

Model d'atenció de les malalties minoritàries a Catalunya

Barcelona, 14 de juliol de 2010

Aprovat per la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries

ÍNDEX

1. INTRODUCCIÓ	4
2. ANTECEDENTS	6
3. ESTAT DE LA SITUACIÓ	8
3.1. Salut	8
3.1.1. Dades epidemiològiques i d'utilització de serveis.....	8
3.1.2. Accions entorn de les malalties minoritàries a Catalunya	9
3.1.2.1. Cribratge neonatal a Catalunya	9
3.1.2.2. Pla de salut, Mapa sanitari, sociosanitari i de salut pública i plans directores.....	11
3.1.2.3. El Pla d'innovació d'atenció primària i salut comunitària. Gestió del cas	12
3.1.2.4. Estudis previs a la definició del model.....	14
3.1.2.5. El tractament farmacològic de les malalties minoritàries	21
3.1.3. El procés de descentralització dels serveis de salut a Catalunya: els governs territorials de salut (GTS).....	23
3.2. Acció Social i Ciutadania	24
3.2.1. Xarxa de serveis socials d'atenció pública	25
3.2.2. Atenció a la dependència	27
3.3. Educació	28
3.3.1. Pla d'acció "Aprendre junts per viure junts" per avançar en l'educació inclusiva de l'alumnat amb barreres greus per a l'aprenentatge i la participació	28
4. MODEL D'ATENCIÓ DE LES MALALTIES MINORITÀRIES	29
4.1. Justificació	29
4.2. Objectius	30
4.3. Model d'atenció a les malalties minoritàries	31
4.3.1. Treball en xarxa	32
4.3.2. Nivells d'atenció	33
4.3.3. Gestors del cas – Gestors de la continuïtat.....	36
4.3.4. La cooperació entre professionals.....	37

4.3.5.	Associacions de pacients	37
5.	LES EINES PER FER EFECTIU EL MODEL D'ATENCIÓ	38
5.1.	Formació continuada dels professionals	38
5.2.	Portal web: informació per a ciutadans i per a professionals.....	39
5.3.	Història clínica compartida.....	40
5.4.	Registre de Malalties Minoritàries.....	41
5.5.	Base de dades dels laboratoris	41
5.6.	Base de dades dels equips d'alta especialització (mapa d'experts)	42
5.7.	Base de dades d'associacions	43
5.8.	Altres.....	43
6.	ACTUACIONS	44
7.	DESPLEGAMENT DEL MODEL	44
8.	CALENDARI	46
9.	AVALUACIÓ	47
10.	IMPACTE ECONÒMIC	49
11.	PROCÉS D'ELABORACIÓ DEL MODEL D'ATENCIÓ DE LES MALALTIES MINORITÀRIES.....	49
12.	ANNEXOS.....	50
12.1.	Metodologia del treball: Anàlisi de necessitats percebudes pels afectats i familiars de malalties minoritàries. Estudi clústers	50
12.2.	Anàlisi de xarxes aplicada al model d'atenció a les malalties minoritàries.....	50
12.3.	Llista de les malalties minoritàries d'acord amb ICD 9.....	50
12.4.	Llista de taules i figures	50
12.5.	Bibliografia	50
12.6.	Glossari	52

1. INTRODUCCIÓ

Les malalties minoritàries (MM), també anomenades rares, són un grup molt nombrós integrat per més de 7.000 condicions clíniques de baixa prevalença (< 5 casos per 10.000 persones), però que en conjunt poden afectar fins el 5% de la població general. S'estima que, actualment, a la Unió Europea hi ha més de 30 milions d'afectats, a Espanya, uns 3 milions, i a Catalunya s'estima entre 300.000 i 400.000 el nombre de persones afectades.

Són entitats clíniques molt heterogènies, multisistèmiques i cròniques, moltes de les quals són greus i altament discapacitants, posen en perill la vida dels afectats i minven tant la qualitat de vida i autonomia com les de l'entorn familiar, de manera que requereixen abordatges multidisciplinaris (sanitaris, sociosanitaris, socials, educatius i de reinserció laboral) que impliquen una demanda creixent de recursos sanitaris i d'altres tipus.

Aproximadament un 80% d'aquestes malalties tenen un origen genètic i afecten preferentment la població pediàtrica, sovint amb un efecte devastador, tant per als afectats com per a l'entorn familiar i social, la qual cosa requereix un gran suport extern. Les famílies necessiten molta informació i suport en tot el procés d'acompanyament, funció que duen a terme, parcialment, les associacions de familiars i afectats. D'altra banda, les prestacions que requereixen no són únicament sanitàries, sinó que les aportacions dels agents educatius, socials i laborals són imprescindibles per al progrés i la integració social de les persones afectades d'aquestes malalties.

El desconeixement de moltes d'aquestes malalties per part dels professionals sanitaris ha comportat dificultats en l'accés i en la continuïtat assistencial i en l'aïllament dels malalts i familiars, i ha comportat invisibilitat social important. Les dificultats diagnòstiques, sovint relacionades amb la gran complexitat; les de seguiment de la malaltia; el fet que manca informació i orientació als afectats i familiars, així com la manca d'informació epidemiològica i dels serveis, determinen la singularitat d'aquest grup de malalties i la prioritat d'establir criteris per millorar-ne l'atenció, optimitzar-la i simplificar-la, per facilitar l'accés a les prestacions complementàries necessàries, per potenciar la recerca (bàsica, translacional i clínica) i per promoure la coordinació entre les diferents administracions i els actors implicats.

Les associacions i organitzacions de pacients i familiars tenen un paper molt important en la tasca d'informació, de suport emocional, psicològic i pràctic en la resolució de tràmits i en la prestació de serveis a les persones afectades per una MM i als familiars. Justament han estat aquestes associacions les que han aconseguit

traslladar la necessitat de millorar l'atenció d'aquest grup de malalties a l'agenda política de les institucions d'Europa, d'Espanya i també de Catalunya, les quals, a través de diferents plans i estratègies, estan prioritzant actuacions amb aquesta finalitat.

En aquest context, el Servei Català de la Salut (CatSalut), crea l'any 2009 la Comissió Assessora de les Malalties Minoritàries (CAMM),¹ per definir, entre d'altres aspectes, un model d'atenció a les MM i la implantació en el territori. En aquesta comissió interdepartamental, a més dels departaments de Salut, d'Acció Social i Ciutadania i d'Educació, hi participen també professionals de diversos àmbits relacionats amb aquestes malalties i representants de les associacions de malalts i familiars.

El Servei Català de la Salut, en un exercici de planificació operativa, recull els diferents elements tècnics de la metodologia de planificació (estat de la situació, identificació de necessitats, formulació d'objectius, definició d'actuacions i avaluació) i fa un plantejament de la implantació del model proposat, vinculada a tot el procés de millora dels serveis d'atenció a la salut de Catalunya. El desplegament del model, que no pot ser únicament normatiu, va ineludiblement vinculat a l'aprenentatge del treball en xarxa i a l'assumpció dels diferents rols de tots i cada un dels components de la xarxa de serveis i de l'Administració com a facilitadora i impulsora d'aquest treball en xarxa. Per fer efectiu el model, basat en el treball en xarxa i en els professionals, cal aconseguir un compromís institucional dels centres en l'aplicació de la referència de l'expertesa.

Aquest document presenta el model general d'atenció a les MM. Té en compte els criteris generals d'ordenació dels serveis de salut recollits en el Mapa sanitari, sociosanitari i de salut pública, en els diferents plans directors i en el Pla d'innovació d'atenció primària i salut comunitària, i hi incorpora les eines que n'han de permetre la implementació territorial progressiva.

El model general necessita un procés d'adaptació específica per als diferents grups de malalties.

¹ Ordre SLT/233/2009, de 30 d'abril, per la qual es crea la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries

2. ANTECEDENTS

La constitució de la CAMM a Catalunya, l'any 2009, ha estat la resposta de l'Administració catalana a les diferents iniciatives dutes a terme durant força temps pels familiars de persones afectades de MM, per professionals clínics i l'Administració de salut.

Les associacions de familiars han fet durant anys una tasca molt important d'informació, de suport emocional, de resolució de dubtes i de prestació de serveis a persones afectades de MM i famílies.

Els professionals clínics, per la seva banda, també han treballat les MM des del seu àmbit d'actuació, treballant entre ells per al contrast d'opinions i la millora del servei.

El Departament de Salut va participar, per mitjà de la Direcció General de Salut Pública en el treball dut a terme per la *Xarxa Epidemiològica d'Investigació sobre Malalties Rares* (REpIER) durant els anys 1999-2002. Posteriorment va fer una sèrie d'estudis d'exploració de la situació de les MM a Catalunya amb l'objectiu d'assentar les bases d'una intervenció integral orientada a la planificació dels serveis d'atenció a les persones amb MM. D'aquests primers estudis en van sorgir una sèrie de recomanacions entorn de les necessitats i demandes percebudes dels afectats i familiars, dels professionals i de les associacions, les necessitats formatives dels professionals, la identificació de centres diagnòstics i els objectius i recursos de les associacions de familiars i afectats. Posteriorment s'ha fet un exercici d'identificació dels principals problemes d'atenció a cinc grups de MM (neuromusculars, metabòliques hereditàries, sensorials i les relacionades amb trastorns mental), els resultats dels quals consten en l'apartat de l'estat de situació.

El mes de novembre de 2008 el Parlament de Catalunya va aprovar la Resolució 336/VIII sobre l'adopció de mesures relatives a les necessitats de les persones afectades de malalties rares i el mes de maig de 2009 es va crear, per resolució del Departament de Salut, la CAMM que impulsa, entre d'altres coses, la definició i implantació d'un model d'atenció a les MM.

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 Unió Europea han fixat les prioritats que conformen un tractament integral de les MM. Molts estats membres 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.

El Ministeri de Salut i Política Social va presentar el mes d'octubre de 2009, la *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud* on promou que les diferents comunitats autònomes adoptin mesures entorn d'aquest grup de malalties. Actualment, algunes comunitats autònomes tenen plans estratègics específics per a les MM (Andalusia i Extremadura).

3. ESTAT DE LA SITUACIÓ

3.1. Salut

3.1.1. Dades epidemiològiques i d'utilització de serveis

A l'Estat espanyol i a Catalunya no es disposa d'informació completa sobre el nombre de persones afectades, ni sobre les tendències temporals i evolutives de les MM. Les dificultats en la codificació dels diagnòstics, tant en l'àmbit d'atenció primària com d'atenció especialitzada (hospitalització, consulta externa, urgències i dels laboratoris clínics) i les dificultats en la recollida de dades a través de registres sanitaris, impedeixen disposar d'informació epidemiològica i de l'activitat sanitària sobre aquestes malalties.

A Espanya, la Xarxa Epidemiològica d'Investigació sobre Malalties Rares (REPIER)², va definir les MM i en va fer una llista consensuada. Així mateix, es va fer una aproximació a la prevalença de MM a Espanya a partir del conjunt mínim de dades dels hospitals de Catalunya (CMBD) dels anys 1999-2002.

Catalunya, a través del Servei de Vigilància Epidemiològica de la Direcció General de Salut Pública, va participar en aquest estudi. Els resultats apuntaven que el nombre més gran d'afectats es presentava en el grup de malalties de la sang (8,5 casos/10.000) seguit pel grup de malalties del sistema nerviós (4,9 casos/10.000) i el dels trastorns nutritius, metabòlics i de la immunitat. El grup de MM amb el menor nombre de casos identificats va ser el dels trastorns oculars (0,23 casos/10.000). La mitjana de persones amb MM donades d'alta amb el diagnòstic principal de MM representava l'1,4% de totes les altes.

Les conclusions d'aquest estudi indicaven les importants limitacions del CMBD com a font d'informació ja que només registra les altes hospitalàries i, per tant, queden excloses totes les MM que no requereixen hospitalització. No es disposa d'informació de les MM ateses a les consultes externes d'aguts dels hospitals ni a l'atenció primària ni als serveis d'urgències.

Les estimacions internacionals de les prevalences d'algunes malalties ens permeten tenir una informació molt general sobre la magnitud, l'evolució i les tendències d'algunes de les 7.000 MM a Catalunya. El portal de referència a Europa de les MM,

² REPIER: <http://www.gencat.cat/salut/depsalut/pdf/esrep.pdf>

Orphanet³, inclou, entre d'altres aspectes, les prevalences estimades per a totes les MM indexades.

3.1.2. Accions entorn de les malalties minoritàries a Catalunya

Són varies les estratègies i actuacions del Departament de Salut i el Servei Català de la Salut que permeten i faciliten el desplegament del model proposat per a l'atenció de les MM.

3.1.2.1. Cribratge neonatal a Catalunya

El Programa de Detecció Precoç Neonatal (PDPN) és un programa de prevenció secundària dirigit a identificar precoçment els nadons afectats per determinades malalties i poder dur a terme un diagnòstic i un tractament adequat per evitar seqüeles i complicacions i garantir una millor qualitat de vida.

Aquest programa s'inicia a Barcelona l'any 1970 amb la detecció de la fenilcetonúria que s'amplia a tot Catalunya l'any 1982, s'incorpora també la detecció de l'hipotiroïdisme congènit. L'any 2000 s'incorpora la detecció precoç de la fibrosi quística.

Actualment, el programa compta amb el cribratge d'aquestes tres malalties a tots els nadons nascuts als centres maternals de la xarxa hospitalària d'utilització pública i de la xarxa privada mitjançant l'obtenció d'una mostra de sang del taló per a l'anàlisi posterior.

En els casos en què la prova és positiva, es fa la confirmació diagnòstica i el tractament precoç per evitar complicacions i seqüeles i millorar la qualitat de vida del nadó. En el cas de la fenilcetonúria i l'hipotiroïdisme es modifica la història natural de la malaltia i s'evita el retard mental, i en el cas de la fibrosi quística, el seguiment dels casos ha permès observar una millora de la qualitat de vida dels infants i familiars.

Taula 1. Evolució 2003-2008 a Catalunya

³ www.orpha.net

	2003	2004	2005	2006	2007	2008
Nombre de naixements	73.295	77.219	80.448	82.329	84.448	89.327
Casos de fenilcetonúria	8	9	5	10	6	15
Casos d'hipotiroïdisme congènit	29	45	55	33	32	42
Casos de fibrosi quística	14	11	15	11	12	11

Font: Registre de laboratori de cribratge neonatal. IBC Hospital Clínic. Registre de naixements del Programa de Salut Maternoinfantil de la DGSP

Posteriorment es fa el seguiment a l'Hospital de Sant Joan de Déu, l'Hospital de la Vall d'Hebron i l'Hospital Parc Taulí de Sabadell.

El cribratge neonatal d'algunes MM, especialment les metabòliques hereditàries, es fa per mitjà de diferents tècniques de laboratori. La nova tècnica analítica de l'espectrometria en tàndem de masses (MS/MS) pot aplicar-se per detectar de manera simultània, diferents trastorns del metabolisme dels aminoàcids, de la b-oxidació mitocondrial dels àcids grassos i dels àcids orgànics. Permet, per tant, ampliar el cribratge neonatal a d'altres malalties que puguin analitzar-se amb aquesta tècnica.

A l'Estat espanyol, totes les comunitats autònomes fan el cribratge neonatal de la fenilcetonúria i l'hipotiroïdisme congènit bé mitjançant MS/MS o altres tècniques analítiques (enzimoimmunoassaig, cromatografia líquida d'alta resolució, electroforesis capil·lar o altres). El Ministeri de Salut i Política Social promou un acord interterritorial per consensuar els criteris d'inclusió de les malalties en els programes de cribratge neonatal.

A Europa hi ha 11 els països que utilitzen la tècnica MS/MS a banda d'algunes de les comunitats autònomes de l'Estat espanyol: Bèlgica, Alemanya, Itàlia, Holanda, Polònia, Àustria, Portugal, Dinamarca, Suïssa, Noruega i el Regne Unit.

Als Estats Units hi ha el consens pel diagnòstic neonatal d'un panell de 29 malalties, 20 de les quals es fa mitjançant la tècnica MS/MS.

A Catalunya, a petició de la Comissió Assessora de les Malalties Minoritàries, el Programa de salut maternoinfantil de la Direcció General de Salut Pública (DGSP) ha iniciat un procés de revisió del Programa de detecció precoç neonatal amb professionals experts que, prèvia revisió de l'evidència científica internacional, han d'avaluar la pertinència d'ampliar el cribratge a noves malalties tenint en compte uns criteris. Els criteris clàssics d'inclusió d'una malaltia en un programa de cribratge que

es tenen en compte són: que la malaltia cursi amb danys mentals i físics greus que puguin modificar-se amb la detecció i tractament precoç; que no hi hagi possibilitat de diagnòstic clínic efectiu en el període neonatal previ a l'obtenció de resultats pel cribratge; que hi hagi tractament eficaç i assequible en el període neonatal; que hi hagi una metodologia analítica ràpida, fiable i de cost reduït i que la malaltia tingui una incidència relativament elevada, tenint en compte que es tracta de malalties poc freqüents. D'altres criteris que s'estan considerant per la inclusió d'una malaltia al cribratge neonatal són la reducció de la morbiditat i la mortalitat i una millor qualitat i expectativa de vida dels nadons afectats.

L'informe preliminar que emetin els professionals experts, se sotmetrà a consens amb els professionals de l'àmbit de salut maternoinfantil i, en cas de necessitat, a l'Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut de Catalunya (AIAQS). El dictamen definitiu es presentarà a la CAMM per a l'aprovació i implantació.

3.1.2.2. Pla de salut, Mapa sanitari, sociosanitari i de salut pública i plans directors

En el marc de la planificació sanitària, el Pla de salut de Catalunya a l'horitzó 2010⁴ que marca les prioritats del Govern de la Generalitat de Catalunya en matèria de salut, fa propostes estratègiques que fan referència a la millora del coneixement de la situació de les MM a Catalunya, a la millora dels serveis assistencials i a les actuacions per a les famílies.

El Mapa sanitari, sociosanitari i de salut pública⁵ és el marc de referència dels serveis de salut per aplicar el model i els plans directors defineixen les estratègies de treball des d'una perspectiva global de la malaltia i d'integració en el sistema sanitari en la prevenció, el diagnòstic, el tractament i les cures pal·liatives quan són necessàries, per tal que les intervencions siguin coordinades i sinèrgiques i, per tant, com més efectives millor.

Algunes de les propostes del Mapa sanitari i dels plans directors en les MM són:

1. Els càncers poc freqüents en adults.⁶
2. Els tumors infantils.
3. Les malalties neurològiques que cursen amb discapacitat física.
4. Les malalties cardíagues congènites.
5. Les malalties mentals que cursen amb discapacitat intel·lectual.

⁴ Web Departament de Salut: Pla de salut <http://www20.gencat.cat/portal/site/pla-salut>

⁵ Web Departament de Salut: (Mapa sanitari, sociosanitari i de salut pública <http://www.gencat.cat/salut/depsalut/html/ca/dir488/index.html>)

⁶ Surveillances of rare cancers in Europe: <http://www.rarecare.eu/default.asp>

6. La hipertensió pulmonar.

3.1.2.3. El Pla d'innovació d'atenció primària i salut comunitària⁷. Gestió del cas

Amb els objectius estratègics de garantir l'adaptació de l'atenció de salut prestada a la ciutadania a les necessitats canviants de l'entorn social (increment d'expectatives i demandes dels ciutadans, envelliment de la població, dependència, nous requeriments tecnològics, canvis de models familiars, augment de població nouvinguda, prevalença més gran d'algunes malalties, etc.) i de potenciar la integració dels recursos comunitaris en el territori, el Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya ha iniciat el desplegament del Pla d'innovació d'atenció primària i salut comunitària (PIAPiSC) que potencia en els territoris el treball en xarxa dels recursos. També consolida el paper de referència del metge o metgessa i de la infermera o infermer de família i l'abordatge interdisciplinari dels problemes de salut que ho requereixin.

El PIAPiSC desenvolupa un model d'atenció basat en la proactivitat i en la integració dels serveis, especialment en el camp de l'assistència als malalts complexos i fràgils. El malalt amb una malaltia minoritària pot presentar un o més dels criteris que defineixen la situació de fragilitat o cronicitat. Aquest projecte aporta molts ingredients innovadors que han estat útils en la definició del model que us presentem:

- La consideració de l'atenció a les malalties cròniques com un dels millors escenaris per construir la integració de l'atenció de salut. Els protagonismes compartits entre els diferents professionals que participen de l'atenció als malalts crònics.
- Un model proactiu, amb visió holística (orientada a les necessitats físiques, psíquiques i de l'entorn), interdisciplinari, no exclusivament presencial, amb un pla personalitzat amb serveis integrats, interoperativitat entre proveïdors.
- Rutes assistencials i trajectòries clíniques compartides.
- Utilització extensiva de les noves tecnologies de la informació i comunicació en els processos d'atenció.
- El paper destacat de les infermeres i infermers en la gestió de casos amb la funció de coordinar i integrar l'atenció sociosanitària i comunitària orientada a les necessitats de la persona, la família i l'entorn promovent-ne la independència i l'autocura, amb un abordatge multidimensional.

⁷ Web Departament de Salut Pla d'innovació d'atenció primària i salut comunitària:
<http://www.gencat.cat/salut/depsalut/html/ca/dir2390/piapisc11febrer2010.pdf>

- El Pacte d'accés i resolució entre el CatSalut i els proveïdors de la xarxa de serveis, per garantir de manera progressiva, la vinculació contractual i operativa dels proveïdors implicats en les diferents fases dels processos assistencials d'aquests pacients.

Gestió del cas

Hi ha l'evidència científica que demostra que l'atenció de les persones amb necessitats assistencials complexes millora notablement quan hi ha la figura dels gestors del cas. En altres països, com el Regne Unit, ja fa anys que van incorporar aquestes figures per promoure, entre d'altres aspectes, un model d'atenció integrada. Un estudi publicat al *British Medical Journal* demostra que els pacients atesos per aquests professionals obtenen els recursos que necessiten i una atenció apropiada. També el *Kaiser Permanente* a Califòrnia, que impulsa un model d'atenció integrada, incorpora el model de gestió del cas per facilitar la coordinació entre l'atenció primària i l'hospitalària en pacients crònics complexos.

Andalusia ja fa anys que ha incorporat gestors del cas com a referents per a la continuïtat de l'atenció entre àmbits assistencials que ajuden el pacient a minimitzar la fragmentació i la discontinuïtat entre els àmbits. L'avaluació de la implementació, feta l'any 2008, demostra millores en molts dels objectius.

A Catalunya, el Pla director d'oncologia, en la identificació dels elements clau per a l'organització de l'atenció oncològica, destacava la importància del treball multidisciplinari i la gestió del cas per a la millora de la qualitat assistencial i de l'efectivitat. El Departament de Salut està treballant el model de gestió del cas.

La informació actual que es té sobre el desplegament dels gestors del cas del proveïdor Institut Català de la Salut a Catalunya és la que consta a les taules següents.

Taula 2. Nombre de gestors del cas als centres hospitalaris de l'ICS, 2009

Centre hospitalari	Nombre de gestors del cas*
Hospital Verge de la Cinta de Tortosa	1
Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida	1
Hospital Universitari de Bellvitge	2
Hospital Vall Hebron	5
Hospital Universitari Germans Trias i Pujol de Badalona	2
Hospital Universitari Doctor Josep Trueta de Girona	2
Hospital Universitari Joan XXIII de Tarragona	1
Hospital de Viladecans	2
Total	16

Font: ICS

* La dimensió de l'atenció del procés determina el desplegament de les funcionalitats d'enllaç, de processos i de gestió integral de casos.

Taula 3. Nombre de gestors del cas d'atenció primària, 2009

Àmbit d'atenció primària	Nombre de gestors del cas*
Barcelona ciutat	20
Metropolitana Sud	30
Metropolitana Nord	5
Catalunya Central	6
Camp de Tarragona	10
Terres de l'Ebre	2
Lleida	1
Alt Pirineu – Aran	4
Girona	3
Total AP	81

Font: ICS

* La dimensió de l'atenció del procés determina el desplegament de les funcionalitats d'enllaç, de processos i de gestió integral de casos.

3.1.2.4. Estudis previs a la definició del model

La manca d'informació epidemiològica i de la utilització de serveis sobre les malalties minoritàries va determinar fer diferents estudis⁸ (anys 2006 – 2009) que aporten les bases per a una intervenció integral de l'atenció a les malalties minoritàries, amb els objectius següents:

- Conèixer les necessitats i demandes percebudes de les persones afectades, famílies, associacions i professionals.
- Conèixer les necessitats formatives dels professionals de la salut en malalties minoritàries i els medicaments orfes, i dissenyar i posar en marxa programes formatius prioritzats (bioètica i aspectes científics de la investigació clínica i terapèutica, suport a afectats i famílies en l'atenció primària).

⁸ Resum dels estudis encarregats pel Departament de Salut a la Fundació doctor Robert
<http://montaner.uab.es/malaltiesMinoritaries2/matmrares/resum.pdf>

- Identificar els centres, els serveis i els professionals que realitzen diagnòstic, acompanyament del consell genètic, tractament i seguiment dels afectats per malalties minoritàries.
- Identificar el mapa d'associacions de malalts a Catalunya, descriure'n els objectius, els serveis, els recursos, les fonts de finançament i l'àmbit d'actuació, així com el rol, les necessitats i la xarxa social de la qual disposen.
- Descriure les necessitats i les demandes percebudes dels agents implicats en l'àmbit de les malalties minoritàries: afectats i famílies, professionals i associacions.

Els resultats d'aquests treballs han estat determinants en el disseny del model d'atenció a les malalties minoritàries proposat i donar contingut a les eines per al seu desplegament. Així, la detecció de les necessitats formatives ens ajuden a definir l'estratègia de formació continuada, la base de dades de les associacions ens permet alimentar la pàgina web del Departament de Salut i la llista de centres, serveis i professionals que fan el diagnòstic, el tractament i el seguiment dels afectats de malalties minoritàries ens permet avançar en la definició del Mapa d'experts.

En el marc de la CAMM, s'ha dut a terme un exercici d'identificació de les necessitats específiques de les persones afectades de MM en relació al procés d'atenció en diferents grups o clústers de malalties minoritàries que són els següents:

- Malalties neuromusculars, amb tres subgrups: atrofies, distròfies i neuropaties.
- Malalties metabòliques hereditàries: mucopolisacaridosi, síndrome de Fabry, de Hurler i Gaucher.
- Malalties que cursen amb retard mental: síndrome d'Apert; Rett, Prader Willi, X fràgil.
- Malalties sensorials: s'indica la síndrome d'Uscher, retinosi pigmentària i d'altres que cursen en sordceguesa i pluridiscapacitat.

Està previst fer una anàlisi enfocada a l'esclerosi lateral amiotròfica durant el segon semestre del 2010 i, posteriorment, es valorarà l'ampliació de l'anàlisi de necessitats al clúster d'anèmies minoritàries.

Els objectius de l'anàlisi de necessitats percebudes pels afectats i familiars de MM, en el marc d'estudi dels clústers⁹ son:

⁹ Veure annex 1, metodologia emprada en l'estudi de necessitats.

- Determinar clústers de malalties minoritàries per identificar els principals problemes del procés d'atenció percebuts pels afectats i familiars, i contrastats pel conjunt de professionals de diferents administracions (salut, educació i atenció social).
- Analitzar el model d'atenció actual i proposar millores.

Resultats de l'estudi

Els resultats presenten com les percepcions i les expectatives de les persones afectades de malalties minoritàries i familiars i les opinions dels professionals experts, s'agrupen al voltant de tres eixos de millora del model d'atenció amb recomanacions. Els eixos són:

1. Procés diagnòstic i sistemes de detecció precoç i de diagnòstic.
2. Pla d'atenció integral.
3. Suport a les famílies i la integració a la comunitat.

1. Eix de millora: procés de diagnòstic i sistemes de diagnòstic precoç

Procés de diagnòstic:

- El procés de diagnòstic és un aspecte complex, un elevat percentatge de les malalties no es poden diagnosticar.
- És un procés llarg sobretot quan no hi ha signes evidents de la malaltia i l'aparició de símptomes és lenta i progressiva. Hi ha dificultats en la detecció.
- Procés diagnòstic lent. Possibles causes:
 - o El diagnòstic correcte pot requerir moltes proves o proves complexes que només fan alguns laboratoris, pocs.
 - o És difícil donar credibilitat als símptomes expressats pels pares i/o pacients.
 - o Poc coneixement de símptomes i signes de les malalties minoritàries per part dels professionals d'AP: alentiment de la detecció i derivació.
 - o Llistes d'espera als hospitals de tercer nivell per accedir a la visita de l'especialista. Aquesta situació afavoreix l'accés per altres vies (urgències, CEDIAP, etc.).
 - o Malgrat que es coneixen les manifestacions clíniques, no s'arriba a identificar la causa de la malaltia (necessitat de múltiples interconsultes).
- El procés de diagnòstic, la família el viu amb soledat i angoixa. Acompanyament en la gestió de l'espera. Qui l'ha de fer? Aspectes que s'han de tenir en compte en l'acompanyament? Eines?

Comunicació del diagnòstic

- Aspectes estructurals que cal garantir: espai apropiat i moment adequat.
- Competències comunicatives dels professionals. No és suficient etiquetar la malaltia; cal explicar-ne les característiques, l'evolució, les limitacions i les aptituds de la persona malalta (què pot fer i què no pot fer). Cal garantir la competència comunicativa al llarg de tot el procés de la malaltia. Això afecta tots els professionals que hi participen.
- Informació correcta i suficient sobre els serveis de suport (associacions) i de rehabilitació.
- La família fa de pont de comunicació entre professionals dels diferents nivells assistencials i departaments.

Assessorament genètic

- Garantir i sistematitzar el consell genètic: formació de postgrau específica i ordenació de la genètica clínica en els serveis de salut.

Recomanacions

- Incorporar criteris de detecció de malalties rares en el protocol d'activitats preventives i de promoció de la salut a l'edat pediàtrica: infància amb salut. Continuar divulgant informació sobre els símptomes i els signes de malalties minoritàries.
- Potenciar el portal web del Departament de Salut com a font d'informació clínica, dels circuits i derivacions.
- Millorar l'accés al sistema de salut per poder fer el diagnòstic (definir el paper dels diferents serveis de nivell entremig).
- Reflexionar sobre l'acompanyament durant el procés de diagnòstic: CDIAP, els treballadors socials d'atenció primària, unitat de suport, infermeria, l'escola. Tots els professionals que treballen amb la persona afectada i la família han de tenir competències per poder donar suport emocional.
- En la comunicació del diagnòstic mèdic, hi haurien de participar diferents membres de l'equip interdisciplinari.
- Garantir l'assessorament genètic.
- Generar espais de formació per:
 - millorar coneixements, habilitats i actituds dels professionals (pediatres, metges i metgesses, infermeres i infermers) d'atenció primària en la detecció dels marcadors de símptomes i signes de malalties.
 - Millorar competències comunicatives.

2. Eix de millora: pla d'atenció integral i continuada

Atenció integral i continuada

- El Pla d'atenció integral i continuada és un aspecte clau per abordar la complexitat i singularitat de les malalties minoritàries.
- La persona afectada pot relacionar-se amb més de 20 professionals diferents. Molts cops ha estat la persona afectada i/o la família qui ha fet el rol de la “gestió” dels recursos i de relacionar els diferents actors. Ha buscat informació sobre els recursos, s'ha posat en contacte amb especialistes experts en la malaltia, ha buscat una associació i s'ha organitzat l'agenda quotidiana. També les associacions han fet el rol d'acompanyament en la “gestió” del pla.

Treball interdisciplinari i en xarxa

- És necessària la sistematització i formalització de treball interdisciplinari que assegura una valoració global de la persona, la planificació d'un pla d'actuació (quins professionals han d'intervenir-hi, què s'ha de fer i quan s'ha de fer) per evitar la duplicació/omissió d'actuacions.
- Claudicació dels afectats per anar als especialistes.
- Potenciar l'orientació en la promoció de l'autonomia en la vida diària.
- Tensió entre l'eficàcia de la intervenció basada en l'evidència científica i l'eficàcia que percep la persona.
- Millora en els serveis especialitzats infants-juvenils i l'atenció integral. S'han generat espais de treball interdisciplinari entre els centres de desenvolupament infantil i atenció precoç (CDIAP), els centres educatius i els equips d'assessorament i orientació psicopedagògica, els pediatres, els professionals de la salut d'un mateix hospital, entre d'altres. El lideratge del treball interdisciplinari ha estat tècnic amb un fort component personal dels professionals, que fins i tot s'han coordinat fora d'horaris laborals.
- Cal millorar el model d'atenció integral dels afectats adults.
- Cal introduir millores estructurals per a una gestió del cas correcta.

Tractament i rehabilitació

- Moltes malalties minoritàries requereixen de tractament simptomàtic. La rehabilitació és un aspecte fonamental.
- Millorar els espais de temps entre el diagnòstic mèdic i la rehabilitació que la persona inicia en el seu territori. Aquest aspecte és viscut amb preocupació per les famílies, ja que, en alguns casos, retardar la rehabilitació significa no poder recuperar capacitats.

- La percepció dels entrevistats és que actualment el nostre sistema assegura poder fer una rehabilitació social (Departament d'Acció Social i Ciutadania) des de la xarxa pública fins als 18-20 anys, però no després.
- Hi ha rehabilitacions molt específiques, que el sistema públic no garanteix (com per exemple la rehabilitació de la sordceguesa en el món dels adults).
- L'abordatge que fa el sistema de salut de la rehabilitació posa l'èmfasi en els aspectes físics. Costa que hi hagi una visió des de la discapacitat. El model públic dificulta aquesta visió i estableix línies divisòries entre la salut i la discapacitat i la dependència. Els professionals de la salut sovint no coneixen els altres serveis i per tant no els contempen en el seu pla d'acció. Aquesta situació s'evidencia molt més en els professionals que treballen amb adults afectats.
- Les persones afectades i famílies parlen de recursos insuficients per a la rehabilitació i l'acompanyament psicològic i la variabilitat de criteris segons territori.

Rol d'atenció primària en el procés assistencial

- Expectatives baixes en relació al rol d'atenció primària en les MM per no donar respostes als problemes quotidians.
- Desconeixement de la persona malalta (llenguatge inclusiu pel que fa a les edats en aquest cas) a causa de canvis freqüents de professionals.
- Percepció d'una adherència forta amb neuropediatria.
- Percepció que hi ha pediatres de l'EAP de salut que no coneixen suficientment les malalties complexes o que necessitarien més temps del que tenen per atendre-les.
- Davant de pronòstics terminals en ocasions no s'activen els recursos adients.

Traspàs d'hospital d'infants a l'hospital d'adults

- El diagnòstic precoç i els tractaments simptomàtics milloren la qualitat de vida i l'esperança de vida de les persones amb malalties minoritàries.
- Cal reforçar el coneixement de les MM (amb discapacitat) de l'atenció especialitzada d'adults per accelerar la transferència dels nens que arriben a l'edat adulta.
- No està sistematitzada la transferència entre els àmbits de pediatria i d'adults. La família es troba en posició d'informar sobre el seu cas.

Recomanacions

- Garantir la construcció d'un pla d'atenció integral. És important definir una estratègia organitzativa concreta que faci possible la creació d'una figura o unitat i

que acompanyi la persona afectada i/o família en la gestió del pla. La funció principal d'aquesta figura ha de ser promoure la construcció d'un pla d'atenció integral, facilitar les relacions entre els diferents professionals de la xarxa, facilitar la gestió dels recursos i acompanyar la persona. Aquesta figura no implica un desplaçament de la gestió que fa la família.

- Promoure el treball interdisciplinari entre diferents àrees, serveis i departaments. És necessari un lideratge tècnic.
- Cal sistematitzar, formalitzar i legitimar el treball interdisciplinari. Promoure i garantir que totes les persones afectades de malalties minoritàries (infants, joves, adults i gent gran) tinguin un pla d'atenció interdisciplinari.
- Revisar els criteris d'assignació de recursos i circuits per accedir als recursos de tractament i rehabilitació.
- Poder garantir la continuïtat assistencial en el pas de l'atenció pediàtrica a l'atenció de l'adult.
- Generar espais de formació de professionals de les diferents àrees, serveis i departaments, que parteixin de necessitats formatives sentides. Aquests espais han de posar l'accent en el fet de compartir coneixements i han de tenir la finalitat de poder donar una atenció més global i integral.
- Explorar les possibilitats que tenen les TIC i el treball en xarxa com a eina que facilita el pla d'atenció integral i el treball interdisciplinari.

3. Eix de millora: suport a la família i integració a la comunitat

Acompanyament emocional

- Poc acompanyament emocional des dels serveis. Són les associacions i les famílies els qui assumeixen aquest rol.

Prestacions: ajuts (econòmics, tècnics, etc.)

- Les persones afectades reben la informació dels ajuts de manera poc sistematitzada. Per aconseguir aquestes prestacions cal una actitud proactiva per part dels afectats i les famílies.
- Els tràmits per aconseguir els ajuts demanen moltes gestions en diferents serveis de diferents administracions. El procés és llarg i molt burocratitzat. Hi ha la possibilitat de finestra única?
- Per poder optar als ajuts calen múltiples informes dels serveis de salut. El procés de validació és llarg i molt burocratitzat.
- Dificultats per aconseguir els ajuts del catàleg de prescripcions. Períodes d'espera llargs per aconseguir els ajuts de rehabilitació. Obstacles per demanar

canvis quan els nens creixen. Els ajuts arriben quan la família ja ha comprat la prestació (ortesi, pròtesi, fèrula, etc.).

En relació a l'escola

- Sovint hi ha dificultats per conèixer els recursos educatius de la xarxa pública.
- L'escolarització de l'alumnat amb discapacitat està prevista i es contempla a nivell normatiu.
- Necessitat d'ampliar els recursos d'escoles bressols especialitzades en pluridiscapitats.

En relació a l'etapa adulta i el món laboral

- Poques opcions després de l'escolarització: pocs tallers ocupacionals.
- Dificultats per a la reinserció laboral de les persones que tenen discapacitat.

Recomanacions

- Garantir les competències informatives i d'acompanyament de tots els professionals de la salut que intervenen en tot el procés del diagnòstic, del tractament, del seguiment, de les complicacions, de les mesures de la cura i d'autocura, de l'evolució de la malaltia, de l'adaptació de la vida quotidiana, dels serveis de salut complementaris, del suport en els conflictes de valors i de la resta de serveis.
- Poder assegurar que tots els infants i adolescents puguin accedir a una escola inclusiva: consolidar unitats com les USEE; explorar noves metodologies d'aprenentatge davant de la discapacitat; crear un protocol de com activar recursos necessaris per afavorir el procés d'inclusió.
- Definir estratègies institucionals que facin possible que els adults puguin tenir serveis ocupacionals.

3.1.2.5. El tractament farmacològic de les malalties minoritàries

El tractament de les malalties minoritàries és molt divers tenint en compte que parlem de més de 7.000 malalties i que hi ha una gran variabilitat individual d'abordatge terapèutic dins de cada grup de malalties.

Els medicaments orfes són aquells productes emprats pel diagnòstic, prevenció o tractament d'una afecció que posi en perill la vida o suposi una incapacitat greu i crònica que no afecti més de 5 persones/10.000 o que resulti improbable que, sense incentius, la comercialització del medicament generi suficients beneficis per justificar

la inversió necessària i que els beneficis siguin significatius per a les persones afectades.

La UE ha establert una política de designació de medicaments orfes, a través del Comitè de Medicaments Orfes dins de l'Agència Europea del Medicament (EMA) i un sistema d'incentius per promoure la inversió de les companyies en R+D i la comercialització. A través dels resultats d'aquestes mesures de foment dels medicaments orfes, s'estimula la recerca en malalties minoritàries i s'incrementa el nivell de consciència pública i científica.

L'Estat espanyol també ha regulat, amb criteris de qualitat, seguretat i eficàcia, la comercialització de medicaments orfes que són destinats, majoritàriament, a les malalties minoritàries oncològiques i endocrinometabòliques. L'accés a aquests medicaments depèn de si està registrat a Espanya o no.

A Catalunya l'accés als tractaments farmacològics d'alta complexitat (TAC) de les persones diagnosticades de malalties minoritàries varia en funció de les característiques de la prescripció i del medicament.

La constant aparició de tractaments d'alta complexitat (molts d'orfes i la gran majoria amb aprovació condicionada o sota circumstàncies excepcionals); l'elevat cost per tractament; les elevades taxes de creixement anual; els pocs casos per malaltia però suficients casos en el total de malalts; els problemes d'accés; les inequitats potencials i el gran ressò social, justifiquen la creació, a Catalunya, del Programa d'avaluació, seguiment i finançament dels tractaments farmacològics d'alta complexitat (PASFTAC).

Aquesta actuació permet garantir l'equitat d'accés als tractaments d'alta complexitat en general i dels medicaments orfes en particular, i contribueix en la millora dels resultats en salut i a l'ús racional dels medicaments. Alhora, permet gestionar recursos per fer més sostenible el finançament dels tractaments d'alta complexitat i coadjuvar la innovació i la recerca en aquest àmbit.

El PASFTAC compta amb :

- El Comitè d'Avaluació de Medicaments d'Utilització Hospitalària (CAMUH)¹⁰ (liderat per l'Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut -AIAQS-), que avalua els TAC i emet recomanacions sobre la utilitat terapèutica i les condicions d'ús de dispensació i de seguiment.

¹⁰ http://www10.gencat.net/catsalut/cat/prov_farmacia_caeip.htm#Informes_caeipc

- El Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat (CATFAC) que valora les sol·licituds dels tractaments i assessora el Servei Català de la Salut en la presa de decisions.
- El Comitè de Provisió i Finançament dels tractaments farmacològics d'alta complexitat (COPIF) que elabora propostes respecte a les actuacions de compra, la provisió i el finançament dels medicaments i dels nous marcs d'actuació i corresponsabilització amb la indústria farmacèutica.

Fins a maig de 2010, el Programa està treballant amb 18 medicaments i indicacions diferents. El CAMUH ha publicat l'avaluació de l'eculizumab, el miglustat (per a Niemann-Pick tipus C), la idursulfasa i la laronidasa i està elaborant els informes de la resta. El CATFAC, a través de grups d'experts, ha establert criteris clínics en l'ús de l'eculizumab i el miglustat (per a Niemann-Pick tipus C), pels quals és necessari l'autorització del tractament pel Servei Català de la Salut, i està elaborant-ne per altres medicaments designats per a malalties lisosòmiques.

D'altra banda, els medicaments que estan encara en fase d'experimentació i que no han estat autoritzats són els medicaments d'ús compassiu que poden ser prescrits en algunes malalties minoritàries. Hi ha un procediment per a l'ús compassiu de medicaments que requereix d'una autorització individual, emesa pel Ministeri de Sanitat i Política Social. Si el medicament no està comercialitzat a l'Estat espanyol cal un procediment específic, també des del mateix MSiPS, per a la sol·licitud de medicaments estrangers.

3.1.3. El procés de descentralització dels serveis de salut a Catalunya: els governs territorials de salut (GTS)¹¹

El model de descentralització del sistema sanitari públic català s'inspira en els valors de la proximitat al territori i de participació, i es concreta en la creació d'un marc de coordinació format per 37 governs territorials de salut (GTS), regulats pel decret 38/2006. L'objectiu és reforçar l'oferta de serveis sanitaris i socials a les necessitats ciutadanes i a les peculiaritats de cada territori.

Aquests governs tenen un abast territorial definit que parteix, orientativament, de la delimitació de les àrees bàsiques de salut i de les comarques i d'un dimensionat que inclou l'atenció primària, l'atenció a la salut mental, l'atenció hospitalària i l'atenció sociosanitària.

La descentralització de l'estructura del Servei Català de la Salut a través dels GTS facilita la implantació del model d'atenció a les malalties minoritàries.

¹¹ Web Servei Català de la Salut http://www10.gencat.cat/catsalut/cat/coneix_model_gts.htm

El director executiu del GTS és clau en el desplegament del model pel seu lideratge en els aspectes de coordinació entre els diferents serveis, nivells, recursos i persones implicades en la xarxa de serveis comunitaris.

3.2. Acció Social i Ciutadania

En el procés d'atenció a molts problemes de salut i tenint en compte el model de dimensió biopsicosocial de la persona, és important el paper que tenen els serveis socials tant pel que fa al rol de la valoració de les necessitats, de la derivació dels casos als serveis i dels recursos pertinents així com les diferents prestacions socials per millorar la qualitat de vida de les persones i el seu entorn.

En aquest sentit el treball amb xarxa implica que el sector social, tant de l'àmbit local com autonòmic, i el sector salut comparteixin també amb d'altres sectors (educació, justícia) el treball de persones amb necessitats comunes. Aquest treball interdepartamental és essencial per a una adequada atenció de la persona amb discapacitat i/o dependència i implica l'actuació compartida dels professionals socials, d'educació i de salut.

Amb funcionaments variables, des de l'any 1993 estan constituïdes, a diferents territoris de Catalunya, vàries comissions tècniques interdepartamentals de coordinació (CTIC) de les actuacions pels infants i els adolescents amb discapacitat o amb risc de tenir-ne. Adscrites al Departament d'Acció Social i Ciutadania hi són representats el Departament de Justícia, el Departament d'Educació (equips d'assessorament i orientació psicopedagògica [EAP], centres de recursos específics per deficiències auditives i visuals [CREDA i CREV]), el Departament de Salut (centres de salut mental infantil i juvenil [CSMIJ] i equips d'atenció primària) i el mateix Departament d'Acció Social i Ciutadania (equips d'atenció a la infància i l'adolescència [EAIA], centres d'atenció a persones amb discapacitat [CAD], dels centres de desenvolupament infantil i atenció precoç [CDIAP] i els serveis socials municipals i comunitaris).

L'any 2008, a Catalunya, el Departament d'Acció Social i Ciutadania¹² i el Departament de Salut, van dur a terme 14 projectes demostratius d'atenció conjunta a la dependència. Inclouïa la designació per sector sanitari, d'un referent social i un de salut per fer la valoració conjunta de la necessitat de dependència i per planificar, també coordinadament, les intervencions a través del Pla individual d'atenció integrada (PIAI).

¹² Web Departament d'Acció i Social i Ciutadania: <http://www20.gencat.cat/portal/site/dasc/>

L'avaluació d'aquesta experiència ens serveix pel plantejament del treball de coordinació/integració territorial per a l'atenció a les malalties minoritàries.

3.2.1. Xarxa de serveis socials d'atenció pública

La Llei 12/2007, d'11 d'octubre, de serveis socials, configura un nou sistema que parteix del principi d'universalitat a l'accés als serveis socials.

Aquest nou model s'articula per mitjà d'una cartera de serveis definida com un instrument dinàmic que inclou les prestacions de serveis, prestacions econòmiques i tecnològiques de responsabilitat de la Generalitat de Catalunya i de les entitats locals. Distingeix les prestacions garantides que, amb els requisits definits per la cartera, són exigibles com a dret subjectiu, i les prestacions no garantides, que només ho són d'acord amb les disponibilitats pressupostàries i atenent els principis de prelació i concurrència.

En l'estructura del sistema públic de la xarxa de serveis socials d'atenció pública i segons els principis de l'organització territorial trobem els **serveis socials bàsics d'atenció social**, competència de les administracions locals, integrats per uns equips tècnics que actuen com a professionals de referència al ciutadà, que presten informació, orientació i assessorament especialitzat i que tenen per objecte promoure els mecanismes per conèixer, prevenir i intervenir en persones, famílies i grups socials.

D'altra banda hi ha els **serveis socials especialitzats** que tenen per objecte oferir un tractament especialitzat i que tenen per funció donar suport als serveis socials bàsics.

Les prestacions i serveis previstos a la cartera de serveis socials per a persones amb discapacitat es concreten amb:

Serveis comuns:

1. Els centres d'atenció a les persones amb discapacitat

Els centres d'atenció a les persones amb discapacitat (CAD) presten serveis d'orientació i valoració a persones amb discapacitat, a les seves famílies i a la comunitat de professionals dels sectors que ho requereixen.

Aquests centres estan formats per equips multiprofessionals de valoració i orientació (EVO), que inclouen un metge, un assistent social i un psicòleg per dur a terme la valoració i la qualificació del grau de discapacitat. Els EVO són els òrgans

encarregats de reconèixer la condició legal de discapacitat, un requisit imprescindible per poder accedir als beneficis econòmics i assistencials establerts per a aquest col·lectiu.

2. El Servei d'Atenció Precoç

És un servei que incideix en els trastorns del desenvolupament infantil i les situacions de risc que puguin provocar-los. El servei ofereix un conjunt d'actuacions de caire preventiu, de detecció de diagnòstic i d'intervenció terapèutica, de caràcter interdisciplinari, que, s'estén, en un sentit ampli, des del moment de la concepció fins que l'infant compleix els sis anys, abastant per tant, les etapes prenatal, perinatal, postnatal i petita infància.

3. El Servei de Transport Adaptat

És un servei complementari de suport als serveis socials d'atenció especialitzada amb discapacitat, consisteix en la prestació d'un sistema de transport adaptat al grau de necessitat de suport de les possibles persones usuàries per tal de possibilitar l'accés als serveis socials d'atenció especialitzada o aquells altres que permetin garantir-ne la integració.

4. El servei de Centre per a l'Autonomia Personal

Centre que ofereix un servei d'informació i orientació en aspectes relacionats amb la promoció de l'autonomia personal en les activitats de la vida diària i la relació amb l'entorn (SIRIUS).

Serveis per tipologia de discapacitat:

5. Els serveis per a persones amb discapacitat intel·lectual

- Serveis de centre de dia.
- Servei de suport a l'autonomia a la pròpia llar.
- Serveis d'acolliment residencial, serveis de llar residència de caràcter temporal o permanent i de llar amb suport amb diferents tipus d'intensitat de suport personal.
- Serveis de centres ocupacionals que inclou servei de teràpia ocupacional amb o sense auxiliar i servei ocupacional d'inserció.
- Servei de tutela.
- Servei de temps lliure.

6. Els serveis per a persones amb discapacitat física

- Serveis de centres de dia d'atenció especialitzada.
- Servei de suport a l'autonomia a la llar.
- Serveis d'acolliment residencial, llar residència temporal o permanent i de llar amb suport amb diferents tipus d'intensitat de suport personal.

- Serveis de centres ocupacionals que inclou servei de teràpia ocupacional amb o sense auxiliar i servei ocupacional d'inserció.
- Servei d'assistent personal.

7. Els serveis per a persones amb discapacitat sensorial

- Servei d'assistent personal per a persones amb discapacitat sensorial sordcegues.
- Servei de suport a la integració sociolaboral i personal per a persones amb discapacitat visual i pluridiscapacitats afegides.
- Servei d'interpret per a persones sordes.

3.2.2. Atenció a la dependència

La Llei 39/2006, de 14 de desembre, de promoció de l'autonomia personal i atenció a les persones en situació de dependència fa possible ampliar els recursos destinats a l'atenció a la dependència i crear nous serveis i prestacions, alguns ja inclosos en el catàleg de la cartera de serveis socials, que permeten una millor i més àmplia atenció a les persones que queden protegides per la llei.

Tot i que la dependència està estretament relacionada amb l'envelliment, pot esdevenir-se a qualsevol edat del cicle vital de les persones, per malaltia, discapacitat o altres limitacions.

La valoració de la condició de persona en situació de dependència dóna dret a poder escollir entre un conjunt de serveis i de prestacions algunes compatibles entre si.

Serveis:

- Servei de teleassistència
- Servei d'ajuda a domicili
- Servei de centres de dia i de nit
- Servei d'atenció residencial

Prestacions:

- Prestació vinculada a un servei
- Prestació de suport al cuidador no professional
- Prestació per assistència personal

El reconeixement de la situació de dependència d'infants menors de tres anys es duu a terme a partir de l'escala de valoració específica.

La Llei de la Dependència protegeix els infants menors de tres anys i les seves famílies, així com les persones adultes afectades d'una malaltia minoritària perquè

poden estar en situació de requerir la valoració del grau de dependència regulada per llei.

A Catalunya, l'any 2009, hi havia 413.673 persones valorades amb discapacitat. (Més informació sobre l'estat de la situació de la discapacitat a Catalunya al web del Departament d'Acció Social i Ciutadania¹³).

3.3. Educació

Garantir una educació de qualitat i aconseguir-la per a tot l'alumnat, independentment de les condicions i característiques personals, és un dels objectius més destacables de professionals, institucions i persones compromeses amb l'educació.

Tenint en compte que el 80% de les malalties minoritàries tenen un origen genètic, alguns infants i joves presenten malalties minoritàries i això repercuteix en la seva escolarització. Les dades del Departament d'Acció Social i Ciutadania sobre la discapacitat indiquen que l'any 2008, a Catalunya s'havia valorat la discapacitat a 16.431 infants i joves de 0 a 17 anys.

3.3.1. Pla d'acció "Aprendre junts per viure junts" per avançar en l'educació inclusiva de l'alumnat amb barreres greus per a l'aprenentatge i la participació

L'educació inclusiva planteja oferir una educació eficaç i de qualitat en entorns comuns i compartits per tot l'alumnat.

L'any 2009 el Departament d'Educació va presentar un pla d'acció per avançar en l'educació inclusiva de l'alumnat amb discapacitat en centres educatius ordinaris.

Els objectius del pla d'acció són:

- Avançar en l'escolarització inclusiva de l'alumnat amb discapacitat en entorns escolars ordinaris.
- Optimitzar els recursos de suport a l'atenció a l'alumnat amb discapacitat i, en el seu cas, identificar les necessitats de nous recursos, definir i actualitzar el mapa de recursos i serveis per a l'atenció de l'alumnat amb discapacitat a Catalunya.

¹³ Dades estadístiques, Departament Acció Social i Ciutadania:

<http://www20.gencat.cat/portal/site/dasc/menuitem.cb7c44c1c72cf6b43f6c8910b0c0e1a0/?vgnextoid=4cc0e71ac49f5210VgnVCM1000008d0c1e0aRCRD&vgnnextchannel=4cc0e71ac49f5210VgnVCM1000008d0c1e0aRCRD&vgnnextfmt=default>

- Avançar en la coordinació interdepartamental per donar atenció integral a l'alumnat amb discapacitat.

Per contribuir a l'atenció de les necessitats educatives especials de l'alumnat, el sistema educatiu compta amb recursos i serveis educatius generals i específics:

- Mestres d'educació especial.
- Mestres de pedagogia terapèutica.
- Mestres d'audició i llenguatge.
- Professorat d'orientació educativa.
- Professorat d'atenció a la diversitat.
- Serveis educatius de zona (SEZ).
- Centres de recursos per a alumnat amb dèficit auditiu (CREDA).
- Centres de recursos per a alumnat amb dèficit visual (CREC).
- Serveis de suport a l'alumnat amb discapacitat motora (SEEM).
- Serveis de suport a l'alumnat amb trastorns del desenvolupament i la conducta (SEETDiC).

Tots aquests recursos i serveis s'organitzen conjuntament amb les altres mesures de suport i d'atenció a la diversitat desenvolupades en els centres.

En els centres educatius el professorat és qui acull i acompanya els nens i els joves en el procés educatiu. El tutor o la tutora és la persona de referència per a l'infant i amb qui habitualment estableix el vincle més significatiu. Els centres i les famílies disposen del suport dels serveis educatius generals i específics. Les famílies tenen en el tutor o tutora la persona interlocutora dins del centre educatiu i l'enllaç amb els serveis educatius.

Els departaments d'Educació i Salut¹⁴ col·laboren en l'abordatge comú de les intervencions vinculades a la salut i l'educació d'infants i adolescents.

4. MODEL D'ATENCIÓ DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

4.1. Justificació

Les malalties minoritàries tenen unes característiques que les fan singulars en relació a la resta de malalties: són de baixa prevalença (1/2.000), són més de 7.000 malalties que presenten molta variabilitat clínica, algunes de greus i que produeixen un grau alt de discapacitat, que poden afectar molt la qualitat de vida i l'autonomia de les persones que les pateixen. El 80% d'aquestes malalties són d'origen genètic i es

¹⁴ Web del Departament d'Educació: <http://www20.gencat.cat/portal/site/Educacio>

presenten majoritàriament en els infants. Moltes són multisistèmiques i requereixen de l'atenció de diferents professionals, no únicament de salut, sinó també de l'àmbit social, educatiu i laboral. La majoria de les malalties minoritàries són cròniques i demanen un seguiment clínic multidisciplinari al llarg de tota la vida. Es distribueixen aleatòriament i de manera dispersa en el territori. Tots aquests elements són determinants en el model proposat.

En la definició del model d'atenció a les malalties minoritàries també s'ha considerat el context actual dels serveis de salut que en determinarà els components fonamentals. En aquest sentit destaquem el pes específic que el Departament de salut dóna a l'atenció primària, al reconeixement de l'expertesa clínic de l'atenció especialitzada i al desplegament dels governs territorials de salut i la descentralització dels recursos i que són recollits en el Mapa sanitari amb els criteris d'ordenació dels serveis.

D'altra banda, el coneixement clínic de moltes d'aquestes malalties per part de molts professionals d'atenció primària i de l'atenció especialitzada suposa dificultats en la identificació dels primers símptomes i, per tant, un retard diagnòstic, un pronòstic pitjor i la delegació ràpida de l'atenció als experts.

La concentració de l'expertesa del coneixement i el maneig d'aquest tipus de malalts en uns quants hospitals de tercer nivell de l'àrea metropolitana de Barcelona també és un factor determinant del model proposat. El model proposat ha de facilitar una ràpida i adequada transferència dels resultats de la recerca en MM a la pràctica clínic, així com la incorporació de les innovacions diagnòstiques i terapèutiques d'eficàcia i utilitat provades i fonamentades en evidència de qualitat.

A Catalunya hi ha molts grups de recerca que treballen malalties minoritàries. Al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (*CIBERER*) n'hi ha 18 amb un total de 200 investigadors. El model ha de fomentar i donar suport a les iniciatives en la investigació bàsica, clínic, epidemiològica i també en la prestació de serveis. L'objectiu és l'aplicació translacional dels avenços a la pràctica clínic.

D'altra banda, cal reconèixer i potenciar el paper de les associacions de malalts i familiars, ja que són elements bàsics perquè proporcionen prestacions específiques, sobretot, suport emocional i informació a les famílies.

Finalment, el desplegament de les Tecnologies de la Informació i les Comunicacions (TIC) han de ser una de les principals eines per fer efectiu el model.

4.2. Objectius

Objectiu general

Definir un model d'atenció integral i continuat de les malalties minoritàries d'acord al model sanitari públic de Catalunya, recollit en el Mapa sanitari, sociosanitari i de salut pública, i que respongui a les necessitats específiques educatives, socials i de salut de les persones afectades.

Objectius específics

- Millorar la identificació i detecció de les malalties minoritàries per tal d'escurçar els temps de diagnòstic de la malaltia.
- Augmentar el coneixement de les malalties minoritàries per part dels professionals implicats de la xarxa.
- Augmentar el coneixement dels recursos disponibles per a l'atenció de les persones afectades d'una malaltia minoritària.
- Millorar la coordinació intradepartamental entre els diferents nivells / serveis implicats.
- Millorar la coordinació interdepartamental.
- Millorar el suport emocional i acompanyament als afectats i famílies en tot el procés de la malaltia per part dels professionals implicats.
- Definir un sistema de seguiment i avaluació del desplegament del model d'atenció integral de les malalties minoritàries.

4.3. Model d'atenció a les malalties minoritàries

El model que es proposa és un model genèric per al conjunt de les malalties minoritàries que necessita un procés d'adaptació específic posterior per grups de malalties d'acord a les especificitats i necessitats pròpies. El model que es defineix intenta ser factible i respectuós amb la feina feta fins el moment actual, ja que no es parteix de zero.

El model es basa en el treball en xarxa de tots els actors implicats en l'atenció a les persones afectades d'una MM, que va més enllà de la cooperació i coordinació dels professionals. Es tracta de situar el malalt i la família com a centre de l'atenció, i construir al seu voltant una xarxa amb tots els actors implicats, definir el rol de cadascú i les relacions i fluxos d'informació, per tal de què l'actuació conjunta de tota la xarxa contribueixi a assolir l'objectiu comú de prestar la millor atenció possible a cada malalt i família. En aquest context, són molt importants les eines que han de permetre aquest treball en xarxa, com les tecnologies de la informació i la

comunicació, la formació continuada dels professionals o la figura dels gestors del cas o gestors de la continuïtat.

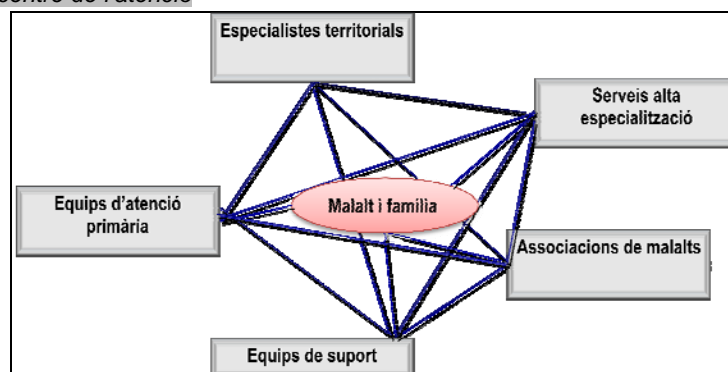
D'altra banda, a més de les necessitats de dispositius i recursos d'alta especialització per al diagnòstic, tractament i seguiment d'aquests malalts, cal tenir en compte que aquestes persones tenen una elevada dependència de l'entorn en què viuen i presenten també altres problemes de salut i necessitats de serveis que no requereixen unitats altament especialitzades, sinó que poden ser resoltes d'una manera més adequada i eficient per dispositius més propers al seu domicili. Ambdós nivells d'atenció són importants i necessaris, i és bàsica una bona coordinació i cooperació per garantir-ne una atenció adequada.

Tenint en compte que el model recull els principis i elements tècnics de l'ordenació i planificació dels serveis de salut a Catalunya i les necessitats específiques d'aquestes malalties, la implantació territorial del model ha de tenir en compte els recursos desplegats a cada territori i la funció clau que el CatSalut, especialment la figura del director del GTS, té en els plantejaments operatius (i lideratge) en l'àmbit territorial. Aquest desplegament territorial no ha de ser únicament normatiu, sinó flexible per permetre l'adaptació a les característiques específiques de cada cas i de cada territori.

4.3.1. Treball en xarxa

El treball en xarxa de tots els actors implicats en l'atenció a les persones afectades per MM és la base del model. Per treball en xarxa no s'entén simplement la protocol·lització i establiment de mecanismes de derivació i intercanvi d'informació entre professionals, sinó que suposa una veritable col·laboració, comunicació i coordinació de tots els agents implicats, la compartició de recursos i l'aprofitament de les sinergies, per tal d'actuar conjuntament i assolir l'objectiu comú de prestar la millor atenció integral possible al malalt i la seva família, que s'han de situar en el nucli de la xarxa.

Figura 1. El malalt al centre de l'atenció



En el treball en xarxa, és essencial la compartició del coneixement, la comunicació i l'intercanvi d'idees, així com la implicació efectiva i la participació activa dels diferents agents implicats, mantenint l'autonomia de cadascun d'ells pel desenvolupament de les seves tasques particulars.

El Pla d'educació inclusiva del Departament d'Educació, també estableix que l'atenció complementària i sumatòria de tots els professionals és necessària a l'hora d'identificar les dificultats i els punts forts amb què compta la persona malalta i el seu entorn, i a l'hora d'elaborar el pla d'intervenció.

Atès que la xarxa s'ha d'entendre com un mitjà per aconseguir els objectius comuns i no com una finalitat, és important que hi hagi una flexibilitat organitzativa que en permeti l'adaptació a les múltiples situacions que es presentin.

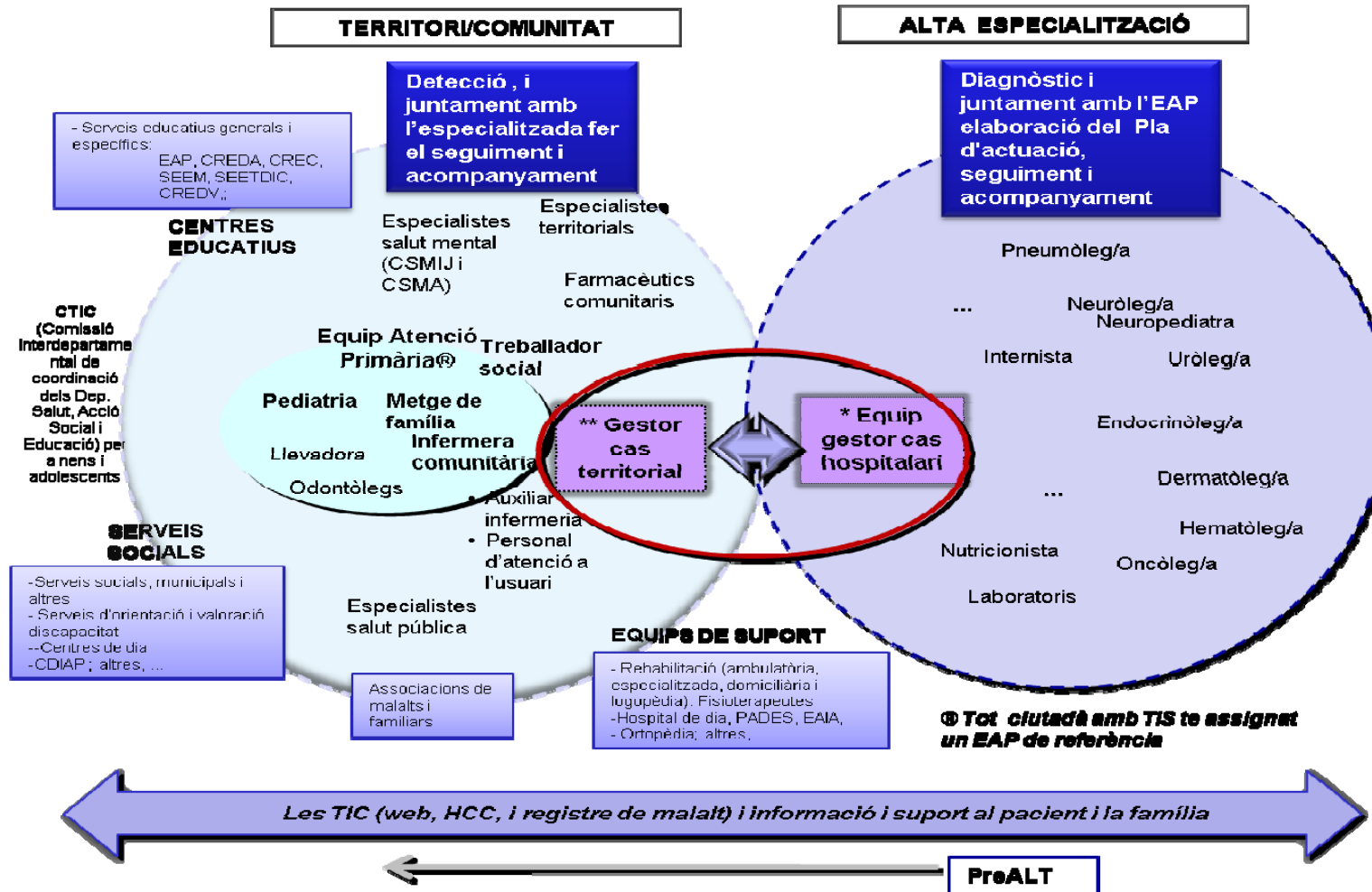
A l'annex 12.2 es presenten els elements essencials de la teoria de xarxes.

4.3.2. Nivells d'atenció

El perfil del malalt amb malalties minoritàries és el d'una persona amb una alta dependència de l'entorn on viu amb la seva família. Per domicili té adscrita una àrea bàsica de salut amb un centre d'atenció primària i uns serveis comunitaris de referència: atenció especialitzada, atenció domiciliària, Pades, serveis socials (Cdiap, centres de dia, etc.) i educatius (Creda, Crec, Seem, etc.), rehabilitació i fisioteràpia, atenció farmacèutica, atenció a la salut mental, EAIA, hospitals de dia i unes associacions de familiars. Comptem amb un ampli ventall de serveis comunitaris que han de tenir un paper destacat en la detecció, el seguiment i l'aplicació del tractament, simptomàtic o no, de les malalties minoritàries.

Els criteris descrits al Pla d'innovació d'atenció primària i salut comunitària (PIAPiSC) són determinants en el model proposat per a l'atenció a les MM: model proactiu orientat a les necessitats físiques, psíquiques i de l'entorn, interdisciplinarietat, no exclusivament presencial, pla personalitzat amb serveis integrats, interoperativitat entre proveïdors, rutes assistencials i trajectòries clíniques compartides, utilització extensiva de les noves tecnologies de la informació i comunicació en els processos d'atenció i el paper destacat de les infermeres i els infermers en la gestió de casos amb la funció de coordinar i integrar l'atenció sociosanitària i comunitària orientada a les necessitats de la persona, la família i l'entorn per promoure'n la independència i l'autocura, amb un abordatge multidimensional.

Figura 2. Representació gràfica del model d'atenció de les malalties minoritàries.



- Proposta d'equip: treballador social, infermeria, metge (dependrà de cada centre)
- **Proposta: infermeria i treballador social (dependrà de cada territori)

A la figura 1 es mostra el model d'atenció a les MM on s'identifiquen dos nivells:

- L'equip territorial o comunitari, de referència al domicili, que ha de fer la detecció, el seguiment i l'acompanyament de la persona afectada i la seva família. El seguiment i l'acompanyament serà pactat amb el servei d'alta especialització, segons la complexitat del cas.

L'equip territorial o comunitari està format per:

- L'equip d'atenció primària (pediatre, metge o metgessa de família, infermeria, treball social), responsable del pla global d'atenció a la salut del ciutadà. Ha de conèixer la situació de salut de la població de referència i les necessitats. Té, per tant, un rol important en el procés d'atenció a la malaltia minoritària en tant que aquesta està molt relacionada amb l'estat global de salut de la persona.
- L'atenció especialitzada de l'hospital i centres d'especialistes de referència del territori que actuaran segons el que estableixi el pla d'actuació.
- Els serveis de suport comunitaris de salut (PADES, rehabilitació, fisioteràpia, farmacèutics, hospitals de dia, EAIA, CSMA o CSMIJ).
- Els serveis d'acció social (treball social, CEDIAP, centres de dia, prestacions socials (dependència i altres), CTIC, etc.
- Els serveis educatius generals i específics: equips d'assessorament psicopedagògics, CREDA, CREC, SEEM, SEETDIC, CREDV, logopèdia, etc.
- Els gestors del cas, dins de l'EAP de salut són els qui coordinen totes les actuacions comunitàries i es vinculen amb l'hospital d'alta complexitat a través dels gestors del cas hospitalari. Vetllen per la informació i el suport a la persona afectada i la família.

L'equip territorial/comunitari, per la seva proximitat al lloc de residència de la persona afectada d'una MM és qui té a l'abast els recursos que pot necessitar el malalt.

En aquest nivell destaca el paper de les associacions de persones afectades i famílies pel que fa al suport i als recursos que poden aportar a la xarxa de serveis.

- Els equips d'alta especialització dels hospitals de tercer nivell. Els diferents serveis especialitzats de l'hospital vinculats a la persona afectada d'una MM, de manera coordinada i integrada, han de fer o confirmar el diagnòstic i el pla d'atenció de la MM que treballaran amb els professionals de referència comunitaris. És en aquest treball conjunt entre l'atenció especialitzada i

l'atenció comunitària on es pacta el seguiment i l'acompanyament de la persona afectada i la família ja que, segons l'evolució de la malaltia, pot requerir el treball complementari dels dos nivells d'atenció en els tractaments i les complicacions. És important que s'inclogui el treball social en aquest abordatge de tot l'equip especialitzat del pla d'atenció i seguiment, per la càrrega social que pot comportar la MM.

Els professionals de l'atenció especialitzada, per la seva expertesa en la malaltia són, entre d'altres coses, els consultors dels professionals de la resta de la xarxa.

Els equips d'alta especialització necessiten un/a gestor/a del cas hospitalari que coordini i racionalitzi totes les actuacions internes de l'hospital i vetlli, alhora, per la correcta informació i acompanyament de la persona afectada i la família en el territori.

Un aspecte a considerar és la transferència de casos des dels serveis especialitzats de pediatria al serveis especialitzats d'adults que requereix d'intervencions específiques entre professionals experts i institucions i que s'hauran de considerar cas a cas.

4.3.3. Gestors del cas – Gestors de la continuïtat

Tenint en compte que el que cal és activar el procés de vinculació i de connexió entre els recursos de salut, d'educació i d'acció social, avançar en el procés d'atenció multidisciplinari i donar suport emocional a la persona afectada d'una malaltia minoritària i la seva família, es contempla la gestió del cas i de la continuïtat com a element clau per superar la fragmentació i compartimentació de serveis, nivells, departaments i persones.

La tasca dels gestors del cas és activar, integrar i gestionar la continuïtat i la coherència d'un procés assistencial complex, acompanyant el pacient i la família amb informació i suport, juntament amb la resta de professionals de la xarxa de serveis de salut, socials i educatius.

Per vincular els dos nivells d'atenció s'identifica els gestors del cas–continuïtat comunitari i els gestors del cas–continuïtat hospitalari que han d'estar coordinats entre si:

- Els gestors comunitaris actuen de referent territorial de la persona afectada de malaltia minoritària i coordinen les actuacions de tots els recursos comunitaris de salut, socials i educatius.

- Els gestors hospitalaris (o l'equip gestor del cas) actuen de referent intrahospitalari de la persona afectada i coordinen les actuacions de tots els serveis de l'hospital implicats en el cas: serveis diagnòstics, serveis clínics i serveis de suport.

4.3.4. La cooperació entre professionals

Per millorar l'atenció multidisciplinària és important que hi hagi facilitat en la comunicació de la informació entre els professionals.

El CatSalut ha prioritzat poder disposar de tot un conjunt d'eines que han de facilitar la comunicació entre l'atenció primària, els serveis de suport i l'atenció especialitzada i permetre compartir la informació sobre el malalt, l'actualització del coneixement clínic i epidemiològic de les MM i la definició dels serveis d'expertesa. Són eines que faciliten, en definitiva, el treball en xarxa.

A l'entorn del treball en xarxa on la contribució específica de cada component és important, l'expertesa dels professionals clínics de l'atenció d'alta especialització és fonamental i els permet actuar de consultors per a la resta de professionals que necessiten informació clínica específica per poder millorar la tasca professional amb una persona afectada.

També cal destacar la participació dels professionals de la xarxa educativa i social.

4.3.5. Associacions de pacients

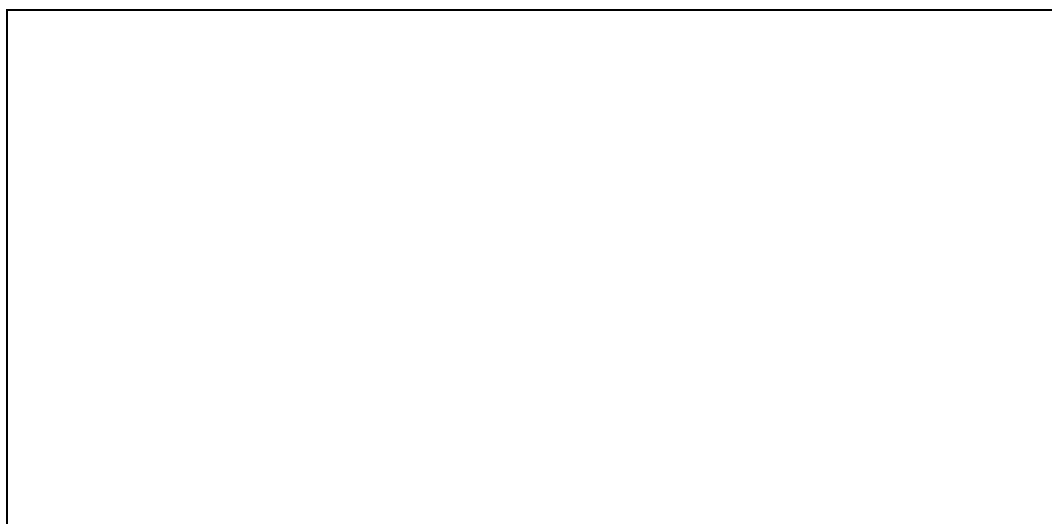
Les associacions de pacients tenen un paper molt important d'informació sobre les malalties i els recursos, de suport i acompanyament psicològic i emocional, i de prestació de serveis concrets per vetllar per una millora de la qualitat de vida d'aquets malalts i familiars. Cal mantenir i potenciar el paper d'aquestes associacions i incorporar-les a la xarxa com un actor més, amb una contribució específica rellevant en el procés d'atenció d'aquestes persones.

5. LES EINES PER FER EFECTIU EL MODEL D'ATENCIÓ

Les eines són les que faciliten el treball en xarxa que és la base del model que estem definint, tal i com ja expliquem a l'hora de justificar el model d'atenció integral. A part de la formació continuada dels professionals implicats, cal aprofitar les potencialitats de les Tecnologies de la Informació i de la Comunicació (TIC). Les TIC no són elements aïllats, sinó que formen part d'un conjunt interconnectat d'eines que faciliten les actuacions conjuntes dels actors de la xarxa perquè responen a la necessitat de cooperació entre professionals per la millora de l'atenció de les MM.

La figura 3 intenta ser una imatge gràfica que ressalta aquesta visió de conjunt i interconnexió entre els elements.

Figura 3. Les TIC al servei de les malalties minoritàries



5.1. Formació continuada dels professionals

L'estudi de necessitats i expectatives en l'atenció a les malalties minoritàries apunta un entorn sanitari i social de les persones afectades d'aquestes malalties ple de fronteres que dificulten la continuïtat assistencial i una atenció veritablement integrada i de qualitat.

La necessitat d'actualització clínica en malalties minoritàries en la majoria dels professionals comunitaris, la fragmentació dels serveis entre nivells, departaments i centres, les dificultats per la innovació i la indefinició de rols de tots els que participen de l'atenció, fan que la trajectòria assistencial sigui vulnerable i es trenqui amb facilitat. Això suposa una ruta clínica discontinua del malalt i familiars, quan busca un diagnòstic, un pla d'atenció i un tractament integrats.

La identificació del centre que assumeix la direcció del procés assistencial suposa un vincle i una dependència important per la persona afectada d'una MM. Alhora, el desconeixement dels recursos comunitaris socials, educatius i sanitaris disponibles prop del domicili fa que es perdin oportunitats de millora en els tractaments i en la qualitat de vida de l'afectat i dels familiars.

És en aquest sentit que entenem que el que cal és donar eines per millorar els coneixements, les tècniques i les habilitats dels professionals per progressar en la pràctica clínica i l'abordatge multidisciplinari del cas.

Més enllà dels coneixements clínics i tècnics de l'atenció a les malalties minoritàries, els professionals han de tenir una visió global de la problemàtica a què s'afronten i del model, han d'adquirir habilitats i actituds que els permetin la comprensió de la realitat de l'entorn de treball i la detecció de les oportunitats d'intervenció.

Plantegem, doncs, dues àrees clau de formació continuada:

- La capacitat en bones pràctiques que ha de permetre una actualització tècnica en el procés de detecció, diagnòstic, terapèutic, i en el seguiment i acompanyament de la malaltia.
- La capacitat en la gestió de la continuïtat (mitjançant el portal web, història clínica compartida, registre de malalties minoritàries, etc.).

5.2. Portal web: informació per a ciutadans i per a professionals

Els ciutadans i els professionals del nostre sistema necessiten eines que facilitin la informació actualitzada, adequada, bàsica i fiable sobre les malalties minoritàries, els recursos, etc. i, d'aquesta manera donar a aquestes malalties la visibilitat necessària que permeti millorar-ne l'atenció.

La informació s'ha de presentar tenint en compte l'usuari potencial i és per aquest motiu que s'ha plantejat la necessitat de construir dues estructures web tenint en compte el perfil del destinatari: ciutadà (malalt i associació) i professional.

Actualment s'està treballant l'apartat des de la perspectiva del ciutadà en el web del Departament de Salut¹⁵ i vinculat al projecte Canal Salut, s' recull informació sobre:

- Què és una malaltia minoritària? (informació general, conceptes relacionats).
- Informació concreta d'una malaltia mitjançant el portal Orphanet.
- Què són els medicaments orfes?

¹⁵ <http://www.gencat.cat/salut/depsalut/html/ca/dir1822/index.html>

- Oferta de recursos existents (salut, socials i educatius).
- Circuits d'accés als serveis.
- Informació bàsica de les associacions de malalts (cercador d'associacions per malaltia).
- Treballs dels àmbits europeu, espanyol i català que s'estan realitzant.
- Etc.

Cal tenir present que aquesta informació ha de ser dinàmica i en contínua revisió tenint en compte les demandes dels professionals i els malalts.

Pel que fa a l'apartat en clau professional i que s'està desenvolupant, es recollirà tota la informació que es consideri útil i que faciliti l'atenció de les malalties minoritàries. Un dels productes, entre d'altres, a què es podrà tenir accés és la base de dades de laboratoris de diagnòstic en malalties minoritàries mitjançant un cercador de fàcil ús.

5.3. Història clínica compartida

La Història clínica compartida¹⁶ (HCC) és una eina que permet millorar l'atenció de la salut dels ciutadans i permet als professionals l'ús compartit de la informació disponible sobre els pacients en qualsevol dels centres assistencials de Catalunya, facilita la integració de dades i la coordinació entre els diferents àmbits assistencials i diferents proveïdors. Per tant, és important que la informació sobre el diagnòstic d'una malaltia minoritària consti a la HCC del pacient, per tal que qualsevol professional que atengui aquesta persona en qualsevol lloc de Catalunya pugui accedir-hi, així com la informació vinculada sobre la malaltia, el seu tractament i les recomanacions per al seu maneig, de manera que es pugui tenir en compte a l'hora de prendre decisions sobre l'atenció més adequada, més àgil i eficient possible.

D'altra banda, la HCC conté la denominada Carpeta personal de salut (CPS), que és una eina digital que permet que tots els ciutadans catalans puguin accedir mitjançant Internet a la informació personal de salut. La finalitat és fomentar una actitud proactiva i afavorir la corresponsabilitat i participació en els aspectes relacionats amb la pròpia salut. Aquesta eina pot ser de gran utilitat en el cas d'algunes malalties minoritàries.

¹⁶ <http://www.gencat.cat/salut/depsalut/pdf/eseh1.pdf>

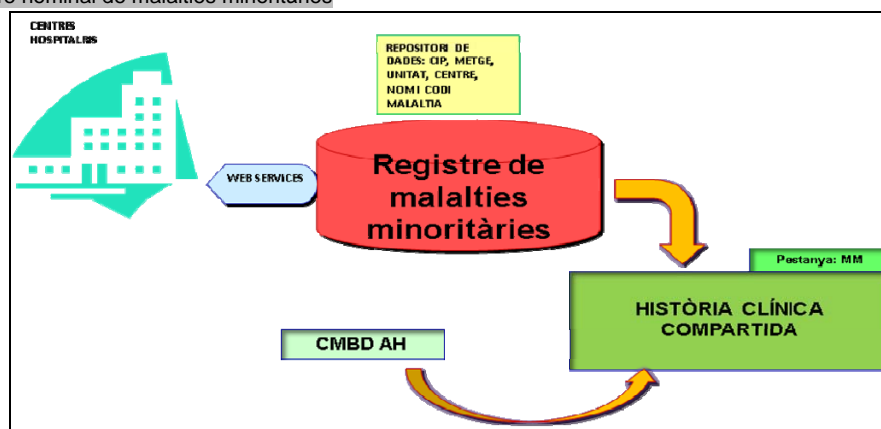
5.4. Registre de Malalties Minoritàries

Una altra eina que cal desenvolupar és un sistema d'informació nominal de pacients amb malalties minoritàries en l'entorn dels registres d'activitat del Departament de Salut / Servei Català de la Salut, que faciliti conèixer els casos que són diagnosticats dins del sistema sanitari català i les unitats que els atenen. Aquest registre ha d'estar vinculat a la HCC per tal de facilitar l'actualització de les dades i evitar duplicacions o incoherències en la informació disponible.

Es proposa crear un primer registre que inclogui les dades identificatives de la persona, la unitat o servei i el professional que l'atén, així com el diagnòstic de la malaltia, utilitzant els diferents sistemes de codificació existents (ICD 9, ICD-10, OMIM, Orphanet, etc.) per tal de garantir una correcta comunicació entre els diversos sistemes d'informació que s'utilitzen en els centres assistencials.

A part d'aquest registre, també es preveu la creació de registres específics per a malalties que necessiten disposar d'informació específica, així com la integració d'alguns registres que ja hi ha.

Figura 4. Registre nominal de malalties minoritàries



5.5. Base de dades dels laboratoris

En el marc d'actuació definit per la CAMM i al voltant del treball de facilitar eines als professionals per al desplegament del model d'atenció es va constituir un grup de treball format per professionals experts de laboratori (i algun clínic), amb la finalitat de:

- Construir una "font d'informació" acurada sobre els recursos dels laboratoris clínics que hi ha a Catalunya per al diagnòstic de les malalties minoritàries, d'utilitat per als professionals sanitaris, per als afectats, per a les famílies i les associacions, per als investigadors i per a l'Administració. Ha de permetre

identificar als experts els recursos tecnològics i humans relacionats amb el diagnòstic de laboratori.

- Identificar les necessitats dels serveis diagnòstics de laboratori clínic.
- Identificar les malalties que són objecte d'estudi en centres de recerca amb la finalitat de treballar conjuntament els aspectes relatius a la transferència i la incorporació de tecnologia diagnòstica en la pràctica clínica. Cal tenir en compte que a Catalunya hi ha molts grups de recerca en malalties minoritàries, només en el CIBERER n'hi ha 18 amb un total de 200 investigadors.

Els elements/ítems que s'inclouen a la base de dades té en compte dos aspectes que es relacionen entre si, els relatius a la malaltia i els relatius als laboratoris:

- Malaltia: nom, sinònim, codi OMIM¹⁷, codi ORPHANET, la CIM 9 i 10, tècniques de diagnòstic, tipus d'herència, etc.
- Centres: dades de contacte, filiació, sistemes de qualitat i certificació/acreditació sota normes internacionals. Els professionals i els malalts necessiten de laboratoris segurs que ofereixin metodologia d'utilitat clínica, analíticament validada i sotmesa als controls externs i estàndards de qualitat internacionalment reconeguts.

Aquesta aplicació s'alimentarà des de cada laboratori clínic amb la validació posterior del grup de treball. Està previst una actualització anual de les dades que es recullen en la base de dades. Des del web sobre malalties minoritàries i, mitjançant un cercador, es podrà tenir accés a la informació que conté aquesta aplicació.

5.6. Base de dades dels equips d'alta especialització (mapa d'experts)

El procés d'elaboració del mapa dels equips d'alta especialització (mapa dels recursos clínics coneixedors de les malalties minoritàries) s'inicia amb la realització d'un inventari dels serveis i professionals que presten atenció a les malalties minoritàries. Aquest inventari se sotmetrà a un procés de validació que permetrà identificar les unitats expertes per al diagnòstic, el pla d'atenció i el seguiment pertinent per als malalts afectats de malalties minoritàries.

Disposar d'aquest mapa validat permetrà establir circuits de derivació per grups de malalties i definir el model d'atenció específic per grups de malalties minoritàries que reculli les característiques pròpies de cada grup. També facilitarà als professionals que sospitin una malaltia minoritària, la transferència del cas per a l'estudi diagnòstic

¹⁷ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

i les consultes clíniques pertinents, per part dels professionals de tota la xarxa de serveis.

5.7. Base de dades d'associacions

Com ja hem mencionat al llarg del present document, les associacions han estat clau per donar visibilitat a les malalties minoritàries. Per aquest motiu i vinculat a l'apartat web sobre aquestes s'ha dissenyat un cercador¹⁸ de fàcil ús amb la finalitat que es pugui identificar l'associació vinculada a la malaltia.

S'ha elaborat una fitxa amb una informació bàsica sobre cada una de les entitats que hi ha a Catalunya (missió, recursos que ofereixen, dades de contacte) per oferir al malalt les dades d'un recurs que és al seu abast

5.8. Altres

Per a les malalties minoritàries més prevalents es preveu elaborar un model de fulletó de butxaca, d'ús personal per a la persona afectada, que portarà sempre al damunt i que contindrà informació rellevant de la malaltia que pateix i uns consells bàsics en cas d'urgència i recomanacions per a la vida quotidiana.

El contingut del fulletó haurà de versar sobre:

- Definició de la MM, causes i conseqüències, signes i símptomes.
- Consells per a la vida quotidiana .
- Consells davant la urgència (“Regles d’or” de la malaltia).
- Informació dels serveis assistencials, de les associacions vinculades a la malaltia i d’altres.
- Maneres d’accedir a més informació sobre la malaltia.
- I altra informació, tenint en compte les demandes dels afectats.

¹⁸ <http://www.gencat.cat/salut/depsalut/html/ca/dir3420/doc32525.html>

6. ACTUACIONS

Dels objectius plantejats per a la definició i implantació del model d'atenció a les malalties minoritàries sorgeixen les actuacions següents:

- Revisió de l'evidència científica per valorar l'ampliació del cribratge neonatal.
- Disseny i implantació d'una base de dades dels laboratoris clínics que fan el diagnòstic de laboratori.
- Actualització de la llista de centres de recerca en malalties minoritàries.
- Actualització de la base de dades de les associacions de persones afectades i familiars.
- Foment de la recerca biomèdica i social.
- Actualització de la base de dades dels professionals.
- Validació de la base de dades dels professionals i elaboració del mapa d'equips d'alta especialització.
- Disseny del Registre de Malalties Minoritàries.
- Activitats formatives en bones pràctiques clíniques i gestió de la continuïtat.
- Incorporació de les MM a la Història Clínica Compartida de Catalunya.
- Actualització continuada del portal web de les MM.
- Definició dels models específics d'atenció per grups de MM.
- Difusió i explicació del model.
- Creació d'una comissió de seguiment de la implantació del model.

7. DESPLEGAMENT DEL MODEL

La definició del model d'atenció a les malalties minoritàries s'ha realitzat amb una perspectiva territorial (de proximitat i de participació), tenint en compte el context de descentralització dels serveis de salut i de l'estructura del Servei Català de la Salut en regions sanitàries i en governs territorials de salut, que s'ha fet a Catalunya.

La implantació suposa treballar amb les regions i els GTS tot el component comunitari descrit (gestió del cas – gestió de la continuïtat i d'altres) i activar-ne de manera simultània els instruments:

- La validació del Mapa d'equips d'alta especialització.
- La formació continuada en gestió de la continuïtat.
- La formació continuada en bones pràctiques.
- La implantació de la HCC.
- La implantació del Registre de malalties minoritàries.
- El disseny del portal web.

- L'elaboració dels documents relacionats amb les malalties minoritàries: fulletons, guia de recursos, etc.

Difusió del model

Suposa presentar el model al Consell de Direcció del CatSalut i als consells de direcció de les regions sanitàries, a la xarxa d'associacions de familiars i a les patronals del proveïdors dels serveis de salut.

Implantació territorial

Abans d'iniciar el desplegament és important presentar el model als directors de sectors i gerents territorials del CatSalut, valorar-lo conjuntament, identificar-ne els elements operatius clau per al seu desplegament i prioritzar-ne els més importants.

Aquests elements operatius clau tenen a veure amb els gestors del cas, el mapa d'equips d'alta especialització, els recursos comunitaris, els professionals assistencials, els circuits i el nivell de desplegament del sistema d'informació, dels GTS i del Pla d'innovació.

Caldrà identificar uns territoris i un grup de malalties per iniciar el pilotatge del model.

8. CALENDARI

El calendari dissenyat és el següent, encara que cal tenir en compte que aquest està supeditat a la situació actual.

Actuacions/eines	Juliol	Setembre -Desembre	Any 2011
Presentació per aprovació del model general d'atenció a la CAMM	14 de juliol		
Presentació progressiva del model a les associacions		X	
Identificació territoris (5-6) gestors del cas			X
Formació			X
Registre MM		X	X
Portal web	Procés continuat i dinàmic		
Base de dades de laboratori	Finalització	Procés d'alimentació anual i continuada	
Mapa d'equips d'alta especialització		X	X
Definició de les característiques específiques del model per grup de malalties		X (vinculat al mapa d'equips d'alta especialització)	
Avaluació del model			X
Implementació progressiva del model			X

9. AVALUACIÓ

Es planteja un seguiment periòdic d'indicadors del procés (avaluació quantitativa) i el seguiment dels resultats de la implantació del model (avaluació qualitativa) en relació als dos aspectes importants del model:

- la coordinació de serveis i
- l'acompanyament de la persona afectada i la seva família.

Avaluació quantitativa:

En una primera fase del desplegament, s'avaluarà la realització i la disponibilitat de les eines previstes:

- Nou Programa de cribratge neonatal a Catalunya.
- Base de dades de laboratoris clínics implantada i explotada.
- Base de dades de les associacions actualitzada (incloent-hi els centres de recerca).
- Mapa d'equips d'alta especialització elaborat.
- Registre de MM: nombre d'usuaris identificats / nombre d'unitats d'alta especialització amb usuari identificat.
- Història clínica compartida amb components de MM.
- Portal web actualitzat: nombre d'accessos? Accessos a la part professional i a la part oberta?
- Treball realitzat per la definició dels models específics d'atenció a les MM.
- Comissió de seguiment de la implantació del model.

Els indicadors del procés pel seguiment de la implantació del model són els següents:

- Nombre de cursos en bones pràctiques en MM realitzats i nombre de professionals participants.
- Nombre de cursos en gestió de la continuïtat realitzats i nombre de professionals participants.
- Evolució del nombre de MM diagnosticades.
- Nombre de persones d'alta en el registre amb una MM, per grups de malalties i per unitat d'alta especialització declarant.
- Nombre de persones amb diagnòstic de MM en la HCC, per grups de malalties i per GTS de residència (i per ABS).
- Evolució del nombre de MM diagnosticades amb pla d'atenció definit.
- Evolució del nombre de MM diagnosticades amb pla d'atenció definit en què consta la participació de l'Equip d'atenció primària.

- Nombre de GTS amb gestors del cas – gestors de la continuïtat territorial identificat. Evolució del nombre.
- Nombre d'unitats d'alta especialització amb equip gestor/a del cas identificat.

Avaluació qualitativa:

Atesa la singularitat d'aquest grup de malalties i el reduït nombre de casos, és convenient poder complementar l'avaluació quantitativa amb metodologies més qualitatives que permetin conèixer millor els resultats de la implantació del model i detectar-ne les deficiències i els aspectes millorables. En funció de la factibilitat de realització d'aquestes tècniques, es proposa:

- Una enquesta de satisfacció a les persones afectades i familiars per valorar aspectes relacionats amb l'acompanyament, el suport i la informació rebuts.
- La realització de tècniques grupals, com els grups focals, amb professionals, molt especialment amb els gestors del cas tant territorials com hospitalaris, amb les unitats d'alta especialització, per tal de poder-ne conèixer l'opinió sobre el desplegament del model i detectar-ne els aspectes millorables en el funcionament.

10. IMPACTE ECONÒMIC

El desconeixement del nombre de malalts i malalties en concret a Catalunya distribuït pel territori, fa difícil poder fer-ne un estudi de l'impacte econòmic. Està previst fer aquesta anàlisi, en una segona fase, amb la posada en marxa del model i de les eines definides.

11. PROCÉS D'ELABORACIÓ DEL MODEL D'ATENCIÓ DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

El procés d'elaboració del model d'atenció a les MM pel CatSalut, parteix de l'encàrrec de la Comissió Assessora de les MM i suposa, bàsicament, un exercici d'identificació dels diferents elements de l'entorn necessaris per aconseguir l'objectiu i la integració de tots en una proposta de model factible i viable en el moment actual.

Els tres grups de treball constituïts (GT del model, GT de la pàgina web i GT de la base de dades dels laboratoris) integrats per persones expertes de diferents àmbits (professionals clínics, associacions i tècnics coneixedors dels serveis) han permès recollir i debatre les línies bàsiques del model proposat. Així mateix, la participació dels tècnics dels departaments de Salut, d'Acció Social i Ciutadania i d'Educació, del CatSalut, de la Fundació Dr. Robert i de la xarxa de serveis clínics ha estat fonamental per articular una proposta de model factible, viable i innovadora.

La inclusió de representants de les dues federacions d'associacions de familiars de persones afectades de MM en els tres grups de treball i la informació periòdica dels avenços en relació al procés d'elaboració de l'encàrrec, n'ha garantit la participació i ha generat valor afegit per les contribucions al treball.

Així mateix, cal destacar les aportacions clau dels malalts i familiars en el treball dels clústers i les dels representats de la xarxa de serveis d'acció social, d'educació i de salut.

12. ANNEXOS

12.1. Metodologia del treball: Anàlisi de necessitats percebudes pels afectats i familiars de malalties minoritàries. Estudi clústers

12.2. Anàlisi de xarxes aplicada al model d'atenció a les malalties minoritàries

12.3. Llista de les malalties minoritàries d'acord amb ICD 9- ICD 9 MC

12.4. Llista de taules i figures

Taula 1. Evolució 2003-2008 a Catalunya del cribratge neonatal.

Taula 2 i 3. Nombre de gestors del cas als centres hospitalaris i d'atenció primària de l'ICS, 2009.

Figura 1. El malalt, centre de l'atenció.

Figura 2. Model d'atenció de les malalties minoritàries. Representació gràfica.

Figura 3. TIC al servei de les malalties minoritàries. Representació gràfica.

Figura 4. Registre nominal de les malalties minoritàries. Representació gràfica.

12.5. Bibliografia

- a) Artigues Barberà, M. et al. "Enfermera de enlace: bidireccionalidad compartida en atención domiciliaria. Puesta en práctica de un proyecto". Atención Primaria. [2001 Supl I:124].
- b) Bares Sicilia Pet al. "De la precisión de cuidados a los cuidados imprescindibles. Las enfermeras gestoras de casos en Andalucía, la enfermera comunitaria de enlace". Revista de Administración sanitaria silgo XXI, ISSN 1696-1641, 2009; 7(2):313-322.

- c) Castaño, C.; Cossent, L.; Martínez, C. "El síndrome socio sanitario. Estrategias de intervención ante un problema nuevo de salud". Rev. Esp. Salud Pública, 1994; 68:261-6
- d) Comissió de les Comunitats Europees. Comunicació de la Comissió al Parlament Europeu, al Consell, al Comitè Econòmic i Social Europeu i al Comitè de les Regions. "Las enfermedades raras: un reto para Europa". Brussel·les: Comissió de les Comunitats Europees, 2008.
- e) Comissió de les Comunitats Europees. "Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras". Brussel·les: Comissió de les Comunitats Europees; novembre, 2008. COM(2008) 726 final.
- f) Decret 137/2002, de 30 d'abril, de suport a les famílies andaluses. BOJA núm. 52 de 4 de maig de 2002.
- g) Departament de Salut. "La gestió de casos en la pràctica infermera" Generalitat de Catalunya. Barcelona 2010.
- h) Dirección Regional de Desarrollo e Innovación en Cuidados - Manual de gestión de casos en Andalucía: enfermeras gestoras de casos en el hospital. Direcció General d'Assistència Sanitària – Servei Andalucía de Salut . Conselleria de Salut. Sevilla, 2005.
- i) Haggerty J, Reid R. Freeman GK, Starfield BH, Continuity of care: a multidisciplinary review. BMJ 2002; 327: 1219-21
- j) Hobbs R, Murray E. Specialist liaison nurses. Br. Med. J. 1999; 318: 683-4
- k) Izquierdo Martínez, M.; Avellaneda Fernández, A. "Enfermedades raras: un enfoque práctico". Madrid: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III). Ministeri de Sanitat i Consum, 2004.
- l) Junta d'Andalusia. Plan de atención a personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Junta d'Andalusía, Conselleria de Salut. 2007.
- m) Ministère de la Santé et des Solidarités. Plan National Maladies Rares 2005-2008. République Française. França, 2004.
- n) Ministère de la Santé et des Solidarités. Plan National Maladies Rares 2010-2014. République Française. França, 2004.
- o) Ministeri de Sanitat i Consum.. "Las Enfermedades Raras en España. Análisis Descriptivo de la Situación. Informe del Comité Técnico de Redacción de la Estrategia en ER del SNS". Direcció General de l'Agència de Qualitat SNS. Ministeri de Sanitat i Consum, 2008.
- p) Morales-Asenció, JM.; Gonzalo-Jimenez, E., Martín Santors, F.J.; Morilla-Herrera, J.C.; Celdrán Mañas, M.; Millan Carrasco, A. et al. "Effectiveness of a nurse-led case management home care model in Primary Health Care. A quasi-experimental, controlled, multi-centres study". BMC Health Services Res. 2008; 8:193.
- q) Organització Mundial de la Salut (OMS). Classificació Internacional de Malalties. 9a Revisió. Modificació Clínica (CIE-9-MC) 5a ed. OMS; 2006.

- r) OMS. Classificació Internacional del Funcionament, de la Discapacitat i de la Salut: CIF. 3a ed. OMS-Ministeri de Treball i Assumptes Socials, 2001.
- s) Marin Soria, J.L.; Aldamiz Echevarria, L.; Castiñeiras Ramos, D.E.; Dalmau Serra, J.; Fdez. Sánchez, A.; González Lamuño, D.; Juan Fita, M^a. J.; Jiménez Jiménez, M^a. J., Pérez Cerdá, C. "Programas de cribado neonatal en España: actualización y propuestas de futuro. Documento de consenso"
- t) Servei Català de Salut. Planificació, Compra i Avaluació. Protocol de preparació de l'alta Prealt. Catsalut, Barcelona 2005.
- u) Terraza, R.; Cargas, I.; Vázquez, M.L. "La coordinación entre niveles asistenciales: una sistematización de sus instrumentos y medidas". Gac. Sanit 2006; 20 (6): 485-95.

12.6. Glossari

AIAQS	Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (antiga AATM)
CAD	Centre d'atenció a persones amb discapacitat
CAMM	Comissió Assessora de Malalties Minoritàries
CAMUH	Comitè d'Avaluació de Medicament d'Utilització Mèdica
CAMTAC	Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat
CATSALUT	Servei Català de la Salut
CDIAP	Centre de desenvolupament infantil i atenció precoç
CIBERER	<i>Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras</i>
CPP	Carpeta Personal de Salut
CTIC	Comissions Tècniques Interdepartamentals de Coordinació
CREDA / CREV	Centres de recursos específics per deficiències auditives i visuals
CSMIJ	Centres de salut mental infantil i juvenil
CMBD	Conjunt mínim bàsic de dades
DGSP	Direcció General de Salut Pública
DGPA	Direcció General de Planificació i Avaluació
EAIA	Equips d'atenció a la infància i adolescència
EAP salut	Equip d'atenció primària
EAP educació	Equips d'Assessorament i Orientació Psicopedagògica
EMEA	Agència Europea del Medicament
GTS	Governos territorials de salut
HCC	Historia clínica compartida
ICS	Institut Català de la Salut
MM	Malalties minoritàries

MSyPS	Ministeri de Salut i Política Social
PADES	Programa d'atenció domiciliària i equips de suport
PAR	Pacte d'Accés i Resolució
PASFTAC	Programa d'avaluació, seguiment i finançament de tractaments farmacològics d'alta complexitat
PDPN	Programa de detecció precoç neonatal
PIAI	Pla individual d'atenció integrada
PIAPiSC	Pla d'innovació d'atenció i salut comunitària
REPIER	<i>Xarxa Epidemiològica d'Investigació sobre Malalties Rares</i>
TAC	Tractaments alta complexitat
TIC	Tecnologies de la informació i les comunicacions
SEZ	Serveis educatius de zona
SEEM	Serveis de suport a l'alumnat amb discapacitat motora
SEETDiC	Serveis de suport a l'alumnat amb trastorns del desenvolupament i la conducta
USEE	Unitats de suport a l'educació especial