– Creació de la **Comissió Assessora de Malalties minoritàries (CAMM)**, 26 de maig 2009; del Departament de Salut, òrgan consultiu format per representats de malalts, experts i professionals de la salut, social i d'educació juntament amb membres del Departament de Salut i del Servei Català de Salut i representants del Departament d'Acció Social i Ciutadania i del Departament d'Educació. Aquesta comissió avalua els recursos existents i farà propostes per millorar l'accés dels afectats als serveis sanitaris i socials.

– La **Marató de TV3 any 2009: Malalties Minoritàries** per incrementar la conscienciació dels professionals i del conjunt de la societat vers el conjunt de les malalties minoritàries i impulsar la recerca en aquest àmbit.

– Creació de la **Comissió Assessora dels tractaments farmacològics d'Alta Complexitat** (Comissió Assessora de Tractaments Farmacològics d'alta complexitat, CATFAC), el 15 de febrer de 2010; del Departament de Salut, amb l'objectiu de garantir un accés equitatiu als pacients que requereixen medicaments orfes o teràpies complexes. Aquesta comissió autoritza aquests tractaments i estableix un sistema de finançament directe a través del Servei Català de la Salut, evitant l'impacte pressupostari en els centres d'atenció de salut i unitats de referència i afavorint, per tant, un ràpid i equitatiu accés.

Per a més informació:

Iolanda Arbiol

Comunicació i Relacions Institucionals

Fundació Doctor Robert-UAB

iolanda.arbiol@uab.cat

Telf: + 34 93 433 50 59

<http://www.fdrobert.uab.es>

<http://www.malaltiesminoritaries.uab.cat/>