MALALTIES MINORITÀRIES

sessions formatives 2009-2010

L'edició d'aquesta obra ha estat duta a terme per
FUNDACIÓ DOCTOR ROBERT
amb la col·laboració de
LABORATORIS ESTEVE

1ª edició: Octubre de 2010
ISBN: 978-84-693-4555-9
Disseny Gràfic: Fundació Doctor Robert
Maquetació: Fundació Doctor Robert
Impressió: Plan_B
Enquadernació: Plan_B

L'elaboració d'aquesta obra ha estat possible gràcies al patrocini de:



La reproducció total o parcial d'aquesta obra per qualsevol procediment, inclosos la reprografia i el tractament informàtic, com també la distribució d'exemplars mitjançant lloguer i prèstecs, queden rigurosament prohibits sense l'autorització escrita dels editors i queden sotmeses a les sancions establertes per la llei.

“QuIen no comprende una mirada
tampoco comprenderá una larga explicación.”

Mario Quintana

Índex

Pròleg **9**
Marina Geli i Fàbrega

Presentació **11**
Josep M. Sabaté i Guasch

Introducció **13**
Mònica Salvo Cesar

Sessió 1 **17**
Què és una malaltia minoritària?
Visió de conjunt
Maravillas Izquierdo Martínez

Sessió 2 **43**
Com “parlen” els gens?
Teresa Pàmpols i Ros

Sessió 3 **91**
Què és un assaig clínic?
Qui, com i quan s’han de fer?
Què busquem?
Sílvia Mateu Escudero

Sessió 4 **113**
Cal posar límits
a la investigació amb humans?
Màrius Morlans Molina

Sessió 5 **131**
Medicaments orfes
Josep Torrent-Farnell

Sessió 6 **153**
Resum dels resultats dels estudis
sobre MM realitzats a Catalunya (2006-2008)
Margarida Pla Consuegra

Sessió 7 **179**
El apoyo psicológico.
Cómo hacer y dejar hacer
Eduardo Brignani Pérez

Sessió 8 **191**
El dret a una intervenció
educativa global i específica
Cécile de Visscher
Mar Martínez Ballesté

Sessió 9 **209**
Cuidar al cuidador
Pere Torras Autet

Sessió 10 **225**
Atenció sanitària domiciliària
Anna Muñoz Penalba

Sessió 11 **239**
La comunicació com a eina essencial
per a l'entesa professional-pacient
Xavier Clèries Costa

Sessió 12 **259**
Com demanar beques,
ajuts i subvencions
Inma Gómez Sánchez

Sessió 13 **285**
Néixer, créixer i sobreviure.
Fibrosis Quística
Josefina Romero Carrillo

Néixer, créixer i sobreviure.
APSOCECAT
Xavier Capdevila Urbaneja
Iknasi Martorell Cid

Sessió 14 **311**
Pla director sociosanitari,
Departament de Salut, Generalitat de Catalunya
Montserrat Rodó Cobo

Pròleg

Les malalties minoritàries, rares o malalties poc freqüents són les malalties que tenen una prevalença baixa o que la població rarament pateix. N'hi ha entre sis i set mil d'identificades, unes quatre mil de les quals tenen un origen genètic, i són malalties greus, amenaçadores de la vida o que debiliten de manera crònica. Sovint afecten diversos òrgans i funcions, la qual cosa requereix intervencions complexes i multidisciplinàries i, sobretot, encara són malalties poc conegudes pel conjunt de la societat.

D'altra banda, la dificultat en el diagnòstic per la manca d'experts i de centres de referència, o fins i tot la falta de tractaments satisfactoris per guarir-les, prevenir-les o tractar-ne els símptomes, fa que el treball conjunt de les institucions públiques sanitàries amb les associacions de malalts o familiars i els grups de professionals experts esdevingui especialment rellevant per fomentar el coneixement, la sensibilització i la investigació amb relació a aquest grup de malalties.

Des del Departament de Salut vam impulsar la creació de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries ara fa un any, amb l'objectiu de potenciar aquest esforç col·lectiu: assentar les bases d'una intervenció integral orientada a la planificació de les necessitats en l'àmbit de les malalties minoritàries, amb dades obtingudes a partir de la descripció de necessitats i demandes dels agents implicats; conèixer les necessitats formatives dels professionals; identificar centres, serveis i professionals que facin el diagnòstic, l'aconsellament i l'acompanyament genètic, el tractament i el seguiment; i, finalment, identificar el mapa d'associacions de malalts de Catalunya i descriure'n, entre altres aspectes, el rol que tenen.

En aquest marc de referència, el treball de la Fundació Doctor Robert que avui us presento és un exemple més de les sinergies entre el món acadèmic i el sector sanitari per sensibilitzar la societat i per difondre els coneixements sobre la prevenció, el diagnòstic, el tractament i la recerca de les malalties minoritàries. Així mateix, promou el debat públic sobre els aspectes ètics, emocionals, psicològics i socials que acompanyen aquest tipus de malalties que creen discapacitat, alta dependència i patiment entre les persones afectades i les seves famílies.

Fent de nou honor al compromís cívic i científic del doctor Robert, la Fundació contribueix amb aquesta publicació al desenvolupament professional i de les organitzacions, en l'àmbit de les ciències de la salut i de la vida, sota els valors que la caracteritzen: qualitat, confiança i vocació de servei.

Molt Honorable Marina Geli i Fàbrega
Consellera de Salut, Generalitat de Catalunya

Presentació

Les malalties minoritàries són, encara, força desconegudes. Però hi anem al darrera, pas a pas, tots plegats. La monografia que teniu a les mans em porta al cap una reflexió, un sentiment, més aviat.

Des de les institucions, en aquest cas des del Servei Català de la Salut, potser no podem respondre amb l'agilitat i a la velocitat que els malalts necessiten des d'un punt de vista individual, però sí que som conscients de la impotència i la vulnerabilitat que experimenten les persones i les famílies que, estant afectades per patologies poc conegudes, se senten abandonades a la seva sort pel sistema sanitari perquè no troben diagnòstics, ni experts, ni medicaments, ni tan sols, de vegades, comprensió... en el temps que per a d'altres sí que és possible.

El CatSalut té com a missió garantir la prestació del serveis sanitaris, l'accés als recursos, l'atenció mèdica i la seguretat dels tractaments a tota la ciutadania. La constitució de la Comissió Assessora en Malalties Minoritàries va ser un pas del sistema cap a l'univers, desconegut per a la majoria de la societat, de les malalties minoritàries. Un pas petit, però imprescindible per fer més real la voluntat, recollida en la Llei d'ordenació sanitària de Catalunya, que el nostre sigui un sistema equitatiu. Pas que volem que serveixi també per fer saber a les persones malaltes que som al seu costat, i que hi vegin un esforç per reduir el terrible sentiment de solitud que molts malalts experimenten.

El camí que tenim per davant és llarg i complex, abraça l'àmbit de la investigació i de la fabricació de medicaments, tot són projectes a mitjà o llarg termini... però sense l'esforç infatigable d'avui no hi podrien haver els resultats del futur, i tots hi tenim un paper. Les associacions

de malalts i familiars constitueixen un pilar del sistema sanitari, en una mesura similar a la dels professionals mèdics o els gestors d'institucions, acomplint rols diferents però necessaris i imprescindibles.

De tot això se'n parla en les quinze presentacions d'aquest recull. Quinze perspectives que ens animen a seguir l'únic camí possible: la lluita contra la malaltia i la recerca de qualitat de vida, en tots els sentits, per a totes les persones.

Sr. Josep M. Sabaté i Guasch
Director del Servei Català de la Salut

Introducció

L'any 2009 la Fundació Doctor Robert endegà un cicle de 14 seminaris, de dues hores de durada cadascun, amb l'objectiu de dotar d'eines als participants en les diferents àrees temàtiques vinculades a les malalties minoritàries per optimitzar i fer més eficaç la seva tasca dins les associacions. Els temes tractats en els seminaris han estat determinats per les necessitats recollides al llarg d'aquests anys de treball amb les federacions, associacions, grups de malalts i afectats. Els docents que van participar en aquest projecte procedien de diferents àrees (sanitària, social, política, associacionisme) per tal d'ampliar les perspectives dels participants. Entre elles destaquen diferents especialitats (medicina, infermeria, fisioteràpia, treball social, psicologia, membres d'associacions). Els diferents seminaris van acollir grups reduïts d'assistents (15-20 persones) el que va facilitar la interacció amb els participants i una atenció més personalitzada. El resultat d'aquesta experiència queda recollida en aquesta monografia amb l'objectiu de proporcionar al lector un recurs pràctic de eines tan útils a l'entorn de les malalties minoritàries.

Esperem que aquesta publicació sigui d'interès i utilitat per totes aquelles persones i col·lectius que es mouen dins l'àmbit de les malalties minoritàries. Volem donar el nostre agraïment a totes les persones i entitats que han fet possible aquest projecte: federacions, associacions, afectats, familiars i voluntaris, docents i professionals i molt especialment a Laboratoris Esteve per patrocinar l'edició d'aquesta monografia.

Sra. Mònica Salvo Cesar
Coordinadora de l'àrea de Malalties Minoritàries de la Fundació Dr Robert

Sessió 1

Què és una malaltia minoritària? Visió de conjunt

Sessió 1

Què és una malaltia minoritària? Visió de conjunt



Maravillas Izquierdo Martínez

Coordinadora Científica de la Cátedra de Salud Pública y Gestión Sanitaria de la Universidad Europea de Madrid. Asesora Científica del Grupo de Enfermedades Raras de SEMERGEN.

Se presenta una visión global de la compleja problemática de las Enfermedades Raras (ER), además de revisar los elementos que integran su definición, y las consecuencias que la escasa prevalencia tiene para el abordaje de las ER desde el punto de vista clínico, terapéutico, sociosanitario y de investigación.

Se reconoce el enorme valor de la tarea realizada, hasta la fecha, por las asociaciones de afectados incidiendo en la necesidad que tienen dichas asociaciones de trabajar de manera "profesionalizada" para alcanzar la satisfacción de sus necesidades sentidas, a corto, medio y largo plazo diferenciándolos de las necesidades de otros agentes involucrados. Se necesita un nuevo modelo de atención sociosanitario interdisciplinar y holístico ya que ni el Sistema Nacional de Salud, ni el Sistema Social, ni tan siquiera la Sociedad se encuentran actualmente preparados para afrontarlas adecuadamente. Por último, se comenta el estado actual de las ER en España y se apuntan los retos que plantean para el futuro.

Fundació Doctor Robert UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Què és una malaltia minoritària? Visió de conjunt

Maravillas Izquierdo Martínez
20.10.2009

¿De qué hablamos?

Enfermedades Complejas
Enfermedades Crónicas
Enfermedades Poco frecuentes

- Pocas enfermedades
- Pocos medicamentos
- Poca investigación
- Pocos patrocinadores
- Pocos investigadores
- Poco conocimiento
- Poco interés

→ MUCHOS problemas que resolver

Definición ER (I)

Acuñada por la UE (1999)

Escasa Prevalencia < 5/10.000

- I+D+I
- Asistencia

La mayoría tienen base genética

- I+D+I
- Consejo genético

Definición ER (II)

Acuñada por la UE (1999)

Escasa disponibilidad de tratamientos curativos

- Desarrollo de medicamentos huérfanos
- Asistencia

Son frecuentes en la infancia

- Prevención de la enfermedad
- Pueden estar presentes desde el nacimiento
- Marcada carga de enfermedad (AVAD, AVPD)

Definición ER (III)

Acuñada por la UE (1999)

Elevada Mortalidad y/o Discapacidad

- Enfermedades crónicas
- Generan dependencia
- Cuidados (paliativos/"curativos")
- Rehabilitación del enfermo

Requieren para su solución la colaboración de todos los agentes y actores implicados

Elemento vertebrador de toda actuación

PACIENTES

Familiares de Afectados
Cuidadores / Voluntariado Social
Grupos de Ayuda Mutua
Asociaciones de Afectados
Trabajadores Sociales
Profesionales Sanitarios
Sociedades Científicas
Educadores
Agentes Sociales (medios de comunicación de masas)
Industria Farmacéutica y Biotecnológica
Instituciones y Organismos Públicos y Privados
Administración Estatal y Autonómica

¿De qué hablamos?

Enfermedades para las que…
El Sistema Nacional de Salud no está adecuadamente preparado

- Prevención de la enfermedad
- Educación sanitaria
- Promoción de la salud
- Adecuado diagnóstico
- Cuidados paliativos/"curativos"
- Rehabilitación del enfermo

¿De qué hablamos?

Pero…
Tampoco el Sistema Social está adecuadamente preparado

- Atención a la dependencia
- Necesidades especiales
- Prótesis y ortesis
- Apoyo al entorno y al cuidador
- Rehabilitación especial

¿De qué hablamos?

Ni…
Tan siquiera la Sociedad está preparada

- Diferenciación
- Olvido
- Discriminación
- Desigualdad/inequidad
- Barreras

Las ER en su conjunto son un problema de Salud Pública

Salud Pública OMS (1973)

Conjunto de disciplinas que trata de los problemas concernientes:

- Salud o enfermedades de una población
- Estado sanitario de la comunidad
- Servicios y dispositivos médicos y sociosanitarios
- Planificación, administración y gestión de los servicios de salud

Funciones de Salud Pública

- Monitorizar estado de salud para identificar problemas de salud en la comunidad.
- Diagnosticar e investigar problemas de salud y riesgos de la salud poblacional.
- Informar, educar y capacitar al público en cuestiones de salud.
- Movilizar alianzas en la comunidad para identificar y resolver problemas de salud.
- Desarrollar planes y políticas que apoyen los esfuerzos de personas y colectivos a favor de la salud.

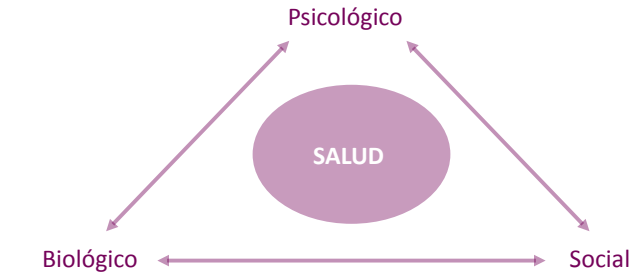
Funciones de Salud Pública

- Hacer cumplir leyes y normas que protegen la salud y garantizan la seguridad.
- Conectar a las personas con los servicios sanitarios precisos y garantizar la asistencia.
- Garantizar la competencia de los profesionales de los servicios asistenciales y de salud pública.
- Evaluar la efectividad, accesibilidad y calidad de los servicios de salud.
- Investigar nuevos enfoques y soluciones innovadoras a los problemas de salud.

Actuaciones de la Salud Pública

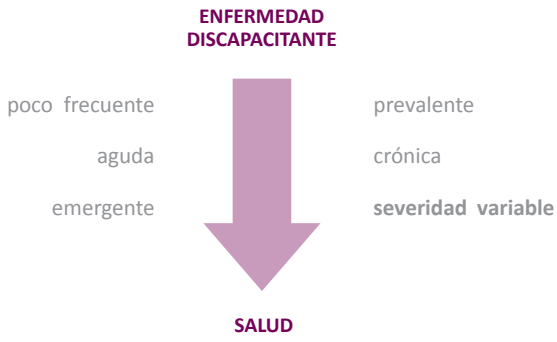
- **Multiprofesionales**
  Médicos, veterinarios, farmacéuticos, biólogos, trabajadores sociales, enfermeros, psicólogos sociales, sociólogos, comunicadores, abogados, economistas de la salud, etc.
- **Multidisciplinares**
  Ciencias de la biología clásicas, estadística, sociología, ingeniería, antropología, pedagogía, ciencias de la comunicación, etc.
- **Multiinstitucionales**
  Instituciones sanitarias y educativas locales dispositivos que ofrecen prestaciones sociales.
- **Multisectoriales**
  Sectores educativos, servicios sociales, sectores agrícola e industrial, medios de comunicación de masas, movimiento asociativo, etc.

Determinantes de la salud



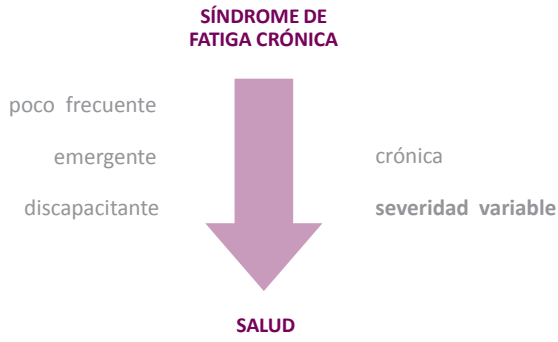
persona → familia/amigos → sociedad

Enfermedad discapacitante



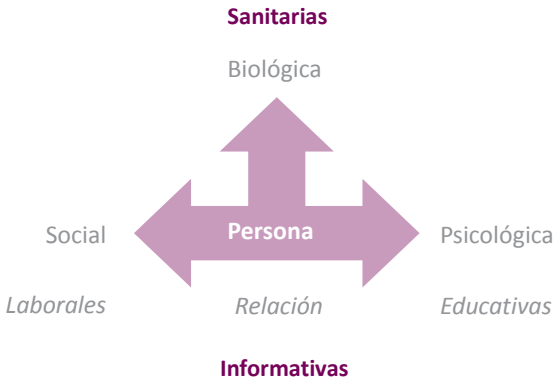
Altera el proceso vital en el individuo y su entorno

Síndrome de fatiga crónica



Altera el proceso vital en el individuo y su entorno

Necesidades



Necesidades

MISMO PROBLEMA

DIFERENTES ACTORES

PACIENTES	PROFESIONALES

DIFERENTES NECESIDADES

Curación	Aumentar conocimiento
Cuidados	Información
Mejor calidad de vida	Coordinación
Romper aislamiento	Divulgación

Necesidades Informativas

Información

Elemento fundamental para disminuir angustia

Falta información contrastada en todos los aspectos

- Afectado y su entorno
- No resuelto el acceso a la información

Ciertas mejoras

- Asociaciones de afectados
- Sistema sanitario

Información

Asociaciones

- **Contactar personas en la misma situación**
  - Comparten vivencias y experiencias
    Beneficiarse de las útiles
- **Ayudar a afrontar cómo replantearse la vida**
  - Proporcionan "hoja de ruta"
    Identifica problemática sociosanitaria
- **Ofrecer ayudas y recursos estructuradamente**
  - Páginas web
  - Congresos
  - Encuentros entre expertos y afectados
    Recibir información directa

Información

Entorno sanitario

- **Es deseable proporcionar información**
  - Adecuada
  - Contrastada
- **No siempre es posible**
  - Enfermedades crónicas e incurables
    Con mucha variabilidad
  - Tendencia a "eludir" dar información
- **Se necesita mejorar habilidades**
  - Comunicación
  - Información

Necesidades sanitarias

- **Mejora proceso diagnóstico/demora**
  - Atención Primaria
    Informar signos sospecha según edad
  - Atención especializada
    Formación específica
- **Estandarización**
  - Control y seguimiento
    Integral e integrado
  - Tratamientos
    En la medida de lo posible
    Considerar tratamientos complementarios
    (sólo si beneficio demostrado)

Necesidades sanitarias

- **Equipo interdisciplinar**
  - Mejorar calidad de vida de los pacientes
  - Incorporar
    Rehabilitadores / fisioterapeutas
    Especialistas del dolor
    Psicólogos
    Otros
- **Consideración de enfermedad crónica**

Necesidades apoyo

- **Apoyo a la integración**
  - Social
  - Laboral
  - Educativa



Cambiar normativa

Apoyo al asociacionismo útil

Aspectos sociales

En función de la severidad/dependencia:

1. **No dependencia + vida limitada**
   - Apoyo biopsicosocial
2. **1. + No vida profesional**
   - Apoyo: biopsicosocial + laboral + rehabilitador + recursos económicos
3. **Dependencia**
   - Apoyo biopsicosocial + apoyo laboral + rehabilitador + recursos económicos + ayuda domicilio + orientación familiar



Aspectos laborales

1. **Acceso al puesto de trabajo**
   - Políticas de apoyo más sensibles
2. **Horario**
   - Flexibilidad
3. **Puesto de trabajo**
   - Adaptación
4. **Invalidez**
   - Valoración de las minusvalías (más homogéneas, ajustadas a la realidad)
   - Formación específica EVI



Aspectos educativos

Perseguir educación no discriminatoria:

1. **Dotar recursos personales y materiales**
   - Aplicar/potenciar medidas de refuerzo y apoyo
2. **Flexibilizar exigencias/tiempos académicos**
   - Adaptar métodos educativos a características (experiencias, aprendizaje)
   - Personalizar programas
3. **Promover ejecución de tareas**
   - Disponer de personal de apoyo
4. **Facilitar contacto padres-equipo docente**



Salud diferenciada

Enfermedad crónica severa

- Trastorno orgánico funcional persistente que obliga a modificar el modo de vida
- Limita calidad de vida y estado funcional

Cambio de actitud: aprender a vivir con su enfermedad

Persona con salud diferente (salud diferenciada)

- Auto-observación de los síntomas
- Controles periódicos
- Afrontamiento de discapacidad
- Integración en la sociedad

Cambio de actitud: lograr una vida normal

Escenario actual (I)

Existen muchas necesidades:

- Sanitarias
- Sociales
- Integración
  - Educativa
  - Laboral

Existe marcada variabilidad en las soluciones:

- Profesionales
- Administración
- CCAA

Escenario actual (II)

Tendencia a uniformar criterios de actuación (UE)

- Atención e investigación
  - Centros de referencia
  - Redes de investigación
  - Redes de expertos

Perspectivas futuras (I)

- Adecuar la normativa
  - Consideración enfermedad crónica
  - Establecer ayudas de integración sociales
- Progresar en los consensos
  - Profesionales
  - Administración
  - CCAA

Perspectivas futuras (II)

- Cambiar el paradigma de cronicidad
  - Salud diferenciada
    - auto-observación de síntomas y controles periódicos
    - afrontamiento de discapacidad
    - integración en la sociedad
    - *cambio de actitud: lograr una vida normal*

Reto

- **Desafíos de la medicina actual**
  - Muy distintos a los de hace sólo unos 30 años
  - Abordajes novedosos
- **Salud Pública debe de ser impulsora de las futuras soluciones sociosanitarias**
  - Vertebradas en el marco de la gobernanza

  Paciente y su entorno como eje de todas las actuaciones

  Médico de Atención Primaria uno de los principales actores

Presente de las ER en España

Centro de Referencia Estatal de ER CREER

Participan

- MT - IMSERSO
- Comunidades Autónomas
- Asociaciones de Afectados

Presente de las ER en España

Centro de Referencia Estatal de ER CREER

Líneas de trabajo

- Coordinación
- Información
- Apoyo
- Respiro

Presente de las ER en España

Desafíos de la medicina actual

- Aumento de la población
- Limitaciones de los recursos sanitarios
- Adopción de políticas sanitarias impulsadas por los ciudadanos
- Gobernanza

  aplicación de políticas e instrumentos de gobierno sanitarios relevantes, con apoyo y sostenibles, atendiendo a los imperativos morales de las sociedades, a sus valores y a su reflejo en la política

Las ER desde Atención Primaria

Grupo de trabajo ER de SEMERGEN

En AP estamos orientados a la atención de los problemas más prevalentes.
Pero no podemos ni debemos olvidar lo infrecuente.

Las ER desde Atención Primaria

Grupo de trabajo ER de SEMERGEN

Detenerse y pensar, sólo un minuto:
¿y si fuera rara?

Las ER desde Atención Primaria

Grupo de trabajo ER de SEMERGEN

En ocasiones, esto podría abrirnos a otras expectativas diagnósticas, y por tanto terapéuticas, y ayudarnos en la orientación de un caso clínico.

Y más importante aún, ayudarnos en la orientación de una vida.

Misión del médico

"Si puedes curar cura,
si no puedes curar alivia
y si no puedes aliviar consuela."

Viktor E. Frankl 1905-1997

1 minuto para las ER



1 minuto para las ER



Sessió 2

Com "parlen" els gens?

Sessió 2

Com "parlen" els gens?



Teresa Pàmpols i Ros
Consultor Sènior, Institut de Bioquímica Clínica.
Servei de Bioquímica i Genètica Molecular,
Hospital Clínic de Barcelona.
Centro de Investigación Biomédica en Red de
Enfermedades Raras (CIBERER).

Es descriu de manera molt bàsica que són els gens i com "parlen" per a que la informació que contenen es transmeti a la cèl·lula, es tradueixi i s'executi.

Es fa una introducció a la relació entre l'alteració de la informació genètica i malaltia i el perquè de la variabilitat de l'expressió clínica.

Finalment es contempla com es transmeten les alteracions de la informació genètica a la descendència i perquè malgrat que tots som portadors com a mínim de 6 a 8 alteracions recessives deletèries que podem transmetre a la descendència, les prevalences individuals de la gran majoria de malalties genètiques hereditàries són tan baixes.

Fundació Doctor Robert UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Com “parlen” els gens?

Teresa Pàmpols i Ros
27.10.2009

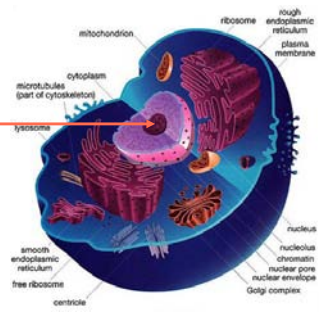
Guió

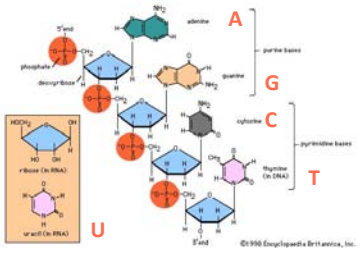
- Que és el material genètic?
- Com es transmet la informació del nucli a la resta de la cèl·lula?
- Com es tradueix i com s’executa la informació?
- El codi genètic es pot alterar?
- Què són les mutacions?
- Quina relació hi ha entre mutació, producte gènic alterat i malaltia?
- L’expressió clínica és molt variable. Per què?
- Com es transmeten les malalties genètiques a la descendència?
- Perquè les malalties hereditàries tenen prevalences tan baixes?

Que és el material genètic?

De fet, els gens "parlen" bioquímica, com ho fan?

Dins el nucli d'una cèlula hi ha emmagatzemada la informació per a la constitució del ser viu del qual procedeix: **el material genètic**



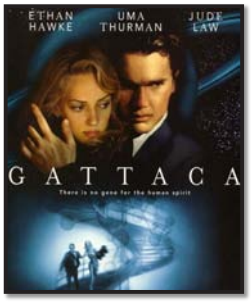


El material genètic és **l'àcid desoxiribonucleic (ADN)**

ADN = desoxiribosa + fosfat+ bases nucleotídiques o nucleòtids (**A,G,C,T**)

A l'àcid ribonucleic o **ARN** que explicarem més endevant el sucre és la ribosa i en comptes de **T** hi ha **U.**

El títol de la pel·lícula juga amb les quatre lletres de les bases nucleotídiques de l'ADN:



Guanina

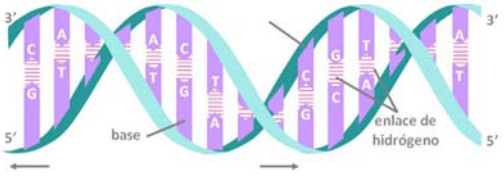
Adenina

Timina

Citosina

L'ADN es una enciclopèdia que enmagatzema tota la informació mitjançant un senzill alfabet de 4 lletres:

ATGTTGACCTGATCGAAATGGATCCTCTCTCGACTATAACCAATG
GAAATGGATCATGTTGACCTGATCGATCCTCTCTCGACTTTGACC
ATGATGCCTAGCATGTTGACCTGATCGAAATGGATCCTCTCTCGA
GGATCCTCTCTCGACTATAACCAATGATGCCTAGCACATGTTGAC
CGACTATAACCAATGATGCCTAGCATGTTGACCTGATCGAAATGG
CTAGCCAATGATGCCTAGCCAATGATGCCTAGCATGATGCCTAGC
TGGATCCTCTCTCGACTATAACCAATGATGCCTAGATGTTGACCTT
GGATCCTCTCTCGACTATAACCAATGATGCCTAGCACATGTTGAC
CCTGATCGAAATGGATCCTCTCTCGACTATAACCAATGATGCCTA
ATGTTGACCTGATCGAAATGGATCCTCTCTCGACTATAACCAATG



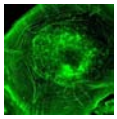
Una molècula d'ADN, està constituïda per dues cadenes amb seqüències de **nucleòtids complementaris**, generant una doble hèlix d'aproximadament 10 parelles de nucleòtids per volta d'hèlix.

Nucleòtid = està constituït per una base nucleotídica (A,T,G,C), desoxiribosa i fosfat.

Complementaris = C amb G, A amb T.



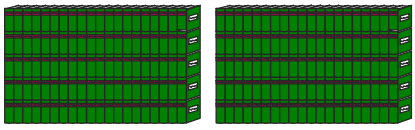
Cèl·lules reproductores
(oòcit i espermatozous)



Cèl·lula somàtica
(pell)

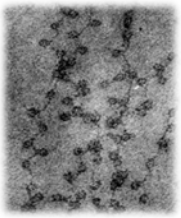
L'ADN del nucli d'una **cèl·lula reproductora** és un doble filament en espiral d'1 m de longitud que conté 3 x 10^9 parells de bases.

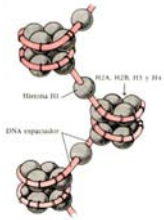
El nucli d'una **cèl·lula somàtica** (o sigui, de la resta del cos) té dos filaments, el procedent del pare i el procedent de la mare, és a dir, 2 metres de DNA.



Magnitud de l'ADN: Les 3 x 10^9 parells de bases (lletres) del genoma haploide (d'una cèl·lula germinal o reproductora) escrites una darrera l'altra ocuparien 200 volums de 1000 pàgines cada un.

L'ADN està "empaquetat" dins del nucli:





Cromatina
- 60% proteïna
- 35% DNA
- 5% RNA

Fibres de cromatina

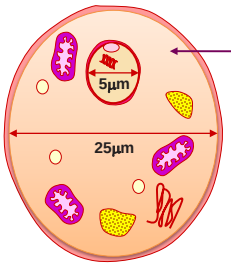
Empaquetament Grau 6

Imatges: Principios de Bioquímica. Lehninger 1986



Quan una cèl·lula es divideix, el material genètic s'ha de replicar i repartir en les dues cèl·lules filles (mitosis). Per evitar errors l'ADN es reparteix en "paquets petits" densament compactats (cromosomes).

Imatge: 1879-1872 Arnold y Fleming: Primeres observacions de cromosomes en mitosis (divisió d'una cèl·lula somàtica)



Cèl·lula somàtica

Nucli:
46 cromosomes
2 metres d'ADN
600mg/mL (70% pes)



Nucli en **metafase**

1956 Tjio & Levan:
Tenim 46 cromosomes

Metafase: Fase de la divisió cel·lular en la que es poden veure els cromosomes.



Empaquetament
1.000-10.000 vegades



Cromosoma Metafàsic

Imatges: Principios de Bioquímica. Lehninger 1986

La informació de la enciclopèdia (l'ADN) està organitzada en frases (gens) i les frases en paraules (codons) formades per 3 lletres (de les 4 bases nucleotídiques):

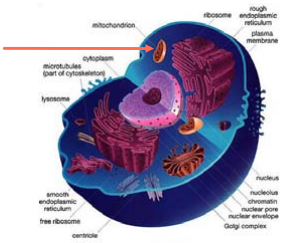
ATGTTGACCTGATCGAAATGGATCCTCTCTCGACTATAACCAATG
ATGGAAATGGATCATGTTGACCTGATCGATCCTCTCTCGACTTT
GACCTGCATGATGCCTAGCATGTTGACCTGATCGAAATGGATCC
TCTCTCGACTA GGA TCC TCT CTC GAC TAT AAC CAA TGA
TGC CTA GCA CAT GTT GAC CGA CTA TAA CCA ATG ATG CCT
CTA TAA CCA ATG ATG CCT AGA TGT TGA CCT GAT
ATGTCTGATGCACTGTAGGATCCTCTCTCGACTATAACCAATGAT
GCATAACCAATGATGCCTAGCAATGTTGACCTGATCGAAATGGA
TCCTATGCCTAGCATGATGCCTAGCTTG GAC TAT AAC CAA
AGC CCT AGC CAA TGA TGC CTA GCA TGA TGC CTA GCT
TGT...

El GEN és la unitat física i funcional de la herència i la majoria conté informació per a elaborar una proteïna.

- Molts gens tenen una mida d'uns 100.000 parells de bases
- Hi ha gens molt grans: el gen de la Distrofina té 2.4 Mb
  (1 Megabase = 1.000.000 de parells de bases)
- El genoma humà té 3.200 Mb
- Només 1,4 % del genoma és codificant

Tenim també un petit genoma mitocondrial: **ADN mt**





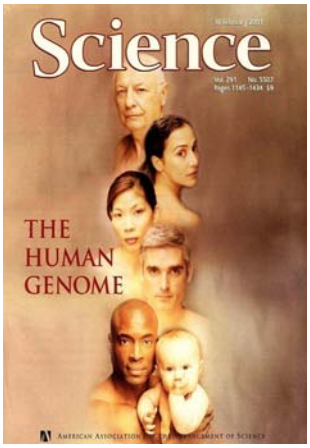
- És circular i té 13.6 Kb
- S'hereta exclusivament per línia materna

Wellcome to the Genomic Age (14 d'abril de 2003)





www.genome.gov





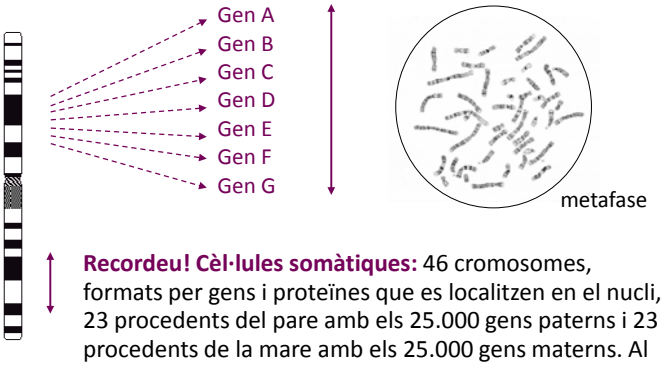
Nature, 21 Oct. 2004

Sorpresa!!

Només tenim 19.599 gens codificadors de proteïnes
(de fet són uns 25.000)

www.ncbi.nih.gov/Genbank
www.genome.ucsc.edu
www.ensembl.org
www.ddbj.nih.ac.jp
www.ebi.ac.uk/embl/index.html

Els gens es distribueixen en cada un dels cromosomes sempre de la mateixa manera (Mapa)



Recordeu! Cèl·lules somàtiques: 46 cromosomes, formats per gens i proteïnes que es localitzen en el nucli, 23 procedents del pare amb els 25.000 gens paterns i 23 procedents de la mare amb els 25.000 gens materns. Al tenyir el nucli en metafase veiem els cromosomes individualitzats i "bandejats".

Diem locus a la posició fixa d'un gen en un cromosoma
ex. el locus del gen OCA 1 es 11q 1.4-q 2.1

La distància entre gens es medeix en centimorgans
1 centimorgan = 1.000.000 de parells de bases

La llista ordenada de loci* es denomina mapa genètic

Diem al·lel a la variant de la seqüència d'ADN en un determinat locus

*Loci = plural en llatí de locus

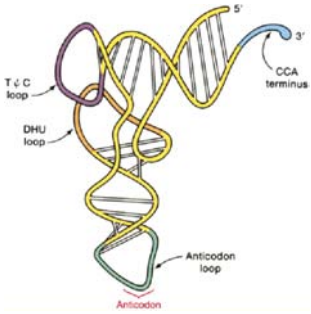
Com es transmet la informació del nucli a la resta de la cèl·lula?

Com es tradueix i com s'executa la informació?

La informació continguda en l'ADN del nucli es transmet al citoplasma de la cèl·lula mitjançant l'ARN.

PROCÉS:

Transcripció de l'ADN a un ARNp(precursor) → **"Splicing"** a ARNm (missatger) → **Traducció** a un producte gènic o proteïna

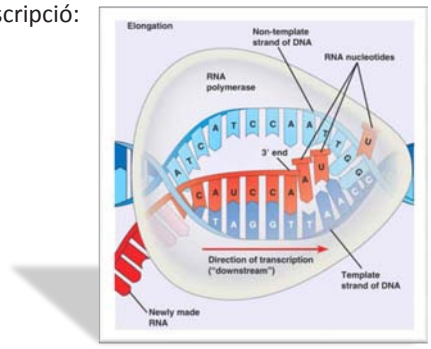


L'ARN és un esquelet de ribosa fosfat i 4 bases nucleotídiques G C A i U (U en lloc de T)

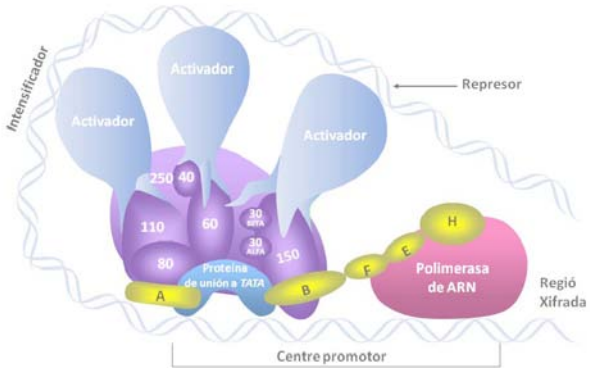
L'estructura de l'ARN no és una doble hèlix, és lineal amb bagues.

Quan un gen s'ha d'expressar o "encendre" s'obre la doble hèlix de l'ADN a l'inici del gen i un enzim, la RNA polimerasa, va ensamblant les bases nucleotídiques complementàries formant un RNA precursor.

És el procés de transcripció:



- L'expressió dels gens a nivell de la transcripció és complexa i regulada per factors controladors.
- A més de la RNA polimerasa hi intervenen altres proteïnes que inicien, activen o intensifiquen el procés.
- També hi ha mecanismes repressors o silenciadors.



Imatge: R.Tjian "Mecanismo molecular del control génico". Investigación y Ciencia. Abril 1995

Inclòs un cop transcrit el RNAp hi ha regulació: pel *splicing*, per a l'exportació del ARNm al citoplasma i per a mantenir la seva estabilitat.

L'expressió gènica és la base de la diferenciació cel·lular, morfogènesis i adaptabilitat de l'organisme.

Són molt importants els mecanismes anomenats epigenètics, entre ells:

- La metilació de l'ADN
- Modificacions d'histones (ex. acetilació)

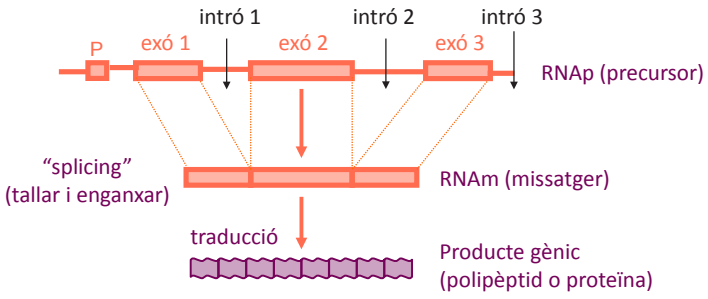
El grup metil (un àtom de Carboni i 3 de hidrogen) fixat a la Citosina silencia la transcripció del gen.

Les histones (proteïnes sobre les quals s'enrotlla l'ADN) si tenen radicals acetil a la seva superfície, faciliten la transcripció.

Els mecanismes epigenètics són responsables de la inactivació al atzar d'un dels cromosomes X en les cèl·lules dels fetus de sexe femení en les primeres etapes del desenvolupament.

Són malalties anomenades epigenètiques les síndromes de:

- Rett
- Angelman
- Prader-Willi
- Beckwith-Wiedemann



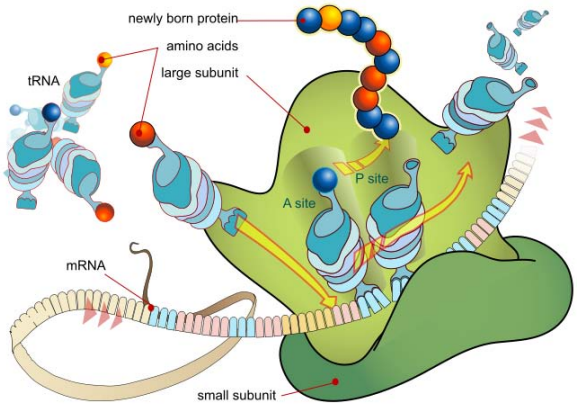
Procés de transcripció i traducció
Un gen té introns i exons.
L'ADN del gen primer es transcriu sencer a un RNAp.
Després l'*spliceosome* (un complex de subunitats proteiques i RNA) elimina els exons en un procés anomenat *splicing* i tindrem el RNAm.
Finalment només es traduiran els exons.

- Un cop fora del nucli la seqüència de bases nucleotídiques de l'ARN m és llegida per uns agregats moleculars: els ribosomes.
- Cada triplet de bases o codó té el significat d'un aminoàcid (codi genètic).
- Els aminoàcids van fixats a molècules d'ARN petites de RNAt (transferència) i es van ensamblant i formant un polipèptid.

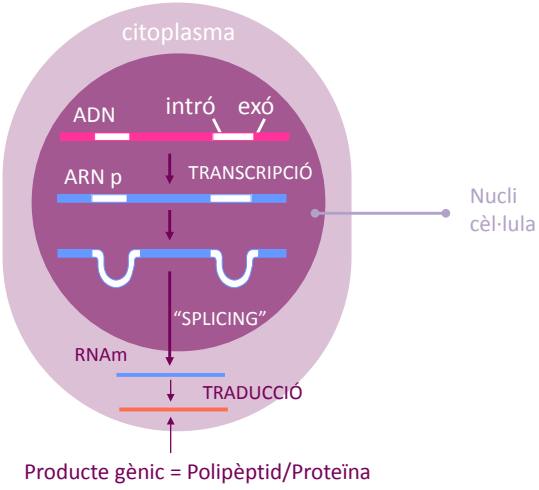
AMINOÀCIDS			CODONS
A	Ala	Alanina	GCA GCC GCG GCU
C	Cys	Cisteína	UGC UGU
D	Asp	Àcid aspàrtic	GAC GAU
K	Lys	Lisina	AAA AAG
Y	Tyr	Tirosina	UAC UAU

Codi genètic

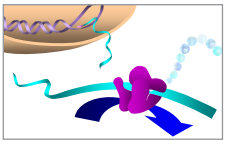
Hi ha 20 aminoàcids i 64 combinacions de triplets possibles.
La majoria d'aminoàcids estan especificats per més d'un codó.



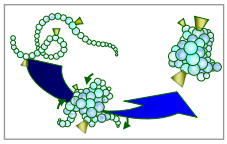
Traducció



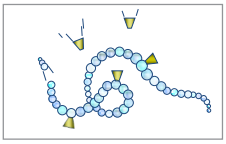
Repàs del procés de transcripció i traducció



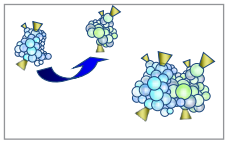
1. Transcripció i traducció



2. Plegament



3. Modificacions post traducció



4. Interacció proteïna-proteïna

Els 4 passos de la formació de proteïnes.
The Promise of Proteomics.
New York Academy of Sciences. January 31, 2001. www.nyas.org

Hi ha moltes més proteïnes que gens!
(25.000 gens/200.000 proteïnes)

Un gen pot donar lloc a diversos "transcrits" o PRODUCTES GÈNICS (polipèptids/proteïnes)



"Splicing" alternatiu (recombinació d'exons diferents)
Exemple: Un gen de la mosca Drosòfila, el DSCAM pot donar lloc a 38.000 RNAm diferents.

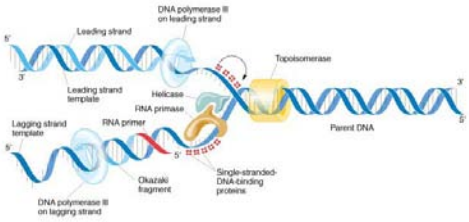
El codi genètic es pot alterar?

Què són les mutacions?

Quan una cèl·lula entra en divisió s'ha de replicar tot l'ADN:

50 enzims reparadors → Errors de Polimerització: 1 en 10^{-4}
40 enzims correctors → Errors de Replicació: 1 en 10^{-10}

Al duplicar el genoma s'ensamblen 1,2 x 10^{10} nucleòtids.



Replicació de la informació

La forquilla de replicació avança a la velocitat de 50 nucleòtids/segon.
El doble filament de l'DNA s'ha de desenrotllar i l'hèlix paterna gira a 50 revolucions/segon (3000 rpm).

" La cèl·lula viva". C. de Duve. Biblioteca Scientific American. Labor 1998

Amb una freqüència al voltant de 10^{-6} es produeixen errors en la replicació de l'ADN.

Mutació = canvi estable i hereditari en la seqüència primària de nucleòtids de l'ADN que afecta la salut.

Excepcionalment poden ser inestables i el descobriment de l'expansió de triplets ens ha permès explicar malalties com el Huntington, la Distròfia miotònica i la Síndrome X-fràgil.

- Les mutacions en una cèl·lula somàtica poden ser rellevants per al càncer o envelliment i només concerneixen a l'individu, però no a la seva descendència*.
- Les mutacions han d'estar en les cèl·lules germinals per a tenir impacte en la descendència d'un individu.
- Les mutacions poden ser també produïdes per factors mediambientals (productes tòxics, radiacions ionitzants).

*cal tenir present que també hi ha càncers que són familiars hereditaris.

El terme mutació s'empra només pels canvis en l'ADN que afecten la salut.

Altres canvis es diuen polimorfismes i contribueixen a la diversitat humana, permeten canvis adaptatius i són la base de l'evolució.

Si mateix, polimorfismes en el gen o en altres locus poden modificar el genotip.

Hi ha polimorfismes d'un únic nucleòtid (SNPs) que combinats amb factors medi ambientals confereixen susceptibilitat a les malalties comunes.

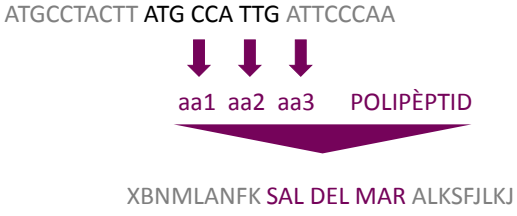
Els éssers humans tenim un genoma 99,9% idèntic.

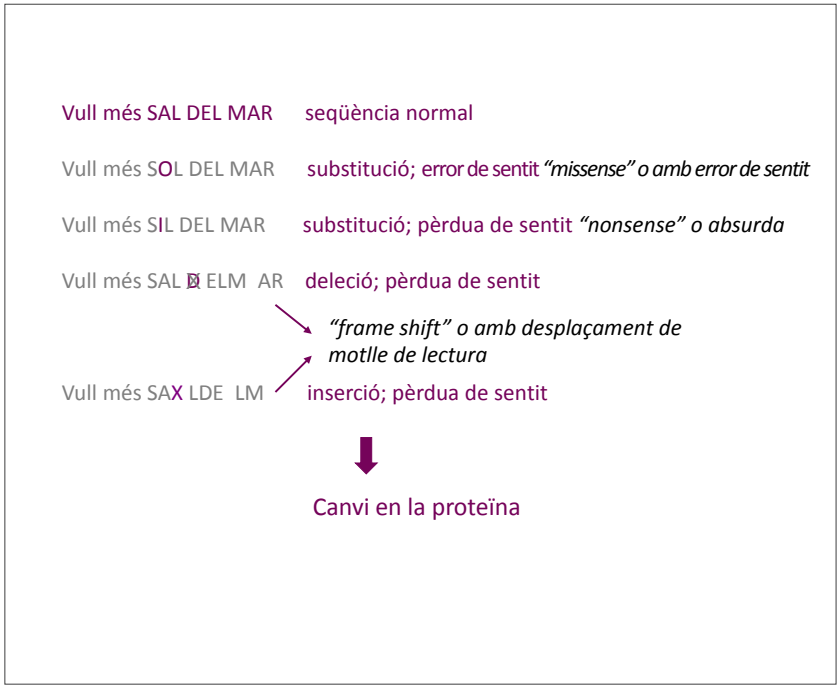
El 0,1% del genoma que ens fa diferents pot contenir les causes de que les persones emmalalteixin per agents infecciosos, exposicions ambientals i comportaments o estils de vida.

Magnitud de les mutacions:

- Mutacions molt grans (milions de parells de bases).
- S'altera la morfologia i/o número dels cromosomes.
- Són visibles al microscopi observant el nucli en metafase i emprant els recursos de la Citogenètica.
- Mutacions de < 2.000-3.000Kb.
- Visibles emprant sondes moleculars (FISH, CGH, etc) Citogenètica molecular.
- Mutacions puntuals (delecions, insercions o canvis d'una única base).
- "Visibles" amb els ulls de la bioquímica emprant els recursos de la Genètica bioquímica i la Genètica molecular.

Hem dit que els gens són frases amb significat formats per paraules de tres lletres:





Que passa quan trobem un canvi en l'ADN d'un pacient?
És una mutació o és un polimorfisme?

Sabem que les mutacions que produeixen una proteïna truncada, petites insercions/delecions, mutacions que creen un codó d'aturada o mutacions en els introns que alteraran el procés de "splicing".

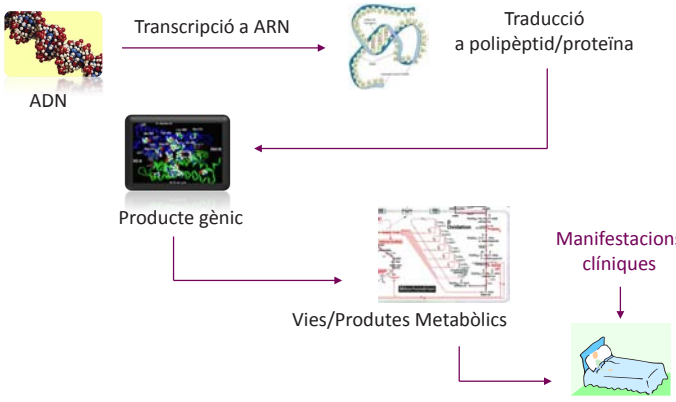
Són causa de la malaltia
Les mutacions que només canvien un AA

Són causa de la malaltia o un polimorfisme?

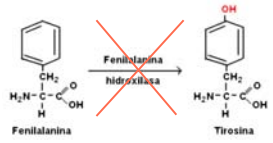
Primer es mira si la mutació està descrita a la bibliografia, si no ho està:

- Comparem la nostra proteïna amb la d'altres espècies (si es conserva el residu o no).
- Mirem la importància del canvi de AA per a la funció de la proteïna.
- Ens assegurem que no hem trobat un altre canvi en el gen.
- Estudis d'expressió.
- Verifiquem si el canvi es troba en 50 individus de població general (100 al·lels).

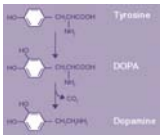
Quina relació hi ha entre mutació, producte gènic alterat i malaltia?



La mutació es tradueix en un canvi en el patró del seu producte gènic específic. La pèrdua de funció altera la homeostàsi fisiològica induint les manifestacions clíniques i la malaltia.



↑↑ de fenilalanina en plasma



La ↓ de tirosina ↓ producció pigments i ↓ síntesi de neurotransmisors

Desequilibri amb altres aminoàcids

↓

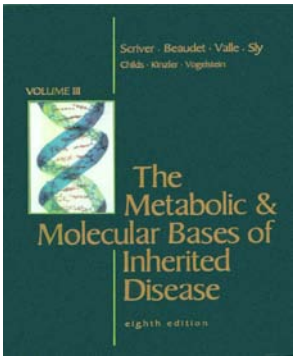
Síntesi de mielina deficient

↑↑ d'àcids fenilpiruvic i fenil làctic

↓

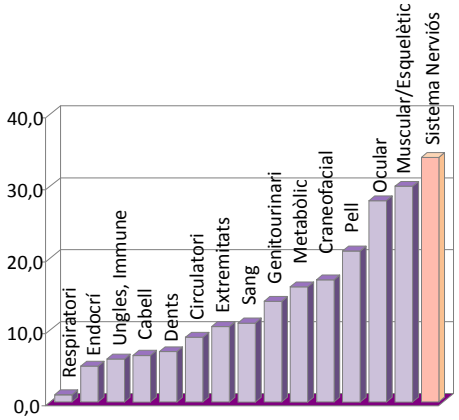
Efecte tòxic sobre el sistema nerviós, olor corporal

Exemple. Fenilcetonúria



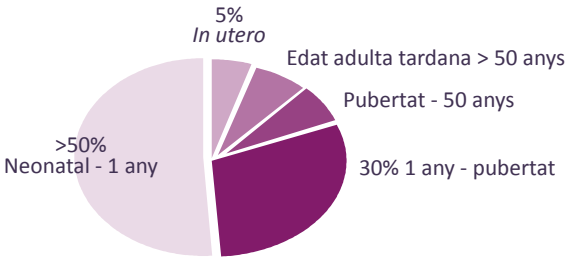
L'afectació del sistema nerviós és molt frequent perquè gairebe un 80% dels nostres gens estàn relacionats directa o indirectament amb el seu funcionament.

MBID 8



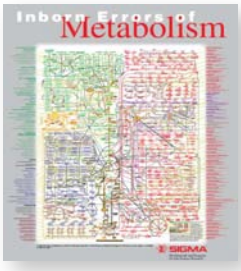
Expressió fenotípica per sistemes anatòmic/funcionals

Basat en: MBID 8: Cap.1 pàg. 3-125 (L.Beaudet, Ch.Scriver, N.Sly, D.Valle)



Edat d'aparició de símptomes
Un 80% debuta a l'edat pediàtrica

Jiménez-Sánchez et al. capítol 4 del MMBID 8



Trastorns metabòlics hereditaris
Es coneixen les bases metabòliques i moleculars d'unes 700 malalties hereditàries.

El coneixement de les bases metabòliques, de la fisiopatologia i dels mecanismes moleculars, incloent el gen, i els processos de transcripció i traducció són fonamentals per a dissenyar teràpies.

L'expresió clínica és molt variable.

Per què?

Les variacions en un gen no afecten sempre de la mateixa manera a la proteïna.

Les MH presenten una gran heterogeneïtat genètica.

Els pacients amb una mateixa malaltia no són un grup homogeni.

Fins i tot amb la mateixa mutació poden ser diferents.

Heterogeneïtat no al·lèlica o de locus

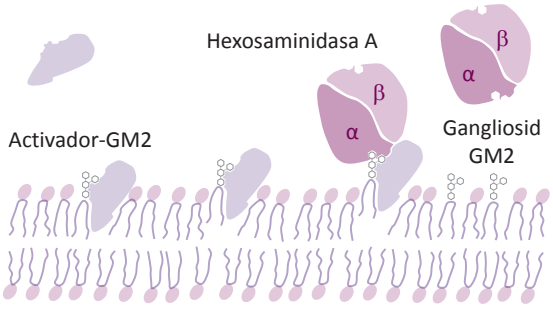
Mutacions a diferents locus genètics poden donar lloc a la mateixa malaltia.

Exemple: Gangliosidosis GM2

Heterogeneïtat al·lèlica

En un mateix locus es poden donar moltes mutacions diferents, en ocasions mutacions en un mateix gen poden donar lloc a presentacions clíniques severes o més benignes:

Exemple: Distròfies muscular de Duchenne i Becker
Mucopolisacaridosis II: Síndromes de Hurler i Scheie



Exemple d'heterogeneïtat de locus: Les gangliosidosis GM2

Model de la degradació del gangliosid GM2 per la ß-Hex A estimulada per l'activador. MMBID 8 pàg 3374 (modificada de W. Fürt i K. Sandhoff BBA 1126:1, 1992)

La heterogeneïtat al·lèlica és molt més freqüent, gairebé general.

En moltes malalties les mutacions arriben a ser "privades" o "propietàries" de cada família.

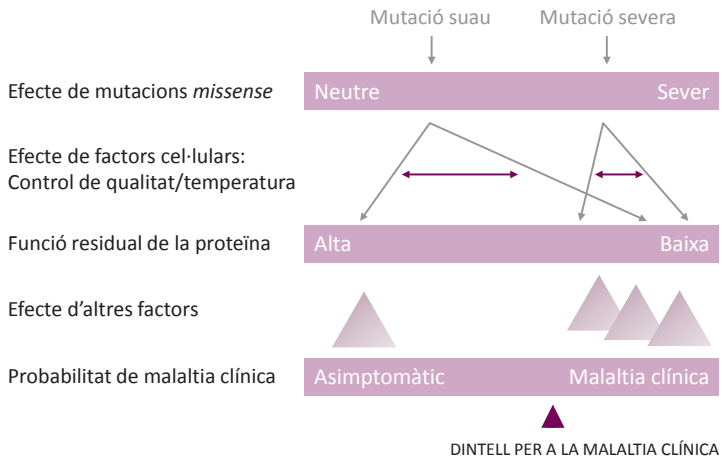
Sovint els pacients homozigots són en realitat "compostos genètics", amb la qual cosa l'individu estarà produint dos tipus de proteïnes diferents.

Cal afegir les següents consideracions que contribueixen a la variabilitat de presentació clínica en els pacients amb una mateixa malaltia.

El fenotip clàssic sever es dóna per exemple quan:

- No es produeix un producte gènic funcional
- Quan la mutació altera severament la funció de la proteïna

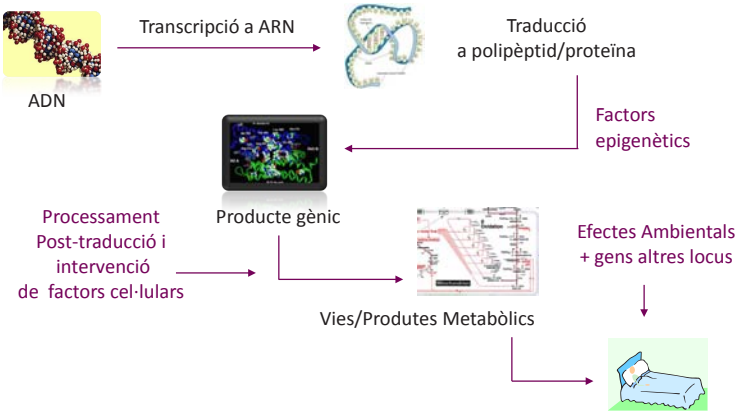
PERÒ sovint hi ha un *continuum* d'expressió més suau provenint de mutacions que permeten una funció residual de la proteïna.



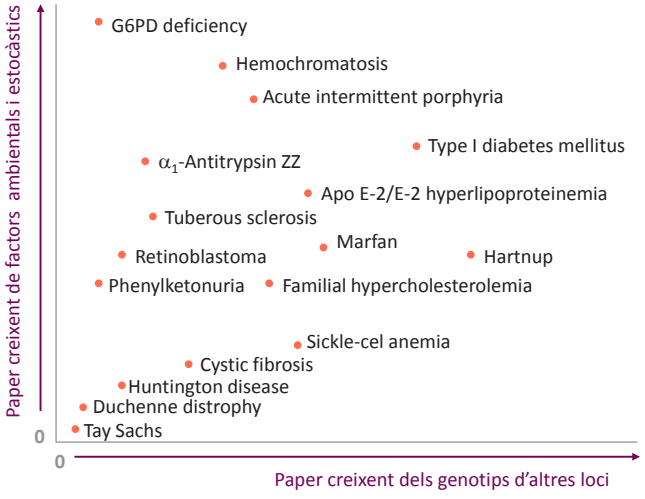
Efecte de les mutacions i altres factors cel·lulars
J. Inherit. Metab. Dis (2001) 24:189-212

La funció residual de la proteïna pot ser influenciada per:

- Factors ambientals que estressen les vies metabòliques
- Esdeveniments post-traducció i factors cel·lulars
- Gens situats en altres locus



El genotip no sempre prediu el fenotip i una malaltia monogènica es pot comportar com un trastorn complex.



Penetrança: Freqüència amb la que la característica que controla un gen (fenotip) es fa visible en els individus que el tenen alterat.

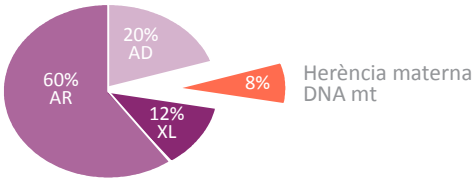
Exemple: malaltia de Tay-Sachs.

Els gens amb penetrança baixa requereixen la interacció amb factors ambientals.

Exemple: el genotip lent NAT2 augmenta el risc de càncer de bufeta en individus exposats a arilamines, però és inefectiu si no hi ha exposició.

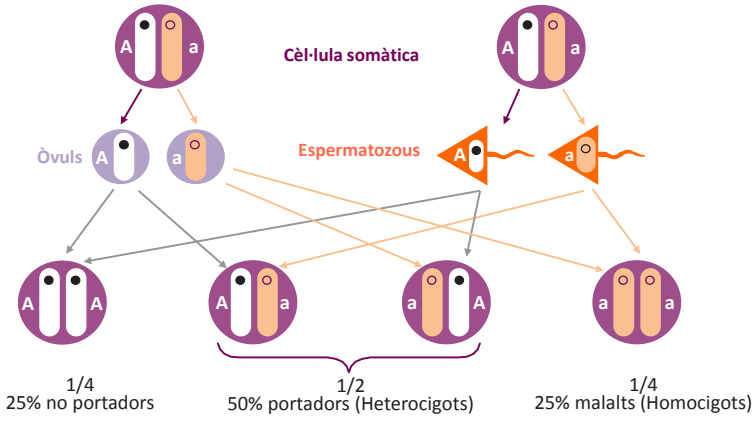
Com es transmeten les malalties genètiques a la descendència?

Herència.

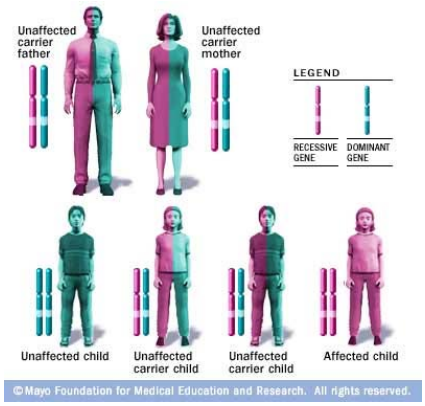


AR autosòmica recessiva
AD autosòmica dominant
XL lligada al cromosoma X

Herència. Quan un gen juga un paper predominant en la determinació d'una malaltia, aquesta s'hereta de forma monogènica o mendeliana (segueix les lleis de Mendel). Es veurà més endavant l'herència materna.



Herència autosòmica recessiva
Estaran afectats el 25% dels fills, i el 50% seran portadors sans.

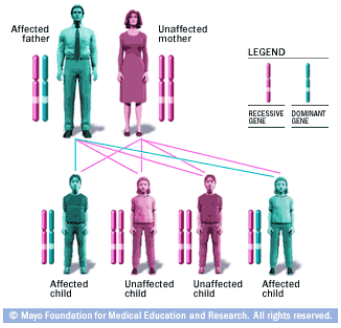


Herència autosòmica recessiva

Herència autosòmica dominant

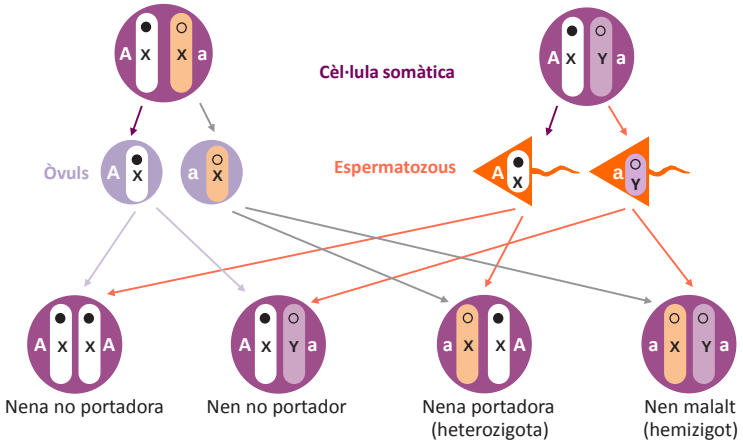
Es diu que un caràcter s'hereta en forma dominant quan els heterozigots presenten clínica.

Depèn en gran part, de la tolerància del sistema biològic a la pertorbació de la proteïna.

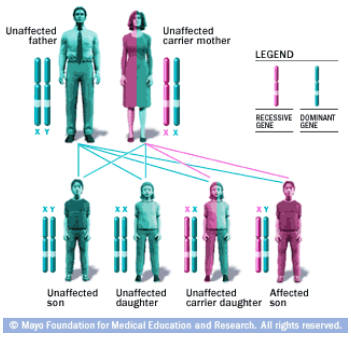


Herència autosòmica dominant
Si en la família de l'esquema la malaltia fos autosòmica dominant, estarien clínicament afectats un 75% dels fills.

Però és més comú que només un dels dos progenitors sigui heterozigot i aleshores estaran afectats un 50% dels fills.



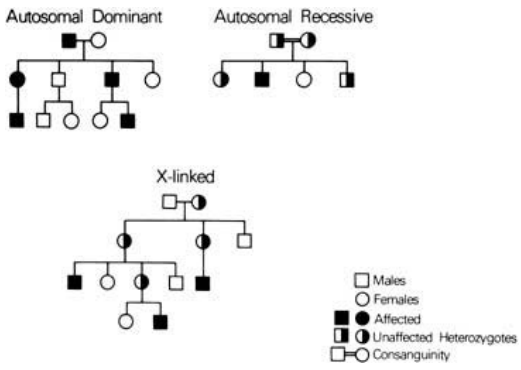
Herència gonosòmica lligada a l'X
Estaran afectats el 50% dels nens i seran portadors el 50% de les nenes.



Malaltia lligada al cromosoma X

En una malaltia lligada al X, la mutació també pot aparèixer per primer cop en el cromosoma X d'un home.

Les filles de la parella portaran un X de la mare i el X del pare amb la mutació, per tant seran totes heterozigotes però no serà fins la segona generació que apareixeran nens afectats.



Exemples d'arbres familiars amb els tres tipus d'herència mendeliana descrits

Hi ha 3 categories de malalties genètiques:

1. **Trastorns cromosòmics:** Constitucionals i adquirits
2. **Trastorns mendelians o monogènics**
3. **Trastorns poligènics o multifactorials:** Causats per la interacció de múltiples gens i factors ambientals, entre els quals hi han algunes de las malalties corrents de la edat adulta com la diabetis i les malalties coronàries.

Transmissió a la descendència:

Herència mendeliana o monogènica

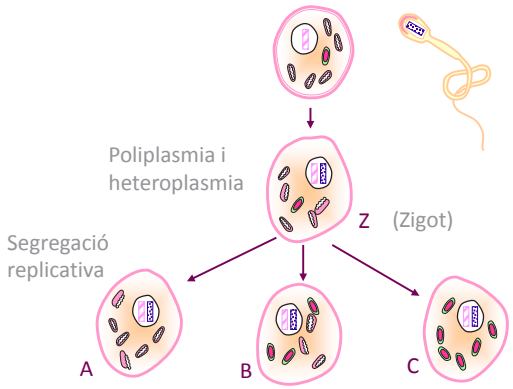
- Autosòmica Recessiva
- Gonosòmica Lligada al X
- Autosòmica Dominant
- Gonosòmica Dominant lligada al X (lligada al Y és excepcional)

Herència no mendeliana

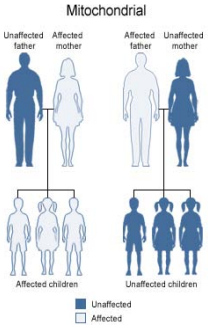
- Anomalies Cromosòmiques
- Trastorns Multifactorials
- Alteracions del Genoma mitocondrial (herència materna)

Moltes malalties mitocondrials són de transmissió mendeliana perquè els gens que controlen la majoria de les proteïnes mitocondrials són nuclears.

Hi ha un grup més petit de proteïnes, controlades pel genoma mitocondrial i aleshores les mutacions es transmeten amb el que s'anomena **herència materna**, perquè el zigot conté només les mitocòndries de l'òvul matern ja que les del espermatozou es perden.



Herència materna: El zigot té un sol genoma nuclear heretat del pare i de la mare, però té diversos genomes mitocondrials (poliplasmia) que hereta només de la mare i no tots tenen la mutació (heteroplasmia). Els teixits reben mitocondris normal i mutades de manera aleatòria.



Malalties mitocondrials
Un noi afectat per una malaltia lligada al genoma mitocondrial, no pot transmetre mai la malaltia a la descendència, en canvi si la que està afectada és una noia, tots els fills ho estaran**.**

Perquè les malalties hereditàries tenen prevalences tan baixes?





Les malalties genètiques pertanyen majoritàriament a la categoria de malalties rares o de baixa prevalença, un 80% fins i tot estan per sota de 1 en 100.000.

www.orpha.net

La freqüència d'una malaltia genètica mendeliana en la població depèn de:

- La taxa de mutacions
- El patró d'herència
- Desavantatges que confereix la mutació
- Successos distorsionadors (naturals o socials)

Quan una mutació altera la funció del gen i porta a una desavantatge, la mutació tendeix a desaparèixer de la població, però contínuament apareixen noves mutacions en cada generació i s'arriba a un equilibri entre mutació que dóna lloc a un gen deleteri i la selecció natural que l'elimina de la població.

Com a promig, la taxa de mutació per generació i gen és molt baixa ap. 10-6 i per un trastorn dominat letal, la freqüència del gen al equilibri és d'1 en 1 milió.

Però en el cas d'una malaltia recessiva, el gen mutat està present en els heterozigots sans i amb la mateixa taxa de mutació de 10^{-6} i la mateixa freqüència de l'homozigot de 1 en 1 milió, la freqüència del heterozigot al equilibri és 1 en 1000.

Quan la freqüència d'una malaltia es multiplica per 10 o per 100 en algunes poblacions, pot ser per:

Efecte fundador: Una població passa per una reducció important en número seguida d'una ràpida expansió.

Avantatges pel fet d'esser heterozigot. Exemples:

Anèmia falciforme → protecció en front la malària
Fibrosis quística → protecció en front el tifus i malalties diarreiques
Fenilcetonuria → disminució incidència de pèrdues fetals

(L'augment de fenilalanina inhibeix el creixement d'un fong que produeix acrotoxina, una toxina que indueix pèrdues fetals)

Val la pena remarcar que cadascun de nosaltres portem com a mínim de 8 a 10 anomalies genètiques recessives deletèries i si alguna coincideix amb les de la parella podem tenir fills afectats.

Tenim uns 25.000 gens i la prevalença de les mutacions és sovint molt baixa, per això és difícil coincidir.

Sessió 3

Què és un assaig clínic?
Qui, com i quan s'han de fer?
Què busquem?

Sessió 3

Què és un assaig clínic? Qui, com i quan s'han de fer? Què busquem?



Sílvia Mateu Escudero
Farmacóloga clínica.
Coordinadora de Investigación de la Fundació Puigvert.

La investigación clínica debe realizarse siguiendo un método riguroso. Este método se basa en que la pregunta formulada sea relevante, esté anunciada de manera precisa y sea abordada o respondida con el mejor medio disponible en cada circunstancia. La pregunta concreta a responder determina los aspectos metodológicos del estudio. Los ensayos clínicos con medicamentos son la mejor herramienta para determinar la eficacia y seguridad de los tratamientos en el hombre, pues son los que aportan mayor evidencia científica. Su planificación es vital para una correcta ejecución. Los CEICs y las Autoridades Competentes autorizan o deniegan su realización teniendo en cuenta los aspectos metodológicos y éticos detallados en el protocolo. Los pacientes (excepto en casos excepcionales) sólo pueden ser incluidos en un estudio si han otorgado previamente su consentimiento informado. Es por ello, que la hoja de información debería redactarse con un lenguaje comprensible y adaptado al paciente para que pueda decidir de forma voluntaria si quiere o no participar en el estudio.

Fundació Doctor Robert
UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Què és un assaig clínic?
Qui, com i quan s'han de fer?
Què busquem?

Sílvia Mateu Escudero
04.11.2009

Objetivos

- Investigación clínica
- Ensayo clínico como "**patrón de oro**"
- Agentes implicados
- Fases de la realización de un EC
- Protocolo de ensayo clínico - apartados y anexos
- Consentimiento informado

Investigación clínica

La buena investigación clínica es la que se realiza con método riguroso. Este método se basa en que la pregunta formulada:

- Sea relevante
- Esté anunciada de manera precisa y operativa
- Sea abordada o respondida con el mejor medio disponible en cada circunstancia
- Evite repeticiones ya examinadas por otros investigadores

Investigación clínica

- **Investigación no farmacológica:** diagnóstico, factores pronósticos, etc.
- **Investigación farmacológica:** estudio de la eficacia y seguridad de los fármacos

  - Ensayo clínico: "**goal standart**" (mayor evidencia científica)

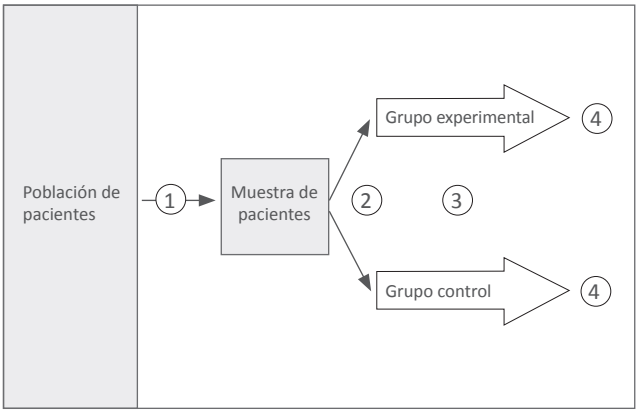
Ensayo clínico (EC)

Experimento planificado en humanos:

Experimento: serie de observaciones hechas bajo unas condiciones controladas por el investigador (estudio prospectivo)

Ensayo clínico con medicamentos: experimento en el que se evalúan tratamientos en seres humanos

Prototipo de EC controlado



Investigación preclínica

- **Objeto:**
  Necesidad orientar la posible utilidad clínica (principio de beneficencia) y inocuidad (principio de no maleficencia). Valor predictivo limitado.

- **Fases:**
  - Desarrollo galénico
  - Estudios farmacológicos y farmacocinéticos
  - Estudios de toxicidad

Necesidad realización de EC

- Diferencias entre el comportamiento de los fármacos en los animales y en el hombre.

- Los ensayos clínicos son la mejor herramienta para determinar la eficacia y la seguridad de los medicamentos en el hombre: método que aporta mayor evidencia científica.

Fases desarrollo de fármacos

Clinical Trials

	Preclinical Testing		Phase I	Phase II	Phase III		FDA		Phase IV
Years	3.5		1	2	3		2.5	12 Total	
Test Population	Laboratory and animal studies	File IND at FDA	20 to 80 healthy volunteers	100 to 300 patient volunteers	1000 to 3000 patient volunteers	File NDA at FDA	Review process / Approval		Additional Post marketing testing required by FDA
Purpose	Assess safety and biological activity		Determine safety and dosage	Evaluate effectiveness, look for side effects	Verify effectiveness, monitor adverse reactions from long-term use				
Success Rate	5,000 compounds evaluated		5 enter trials				1 approved		

Agentes implicados

1. **Sujeto**
2. **Investigador**
3. **Promotor**
4. **Monitor**
5. **Comité de Ética de Investigación Clínica (CEIC)/Comités de Investigación (CEI)**
6. **Agencias reguladoras (AGEMED)**

Agentes implicados

1. **Sujeto**
   Persona sana o enferma que participa en un estudio y ha dado su consentimiento informado.
2. **Investigador**
   Persona responsable de la realización de un estudio clínico (profesional sanitario suficientemente cualificado).
   Responsable de obtener el consentimiento informado del paciente.
3. **Promotor**
   Individuo, compañía farmacéutica, institución o organización que tiene la responsabilidad del inicio, la dirección y/o el financiamiento del ensayo.
   Responsable del suministro de la medicación (EC).
   Responsable de concertar un seguro que cubra los posibles daños derivados de la participación de los sujetos en el estudio (EC).

Agentes implicados

4. **Monitor**
   Profesional designado por el promotor que se encarga del seguimiento directo de la realización del estudio. Sirve de vínculo entre el promotor y el investigador.
5. **CEICs/Autoridades competentes**
   Responsables de autorizar la realización de los estudios clínicos propuestos.

Fases en la realización de un estudio

1. **Diseño del estudio**
   Elaboración del protocolo y hoja de información al paciente
2. **Autorización para su realización (EC)**
   - Comité d'Ètica d'Investigació Clínica
   - AEM
   - Dirección del centro
3. **Realización del estudio**
   - Reclutamiento de los pacientes y consentimiento informado
   - Tratamiento (EC) y seguimiento de los pacientes
4. **Análisis de los resultados del estudio**

Protocolo

- Puesto que la investigación se realiza en humanos
- Todo tiene que estar "perfectamente planificado" y detallado en el protocolo y anexos
- **Protocolo:**
  Herramienta que ayuda a "planear"
  Permite "evaluar" la investigación propuesta para ser autorizada
  Herramienta que "armoniza" la realización del estudio

Protocolo

- Resumen
- Información general
- Justificación y objetivos
- Población a estudio
- Tipo y diseño del estudio
- Descripción del tratamiento (EC)/intervención
- Desarrollo del estudio y evaluación de la respuesta
- Acontecimientos adversos
- Aspectos éticos
- Consideraciones prácticas
- Análisis estadístico

Anexos al protocolo

- Cuaderno de recogida de datos
- Hoja de información al paciente y consentimiento informado
- Seguro (EC)
- Manual del Investigador
- Compromiso del investigador
- Idoneidad de las instalaciones (EC)

Protocolo: Justificación y objetivos

- Justificación del interés del estudio: orientada al problema clínico, al fármaco.
- Los proyectos de investigación clínica tienen como objetivo general responder preguntas:
  - La pregunta concreta a responder determina los aspectos metodológicos del estudio
  - Hipótesis de trabajo (EC): superioridad de eficacia, mejor tolerabilidad, etc
  - Las preguntas a responder tienen que ser limitadas y concretas

Selección de sujetos

- Criterios de inclusión/exclusión
  - **Estudios explicativos:** menor variabilidad (n inferior), generalización más limitada, inclusión más difícil
  - **Estudios pragmáticos:** mayor variabilidad (n superior), mayor representatividad de la población global
- Nº de sujetos (predeterminación del tamaño de la muestra)
- Criterios de retirada

Diseño del estudio

Tipos de estudios (EC) según objetivo (fase del desarrollo):

- **Fase I:** Primeras administraciones en humanos voluntarios sanos
  - Estudios farmacocinéticos
  - Estudios de Dosis Máxima Tolerada
  - Orientan sobre la pauta de administración
- **Fase II:** Muestra limitada de pacientes
  - Estudios de búsqueda de dosis
  - Proporcionan información preliminar sobre eficacia
  - Amplían los datos sobre seguridad
  - Duración: semanas-meses

Diseño del estudio

- **Fase III:** Muestra amplia de pacientes
  - Destinados a evaluar la eficacia y seguridad
  - Consideración de las alternativas terapéuticas disponibles
  - Duración: meses-años
- **Fase IV:** postcomercialización, nuevas indicaciones, aspectos no evaluados (nuevas condiciones de uso, nuevas poblaciones, etc)

Diseño del estudio

Tipos de ensayos clínicos según nº centros participantes:

- **Ensayos unicéntricos**
  Un solo investigador o equipo investigador
  Un solo centro sanitario: hospitalario o extrahospitalario

- **Ensayos multicéntricos**
  Dos o más centros sanitarios: hospitalarios o extrahospitalarios
  Un solo protocolo
  Múltiples investigadores con un investigador coordinador nacional

Diseño del estudio

Tipos de ensayos clínicos según metodología:

- **Ensayo clínico no controlado**
  No hay comparación con un grupo control

- **Ensayo clínico controlado**
  Comparación, como mínimo, entre 2 grupos
  Asignación a cada grupo de manera aleatorizada (evitar sesgo de selección)

Diseño del estudio

Aleatorización

Procedimiento por medio del cual los sujetos participantes en un ensayo clínico son distribuidos al azar entre los distintos grupos de tratamiento.

Genera una comparación balanceada (en cuanto a número de pacientes por grupo y distribución equitativa de factores pronósticos conocidos y desconocidos).

La única diferencia entre grupos es la exposición al tratamiento.

Diseño del estudio

Pueden ser controlados con:

- Placebo:
  Medicamento sin principio activo y por lo tanto desprovisto de acción farmacológica específica (permite diferenciar el efecto real del fármaco de los efectos psiólógicos asociados al acto terapéutico o de las fluctuaciones propias de la enfermedad)
- No tratamiento
- Control activo (alternativa terapéutica)
- Múltiples grupos control
- …

Diseño del estudio

Estudios controlados con placebo

Demostración de eficacia y seguridad del fármaco experimental "per se" (efecto neto)

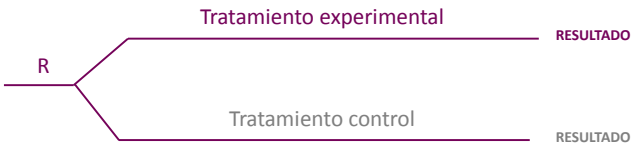
Estudios con control activo

Demostración de eficacia y seguridad comparativas

Diseño del estudio

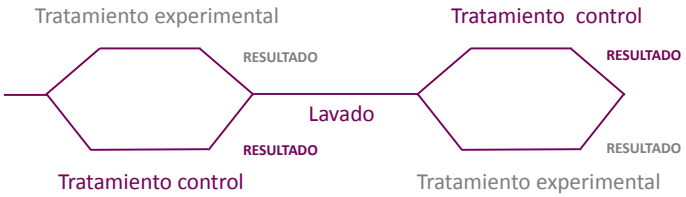
Pueden ser:

Con grupos paralelos: administración del tratamiento al mismo tiempo



Diseño del estudio

Con un diseño cruzado: administración del tratamiento en periodos sucesivos



Diseño del estudio

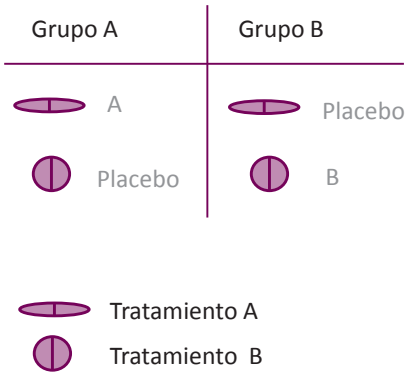
Según el grado de enmascaramiento:

Enmascaramiento: Proceso para evitar el conocimiento de la identidad del tratamiento asignado.

Objetivo: Evitar sesgos en el desarrollo e interpretación de un ensayo clínico por la influencia que puede tener por ejemplo la actitud de los sujetos hacia el tratamiento.

Diseño del estudio

Enmascaramiento Double-dummy (Doble simulación)



Diseño del estudio

Según el grado de enmascaramiento:

Abierto o no ciego: el investigador y el paciente conocen el grupo de tratamiento asignado.

Simple ciego: el sujeto desconoce el grupo de tratamiento asignado.

Doble ciego: ni el investigador ni el paciente conocen el grupo de tratamiento asignado.

Triple ciego: el sujeto, el investigador y la persona que evalúa los resultados desconocen el tratamiento asignado.

Descripción del tratamiento/intervención

- Dosis, intervalo, vía de administración
- Duración del tratamiento
- Criterios para la modificación de pautas
- Tratamientos concomitantes
- Medicación de rescate
- Valoración del cumplimiento

Diseño del estudio

- Variable principal de valoración de la respuesta
  - Objetiva y relevante/subjetiva: *TA versus grado de dolor*
  - Variable "dura"/variable subrogada: *Mortalidad vs nivel de CD4*
  - Eficacia/seguridad/calidad de vida, etc
- Descripción de los métodos de diagnóstico complementarios
- Número y tiempo de las visitas

Acontecimientos adversos

- Métodos para su identificación
- Documentación
- Criterios de imputabilidad
- Procedimientos de notificación inmediata de los graves y inesperados

Aspectos éticos

- Consideraciones generales
- Consentimiento informado (según anexos)
- Confidencialidad/Protección de Datos
- Póliza de seguro

Consideraciones prácticas

- Responsabilidades de todos los participantes en estudio
- Condiciones de archivo, identificación de muestras, suministro, etc.
- Condiciones de publicación

Análisis estadístico

- Pruebas estadísticas que se prevé utilizar en el análisis de los resultados
- Generalización de los resultados a la población: conclusiones generales para el global de pacientes afectos

Consentimiento informado

- **Requisitos de la obtención:**
  - Previamente a la inclusión del paciente
  - No coaccionar o influir al paciente
  - Informar adecuadamente ("exhaustivamente"?)
  - Lenguaje no técnico, práctico y comprensible
  - Otorgar tiempo para decidir
  - Oportunidad para preguntar
- **Información:** objetivo, diseño, esquema de visitas y duración, exploraciones, acontecimientos adversos, seguro
- **Actualización de la información facilitada**

Sessió 4

Cal posar límits a la investigació amb humans?

Sessió 4

Cal posar límits a la investigació amb humans?



Màrius Morlans Molina

Servei de Nefrologia, Hospital Universitari Vall d'Hebron.
President de la Comissió de Deontologia del Col·legi Oficial de Metges de Barcelona.

Revisem, de manera breu, les fites més significatives que han contribuït a la regulació de l'experimentació biomèdica amb subjectes humans, fent un esment especial de l'Informe Belmont. En aquest informe es proposen, per primera vegada, els principis d'autonomia, beneficència i justícia per tal que la recerca amb humans sigui moralment acceptable. Aquests principis han inspirat la legislació actualment vigent en la recerca amb humans.

Els principis ètics tenen que veure amb el tracte de les persones, amb el respecte que se'ls hi deu i que s'ha de tenir en compte en planificar i dur a terme una selecció dels subjectes de la investigació que sigui justa i lliure de prejudicis socials, culturals i de gènere. I respecte que també s'ha de manifestar al proporcionar la informació necessària, en llenguatge comprensible, per poder decidir lliurament si s'accepta un risc calculat sense esperar el benefici personal, amb l'objectiu de contribuir al benestar de futurs pacients.

Cal posar límits a la investigació amb humans?

Màrius Morlans Molina, 11.11.2009
Ètica i Ciència.

Introducció

Què es pot fer i què no s'ha de fer a la persona que participa com a subjecte en una investigació biomèdica? Qui i amb quins criteris decideix els riscs a què es poden sotmetre les persones que, de manera voluntària, participen en l'avaluació de l'eficàcia i la seguretat d'un nou medicament? Les respostes a aquestes preguntes les podem trobar en la legislació actual que regula la recerca biomèdica amb persones[1,2].

Però aquesta legislació és relativament recent, malgrat que la recerca biomèdica en persones és una activitat més que centenària. La història de la regulació de la investigació mèdica amb persones és el relat de les iniciatives de la societat per evitar els abusos comesos per certs investigadors amb les persones subjectes de la recerca.

Revisarem algunes d'aquestes iniciatives així com els principis ètics que fonamenten les lleis actuals. Els membres dels comitès d'ètica d'investigació clínica (CEIC) tenen la responsabilitat de vetllar pels drets de les persones que participen en els projectes de recerca que aproven. No només han d'avaluar i aprovar la rellevància de l'objectiu del projecte i l'adequació de la metodologia, sinó també si la informació per obtenir el consentiment dels participants és adequada i comprensible. La deliberació moral en els CEIC sobre aquests i altres aspectes relacionats amb el respecte a les persones subjectes de la recerca no pot ser bescanviada per l'avaluació exclusiva dels aspectes metodològics.

Claude Bernard i l'autoregulació dels investigadors

Claude Bernard està considerat el pare de la fisiologia moderna. Professor de fisiologia a la Sorbona de París, el 1865 va publicar *Introduction à l'étude de la médecine expérimentale*[3] on exposava les seves aportacions a la metodologia de l'experimentació en el camp de les ciències biològiques, així com introduïa conceptes fonamentals en la nova disciplina, com el de la secreció interna i el de medi intern.

En el capítol *De la vivisecció* defensava la necessitat de "*després d'haver dissecat sobre el cadàver, dissecar sobre el viu, per posar en descobert i veure funcionar les parts interiors*". És des d'aquesta perspectiva que defensa "*tota recerca sobre les propietats dels teixits immediatament després de la decapitació dels condemnats*" i experimentar amb els "*tísics a punt de morir*" i amb el propi observador. Sempre i "*quan* (aquestes experiències) *no constitueixin cap sofriment ni cap inconvenient per al subjecte de l'experimentació*".

El seu parer és concloent quan afirma: "*És, per a mi, immoral experimentar sobre un home, en forma que pugui ser perillós per a ell, encara que el resultat de l'experiència pugui beneficiar els altres*". Amb aquestes conviccions desqualifica els qui s'oposen a la vivisecció amb l'argument que la seva manca de coneixements científics no els permet opinar. Escriu: "*l'investigador no ha de preocupar-se més que de l'opinió dels coneixedors que comprenen les seves idees i no deduir regles de conducta, sinó del que li digui la pròpia consciència*". El parer dels entesos, l'actual revisió per iguals i la consciència de l'investigador són els únics criteris que proposa Bernard per decidir en els conflictes morals que origina la recerca. Però la història ens mostra que l'autoregulació proposada per Bernard no ha estat una garantia suficient per protegir els subjectes de la recerca.

El Codi de Nuremberg

En acabar la Segona Guerra Mundial, i per iniciativa dels Estat Units, els països guanyadors varen constituir un tribunal internacional per jutjar els criminals de guerra, entre ells, els metges nazis que havien comès atrocitats amb els presoners dels camps de concentració.

Els jutges varen haver d'enfrontar-se a preguntes sobre la finalitat de la recerca en subjectes humans i els seus límits, doncs aquest era el mòbil dels acusats. Ja que no existia jurisprudència prèvia, redactaren un decàleg que definia les condicions en què és moralment acceptable l'experimentació amb persones[4]. Aquestes normes es coneixen com el Codi de Nuremberg, nom de la ciutat alemanya en què es va reunir el tribunal.

Una de les regles més importants, i que es formula per primera vegada, és l'exigència del consentiment del sub jecte, lliure de coercions, per participar en la investigació. És el primer intent a nivell internacional de regular la recerca amb humans, però va tenir poc impacte, probablement perquè les circumstàncies en què i per a les que es va redactar eren considerades com excepcionals.

El temps es va encarregar de demostrar la necessitat de prendre mesures als propis Estats Units, país que havia impulsat la iniciativa de jutjar els criminals de guerra nazis però que, ben aviat, va ser l'escenari de nombrosos escàndols en el camp de la investigació amb persones.

La Declaració d'Hèlsinki

El 1962 varen néixer nadons amb malformacions congènites, principalment la manca d'alguna o de totes les extremitats, degut a l'efecte teratogen de la talidomida, fàrmac indicat a les gestants per prevenir les nàusees i els vòmits de l'embaràs. La majoria de les gestants ignorava que era un medicament en fase experimental i que encara no havia estat aprovat per la *Food and Drug Administration*[4].

El 1964, l'Administració americana va esmenar la *Federal Drug and Cosmetic Act* per tal que la informació i el consentiment fossin requisits exigibles per a dur a terme una investigació que involucrés persones.

L'Associació Mèdica Mundial, en la seva reunió celebrada a Hèlsinki l'any 1964, va aprovar una declaració amb les normes que cal seguir per tal de realitzar una recerca acceptable moralment. En les reunions posteriors de l'Associació s'ha ampliat el nombre de regles i s'ha modificat el contingut. La darrera versió de la denominada Declaració d'Hèlsinki es va aprovar a Edimburg l'any 2000[5]. Conté 32 regles i, posteriorment, s'han afegit 2 notes d'aclariment. És el document de referència dels metges que fan recerca però cal recordar que la investigació és un camp pluridisciplinari i molts dels investigadors no tenen perquè sentir-se vinculats a unes normes d'una associació a la que no pertanyen.

La constitució de la *National Commission*

El 1966, H. K. Beecher publicava un article a *The New England Journal of Medicine*[6] en el que informava sobre 22 investigacions que no respectaven les normes de la Declaració d'Hèlsinki. Un dels experiments més frapants consistia en la inoculació del virus de l'hepatitis a nens ingressats en residències per a discapacitats mentals. Els mitjans de comunicació se'n varen fer ressò, però l'escàndol que va resultar determinant va esclatar el 1972, quan el públic es va assabentar que més de 400 homes afroamericans residents a Tuskegee i afectats per la sífilis des de feia més de 40 anys no rebien tractament, amb l'objectiu de conèixer l'evolució natural de la malaltia. Potser no caldria recordar que l'efectivitat de la penicil·lina com antibacterià s'havia demostrat a finals dels anys quaranta.

Les primeres mesures preses per les autoritats nordamericanes varen consistir en la impulsió dels *Institutional Review Boards* –els precursors i equivalents dels nostres CEIC–, òrgans col·legiats que tenen per ob-

jectiu vetllar pels drets de les persones subjectes de la recerca i que el 1971 varen ser regulats per llei. L'any 1974, el Congrés va constituir la *National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research* amb l'encàrrec d'identificar uns principis ètics que orientessin la recerca biomèdica i de la conducta quan hi participen persones.

Presidida pel doctor Ryan, director mèdic del *Boston Hospital for Women*, entre els seus membres hi havia juristes, psicòlegs, teòlegs, filòsofs i líders socials. L'experiència i el resultat de les activitats de la comissió van dur alguns dels seus membres i col·laboradors com Tom Beauchamp, Albert Jonsen i Stephen Toulmin, filòsofs i professors d'ètica, a reflexionar sobre els dilemes morals de la pràctica clínica. Aquests exercicis d'ètica aplicada van donar lloc a sengles textos[7-9] considerats com referents fonamentals en la consolidació i divulgació de la bioètica com a disciplina acadèmica.

El procediment de la *National Commission*

Ales primeres reunions de la comissió es manifestaren les dificultats per conciliar els arguments aportats pels partidaris de dues de les escoles de filosofia moral més preeminents. Per un costat, els seguidors del deontologisme o principialisme que, com Kant i els seus seguidors, consideren la persona capaç de jutjar i decidir sobre la bondat dels actes amb la raó com única eina. D'un altre, els conseqüencialistes o utilitaristes, deixebles de Stuart Mill, convençuts que les accions han de ser qualificades com bones o dolentes en virtut de les seves conseqüències.

Però, aquestes dificultats que enfrontaven als membres de la comissió quan raonaven i argumentaven a nivell teòric, desapareixien quan analitzaven un cas concret, en el que es posaven d'acord sobre el que era correcte i el que no ho era. Fou així com decidiren començar un treball de camp entrevistant els investigadors, els subjectes de la investiga-

ció i els responsables dels centres de recerca, hospitals i institucions finançadores, així com els agents de les polítiques de salut, en definitiva, una representació substantiva de les persones implicades en els projectes de recerca de tot el país. Aquestes entrevistes sistemàtiques varen ser enregistrades i generaren un munt de documentació.

D'aquesta manera es varen poder identificar el que les persones implicades consideraven que era una selecció justa dels subjectes de la recerca o la manera correcta d'obtenir el seu consentiment, així com les raons per les que rebutjaven els procediments que consideraven incorrectes. Segons Toulmin, va ser analitzant els diferents projectes de recerca i els seus objectius i procediments com s'establiren les diferències entre els projectes d'investigació considerats moralment acceptables i els inacceptables[10]. Les discrepàncies sobre la formulació dels principis i els seus fonaments no varen ser obstacles per arribar a acords sobre els casos particulars. Així, l'èxit de la comissió va consistir en l'atenció als casos concrets en els que els principis eren identificats en tant que eren aplicats.

L'Informe Belmont

L'any 1978 es publicaren les conclusions de la *National Commission*, el conegut com Informe Belmont[11], el nom de la ciutat de Maryland on es reunia la comissió. És un text breu, d'unes poques pàgines, dividit en tres parts. En la primera, la introducció, es reflexiona sobre la diferència entre la pràctica assistencial i la investigació. En la segona es formulen els principis ètics que han d'orientar la recerca en persones i en la tercera, els procediments a aplicar per respectar aquests principis.

En la introducció se citen les normes que ja regulen la investigació, com el Codi de Nuremberg i la Declaració d'Hèlsinki, però es considera que aquestes regles, amb força freqüència i per la complexitat de certes circumstàncies, són inadequades per orientar l'acció. El document

té com objectiu identificar uns principis ètics generals que haurien de proporcionar el fonament sobre el qual formular, criticar i interpretar les regles específiques.

Encara que la distinció entre la pràctica assistencial i la investigació no sempre resulta fàcil perquè sovint es produeixen de manera simultània, la diferència essencial consisteix en què mentre que l'assistència pretén oferir un benefici a una persona concreta, sigui en forma de consell, diagnòstic o tractament, la investigació té per objectiu incrementar el coneixement avaluant si una intervenció mèdica és més eficaç que una altra. El benefici social és hipotètic i, en tot cas, amb una possible aplicació futura, ja que en el cas que la intervenció en fase experimental resultés més eficaç, beneficiaria als futurs pacients.

Els principis ètics

L'Informe Belmont és el primer document en el que s'identifica el principi ètic del respecte a les persones; això vol dir que tots els individus han de ser tractats com agents autònoms i que tota persona amb l'autonomia disminuïda té dret a la protecció. Es defineix la persona autònoma com la que té capacitat per deliberar sobre els seus fins personals i d'actuar dirigida per aquesta deliberació.

El principi ètic de la beneficència obliga a no causar dany a les persones subjectes de la investigació. Això vol dir maximitzar els beneficis possibles de la investigació, disminuint els danys possibles als subjectes que hi participen. Si bé adquirir un nou coneixement pot requerir l'exposició de les persones a un risc, no es pot lesionar de manera voluntària una persona a costa del benefici hipotètic que es podria obtenir per altres.

En l'Informe Belmont, la no maleficència -el vell aforisme hipocràtic *primum non nocere*- i la beneficència són considerades com dues expressions d'un mateix principi, tal que les dues cares d'una moneda. És una de les poques crítiques al contingut del document, doncs en la pràctica clínica es consideren dos principis diferents, i amb diferent grau d'exigència moral. Es pot exigir no intervenir quan el risc és greu i probable i el benefici no és clar, però, encara que es pot demanar un bon resultat, l'exigència no garanteix assolir-lo.

No obstant això, cal recordar que, en la recerca, el benefici és hipotètic i teòric, en forma de coneixement, sense que es pugui garantir un benefici concret a les persones que, voluntàriament, accepten participar en la investigació. Si el procés d'avaluació de l'eficàcia d'un nou medicament requereix l'exposició dels subjectes que el proven a un cert risc, cal exigir que aquest sigui previst i limitat. Probablement, i des d'un punt de vista conceptual, hauria estat més correcte parlar només del principi de no maleficència, que és el que cal respectar en la investigació de forma prioritària.

Ala qüestió sobre qui té dret a beneficiar-se dels resultats de la recerca i sobre qui haurien de recaure els riscos, els autors de l'informe responen que l'equitat ha de regir la distribució dels riscs i les càrregues de la investigació i que això requereix que tant els procediments de selecció dels subjectes com les seves conseqüències siguin justes. Aquesta és la formulació del principi de justícia en el camp de la investigació.

Les aplicacions dels principis

La diferència que els autors de l'Informe Belmont perceben entre els principis i les regles, i que és la raó principal per redactar aquest document, es posa de manifest explícitament en la tercera part, quan s'exposen els procediments idonis per respectar cadascun dels principis.

El consentiment informat és el procediment que cal seguir per respectar les persones subjectes de la investigació. El respecte a les persones exigeix que, en la mesura de les seves capacitats, se'ls ofereixi l'oportunitat de triar si volen participar en l'experiment o no. La informació ha d'incloure l'objectiu científic del projecte, les implicacions pràctiques pel subjecte, els riscs previsibles i les alternatives, així com l'oportunitat de preguntar. Cal que quedi clar que no és imprescindible participar en la investigació per poder rebre l'assistència i que hom es pot retirar en qualsevol moment. És responsabilitat de l'investigador comprovar que el subjecte compren la informació i que accedeix a participar lliure de coercions i sense pressions ni influències indegudes.

La valoració dels riscs i dels beneficis és un procediment que permet als investigadors avaluar l'adequació del disseny de la investigació, al CEIC ponderar si els riscs als que s'exposaran els voluntaris són justificats i a aquests decidir, amb criteri, si participen o no. És, doncs, la manera de garantir que la recerca no sigui malèfica. El mètode per detectar i avaluar els riscs cal que sigui explícit i s'han de definir amb precisió la seva naturalesa i la probabilitat de patir-los així com la seva magnitud o gravetat. Aquestes circumstàncies han de constar per escrit, de forma intel·ligible, en el document de consentiment.

Per tal que la selecció dels subjectes de la investigació sigui justa cal que garanteixi la imparcialitat dels investigadors. El procediment de selecció ha de prevenir als subjectes potencialment participants de les preferències o opinions dels investigadors. Cal establir prioritats a nivell social com, per exemple, investigar abans amb adults que amb infants. També cal evitar els biaixos socials, culturals i de gènere i, sobretot, la utilització de poblacions vulnerables, com les persones dependents o amb l'autonomia reduïda.

L'Informe Belmont, un referent de la bioètica

Aquest informe no tan sols ha esdevingut el fonament de moltes de les iniciatives legislatives per regular la recerca arreu del món, sinó que és un document de referència en la bioètica, o sigui, l'ètica aplicada al camp de les ciències de la vida i la salut.

Les causes d'aquest impacte són múltiples però caldria destacar com a contribuents en la qualitat del document la composició pluridisciplinària dels seus redactors, la metodologia de treball emprada, la síntesi i la sistematització en la presentació dels resultats i el llenguatge clar en què està redactat.

La participació de juristes, professionals assistencials, filòsofs i líders dels drets civils va propiciar un abordatge lliure de biaixos corporatius i va garantir els múltiples punts de vista d'una societat plural i democràtica.

La metodologia triada, amb un ingent treball de camp, amb nombroses entrevistes sistematitzades als agents protagonistes de la recerca, sobretot als investigadors i als subjectes de la mateixa, va proporcionar una amplia visió de les qüestions problemàtiques i va facilitar la identificació d'un ampli consens sobre els criteris rellevants des del punt de vista moral. En gran part, la credibilitat del document es fonamenta en què és percebut no com el fruit d'una especulació teòrica sinó com el resultat de la consulta a les persones, l'activitat de les quals es vol regular i a les que es vol protegir.

El text es beneficia d'una exposició sistemàtica, amb una introducció que comença per aclarir la diferència entre la investigació i l'assistència, distinció que si no es té en compte pot ser motiu de malentesos. També es defineixen les diferències entre principis i normes. Segons els autors de l'Informe Belmont, els principis inspiren i aclareixen les normes

i permeten orientar l'acció quan és complexa. En aquest sentit, resulta clarificadora la descripció dels procediments que s'han de seguir per tal de respectar els principis.

Hi ha la voluntat, explícita en la introducció, d'oferir un instrument d'anàlisi dels conflictes ètics generats per la recerca en subjectes humans que resulti útil no només al científics sinó també als ciutadans interessats en aquest assumpte. El llenguatge clar i comprensible ajuda a aquest objectiu i no és un mèrit menor posar a l'abast de tothom una eina que permet la crítica de qüestions filosòfiques complexes.

La redacció de l'informe es va beneficiar de la capacitat intel·lectual i la qualitat acadèmica de persones com Beauchamp, Jonsen i Toulmin qui, poc després, motivats i enriquits per la seva experiència en els treballs de la comissió, varen reobrir el debat sobre la necessitat de fonamentar els principis. Aquesta qüestió havia estat deliberadament obviada en les deliberacions de la comissió per tal d'arribar al consens sobre els principis. Beauchamp i Childress varen ser el primers en aplicar aquests principis a l'anàlisi i resolució dels conflictes de la pràctica assistencial[7], contribuint a la difusió dels anomenats principis de la bioètica.

Conclusions

Els principis ètics que orienten la recerca biomèdica i de la conducta en persones tenen a veure amb el tracte a aquestes persones i al respecte que se'ls deu. Es manifesta quan es planifica i es duu a terme una selecció justa dels subjectes de la investigació, lliure de prejudicis socials, culturals i de gènere. Aquest respecte es demostra en proporcionar la informació necessària de manera comprensible per poder decidir si, lliurement, s'accepta córrer un risc calculat per tal de contribuir al benestar de futurs pacients.

Els principis ètics no fan referència ni a l'objectiu de la investigació ni a la metodologia. S'accepta, de manera implícita, que el benefici social en forma de nou coneixement aportat pels resultats justifica l'experiment. Els CEIC han de decidir sobre la rellevància científica dels projectes de recerca i no els haurien d'acceptar pel sol fet d'estar ben dissenyats.

El mètode experimental, una observació controlada i manipulada, s'ha convertit en el paradigma de la investigació científica i la seva aplicació en l'avaluació de les intervencions assistencials; l'assaig clínic comparatiu és el model de recerca en persones més utilitzat. Però tota disciplina hauria de concebre la seva pròpia metodologia d'investigació i aquest criteri pot resultar rellevant a l'hora de pensar la recerca en el camp de les teràpies de la conducta, com la psicologia i la psicoanàlisi. En aquest aspecte, és suggestiva la cita d'E. Lledó: "*Només a través del llenguatge podem plantejar- nos el sentit del bé i del mal, perquè encara que siguin cossos els que actuen, la seva actuació, com actuació moral, camina pel discurs de les paraules, fora de l'ordre de les coses i els cossos. L'ètica és precisament llenguatge, si bé al seu darrere les obres i la matèria humana esperen la seva confirmació o la seva aniquilació*"[12].

REFERÈNCIES BIBLIOGRÀFIQUES

1. Real Decreto 223/2004, de 6 de febrero, por el que se regulan los ensayos clínicos con medicamentos. BOE núm 33, de 7 de febrero de 2004, p. 5429.

2. Ley 25/1990, de 20 de diciembre, del medicamento. BOE núm 306, de 22 de diciembre de 1990, p. 2643.

3. Bernard C. Introducció a l'estudi de la medicina experimental (traducció i pròleg de Jaume Pi Sunyer). Barcelona: Edicions Científiques Catalanes; 1983.

4. Durand G. Introduction générale à la bioéthique. Histoire, concepts et outils. Montréal: Fides; 2005, p. 45-6.

5. Declaración de Helsinki de la Asociación Medica Mundial. Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos. Adoptada por la 52ª Asamblea General. Edimburg, octubre 2000.

6. Beecher HK. Ethics and clinical research. N Engl J Med 1966;274:1354-60.

7. Beauchamp TL, Childress JF. Principles of biomedical ethics. New York: Oxford University Press; 1979.

8. Jonsen AR, Siegler M, Winslade WJ. Ética clínica. Aproximación práctica a la toma de decisiones éticas en la medicina clínica (traducció de la 5ª edició en anglès). Barcelona: Ariel; 2005.

9. Jonsen AR, Toulmin S. The abuse of casuistry. A history of moral reasoning. Berkeley: University of California Press; 1988.

10. Toulmin S. How medicine saved the life of ethics. Perspect Biol Med 1982;25:736-50.

11. The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. Principios éticos y orientaciones para la protección de sujetos humanos en la experimentación. DHEW Publication No.(OS)78-0012, 30 septiembre 1978.

12. Lledó E. Introducción a las éticas. A: Aristòteles, ética nicomáquea, ética eudemia. Madrid: Gredos; 1985. p. 76.

Sessió 5

Medicaments orfes

Sessió 5

Medicaments orfes



Josep Torrent-Farnell

Director general de la Fundació Doctor Robert.
Professor de farmacologia de la UAB.
Membre de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries.
Membre del Comitè de Medicaments Orfes.

Els medicaments orfes són tots els tractaments destinats a guarir, tractar, diagnosticar o prevenir les malalties minoritàries, o poc prevalents. A la Unió Europea la llinda entre una malaltia poc prevalent i convencional és de 5 afectats per cada 10.000 habitants. Aquests medicaments tracten condicions orfes i que sense els ajuts corresponents la indústria farmacèutica no es faria càrrec del desenvolupament d'aquestes teràpies ja que el baix nombre d'afectats no li permet operar en condicions normals de mercat, i per tant, garantir-ne el retorn apropiat de la inversió de les despeses i riscos assumits. Els capdavanters en legislació sobre medicaments orfes foren els Estats Units d'Amèrica l'any 1983, una iniciativa liderada pels pacients a través de la NORD (National Organization for Rare Disorders). La Unió Europea aprovà el seu reglament de medicaments orfes l'any 1999, i a l'abril de 2000 posà en marxa el Comitè de Medicaments Orfes (COMP) de l'Agència Europea de Medicaments (EMA), el qual defineix els criteris científics, jurídics i de procediment per a la designació d'aquests tractaments així com llurs incentius i ajuts. Tot seguit, a la meva presentació, trobareu breument exposats els eixos d'intervencions que s'han adoptat a Europa, Espanya, i Catalunya.

Fundació Doctor Robert
UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Medicaments orfes

Josep Torrent-Farnell
18.11.2009

Continguts

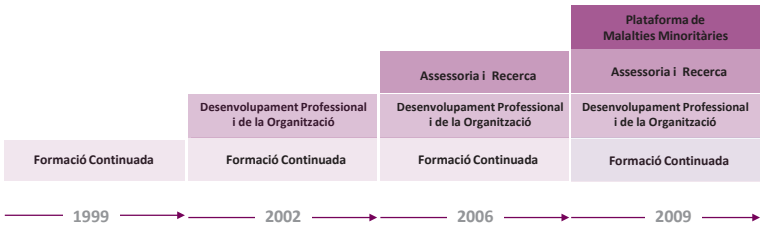
- La Fundació Doctor Robert i les MM
- Què és un medicament orfe i normativa europea
- Medicaments orfes designats i autoritzats
- Estratègies de MM

Institucions que integren el Patronat

UAB Universitat Autònoma de Barcelona
HOSPITAL DE LA SANTA CREU I SANT PAU
INSTITUT GUTTMANN
USP Instituto Universitario Dexeus Barcelona
Corporació Parc Taulí
Institut Català de la Salut
Institut Català de la Salut Divisió Atenció Primària
Fundació Doctor Robert UAB
Fundació Puigvert
Vall d'Hebron Hospital
Generalitat de Catalunya Departament de Salut Institut d'Estudis de la Salut
Germans Trias i Pujol Hospital
IMAS Institut Municipal d'Assistència Sanitària
FUNDACIÓ UAB

Quina és la nostra missió?

Contribuir al desenvolupament professional i de les organitzacions en l'àmbit de les ciències de la salut i de la vida, cercant sinèrgies entre el món acadèmic i el sector sanitari, amb la integració de les noves tecnologies de la informació i la comunicació.



Càtedres especials universitàries

Prof. Margarita M. Puig
Directora de la Càtedra

Dra. Margarida Pla
Directora de la Càtedra

Dr. Ramon Pau Pla Illa
Director de la Càtedra

Dr. Joan Garcia
Sots-director de la Càtedra

Dr. Ricard Gutierrez
Director de la Càtedra

Dr. Xavier Mundet
Director de la Càtedra

Escoles

Dr. Vendrell
Director

Sant Pau
Escola de Teràpia Familiar

Dr. Linares
Director

Sant Pau
Escola de Citopatologia

Dr. Lerma
Director

Malalties Minoritàries

La FDR en col·laboració amb les associacions de pacients afectats per una malaltia minoritària, treballa amb l'Administració per dotar aquest col·lectiu de més visibilitat i cercar estratègies que facilitin el seu reconeixement a l'àmbit sociosanitari i a la societat.

Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents

FEDER Federación Española de Enfermedades Raras

59 associacions /> 500 Malalties Minoritàries

Associacions de Malalties Minoritàries



Fundació Doctor Robert - Malalties Minoritàries

CeRQ

Projectes (I)

- Disseny, implementació i avaluació d'un model integral per a persones afectades per una MM, en el marc del sistema públic de salut de Catalunya (Departament de Salut, CAMM, Generalitat de Catalunya, 2009)
- Projecte per definir un marc d'actors i intervencions en MM dins del sistema de salut (Departament de Salut, Generalitat de Catalunya, 2008)

Fundació Doctor Robert - Malalties Minoritàries

Projectes (II)

- Detecció de necessitat formatives dels professionals del sistema de salut en MM i medicaments orfes (Departament de Salut, Generalitat de Catalunya, 2007)
- Anàlisi de les necessitats i desenvolupament d'accions destinades a equiparar els drets i l'assistència dels afectats per una MM (Departament de Salut, Generalitat de Catalunya, 2006)

Fundació Doctor Robert - Malalties Minoritàries

Formació a nivell nacional

- La lectura del protocol de investigació clínica (3 edicions)
- Conferència de consens: Atenció Primària; MM i Medicaments Orfes
- Les MM a Catalunya: percepció de necessitats i propostes d'acció
- Jornades formatives en malalties minoritàries (14 sessions)
- Taller d'anàlisi de casos de MM (malalties neuromusculars): propostes de millora en el model d'atenció

Fundació Doctor Robert - Malalties Minoritàries

Formació a nivell internacional (European Organisation for Rare Diseases)

- Conferencia Europea de Concienciación sobre las Enfermedades Raras
- Eurordis Summer School (2 edicions)
- Rare Together Network (1 edició)
- Eurordis Round Table of Companies (10 edicions)

Fundació Doctor Robert - Malalties Minoritàries

Projectes Europeus (European Organisation for Rare Diseases)

- EURORDIS CARE. Elaboració d'un estudi que compara i mesura les diferències entre els diferents estats de la Unió Europea en relació a l'assistència que reben els pacients afectats per una MM.
- RAPSODY (Rare Disease Patient Solidarity Project). Dos eixos principals: centres de referència i xarxes de serveis per a pacients.
- POLKA (Patient's Consensus on Preferred Policy Scenarii for Rare Diseases). Primera iniciativa orientada a recollir l'opinió dels pacients afectats per una MM en relació a la política sanitària i sociosanitària.

Fundació Doctor Robert - Malalties Minoritàries

Comitès europeus

- Comitè de Medicaments Orfes (COMP / EMEA, London)
- Informal COMP (Presidència espanyola UE)
- Rare Diseases Task Force (Comissió Europea)
- EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases)
- EPPOSI –European Platform for Patient's Organisations, Science and Industry
- EUROPLAN

Fundació Doctor Robert - Malalties Minoritàries

Comitès nacionals

- Grupo Nacional sobre centros de referencia y redes de centros de referencia europeos para ER
- Grupo de expertos del Plan Estratégico Nacional de Enfermedades Raras

Comitès autonòmics

- Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM)
- Grup d'experts La Marató de TV3 2009 Malalties Minoritàries

Fundació Doctor Robert - Malalties Minoritàries

Col·laboració institucional

Federacions de pacients

Administracions

Fundacions

Problemes més freqüents en el tractament de les Malalties Minoritàries

- Falta de dades apropiades d'epidemiologia clínica i de l'evolució d'aquestes malalties.
- Falta de centres de referència especialitzats i d'investigadors en el SNS.
- Dificultats i demores en establir un diagnòstic clínic i genètic.
- Falten tractaments autoritzats i formulacions adequades.
- Falta d'una gestió integral sanitària, social i sociosanitària i d'una simplificació dels circuits assistencials.
- Dispersió geogràfica i dificultat en la recerca clínica.

Pacientes afectados por enfermedades raras requieren esfuerzos conjuntos a nivel internacional y global



Regiones con legislación de huérfanos

Què és un medicament orfe?

- Un medicament destinat a tractar qualsevol malaltia minoritària que afecti a menys de 5 casos per 10.000 habitants.
- Inclouen vacunes, tractaments guaridors i preventius, agents diagnòstics que puguin beneficiar a uns 250.000 pacients/UE.
- No inclouen mesures dietètiques ni productes sanitaris.
- Un fàrmac amb retorn econòmic insuficient per compensar les despeses I+D.

Per què és necessari un reglament de medicaments orfes?

Reglament EC 14/2000

- Algunes "condicions" són tan infreqüents que el cost del desenvolupament d'un medicament no es recupera després de la seva comercialització.
- Conseqüentment la indústria farmacèutica no és receptiva a desenvolupar aquests medicaments sota les condicions normals del mercat.
- Els pacients afectats per les denominades "malalties minoritàries" tenen dret a rebre medicaments de la mateixa qualitat i amb les mateixes exigències d'eficàcia i seguretat que la resta dels pacients.

Les MM precisen de polítiques nacionals i comunitàries

Reglament EC 14/2000



493 M Habitants

27 Països

23 Llengües oficials

44 Autoritats nacionals de medicaments

EMEA, Londres

Comissió Europea, Brussel·les

AEMPS/DGFyPS

Ministerio Sanidad y Consumo

Comitè de Medicaments Orfes (COMP)

Creat a l'abril de 2000 (EMEA)

- 33 Membres
  - 27 representants dels països de la Unió Europea
  - 3 representants d'associacions de pacients
  - 3 membres proposats per l'EMEA per coordinar-se amb el CHMP
- Grups de treball i xarxa d'experts
- Seu: Agència Europea del Medicament (EMEA, Londres)

Paper del Comitè de Medicaments Orfes

- Avaluar les sol·licituds de designació i supervisar el manteniment de l'estatus de "ORFE"
- Assessorar en el desenvolupament de polítiques i actuacions comunitàries en aquest àmbit
- Cooperar en les relacions internacionals i amb les parts interessades
- Preparar guies i recomanacions
- Independents
- Coordinades amb el CHMP/EMEA

Estatus Orfes Unió Europea (Investigacional)

© EMEA (Abril 2000- Novembre 2009)

1038 Sol·licituds de designació de medicament orfe

716 Designacions (90 sol·licituds / anys)

Des de 2000 el promig d'èxit és del **72%**

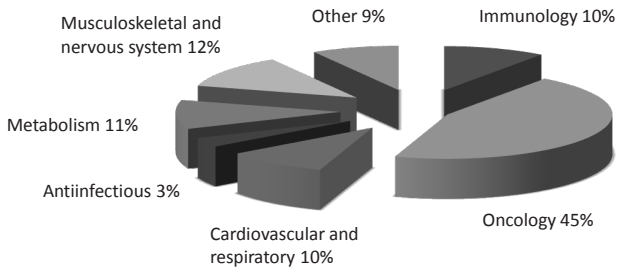
Al darrer any el porcentatge de sol·licituds positives és del **75 %**

685 Decisió Comissió Europea

245 Sol·licituds retirades

15 negatives

Distribution of Opinions



Medicamentos Huérfanos designados en la UE

Abril 2000 - Noviembre 2009, COMP/EMEA



10%



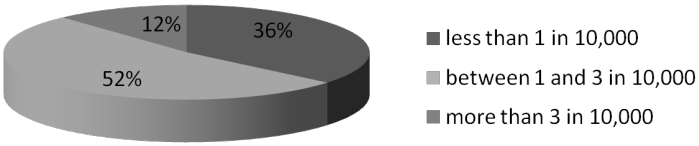
45%



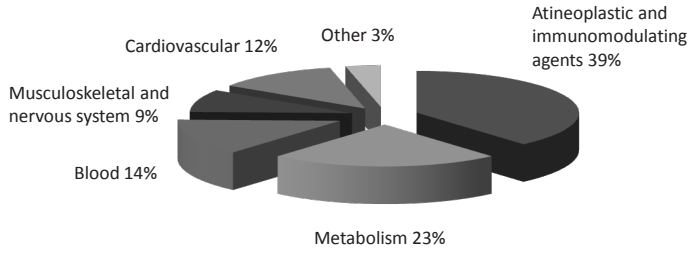
46%

Medicamentos Huérfanos designados distribuidos por tipo de población
Total: 693

Prevalence Designated Conditions



Distribution of Orphan MAAs



Estratègia de M.M. del SNS

20 de juny 2009 - Ponencia Senado Febrero 2007

1. Informació de MM: informació, registres, classificació i codificació
2. Prevenció i diagnòstic temprà: cribatges neonatals, diagnòstic genètic/diagnòstic
3. Atenció en salut: Especialitzada ⇄ Atenció Primària
4. Accés a tractaments i intervencions sanitàries
5. Atenció socio-sanitària
6. Investigació: CIBER-ER, Investigació independent Farmaindústria
7. Formació (professionals) i educació per a la salut (pacients)

Catalunya

1. Resolució Parlament de Catalunya (juliol, 2008)
2. Manifest Parlament dia Mundial les Malalties Minoritàries(28 de febrer, 2009)
3. Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents (2008)
4. Campanyes de conscienciació, formació i informació (Marató TV3, 13 desembre 2009)
5. Creació Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM, maig 2009)
6. Creació Comissió Accés a Teràpies Complexes (Nov 2009)

Accés a Espanya

Designació: EMEA

Autorització comercialització EMEA/Comissió Europea/AEMPS

Requerimients locals: AEMPS

Sol·licitud de preu i reemborsament: DGFyPS

Resolució: DGF Y PS (Termini accelerat)

- La fixació de preu, reemborsament i dispensació no garanteix l'accés equitatiu a aquests medicaments
- El finançament d'aquestes intervencions va a càrrec dels pressupostos de les CCAA
- Teràpies complexes d'ús / diagnòstic hospitalari

A nivell local

Pacient afectat/família

↓

Metge especialista
(Centre de referència/expert)

↓

Servei farmàcia hospitalària

↓

Gerència

↓

Comissió experts CCAA

↓

- Línia pressupostària específica???
- No a pressupostos "SILO"
- Seguiment pacient (registre)
- Burocratització excessiva???
- Transparència a professionals i pacients

El trajecte de les malalties minoritàries i els medicaments orfes és un llarg camí...



- Es basen en el paradigma de la raresa i la gestió de la complexitat
- Polítiques d'accés a medicaments orfes
- Desenvolupaments globals pels Medicaments Orfes
- Diàlegs amb els afectats i O.P.
- Són una oportunitat per a la innovació terapèutica
- Oportunitat per a les PIMES

El trajecte de les malalties minoritàries i els medicaments orfes és un llarg camí...

- Escoltar la veu dels afectats i reconèixer els trets diferencials del conjunt de MM
- Motivar i formar els professionals
- Facilitar l'accés als serveis de salut i socials
- Garantir l'accés als medicaments orfes i d'altres prestacions farmacèutiques
- Facilitar la recerca clínica i l'ús compassiu
- Establir un marc de col·laboració a llarg termini amb la indústria
- Compromís polític i institucional
- Marató TV3



El trajecte de les malalties minoritàries i els medicaments orfes és un llarg camí...

28 de febrer 2010
Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

Sessió 6

Resum dels resultats dels estudis sobre MM realitzats a Catalunya (2006-2008)

Sessió 6

Resum dels resultats dels estudis sobre MM realitzats a Catalunya (2006-2008)



Margarida Pla Consuegra
Directora de la Càtedra de Recerca Qualitativa,
(Fundació Dr. Robert-Universitat Autònoma de Barcelona)

Aquesta sessió és un resum dels estudis realitzats per la Càtedra de Recerca Qualitativa i la Fundació Doctor Robert en el període 2006-2008. Són recerques de tall qualitatiu orientades a generar coneixement sobre la situació de les persones afectades d'una malaltia minoritària en el context català. Els resultats d'aquests estudis posen de manifest la necessitat de promoure accions de millora en els eixos del procés diagnòstic, accés a la informació i als serveis, i suport a afectats i família. Actualment aquestes dades també han servit per orientar el disseny d'un nou model assistencial en el context públic català liderat pel Servei Català de la Salut.

Els autors per la Càtedra són Margarida Pla, Núria Codern i Maria Mena i per la Fundació Doctor Robert, Josep Torrent i Mònica Salvo.

Fundació Doctor Robert UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Resum dels resultats dels estudis sobre MM realitzats a Catalunya (2006-2008)

Margarida Pla Consuegra

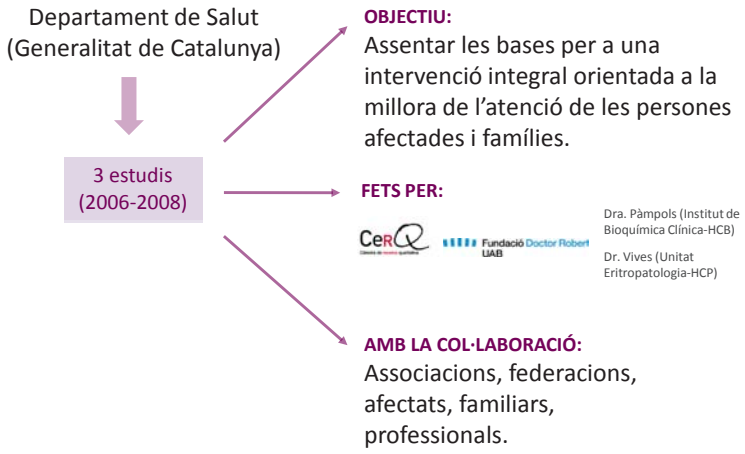
25.11.2009

Estat de la qüestió de les MM

Baixa prevalença
Enderrariment de diagnòstics
Falta d'investigació
Inexistència de tractaments específics
i de protocols consensuats

Dispersió i aïllament de les
persones afectades

Anàlisi de la situació



Objectius

1. Descriure les **necessitats i demandes percebudes** dels agents implicats en l'àmbit de les MM.
2. Conèixer les **necessitats formatives** dels professionals de la salut en MM i medicaments orfes.
3. Identificar **centres, serveis i professionals** que fan **diagnòstic** (analític i clínic), **consell genètic i acompanyament al diagnòstic genètic i tractament i seguiment dels afectats.**
4. Identificar el **mapa d'associacions** de persones malaltes, descrivint objectius, serveis, recursos, fonts de finançament, àmbit d'actuació, rol que exerceixen, necessitats i xarxa social que disposen.

Metodologia

ESTUDIS	Necessitats i demanades actors implicats	Necessitats formatives professionals	Recursos específics (diagnòstic): centres, serveis i professionals	Mapa associacions
TÈCNIQUES	Entrevistes i grup de discussió Qüestionari Delphi	Entrevistes i qüestionari	Anàlisi de dades secundàries Qüestionari	Entrevistes i qüestionaris Fonts secundàries Anàlisi de xarxes
PARTICIPANTS	Persones afectades i família Experts	Professionals i associacions	Professionals i associacions	Associacions
Nº PARTICIPANTS	Afectats i família Professionals Associacions	84 53 51		10.840 associats 501 malalties

RESULTATS

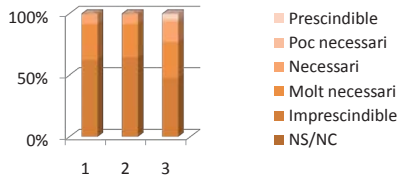
Necessitats de les persones afectades/famílies i accions

1. Necessitats sobre el nivell d'informació
2. Detecció, accessibilitat i atenció sanitària
3. Prestacions econòmiques i socials

Informació

Necessitats

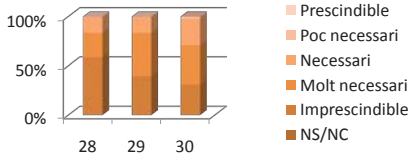
1. Detectar la població afectada
2. Tenir **informació organitzada, accessible i disponible**
3. Sensibilitzar a la població



Informació

Accions

28. **Definir la població** i crear un **sistema d'informació autonòmic i estatal, compartit a nivell europeu.** Detectar la població afectada
29. Integrar les MM en la planificació en salut com un eix especial d'atenció
30. Establir un programa de difusió i sensibilització per a la població general



Informació

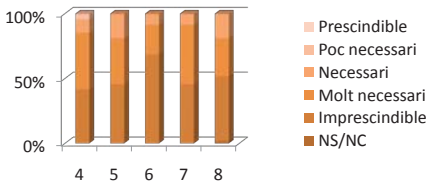


"Por ejemplo, nosotros con el síndrome de Angelman, recuerdo que con la asociación queríamos escribir un artículo en una revista de esta de "ser padres"...y..., se lo rechazaron porque claro, decían, nosotros hacemos una revista donde se habla de patologías del día a día, y si publicamos una cosa tan tremenda asustaremos a la gente que espera una criatura no? Ya tenían razón, pero claro, hay una negación... la sociedad también da la espalda a muchas patologías de este tipo, yo lo veo así..." (EI5 centre 4)

Detecció, accessibilitat i atenció sociosanitària

Necessitats

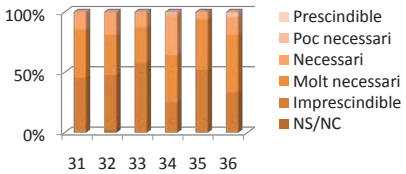
4. Fer un canvi en l'atenció: d'una orientació biomèdica a una atenció més integral
5. Atendre psicològicament a la persona afectada i a la família
6. **Cobrir tots els serveis necessaris**
7. Establir i formalitzar els circuits de derivació i informació
8. Humanitzar l'atenció i millorar la comunicació metge-pacient



Detecció, accessibilitat i atenció sociosanitària

Accions

31. Incorporar l'atenció psicològica en els serveis
32. Crear una xarxa formal d'informació, de coordinació i derivació
33. **Crear centres de referència**
34. Educació per a la salut a persones afectades i familiars
35. **Donar atenció integral, continuada i orientada a la millora de la qualitat de vida**
36. Incorporar serveis d'atenció domiciliària



Detecció, accessibilitat i atenció sociosanitària

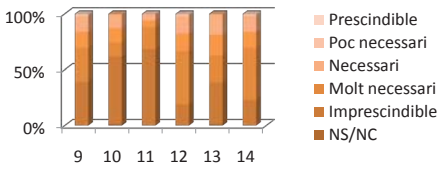
"Por iniciativa propia, o sea, has de hacerlo todo, los seguimientos... si tiene cataratas, la has de llevar al oculista, y has de decirle al médico de cabecera que te haga una derivación al oftalmólogo (P1: pero lo pides tu, sin obedecer a un plan, sino simplemente lo pides tu, porque sabes como evoluciona la enfermedad) o si necesitas ir al cardiólogo, yo pienso que soy mi propio médico (varios responden que sí, sí) y lo que pasa es que yo no sé lo suficiente..." (GD2 afec)

Tenemos 10 unidades diferentes que nos tratan, entonces más que un centro de referencia lo que queremos es un equipo multidisciplinar de referencia. (EA30 MM)

Detecció, accessibilitat i atenció sociosanitària

Necessitats

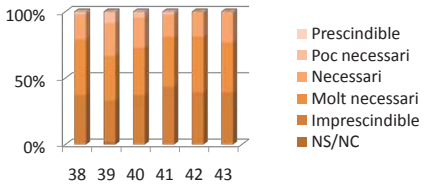
9. Establir guies i protocols d'atenció i seguiment
10. **Formar als professionals per a millorar la detecció precoç i disminuir els errors diagnòstics**
11. **Crear equips multidisciplinaris**
12. Cuidar als cuidadors per part del sistema de salut
13. Potenciar serveis més accessibles
14. Reconèixer l'atenció que realitzen els professionals especialitzats



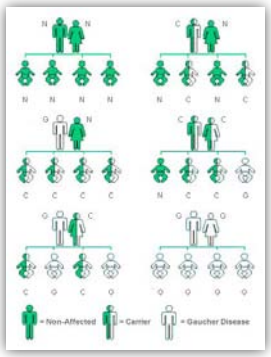
Detecció, accessibilitat i atenció sociosanitària

Accions

38. Donar als professionals coneixements bàsics sobre MM
39. Formar als professionals habilitats de comunicació
40. Crear especialistes de MM
41. **Desenvolupar recursos socials i sanitaris entremitjos**
42. **Reconèixer el treball de cuidador (ajudes externes/respir)**
43. Assumir els serveis de cures i suport des de l'Administració



Detecció, accessibilitat i atenció sociosanitària

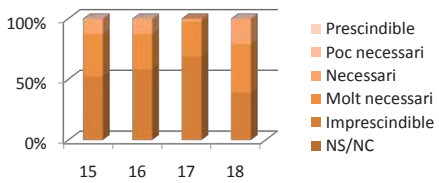


"El consejo genético es clave y esto sí que no lo hacen en ningún sitio, porque yo incluso con la poliquistosis, que es autosómica dominante y que es tan evidente, he oído a los nefrólogos decir barbaridades; que si se saltaba generaciones, que afectaba más a mujeres que hombres... que en cada generación era más grave, todo esto de gente superformada eh! Pero claro formada en general... no en este campo" (Ei1 centre 1)

Prestacions econòmiques i socials

Necessitats

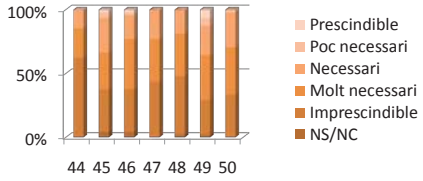
15. Reconèixer l'existència de MM dintre de la prestació de minusvalia
16. **Cobrir per part de l'Administració recursos intermedis**
17. **Eliminar les barreres burocràtiques dintre del sistema sanitari i social**
18. Establir ajudes per a recursos intermedis (adaptació de cases, pensions, etc...)



Prestacions econòmiques i socials

Accions

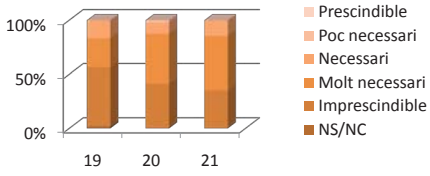
44. Introduir en el pla de despeses farmacèutics les despeses indirectes
45. Elaborar un pla d'ajudes per a les associacions
46. Introduir en la despesa hospitalària una quantitat mínima per a MM
47. Establir prestacions econòmiques per a despeses indirectes, valorant l'afectació i les rendes familiars i personals
48. Incloure la MM dintre de la "Llei de la Dependència" com un eix especial d'atenció
49. Reorganitzar i integrar els diferents serveis socials i de salut
50. Establir una xarxa integrada d'informació entre Serveis Socials



Prestacions econòmiques i socials

Necessitats

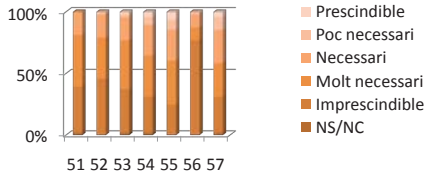
19. Reconèixer l'existència de MM dintre de la "Llei de la dependència"
20. Augmentar els recursos humans i materials a nivell educatiu, tant a les escoles ordinàries com les especials
21. Tenir flexibilitat en els llocs de treball per a les persones afectades i les cuidadores



Prestacions econòmiques i socials

Accions

51. Canviar la legislació laboral adaptant-la a les necessitats d'afectats i famílies
52. **Incorporar places adaptades a les institucions públiques i potenciar les privades**
53. Adaptar el currículum i la educació dels menors afectats a les escoles
54. Incorporar als professionals de la salut i de l'educació especial a les escoles
55. Potenciar la xarxa de centres d'educació especial públics i de qualitat
56. **Eliminar les barreres arquitectòniques**
57. Crear una xarxa de transport específic



Prestacions econòmiques i socials

"A nosotros las gotas que nos receta el oftalmólogo privado no entran en la seguridad social. Normalmente no nos van bien. Después están los medicamentos huérfanos[...] que en casos muy extremos, el hospital que te lleva, el de referencia, lo solicita, per ya en casos muy extremos." (GD1 afec)

"Hasta ahora esta gente no ha tenido acceso a... por ejemplo si necesitas en un momento determinado un respirador si no estás en el área de Barcelona, olvídate eeh... evidentemente afecta porque no tenemos las mismas prestaciones[...] pero aquí entre ser de Barcelona o estar en un pueblo de Lleida hay mucha diferencia." (EI3 centre 2)

Necessitats formatives dels professionals

1. Necessitats formatives transversals
2. Necessitats formatives específiques
3. Necessitats formatives relacionals

Competències transversals

Necessitats

1. Coneixement i ús dels serveis i recursos disponibles
2. **Suport psicosocial a les persones afectades i famílies (acollida i acompanyament)**
3. **Exploració clínica en Atenció Primària (llegir correctament signes i símptomes)**
4. Ús de proves diagnòstiques i tecnologies que faciliten el cribatge

---

"Yo no digo que se sepa las 6000 enfermedades raras que hay pero si ese médico de cabecera tiene un paciente con una ER que se informe…" (EA24MM)

Competències específiques

Necessitats

1. Protocols d'actuació entre els diferents nivells assistencials
2. Aspectes bàsics de maneig clínic i terapèutic
3. Informació sobre experts i equips que fan detecció precoç
4. Ús correcta de la xarxa de recursos específics
5. Habilitats per llegir signes i símptomes d'alarma per a prendre decisions clíniques
6. **Coordinació i seguiment de proves complementàries i revisions de les persones afectades, dels quals portin seguiment**
7. Aplicacions indicacions de medicaments orfes a les persones afectades que s'atengui

"Hay quien acepta muy bien las críticas o las observaciones, pero hay que no. Nosotros hemos de convivir con todo esto y sufrir lo que supone tener un hijo ingresado. Hemos de convivir con profesionales que son generalistas y algunos son sensibles y otros no..." (EA27 MM)

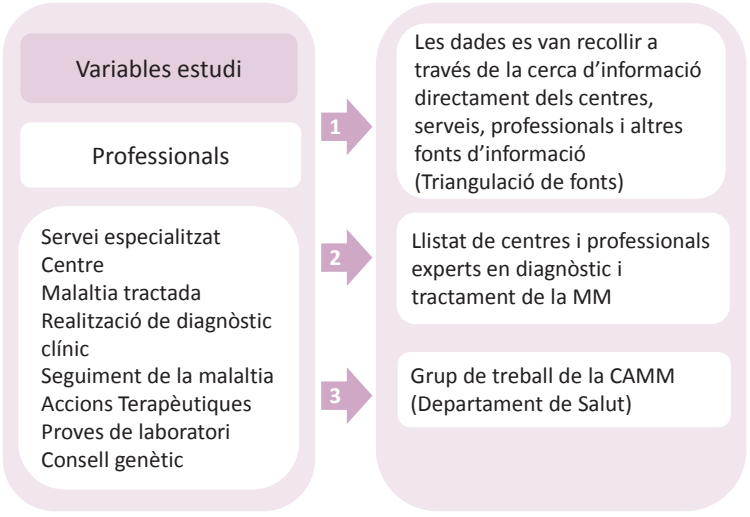
Competències relacionals

Necessitats

1. Saber identificar els punts crítics, barreres, dificultats que experimenten els afectats i famílies per a millorar l'accessibilitat
2. Comunicació amb els altres professionals
3. **Acompanyament psicològic i maneig de la incertesa (saber desangoixar...)**
4. **Escoltar i interlocutar per a mantenir una relació de confiança**
5. **Saber comunicar les notícies**
6. Treball conjunt amb les associacions

"Saber gestionar la incertidumbre cuando te relacionas con los pacientes, claro porque tu acabas de verlo, y ellos llevan días y horas mirando en internet... después lo traen a la consulta... y tu te encuentras que no sabes..." (EA 16)

Recursos específic diagnòstic



Mapa associacions

Perfil de la asociación

- Objetivos
- Forma organizativa
- Ámbito de actuación
- Patologías incluidas en la Asociación
- Localización

Mapa associacions

Datos sociodemográficos

- Número de asociados
- Perfil sociológico de los asociados (sexo, edad, lugar de residencia, etc..)
- Prevalencia de afectación en Catalunya
- Conocimiento de otras asociaciones en Catalunya
- Integración en federaciones

Mapa associacions

Datos sanitarios de la asociación

- Expertos y médicos de referencia
- Centros de referencia
- Principales servicios del sistema que se utilizan
- Medicamento y tratamientos utilizados
- Comisión técnica y científica
- Tipos de colaboración con expertos

Mapa associacions

Actividades y recursos de la asociación

- Actividades y actos realizados
- Fuentes de financiación
- Servicios ofertados por la asociación.
- Formación, talleres y charlas realizadas
- Grupos de trabajo dentro de la asociación

Mapa associacions

Medios de difusión de la información de la asociación

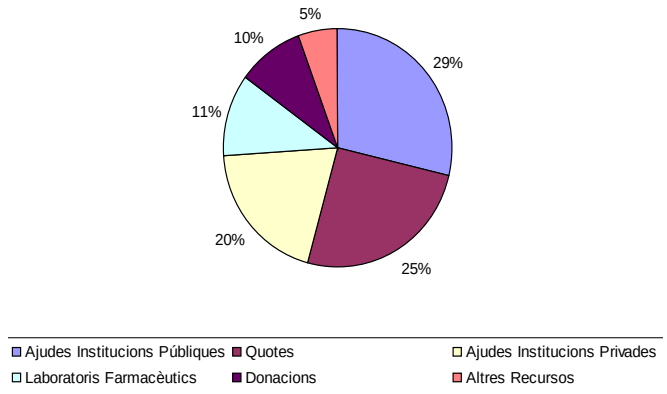
- Disposición de página web
- Difusión de un boletín
- Revista
- Folletones
- Publicaciones
- Otros medios de difusión

Mapa associacions

1. Rol que compleixen
2. Sostenibilitat
3. Posicionament sobre la Llei de la dependència i autonomia
4. Xarxa social i recursos disponible

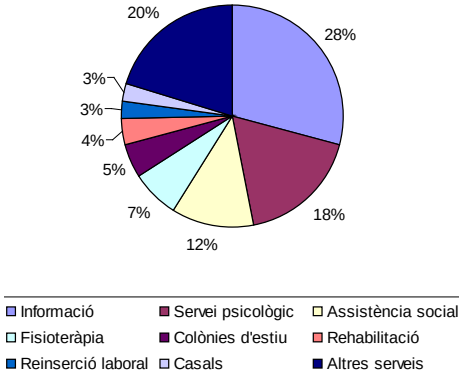
Mapa associacions

Tipus de finançament



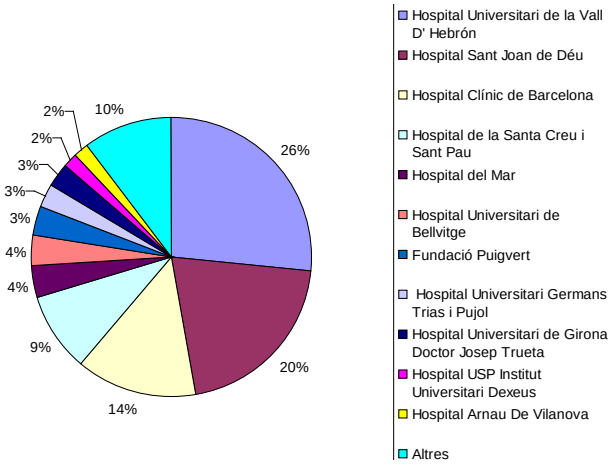
Mapa associacions

Serveis principals



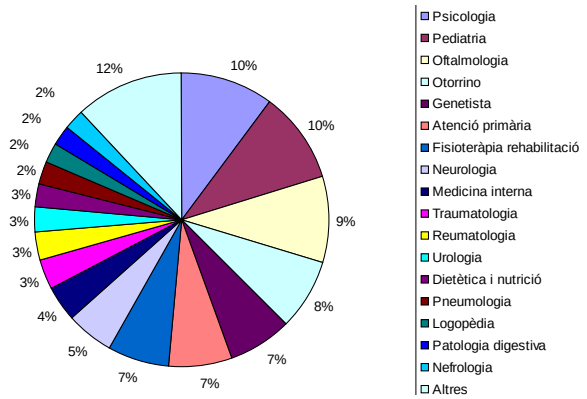
Mapa associacions

Centres més utilitzats pels malalts



Mapa associacions

Serveis utilitzats pels malalts



Rols que compleixen les associacions

- Oferta de serveis complementària i/o substitutiva del sistema de Salut i Social
- Representants de les persones afectades per a fer força i aconseguir drets
- Centres d'informació per a les persones afectades i famílies (sensibilització i suport informacional)
- Compartir experiències i donar suport a les persones afectades i famílies
- Suport a la investigació

Anàlisi de xarxes

- El suport a les associacions de les administracions públiques és bàsicament econòmic (subvencions). També reben altres tipus de suport com compromisos i millores de serveis.
- Les associacions tenen relacions fortes amb les principals federacions (ECOM, COCEMFE, FEDER, ONCE i FCMPF. El suport és bàsicament instrumental (informació, recursos, difusió i contactes amb tercers. Les dues federacions més centrals són ECOM i FEDER.
- Els professionals i serveis que es consideren relacions fortes són: Vall d'Hebrón, Hospital Clínic, St Joan de Déu, Hospital de Sant Pau, Parc Taulí i Mútua de Terrassa (diagnòstic, tractament i investigació). Les associacions consideren que aquests centres s'haurien de formalitzar com a centres referents.
- Les relacions amb els especialistes són fortes. En alguns casos formen part de consells i assessors de les entitats.

Anàlisi de xarxes

- L'Atenció Primària no està present en la xarxa o és una relació dèbil. Algunes associacions consideren que el paper de la Primària s'hauria de repensar.
- Laboratoris i empreses de productes tècnics tenen un alt grau de connectivitat. Donen suport econòmic als projectes de les entitats (Caixes d'Estalvi) i suport al tractament.
- Societats professionals donen suport als congressos.
- Les associacions donen suport informacional a les escoles.

Conclusions

- Promoure mesures per l'establiment de registres de MM
- Dur a terme accions per a millorar els serveis i les intervencions: diagnòstic precoç, establiment d'una xarxa d'unitats i professionals de referència
- Dur a terme intervencions de millora de la qualitat de vida
- Coordinar els diferents nivells assistencials per afavorir la cooperació entre els diferents actors
- Formació pels diferents professionals, afectats i famílies
- Avaluar les accions que es vagin implementant i desenvolupant

Amb les MM

Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados

Asociación Nacional de Afectados por Síndrome de Ehlers Danlos e hiperlaxitud

Associació Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya

Associació Catalana d'Afectats de Fibromiàlgia

Associació Catalana d'Esclerosi Lateral Amiotròfica

Associació Catalana de Fibrosi Quística

Associació Catalana de la Malaltia de Huntington

Associació Catalana de la Síndrome de Rett

Associació Catalana de les Neurofibromatosis

Associació Catalana de Malalties Neuromusculars

Amb les MM

Associació Catalana de Síndrome de Sjögren
Associació Catalana Síndrome de Prader Willi
Associació d'Afectats de Siringomielia
Associació de Lluita Contra la Distonía a Catalunya
Associació M3 Serveis Socials
Associació Nacional per a Problemes del Creixement
Associació Síndrome Opitz C
Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
Federación Española de Enfermedades Raras
Afectats i familiars que no són membres de cap associació

Amb les MM

Fundació Puigvert
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Hospital Parc Taulí
Hospital Vall d'Hebrón
IAS-Girona
Institut Català de Traumatologia i Medicina de l'Esport DEXEUS
AIRG_España
Asociación para la información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas

Sessió 7

El apoyo psicológico
Cómo hacer y dejar hacer

Sessió 7

El apoyo psicológico
Cómo hacer y dejar hacer



Eduardo Brignani Pérez
Psicólogo, COPC nº 10.290.
Psicólogo Asociación Catalana Síndrome X Frágil.
Asesor de la Federación Española Síndrome X Frágil.
Psicólogo Asociación Española Síndrome Cornelia de Lange.

Tanto para la persona afectada como para sus familiares una ER es causa de una importante crisis existencial y es fuente de estrés. Afrontar la ER y sus consecuencias pisco-socio-familiares requiere una alta dosis de fortaleza y de reservas pisco-emocionales.

El Apoyo Psicológico es un concepto integral; con él se caracteriza la intervención que, por medio de estrategias de abordaje apropiadas a la persona o al grupo familiar al que va dirigido, se persigue prevenir la instauración de desajustes psicopatológicos y la adquisición de estrategias afrontamiento y de salud psico-socio-familiar.

El AP juega un papel central en el mantenimiento de la salud y a la adquisición, mantenimiento o desarrollo de conductas adaptativas ante la instauración de la ER.

Los profesionales y las personas que desempeñan un rol relevante en las asociaciones en que se agrupan las personas afectadas o las las familias, han de dejarse guiar por actitudes de respeto, de compromiso, vocación de servicio y ser conscientes de aprender modos de abordajes adecuados a las circunstancias vitales de las a las que se dirige su accionar.

Fundació Doctor Robert UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

El apoyo psicológico
Cómo hacer y dejar hacer

Eduardo Brignani Pérez
02.12.2009

Apoyo Psicológico (AP)

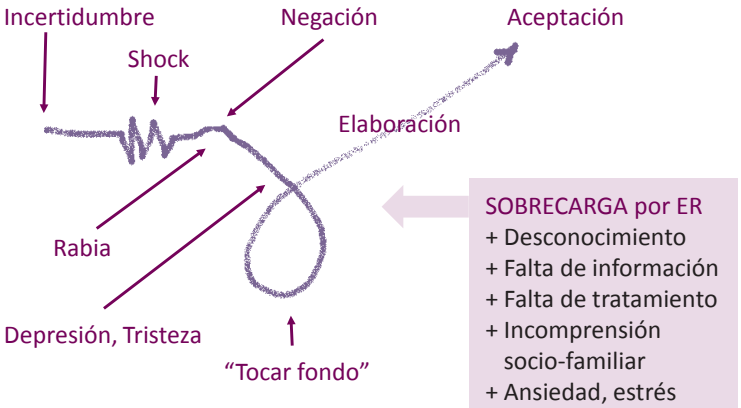
El AP se da en el marco de un encuentro entre personas en el que se genera un espacio de interacción.

Existe una necesidad, hay un pedido más o menos manifiesto. Alguien que responde, que gestiona información, recursos y los ofrece.



Un elemento de ese encuentro es una persona afectada, una pareja, un familia extensa... el otro que es la cara de una institución, asociación. El ambiente físico es importante y ha de cuidarse.

Proceso de adaptación. Elaboración del duelo



Respuestas no adaptativas

Indicadores de un estancamiento en alguna de las fases, son respuestas no-adaptativas ante la discapacidad o el trastorno:

- Pretender ser más fuerte de lo que en realidad se es, sin permitirse "flaquear"
- Apatía
- Aislamiento
- Rechazo de ayuda, o creer que nadie puede hacerlo porque "no entienden"
- Somatizaciones
- Tendencia a tener accidentes
- Excesos en comida, bebidas, psicofármacos, tabaco…
- Distorsiones de la realidad
- Regresiones
- "Angelismo", lecturas escatológicas
- Huir de la tristeza, estados maníacos

Respuestas adaptativas, indicadoras de aceptación

Son actitudes que denotan ajuste en el proceso de elaboración del duelo y que aseguran un resultado favorable:

- Realismo
- Vivir el presente
- Mirar las cosas en perspectiva
- Conocer el Síndrome y sus circunstancias
- Valorar las potencialidades del hijo/a
- Compartir el dolor
- Expresar los sentimientos
- Ocupación productiva
- Buscar espacios propios
- Iniciación de acciones terapéuticas
- Exaltación de los valores personales
- Cierto grado de buen humor
- Celebrar los pequeños logros
- Recomenzar cada día

El realismo de la esperanza



El realismo de la esperanza: La Resiliencia

La resiliencia es la capacidad de una persona o de un grupo de superar la adversidad, de desarrollarse positivamente a pesar de las condiciones de vida difíciles y de lo cual resulta un cambio o transformación.

Vanistendael Stefan, 1996

El AP es un encuentro

- La empatía permite identificación mental y afectiva
- Relación de paridad, las funciones no suponen autoridad ni diferencias entre la persona "que sabe y tiene poder" y el que "necesita" ayuda
- Interacción y retroalimentación
- Confiar en la potencialidad de la persona
- Partir de las fortalezas
- Detectar necesidades y saber leerlas en medio de la desorganización de la crisis existencial que se pueda estar viviendo
- El ambiente físico es importante y ha de cuidarse

Apoyo Psico-social

Es una información verbal o no verbal, ayuda tangible o accesible dada por otros o inferida por su presencia de y que tiene efectos conductuales y emocionales beneficiosos para el receptor...

...son provisiones instrumentales o expresivas, reales o percibidas, dadas por la comunidad, redes sociales y amigos.

Gottlieb, 1988

Actitudes: Escucha activa

Beneficios (Costa C. y López M., 2006)

- Adquirimos conocimiento del otro
- Adquirimos control
- Mostramos interés y comprensión
- El otro se motiva
- El otro se estimula a escuchar
- Relaja, distiende, catarsis
- Reduce los sesgos y los prejuicios
- Promueve modelos de escucha

Actitudes: Escucha activa

Principios que aseguran una escucha activa (Costa, 1996)

- Mentalizarse:
  - Actitud abierta, valorar positivamente la escucha
  - Adquirir la perspectiva del otro
- No apelar al tiempo
- Uso de "abre puertas" (preguntas abiertas)
- Observar las reacciones y ajustar en función
- Aceptar el modo en que nos hablan
- Estimular
- Permitir hablar

Con el Apoyo Psicológico se brinda

Soporte PALPABLE o MATERIAL, es en forma de servicios, subsidiariamente a los Servicios Sociales

Soporte INFORMATIVO, se brinda-obtienen conocimientos, resuelven problemas, se contrastan enfoques, se modifican conductas

Soporte EMOCIONAL, sentimiento de ser querido, de poder tener confianza en los demás, compartir emociones y vivencias, saberse valorado

Recursos y acciones para el Apoyo Psicológico

Grupales:

- Grupos de acogida
- Grupos de Ayuda mutua o de Autoayuda
  - Grupos psicoeducativos
  - Beneficios de los grupos
  - Talleres

Interpersonales:

- Entrevista de acogida
- Sesiones de apoyo psicoterapéutico

Mediatizados por:

- Teléfono
- Correo vía e mail, web
- Folletos, boletines

Conclusión



¿Quién mejor que aquél que ha sentido una herida en carne propia puede tan suavemente ofrecer alivio a otro?

Thomas Jefferson

Sessió 8

El dret a una intervenció educativa global i específica

Sessió 8

El dret a una intervenció educativa global i específica



Cécile de Visscher
Directora de Nexe Fundació.



Mar Martínez Ballesté
Infermera i terapeuta ocupacional
Nexe Fundació/HSJDBCN.

L'atenció a nens, joves/adults amb malalties rares o minoritàries suposa atendre a persones amb necessitats múltiples i complexes: necessitats sanitàries, psico pedagògiques i socials. Les necessitats varien en funció de la edat i també en funció de les característiques individuals de cadascú.

L'atenció a les necessitats de la família i/o del cuidador forma part del programa d'atenció a la persona afectada.

L'objectiu de la ponència és presentar un model d'atenció global i específica per a nens amb MR i per les seves famílies desenvolupat per l'equip pluridiscsiplinar de Nexe Fundació.

Fundació Doctor Robert UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

El dret a una intervenció educativa global i específica

Cécile de Visscher i Mar Martínez Ballesté

09.12.2009

Atenció a persones amb malalties rares i minoritàries

L'atenció a nens, joves/adults amb malalties rares o minoritàries suposa atendre a persones amb **necessitats múltiples**:

A les necessitats pròpies de l'edat s'afegeixen altres més específiques degudes a les malalties de base.

Necessitat d'un model d'atenció global i integral

Lluitar per oferir un model d'atenció global i integral, és lluitar pels drets de la persona amb malalties rares o minoritàries.

- Els objectius del model:
  - Mantenir/millorar la qualitat de vida de la persona i de la seva família.
  - Desenvolupar integralment a la persona.
  - Proporcionar autonomia i sociabilització.

Què es requereix per poder portar-se a terme?

- Intervenció Global/Integral a la persona afectada
- Intervenció Global/Integral a l'entorn familiar
- Cuidar al cuidador

Treball professional i en equip

"L'atenció amb persones amb malalties rares/minoritàries no s'improvitza".

Qualitat de vida

Qualitat de vida és un concepte que s'associa a la llibertat més que a la rigidesa, al plaer més que al dogmatisme i a la felicitat més que a la normativa.

Qualitat de vida és una suma, una concatenació de fets i efectes que tenen com a resultat fer sentir i sentir-nos feliços i satisfets del curs de la vida.

És propi i individual per cada persona.

Dependència/Qualitat de vida

- Les persones amb MR o minoritàries presenten dependència.
  "la necessitat d'ajuda o assistència important per poder realitzar les activitats de la vida quotidiana"
- La causa pot ser diversa, per pèrdua d'autonomia física, psíquica o intel·lectual, sensorial o mixta.

Dependència

Dependència física: Quan la persona perd el control de les seves funcions corporals i de la seva interacció amb els elements físics de l'ambient.

Dependència psíquica o mental: Quan la persona perd la capacitat de resoldre els seus problemes i de prendre decisions.

Dependència sensorial: És un tipus de dependència deguda a alteracions en algun dels sentits: la vista i l'oïda, fonamentalment. Aquesta alteració repercuteix en la capacitat de la persona per a desenvolupar-se en la seva vida quotidiana (desplaçaments, llegir, fer tasques domèstiques, conduir, treballar, etc).

Dependència mixta: Generalment s'inicia a partir d'una malaltia que provoca problemes de diversa índole, com ara dependència física per afectació de la mobilitat associada a problemes sensorials, dificultats per parlar, per empassar, i per comunicar- se.

Què esperen de nosaltres les persones amb gran dependència?

- Proximitat física… per poder experimentar.
- Proporcionar desplaçaments i canvis de posició per posar el món al seu abast.
- Que els comprenguem sense parlar, que els cuidem i ajudem en les seves necessitats bàsiques respectant en tot moment la seva intimitat.

Intervenció global/integral a la persona amb malalties minoritàries

Necessitats bàsiques (Virgina Henderson)
Les persones amb malalties minoritàries poden presentar i/o presenten afectacions en les necessitats bàsiques de l'ésser humà.

Com a necessitats bàsiques entenem:
"Una sèrie de necessitats bàsiques que s'han de satisfer, i què són normalment cobertes per cada individu quan aquest està sa i té els suficients coneixements i recursos per fer-ho".

Necessitats bàsiques de l'ésser humà

- Respirar/mantenir permeables les vies aèries
- Alimentació
- Eliminació
- Moviment/mantenir una correcte postura
- Dormir/descansar
- Vestir-se i desvestir-se
- Mantenir la temperatura corporal dins dels límits de la normalitat
- Estar net i amb la pell protegida
- Evitar perills
- Comunicar-se
- Realitzar-se/recrear-se

Planificació de les activitats d'atenció a la persona dependent

- Treball en equip
- Priorització de les necessitats
- Establir objectius comuns
- Planificació de les activitats
- Optimització de recursos

Cures bàsiques basades en l'autonomia

- Cobrir les necessitats físiques comporta realitzar una sèrie d'activitats que no sempre són fàcils, sobretot si no tenim informació de com fer-ho (canals d'informació adequats).
- Com a norma general, però, direm que cal evitar caure en la sobreprotecció i deixar en totes les ocasions que la persona sigui el més autònoma possible.
- Les cures bàsiques es faran amb el màxim respecte a la persona, a la seva intimitat i autonomia.

Estimular l'autonomia i l'autoestima en totes les necessitats bàsiques de la persona

- Deixar fer coses a la persona atesa, per poques que siguin i encara que les faci amb dificultat, lentament o equivocant-se.
- No fer recriminacions.
- Recompensar amb elogis qualsevol activitat realitzada d'una forma autònoma.
- Abans d'iniciar l'activitat, explicar-la molt bé, anticipar totes les AVD's.
- Conèixer les seves preferències en tot tipus d'AVD's.

Respiració

- Averiguar hàbits
- Planificar accions per una correcta respiració (exercicis respiratoris)
- Vigilar posicions adequades
- Hidratació
- Control de l'entorn
- Detectar complicacions

Estimular la mobilitat

- La immobilitat comporta un risc per a la integritat de la persona tant a nivell físic com psicològic.
- La immobilitat és la causa de molts problemes sistèmics com ara restrenyiment, insomni, infeccions respiratòries, entre d'altres.
- Un dels sistemes més afectats és el sistema múscul-esquelètic, en el qual pot aparèixer atròfia, rigidesa i dolor que comporten immobilitat i, per tant, possibles problemes cutanis.

Higiene/cures de la pell

- Fomentar la seva autonomia:
  Si la persona depenent pot realitzar total o parcialment, la seva pròpia higiene, que ho faci ella sola.
- Garantir la seva seguretat.
- Respectar els seus gustos i preferències pel que fa al seu aspecte personal.
- Convertir la higiene diària en una rutina encara que es realitzin tasques assistides.

Alimentació

- Respectar els gustos i preferències
- Identificar dificultats de masticació
- Identificar dificultats de deglució
- Assegurar la consistència adequada de la dieta
- Recomanacions posturals i de l'entorn durant les menjades
- Condicions/utensilis

Eliminació

- Incontinència urinària i fecal
  - Mesures de control de la incontinència
  - Vigilància
  - Informació sobre la manipulació dels dispositius (sondes vesicals…)

Seguretat

- Identificació dels factors de riscos
- L'entorn físic

Atenció de Salut Integral

- Les persones amb malalties minoritàries exigeixen unes respostes específiques a nivell de salut individualitzades per poder satisfer les seves necessitats.
- Aquestes requereixen coneixements específics i un treball interdepenent per part dels **professionals del camp de la salut**.

Modelo educativo con atención integral

Enfermedad/discapacidad y familia

La enfermedad crea necesidades nuevas y específicas en la familia.



Familia

- Diagnóstico de una enfermedad = Shock brutal
- Provoca dolor y desestructuración familiar
- Exige una adaptación y a veces toma de decisión rápida
- La aceptación es un proceso

En el caso de enfermedades minoritarias

- El diagnóstico puede ser largo
- Falta de pronóstico
- En el caso de enfermedades degenerativas, pronóstico vital reservado
- El entorno debe enfrentarse al sufrimiento/dolor de los niños

Necesidades de las familias

Necesidad de apoyo emocional:

SENTIRSE
Respetado
Escuchado
Aceptado

EMPATIA



Servicios de apoyo a la familia

- Apoyo individual a través de:
  - La intervención con el niño
  - El seguimiento familiar
  - El apoyo terapéutico individual
  - El servicio pare-a-pare
- Grupos de autoayuda
  - Grupos de ayuda mutua para los padres
  - Talleres para hermanos
  - Encuentros de abuelos



Otras necesidades de las familias

- Necesidad de información y orientación
- Necesidad de recursos materiales
- Necesidad de formación

Servicios de apoyo a la familia

- Servicios especializados que ofrecen desde el primer momento: **información, asesoramiento y orientación sobre** recursos, servicios, asociaciones etc…
- Formación para mejorar la calidad de vida de la persona afectada y la de su entorno.

Necesidades de las familias

- Necesidad de conciliar vida laboral y familiar
- Necesidad de respiro

Servicios especializados

- Programas de respiro familiar
- Servicios de canguros especializados
- Programas de ocio

Necesidad de colaboración con los profesionales

- Colaboración = Respeto y confianza mutua
- Colaboración = Información compartida
- Colaboración = Participación activa en toma de decisión

¿Cómo ha conseguido usted este resultado?

Tratándolos como SERES HUMANOS,
respondió sencillamente.

Sessió 9

Cuidar al cuidador

Sessió 9

Cuidar al cuidador



Pere Torras Autet
Coordinador de l'Àrea de Formació de Nexe Fundació.

Tant pel cuidador professional com pel familiar, el tenir cura d'una persona depenent suposa una tasca amb un gran component de contacte físic i de càrrega emocional. Això els exposa a patir el que s'ha anomenat *burn out*. Per *burn out* podem entendre un esgotament físic, psicològic i social del cuidador en la seva tasca d'ajut perllongada en el temps. El *burn out* es pot veure com el resultat d'un desgast progressiu, i moltes vegades no aparent, del cuidador degut a diferents causes: sobrecàrrega de tasques, horaris excessius, manca de suport i/o reconeixement dels superiors, la gravetat de la situació de la persona cuidada...

Hi ha diferents maneres de manifestar-se el *burn out*: cansament físic, insomni, irritabilitat, ansietat, aïllament social... i en casos extrems diferents tipus d'addiccions (tabac, cafeïna, alcohol...).

Si no es detecta a temps, o si es detecta però no se li dóna resposta, pot desembocar en un maltractament del cuidador cap a sí mateix o cap a la persona cuidada. És important crear espais de supervisió pels cuidadors, on puguin expressar els seus sentiments i les seves necessitats. On puguin trobar l'equilibri dins la relació d'ajut amb la persona cuidada, és a dir, entre les necessitats d'aquesta i les pròpies del cuidador, retrobant una altra vegada el "sentit" a la seva tasca.

Fundació Doctor Robert
UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Cuidar al cuidador

Pere Torras Autet
16.12.2009

Definicions

Gran Diccionari de la Llengua Catalana

cuidar

[c. 1200; del ll. cogitare 'pensar']

3 1 tr Tenir cura (d'algú o d'alguna cosa) Cuidar malalts.

cuidador-a

m i f 1 Persona que té cura d'algú o d'alguna cosa; curador. Cuidador geriàtric. Cuidadora de malalts.

Cuidador, professional o familiar



Designa exclusivament aquells que aporten els ajuts a la vida quotidiana, garantia de la qualitat de vida de les persones dependents. Es tracta per a ells de treballar el més proper de la persona, en un cos a cos físicament esgotador i una intimitat molt carregada emocionalment.

Elisabeth Zucman, 2007

Tasques del cuidador

En un principi:

- Acompanyar-lo al metge
- Fer-li les compres
- Pagar-li les factures
- Rentar-li la roba i/o netejar-li la casa
- Cuinar-li

Tasques del cuidador

Més endavant, potser:

- Donar-li de menjar.
- Banyar-la.
- Ajudar-la a fer servir el bany.
- Supervisar-li la presa de medicaments.
- Contractar d'altres persones perquè la cuidin.
- Programar-li tota l'atenció mèdica.
- Administrar-li tots els assumptes econòmics i legals.
- etc,…

Necessitats dels cuidadors

Wilson Astudillo A. y Carmen Mendinueta A.

- **Informació adequada sobre la malaltia** que pateix la persona cuidada i la seva possible evolució.
- **Orientació** sobre com fer front a les carències progressives i a les crisis que pot tenir la malaltia.
- **Saber organitzar-se**: gestió del temps i de les pauses.
- **Valorar els recursos dels que es disposa**: recolzaments físics d'altres persones, disponibilitat de temps i els desitjos de compartir la cura que tenen d'altres membres de la família.
- **Conèixer com obtenir ajuts** (amics, associacions de voluntariat, associacions de malalts, serveis de benestar social (ingressos de respir, ajuts institucionals de cuidadors,...)
- **Mantenir**, si és possible, les seves activitats habituals.
- **Cuidar-se.**

Burn out: l'esgotament del cuidador (I)

Un esgotament físic, psicològic i social dels professionals que exerceixen durant un temps, més aviat llarg, una feina centrada en la relació d'ajuda.

Un estat de fatiga o de frustració ocasionat pel fet de consagrar-se a una causa, per una manera de viure o una relació que no aporta la recompensa esperada.

Freudenbergen i Pines, 1975

Prefereixo el terme "desgast" professional que em sembla millor per indicar el caràcter progressiu i sense aparença, en el temps, de l'esgotament.

Elisabeth Zucman, 1982

Burn out: l'esgotament del cuidador (II)

És la resposta a un stress emocional crònic que té tres components:

- *Esgotament emocional i/o físic.*
- *Disminució de la productivitat en el treball.*
- *Despersonalització extrema, amb disminució i pèrdua de l'activitat relacional.*

B. Perlman i E Hartman, 1982

El *burn out* comporta, a més:

La caiguda del sentiment de realització personal, donant al professional el sentiment de no ser "bo per res".

C. Maslach i S.J. Jackson 1981, 1986

Burn out: l'esgotament del cuidador (III)



Més enllà de les consideracions de tipus organitzatiu, el "burn out" és la conseqüència de la pèrdua d'un ideal, de la pèrdua del sentit profund de l'acció, de la pèrdua d'aquesta motivació essencial al compromís. Quan un no creu més en el que fa, quan un no té més aquesta convicció que dona un sentit al nostre compromís, el risc de perdre compromís i esgotar-se en el treball augmenta.

H.J. Freudenberger

Factors desencadenants del desgast del cuidador

- La sobrecàrrega de tasques
- Horaris excessius
- La manca d'una xarxa de suport com a recurs
- Les relacions laborals o familiars
- El feed-back i el suport dels superiors
- L'absència de reconeixement social i salarial
- L'ambigüitat de rols, i els conflictes que això provoca
- La gravetat de les patologies de la persona cuidada

Símptomes i signes d'alerta a tenir en compte pel cuidador

- Símptomes i signes d'alerta a tenir en compte pel cuidador
- Problemes físics (somatització): palpitacions, tremolor a les mans, molèsties digestives, dolors d'esquena, mals de cap...
- Pèrdua d'interès per les aficions habituals
- Canvis bruscos d'humor, susceptibilitat, irritabilitat, agressivitat
- Ansietat, problemes per concentrar-se
- Aïllament social
- Consum excessiu de begudes alcohòliques, de cafeïna o de pastilles per dormir

El risc d'esgotament en els cuidadors professionals i familiars (I)

Elisabeth Zucman

En quan al risc d'esgotament, els cuidadors familiars i professionals hi estan exposats d'una manera a la vegada diferent i semblant.

Professionals

- Formació reduïda i insuficient i que no els permet mai – només amb ella - de comprendre la persona amb discapacitat.
- No estan obligats, com les famílies a una presència permanent. Poden comptar amb el relleu d'altres companys.
- Possibilitat d'expressar i elaborar les emocions que els assalten dins l'equip.

El risc d'esgotament en els cuidadors professionals i familiars (II)

Elisabeth Zucman

Familiars

- Tenen un coneixement més profund del seu pròxim discapacitat: els lligams d'amor o afectivitat que s'han teixit mútuament són a la vegada un recolzament i una font d'angoixós i de dolor constants.
- Tenen menys possibilitats de relleu en les seves tasques.
- No solen disposar "d'espais" on compartir les seves emocions i elaborar-les

L'esgotament

L'esgotament que es deixa sense resposta té el risc de portar al "maltractament": el cuidador es maltracta ell mateix en refusar de reconèixer el seu esgotament i la necessitat de ser ajudat ell mateix. S'arrisca a maltractar el seu entorn agredint-lo verbalment o negligint-lo. I s'arrisca a fer el mateix a la persona dependent de la qual s'ocupa.

Elisabeth Zucman, 2007

Mesures de prevenció del *burn out*

- **Aconseguir informació** sobre la malaltia: mèdica, psicològica, jurídica, social.
- **Compartir**, comunicar, elaborar els sentiments presents en el dia a dia: sessions de supervisió, grups d'ajuda mútua (GAM), sessions de psicoteràpia, familiars, amics.
- **Participar** en accions formatives que tinguin la gestió de l'estrès i de la relació "cuidat-cuidador" com a temes de reflexió.
- "**Trobar l'equilibri en la relació d'ajuda**: pensar en l'altre sense oblidar-se d'un mateix. És a dir, trobar la bona distancia i retrobar el sentit i el plaer en la relació d'ajuda, professional o no." **Roger Salbreux, 2003**
- **Trobar l'equilibri entre el "fer" i "l'estar"** en l'acompanyament diari a la persona.

Tenir cura de la pròpia salut

- Menjar sa i a les hores.
- Fer exercici i calmar la ment: passejar a la natura, ioga, meditació, relaxació, esports.
- Descansar: respectar les pauses de repòs, dormir suficientment.
- Evitar l'aïllament: familiars, amistats, associacions...
- Mantenir les aficions habituals.
- "Desconfiar" de les substàncies "dopants": alcohol, tabac, psicòtrops.
- Tenir molt present el sentit de l'humor.

Activitats que ens ajuden a cuidar-nos

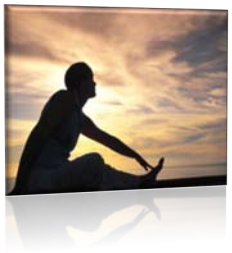
- Exercicis respiratoris i de relaxació
- Estiraments musculars
- Visualitzacions
- Automassatges
- Banys calents amb aromateràpia
- Escoltar música

Estiraments respiratoris i de relaxació



- Prendre consciència de la pròpia respiració
- Respiracions profundes: respiració 4-7-8
- Respiracions amb contacte
- Visualitzacions amb la respiració: cos-globus

Estiraments musculars



- Estiraments globals de la columna vertebral
- Estiraments de la zona cervical
- Estiraments de la zona lumbar

Automassatges



- Automassatge a la nuca
- Automassatges pel mal de cap
- Automassatges relaxants: reflexoteràpia (peus i mans)

Conclusions

- L'autocura del cuidador, tant professional com familiar, és bàsica pel seu benestar personal i per oferir una millor atenció a la persona dependent.
- La detecció i la prevenció del *burn out* ha de ser un objectiu prioritari tant a nivell institucional com a nivell individual, ja sigui professional o familiar, per tal d'evitar, en casos extrems, el "maltractament" de la persona cuidada.

Conclusions

- Amb petits canvis d'actitud, de "mirada" cap a la persona cuidada, i d'organització, es poden produir grans beneficis en la relació d'ajuda.
- Donar tanta importància al "fer" com a "l'estar".

Sessió 10

Atenció sanitària domiciliària

Sessió 10

Atenció sanitària domiciliària



Anna Muñoz Penalba

Infermera Gestora de Casos EAP 3B i 2D, Manso, SAP Esquerra. Àmbit Barcelona Ciutat. Institut Català de la Salut.

Els objectius són donar a conèixer l'estructura de l'atenció sanitària domiciliària i la figura de la gestora de casos a Barcelona. També oferir eines per facilitar l'accés als diferents recursos amb els que comptem per tal d'integrar a les persones amb dificultats.

A més, establir un espai de reflexió per tal de proposar millores en l'atenció de les malalties minoritàries, com poden ser el millorar la informació dels sanitaris, buscar vies de comunicació, crear circuits paral·lels, millorar la continuitat assistencial, etc.

En definitiva, millorar la comunicació i la relació amb les persones i/o associacions per tal de facilitar l'accés al sistema sanitari.

Fundació Doctor Robert UAB

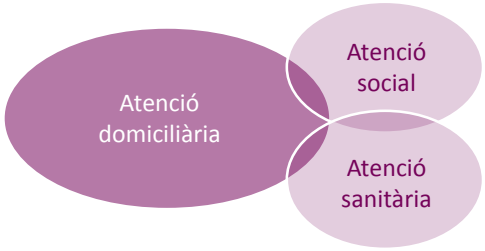
MALALTIES MINORITÀRIES

Atenció sanitària domiciliària

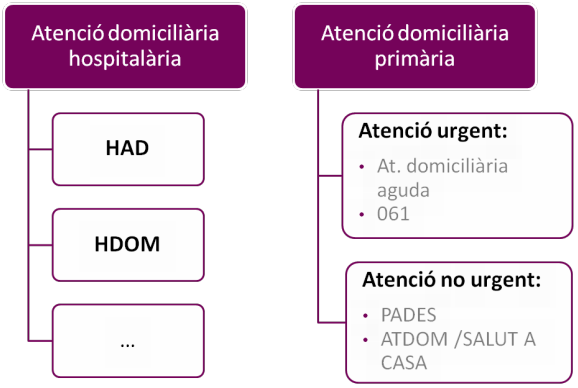
Anna Muñoz Penalba

13.01.2010

L'atenció sanitària domiciliària



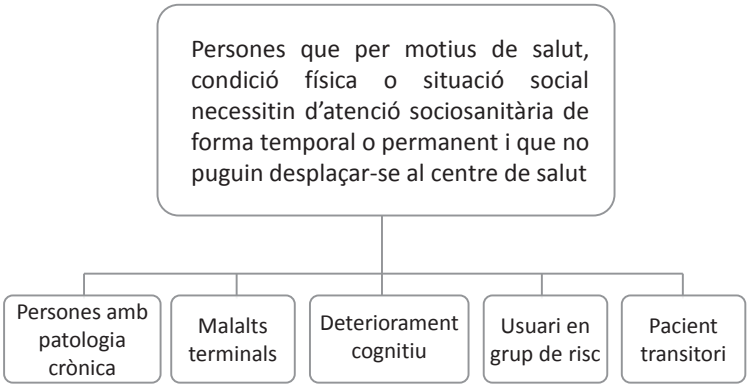
L'atenció sanitària domiciliària



Programa Salut a casa

- A Barcelona, s'implanta al 2001, encara que a molts equips ja s'estava actuant mitjançant el Programa d'Atenció Domiciliària (ATDOM)
- Programes liderats per infermeria
- Valoració integral de la persona i de l'entorn
- Identificació de la cuidadora principal

Criteris d'inclusió



Origen de la demanda

- Equip
- Família i/o veïns
- Alta Hospital
- Serveis socials
- Alta Centre Socio-sanitari
- Centre residencial
- Cerca activa
- Altres

Valoració integral

- Valoració mèdica
- Valoració infermera
- Valoració social
- Avaluació funcional i instrumental
- Avaluació mental
- Valoració de la familia, cuidador i entorn

Altres valoracions

Valoració funcional:

Es valora l'autonomia de la persona per les activitats bàsiques de la vida diària (menjar, higiene, anar al lavabo, caminar…) i per les activitats instrumentals de la vida diària (preparar àpats, anar a comprar, utilitzar telèfon , diners…) segons els tests adients.

Valoració mental:

Es valora l'estat cognitiu (memòria recent i antiga, orientació, càlcul…) i l'estat d'ansietat/depressió.

Altres valoracions

Valoració de la família:

Relacions,convivència…

Valoració del cuidador:

Valorar les habilitats, coneixements i actituds envers la cura de la persona, així com la valoració del risc de sobrecàrrega del cuidador.

Valoració de l'entorn:

Valoració de barreres arquitectòniques, ajuts tècnics, adaptacions de la llar i riscos a la llar.

Riscos de la llar

- Endolls en mal estat o sobrecarregats
- Estufes en llocs adients
- Llums en llocs estratègics
- Baranes o agafadors allà on sigui necessari
- Adaptacions al bany i als estris quotidians
- Cuina sense riscos
- Medicaments ben enmagatzemats
- Mobles i cables que no destorbin el pas
- …

Qüestions clau

- Valoració nutricional
- Estat d'hidratació
- Risc de nafres
- Valoració equilibri
- Compliment terapèutic
- Valoració dolor
- Calendari vacunal

Centre per a l'Autonomia Personal

CONTACTE:
93 483 84 18
sirius.benestar@gencat.cat
C/Calàbria 147, 08015 Barcelona

Generalitat de Catalunya
Institut Català d'Assistència i Serveis Socials

SÍRIUS

- Assessorament individualitzat per a la supressió de barreres arquitectòniques i l'adaptació de l'habitatge
- Visita a domicili en els casos de difícil solució tècnica
- Assessorament tècnic individualitzat pel mobiliari i per a l'adequació de l'entorn
- Orientació d'ajudes tècniques per a la mobilitat i les activitats de la vida diària
- Avaluació i orientació sobre l'ús de sistemes augmentatius de comunicació i sobre ajudes tècniques per a l'accés a l'ordinador i al control de l'entorn
- Exposició permanent d'ajudes tècniques
- Divulgació i recerca d'ajudes tècniques

Sistema personalitzat de dosificació (SPD)



Programa impulsat pel Col·legi Oficial de Farmacèutics de Barcelona que pretén garantir el seguiment correcte del tractament terapèutic prescrit pel metge.

Objectiu: Col·laborar en la millora del compliment terapèutic (50% en determinades patologies)

S'ofereix a la persona accedir a la medicació que necessita diàriament organitzada en uns envasos (blisters) que estàn dissenyats per evitar confusions i facilitat el compliment del tractament

Altres activitats del personal sanitari

- Coordinació amb altres serveis/professionals/entitats
- Continuitat assistencial
- Activitats comunitàries
- Activitat grupal

Què es podria millorar en les Malalties Minoritàries dins de l'Atenció Primària?

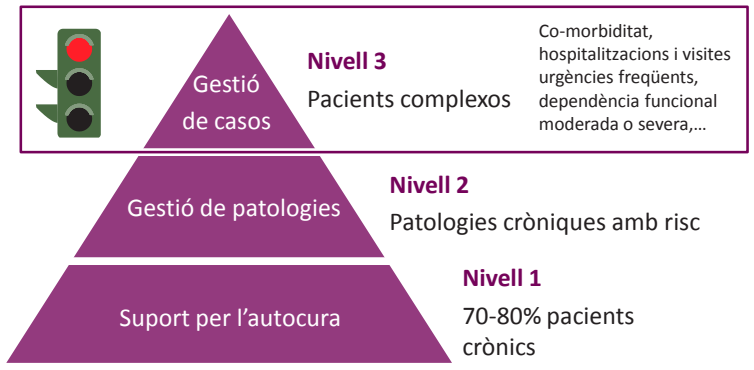
- **Continuitat assistencial:** comunicació eficient amb especialistes i/o propietaris de procès
- **Sanitaris de referència:** persones amb contacte directe/informació de MM
- **Xerrades / Jornades de sensibilització** (cribatge, detecció, suport…)
- **Establir circuits paral·lels** per minimitzar burocràcia

Què podríem millorar nosaltres?

- **Trobar canals de comunicació** (telèfon, e-mail...) amb els referents/consultors
- **Anomenar un referent sanitari dins l'equip** (gestora de casos?)
- **Programar xerrades a l'equip** (clivatge, detecció, suport...) i a la comunitat
- **Detectar cada cas tributari** (ajut en tràmits, agilització visites...) i donar identificació
- **Vincular persones afectades amb associacions**

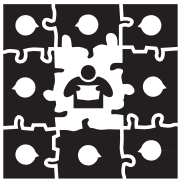
Gestió de casos

Identificació població diana → Redifinició processos → Mesura resultats



Gestió de casos

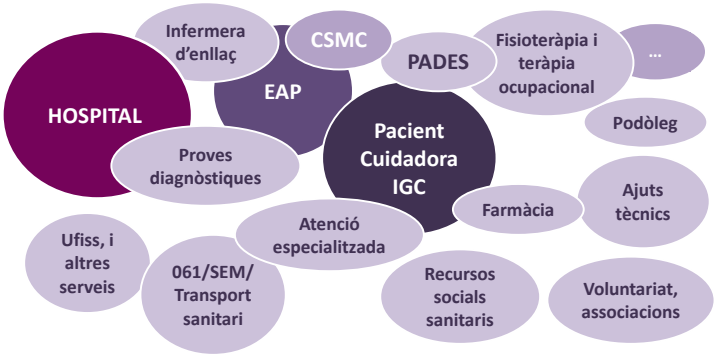
Els elements fonamentals d'aquest procés són la valoració integral...





...la planificació, la col·laboració i l'assessorament.

Gestió de casos



Xarxa o constel·lació de recursos i serveis

Sessió 11

La comunicació com a eina essencial per a l'entesa professional-pacient

Sessió 11

La comunicació com a eina essencial per a l'entesa professional-pacient



Xavier Clèries Costa

Responsable de l'àrea de Comunicació Assistencial de l'Institut d'Estudis de la Salut (Generalitat de Catalunya)

Una adecuada comunicación ha demostrado su influencia positiva en los procesos clínicos en general, por esta razón la finalidad de la sesión reside en ofrecer a los participantes la oportunidad de reflexionar sobre los aspectos esenciales de la comunicación que se da en la relación entre profesional de la salud y paciente, específicamente en el contexto de las enfermedades minoritarias. Concretamente la sesión tiene por objetivos:

- Analizar el contexto social y el entorno actual de las organizaciones sanitarias.
- Analizar las actitudes de los profesionales de la salud en la relación con los pacientes y las personas que le son significativas.
- Explorar estrategias comunicativas para que el paciente pueda desarrollar su derecho a la autonomía y a la participación en las decisiones que el proceso asistencial requiera.
- Comprender el funcionamiento del comportamiento humano en procesos de trastornos y enfermedad.

La comunicació com a eina essencial per a l'entesa professional-pacient

Xavier Clèries Costa, 16.12.2009

Importancia de la comunicación en el ámbito de la salud.

La película *Amar la vida*, interpretada, entre otros, por Emma Thompson y Christopher Lloyd se inicia con un espléndido e impactante diálogo entre el Dr. Harvey Kelekian (Christopher Lloyd), oncólogo, y la Dra. Vivian Bearing (Emma Thompson), profesora de literatura inglesa, que, a continuación, reproducimos literalmente.

Kelekian	*Tiene cáncer. Srta. Bearing. Tiene usted un cáncer ovárico metastático avanzado… (Silencio)*
Bearing	Continúe.
Kelekian	*¿Es profesora, Srta. Bearing?*
Bearing	Igual que usted Dr. Kelekian.
Kelekian	*Sí, claro… Bien, verá… presenta usted un crecimiento que pasó inadvertido en las fases 1, 2 y 3… y ahora es un insidioso adenocarcinoma…*
Bearing	¿Insidioso? (Interrumpiendo)
Kelekian	*Insidioso significa indetectable…*
Bearing	¡Insidioso significa traicionero! (Volviendo a interrumpir)

Kelekian *¿Puedo continuar?*

Bearing Sí, por supuesto.

Kelekian *Bien… En un carcinoma epitelial invasivo; el tratamiento más eficaz es, sin duda, la quimioterapia. Estamos desarrollando una combinación de fármacos pensada para la localización ovárica inicial con el objetivo de administrarlo a partir de la fase 3. ¿Voy demasiado rápido?*

Bearing No.

Kelekian *Bien… deberemos hospitalizarla para cada ciclo de tratamiento. Tras los primeros 8 ciclos haremos otra serie de pruebas.*

El antineoplásico, sin duda, afectará algunas células sanas incluidas las del tracto gastrointestinal, de los labios del ano y de los folículos capilares.

Por supuesto, confiamos en su valor para resistir los efectos secundarios más nocivos. (Silencio). ¿Srta. Bearing?

Bearing Por favor, disculpe (aclarándose la voz).

Kelekian *¿Tiene alguna pregunta?*

Bearing Por favor, continúe.

Kelekian *Quizá haya algún término nuevo… quizá…*

Bearing No, ¡oh!… está siendo muy minucioso.

Kelekian *Bueno, me empeño en ello y siempre lo enfatizo ante mis alumnos.*

Bearing ¡Oh! Yo también… minuciosidad, siempre se lo digo, pero por principio son adversos al trabajo concienzudo.

Kelekian *¿También los suyos?*

Bearing ¡Cada año es peor!

Kelekian *Los míos son ciegos.*

Bearing Pues, los míos son sordos.

Kelekian *No hay que perder la esperanza…*

Bearing Supongo que no.

Kelekian *Perdón… ¿por dónde íbamos?*

Bearing Me diagnosticaba minuciosamente.

Kelekian *Exacto. Bien… el tumor se expande muy deprisa y este tratamiento es muy agresivo. ¿Bien hasta ahora?*

Bearing Sí.

Kelekian *Será mejor que mientras no trabaje.*

Bearing Ningún problema.

Kelekian *La primera semana de cada ciclo será hospitalizada para quimioterapia y la semana siguiente se sentirá cansada. Las dos siguientes estará bien, relativamente.*

Bearing Así durante 8 meses.

Kelekian *Es el tratamiento más potente que podemos ofrecerle. Y como investigación será una gran aportación a nuestros conocimientos.*

Bearing Conocimientos… Claro.

Kelekian *(Entregando un dossier a la Srta. Bearing) Verá, éste es el formulario de consentimiento (Documento de consentimiento informado). Si está de acuerdo… fírmelo ahí abajo. ¿Hay algún familiar a quien quiera que le explique esto?*

Bearing No será necesario.

Kelekian *Bien, lo más importante es que reciba la dosis completa de quimioterapia.*

A veces los efectos secundarios le harán desear una dosis menor, pero tenemos que ir a fondo, Dra. Bearing…

Bearing ¿Si?

Kelekian *Deberá ser muy fuerte. ¿Cree que podrá ser muy fuerte?*

Bearing No se preocupe. (Mientras firma el consentimiento).

Kelekian *Bien, estupendo.*

Bearing (Sentada en la cama del hospital, lleva una gorra deportiva que intenta esconder la calvicie provocada por la quimioterapia.

Reflexiona en voz alta en un primer plano). Debía haber hecho más preguntas, porque sabía que sería un experimento.

Este diálogo, que apenas alcanza los cuatro minutos en el metraje de la película reseñada, ejemplifica el valor de la comunicación en las vicisitudes de los seres humanos en procesos de enfermedad. El médico, mediante una serie de habilidades comunicativas, pretende persuadir a la paciente para que participe en un ensayo clínico que aportará más conocimiento al tratamiento del cáncer ovárico. Para ello, la paciente deberá someterse a la dosis más potente existente de quimioterapia. La actitud del profesional se ha centrado exclusivamente en lograr sus objetivos de experimentación, al margen de las necesidades y opinión de la paciente. Ésta, por su parte, aparentemente segura en el control de sus emociones e incluso retando dialécticamente al médico, no ha

sido plenamente consciente del auténtico significado de la proposición del facultativo. Vislumbra la cruda realidad una vez iniciada la quimioterapia en el hospital, cuando se pregunta por qué no indagó más acerca de su enfermedad. Esta situación es un buen ejemplo de lo que puede suceder en la relación de los pacientes con los profesionales de la salud respecto la dificultad del paciente para comunicar lo que en realidad está pensando y sintiendo acerca de sus problemas de salud.

En el presente capítulo abordaremos la importancia de la comunicación en la relación paciente-profesional, justificándola desde el punto de vista sociológico, observando los beneficios de una adecuada comunicación y planteando un modelo asistencial que permita una relación de colaboración entre los principales actores del proceso asistencial, el paciente y el profesional, en un contexto que viene determinado por el sistema sanitario.

La emergencia del ciudadano como un agente activo

La relación que se establece entre profesional de salud y paciente se debe contextualizar en la sociedad a la cual pertenecen, ya que el contexto suele facilitar las claves interpretativas del fenómeno relacional. Profesionales, usuarios, organizaciones sanitarias y sistema sanitario forman parte de una sociedad que determina las necesidades de salud de los ciudadanos y los recursos que se deben prever y administrar. En una publicación anterior determinábamos ciertos procesos sociales que afectan a la profesión médica y entre los que vamos a destacar los referidos a los ciudadanos, dotando de contenido la tabla 1-1.

En efecto, diversos estudios apuntan hacia un cambio en la relación que se establece entre profesionales de la salud –especialmente médicos– y pacientes. De una relación paternalista en la que el médico asume la autoridad de qué es lo que conviene al paciente, se está evolucionando hacia un tipo de relación en la que el paciente adquiere un papel activo, participando en la toma de decisiones más adecuadas

para su enfermedad o problema de salud. Entre las principales conclusiones de un estudio auspiciado por la Fundació Biblioteca Josep Laporte (Conclusiones del Asma Metafórum Español, http://www.fbjoseplaporte.org) se destaca la conveniencia de mejorar la comunicación médico-paciente y, simultáneamente, la personalización del tratamiento.

Tabla 1-1. Procesos sociales referidos a los ciudadanos y que afectan a la profesión médica (Clèries, 2006b).

Los valores de la sociedad y del sistema sanitario parecen confluir en una tendencia orientada a gestionar mejor los recursos existentes a través de criterios de gestión empresarial y rendición de cuentas (en inglés se denomina *accountability*) como consecuencia del crecimiento del poder del ciudadano (*empowerment*, en inglés) y de la responsabilidad social (paso del Estado del bienestar a la sociedad del bienestar).
La opinión de los ciudadanos se ha convertido en crucial al demandar unas prestaciones sanitarias adecuadas y un trato humano personalizado.
El respeto de los principios éticos básicos (no maleficencia, beneficencia, autonomía y justicia) y de las normas éticas básicas (confidencialidad, fidelidad y veracidad y consentimiento válido) se han plasmado en diversas normativas del sistema sanitario.

El Foro de los Pacientes, la Declaración de Barcelona y el posterior Decálogo de los Pacientes reclaman, además, la necesidad de establecer una relación médico-paciente basada en la confianza y respeto mutuos, abogando por la implicación de los pacientes en la toma de decisiones clínicas. Así pues, tal y como se expresa en la mencionada Declaración de Barcelona, 'la autonomía de los pacientes o capacidad de autodeterminación abarca desde la elección prioritaria o rechazo de la opción terapéutica indicada hasta la expresión de preferencias y valores que

permitan guiar la decisión del profesional'. Sin embargo, desde la misma Declaración, se advierte que 'la implicación de los pacientes en la toma de decisiones clínicas se enfrenta a obstáculos concretos' que se describen específicamente en la tabla 1-2.

Tabla 1-2. Dificultades para la implicación del paciente en la toma de decisiones clínicas (Declaración de Barcelona, 2003).

Tiempo limitado para comunicarse con los profesionales.
Formación o capacidad de entendimiento limitada por parte de los pacientes.
Escasa formación en comunicación por parte de los médicos.
Accesibilidad limitada a las fuentes de información de calidad sobre temas de salud.
Enfermos afectados de enfermedades que implican un deterioro cognitivo que dificulta su capacidad de comprensión y decisión.

En la Declaración de Barcelona se sugiere, a su vez, la necesidad de *'requerir una preparación y entrenamiento específico del médico ante un paciente informado y autónomo que quiere participar de forma más activa en los procesos de toma de decisiones que afectan a su salud'*.

Los efectos saludables de la comunicación

'El día que fuimos a verle por primera vez, ¿se acuerda? Veníamos de ver al Dr. Jardin. Mi mujer no podía más. Se había echado a llorar, nunca la había visto llorar así. Y le dijo. 'Doctor, haga usted algo'. Y él le respondió: 'Sra. Deshoulières, no puedo hacer nada más por usted'. Y mi mujer me dijo. 'Paga al doctor, nos vamos'. Y entonces es cuando mi mujer me dijo: 'Vamos a ver al médico nuevo'. Yo le

dije: 'Pero no le conocemos, ni siquiera tenemos cita'. Y mi mujer me dijo: 'No esperaremos más que con el otro'. Y es verdad, esperamos más de una hora, porque el Dr. Jardin siempre da 3 citas a la misma hora. Eso lo dice todo. Y por lo demás, peor no iba a ser. Mi mujer se lo contó todo. Y los dos nos dimos cuenta que le chocó lo que nos dijo el Dr. Jardin. Usted dijo, y me acordaré toda mi vida: 'Sea cual sea la enfermedad, siempre se puede hacer algo'. Cuando salimos de la consulta mi mujer estaba mejor. Fue andando hasta el coche sin apoyarse en mí. Y durante 15 días nunca la había visto así desde que empezó su enfermedad. Recobró fuerzas. Sufría menos. Llegó incluso a cocinar varias veces y yo, sabe, creí que mejoraría y ella también. Sé que ella se va a ir, ella también lo sabe. No nos quejamos. Verla sufrir tanto no es vida. Quería decirle que esos 15 días, no es mucho 15 días cuando se ha sufrido tanto sin parar durante 3 años… Pero esos 15 días, ella siempre se los ha agradecido… y yo también'. [El marido rompe a llorar desconsoladamente].

Este es un fragmento literal del guión de la película Las confesiones del Dr. Sachs. El Dr. Sachs, médico rural francés, visita el domicilio de una paciente que se encuentra en la fase terminal de su enfermedad. La escena se produce en el comedor de la casa donde el marido de la enferma relata sus impresiones al Dr. Sachs. Esta escena es un ejemplo que demuestra la influencia de una buena comunicación del profesional en la vivencia subjetiva de las personas. Durante unos días la paciente, a pesar de encontrarse en una fase irrecuperable de su enfermedad, se siente mejor y es capaz de realizar algunas actividades placenteras gracias a la atención que le presta su médico. En este caso, la dimensión comunicativa del profesional ha incidido en la calidad de vida del proceso infausto de la paciente. Desde esta perspectiva, pues,

podemos hablar de los efectos saludables de una buena comunicación que quedan reflejados y resumidos en titulares de diversos estudios (Tabla 1-3).

Tabla 1-3. Comunicación y repercusiones en la salud (Clèries, 2006a).

Comportamiento del profesional	Efectos en el paciente
Llegar a un acuerdo con el paciente sobre la naturaleza del problema de salud	Resolución de los síntomas después de un mes de iniciar la consulta
Llegar a un acuerdo sobre los síntomas y el tratamiento más adecuado a seguir	Mejora general de los síntomas
Prestar atención a las quejas del paciente	Sensación de mejora subjetiva
Hablar sobre las emociones del paciente	Mejora del estado emocional
Compartir decisiones y ofrecer diferentes posibilidades terapéuticas	Menor morbilidad psiquiátrica en pacientes con cáncer de mama
Mostrar interés en la problemática expresada por el paciente	Mejor capacitación para afrontar la enfermedad
Escuchar sin interrumpir al paciente, saludarle y mirarle a los ojos	Aumento de la alianza terapéutica
Información detallada y tranquilización previa a una intervención quirúrgica	Menor miedo a la operación, menor dolor en la fase postoperatoria, requieren menos analgésicos y alta hospitalaria

En definitiva, las repercusiones de una buena comunicación entre profesionales de la salud y pacientes se manifiestan en los resultados clínicos (disminución de síntomas) además de aumentar la satisfacción tanto del profesional como del paciente. Por el contrario, una inadecuada comunicación conlleva consecuencias negativas entre las que cabe destacar la falta de cumplimiento terapéutico por parte del paciente y el aumento de litigios legales contra los profesionales. Así por ejemplo, se ha detectado que siete de cada diez reclamaciones contra los médicos se producen por falta de información al paciente[1].

Hacia un modelo asistencial de colaboración profesional-paciente

Las ideas, creencias, sentimientos, actitudes y valores, entre otros aspectos, van configurando una manera específica de vivir la relación asistencial tanto por parte del profesional como por el paciente. Desde el punto de vista profesional se han estudiado dos grandes modelos de cómo entender la relación asistencial. Uno más centrado en la enfermedad y, otro, más orientado hacia la persona con problemas de salud, tal y como tendremos ocasión de profundizar en capítulos posteriores. En función del modelo que se tome como referencia, se constatará una nítida transcendencia en la práctica asistencial, pero también en el tipo de relación que se establecerá con el paciente.

Tradicionalmente los modelos asistenciales se han tenido en cuenta desde la perspectiva de los profesionales. El polémico pensador austriaco Ivan Illich (1981), en el último tercio del siglo xx, explicaba que una característica esencial de los profesionales era la generación y frecuente uso de un argot inaccesible a los no profesionales, con la finalidad de hacerse imprescindibles y perpetuar el estatus profesional. Decidir las necesidades de la población sobre un ámbito, por ejemplo la salud, y proponer soluciones es una manera, según Illich, de crear dependencia en la ciudadanía e inhabilitar a los individuos en su capacidad de ser autónomos. En cambio, a nuestro entender, existe la necesidad de construir una realidad, basada en las concepciones de los

profesionales sanitarios y en las representaciones de las personas con problemas de salud. Se trata, en suma, de integrar lo objetivable de la enfermedad etiológicamente biológica (lo que en inglés se denomina *disease*) con la experiencia subjetiva del ser-estar enfermo (*illness*, en inglés). En el caso que ambos niveles no sean simultáneamente considerados, accedemos a la atomización del ser humano, que puede comportar la gestación de patologías psicosociopersonales asociadas, así como de dependencias innecesarias. A partir de nuestra experiencia profesional, realizamos las consideraciones siguientes para concebir los servicios asistenciales en el ámbito de la salud:

La subjetividad de los pacientes –usuarios y personas significativas– y la objetividad de los profesionales, es decir, los dos tipos de percepciones o de construcciones simbólicas, tienen que llegar a ser construidas en un espacio común y de significación compartida mediante la relación interpersonal.

La finalidad del encuentro entre profesional y paciente debe dirigirse a convertir en inteligibles las dos percepciones, la del paciente y la del médico, en el marco del encuentro asistencial intersubjetivo.

Profesional y paciente (inter)generan, en el encuentro asistencial, un saber común fundamentado en la escucha, la comprensión y, en su caso, en el acuerdo. Profesional y paciente se tienen que poner de acuerdo sobre la legitimidad y credibilidad de sus propios discursos.

Profesionales y pacientes tienen que construir conjuntamente los fenómenos asociados al proceso de salud y de enfermedad desde los modelos explicativos científicos, pero también desde las necesidades concretas de salud y de enfermedad de los individuos.

Indudablemente, existirán múltiples situaciones asistenciales que se alejarán de esta aspiración. Sin embargo, estas consideraciones abren la posibilidad de esbozar los fundamentos del modelo constructivista profesional-consultante que ya propusimos en estudios anteriores y que reproducimos en la tabla 1-4.

Tabla 1-4. Principios del modelo constructivista profesional-consultante (Clèries, 2006a).

Actividad asistencial como **encuentro de expertos:** el profesional experto en conocimientos y el consultante 'experto' en su vivencia de enfermar.
La situación del **consultante es sistémica**, en interacción con el profesional, el sistema asistencial y la sociedad.
Profesional y consultante **colaboran conjuntamente** para afrontar el problema de salud.
Profesional y consultante son **interdependientes** en el proceso asistencial.
El encuentro asistencial se basa en una **relación de diálogo y comprometida** entre profesional y consultante.

Consideramos que este modelo permite integrar la responsabilidad civil –y cívica– tanto de los profesionales como de los pacientes, ambos en el papel de ciudadanos, formando parte de una sociedad y construyendo una alternativa válida ante la sensación de la transición de un despotismo ilustrado (el de los profesionales que ya creen saberlo todo sobre el paciente y no les hace falta conocer su punto de vista)[2] a un despotismo populista en el que el paciente contempla al profesional como un sirviente que tiene que acceder a todas sus pretensiones (legítimas e ilegítimas) porque 'para eso paga los impuestos'[3] y que desafortunadamente en algunas circunstancias conlleva agresiones violentas a los profesionales de los centros sanitarios. Los datos, en lo que concierne

a la violencia, son preocupantes: un sistema de notificación a través de Internet, impulsado por la Sociedad Catalana de Seguridad y Medicina del Trabajo, ha registrado 1.669 notificaciones de agresiones laborales a profesionales de la salud en Cataluña desde enero de 2005[4]. Así pues, otros han de ser los referentes. Se erige en necesidad ineludible generar un horizonte de aprendizaje común, un encuentro comunicativo constante y de calidad que, lejos de refrendar estructuras más o menos fosilizadas de poder, permita el acceso a cohabitar con verdades múltiples, todas ellas valiosas y referenciales a la hora de construir conjuntamente los fenómenos de salud y de enfermedad. Seguramente, nadie posee la verdad en depósito. De hecho, parece evidente que, cuando nos referimos a fenómenos humanos, asistimos a diversidad de lecturas o de representaciones. Todas ellas ofrecen visiones multiformes y necesarias respecto de la complejidad poliédrica de los procesos de simbolización vinculados a la salud. Creer e imponer lo contrario es tanto como legitimar la consecución indefectible de un dogma más.

En este sentido, y en el contexto asistencial caracterizado por las vivencias únicas e irrepetibles del proceso de enfermar, es preciso contemplar la confrontación de puntos de vista entre profesionales y pacientes desde una perspectiva ética. El respeto a la persona debe erigirse en la base a partir de la cual se irá construyendo la relación entre el profesional de la salud y el paciente. Esta relación se verá implicada por la legitimidad de cada uno de los interlocutores a decir lo que piensa y a ser respetado. Desde la vertiente del profesional existen una serie de principios éticos que configuran cómo debe llevarse a cabo la relación con el paciente (Moreno y Morlans, 2009):

Autonomía: las personas deben ser tratadas como seres autónomos y aquéllas que tengan dificultades en ejercerla tendrán que ser protegidas. Respetar la autonomía de la persona implica valorar sus opiniones y favorecer el consentimiento informado a través de una información veraz, concreta, repetida cuantas veces fuera preciso y, especialmente,

personalizada. Sin embargo, se deberá respetar, asimismo, el derecho a la no información en aquellos pacientes que no quieren conocer los detalles de su trastorno y/o la evolución pronóstica.

No maleficencia: principio que obliga a no hacer daño intencionadamente y se basa en la máxima latina *primum non nocere* (en primer lugar, no hacer el mal).

Beneficencia: el profesional tiene que esforzarse por atender al enfermo de la forma que considere más adecuada en la búsqueda de su máximo bien, siempre y cuando obtenga el consentimiento del paciente. Así por ejemplo, el médico nunca podrá imponer su propio criterio en contra de la opinión del paciente, a pesar de que esté plenamente convencido de la bondad de la medida a tomar.

Justicia: este principio resalta la equidad que debe existir entre riesgos y beneficios terapéuticos y en la distribución de recursos, como ocurre hoy en día, insuficientes. También hace referencia a la igualdad de oportunidades en el acceso a la asistencia sanitaria. Los principios éticos enumerados son herramientas útiles que deben facilitar la relación con el paciente, de manera especial, en situaciones conflictivas. Los comités de ética asistencial en los centros de salud constituyen un magnífico escenario para afrontar y reflexionar sobre las situaciones conflictivas que a menudo se presentan en el sistema sanitario.

REFERÈNCIES BIBLIOGRÀFIQUES

1 Diario Médico, 30 de mayo de 2006.

2 'Los pacientes siempre mienten'. Hugh Laurie, interpretando al Dr. Gregory House en la serie de televisión House.

3 Esta expresión da pie a que algunos profesionales denominen 'pasopago' a los usuarios que manifiestan la intención de preservar sus derechos (Clèries, 2006b).

4 Europa Press, 23 de marzo de 2009.

Sessió 12

Com demanar beques, ajuts i subvencions

Sessió 12

Com demanar beques, ajuts i subvencions



Inma Gómez Sánchez
Treballadora social.
Responsable de participació de la Federació ECOM.

La Federació ECOM, creada a l'any 1971, és una entitat sense ànim de lucre d'àmbit estatal, que va néixer amb l'objectiu d'aglutinar els esforços de les associacions del sector de les persones amb discapacitat física de tot l'estat espanyol i per potenciar conjuntament la integració social i la lliure participació d'aquest sector de la població en totes les activitats socials. Actualment, comptem amb més de 160 associacions de persones amb discapacitat física de tot l'estat espanyol. D'aquestes, més de 130 pertanyen a Catalunya. ECOM té una clara voluntat de servei cap a les seves entitats, per això, a través del Programa de Suport a les Entitats Membres presta diferents serveis a les associacions així com recolzament per tal de contribuir al seu creixement i a la seva participació com a agents de canvi social dins el món associatiu: grups de debat i treball, informació (sobre convocatòries de subvencions, activitats del sector..., i altres qüestions relacionades amb l'associacionisme i la discapacitat), orientació sobre com elaborar un projecte, assessorament legal, formació, préstec de materials, etc.

Fundació Doctor Robert UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Com demanar beques, ajuts i subvencions

Inma Gómez Sánchez
27.01.2010

ECOM

ecom

des de 1971 treballant per a les persones amb discapacitat física

ECOM - 39 anys d'història (1971-2010)

167 **associacions federades**

11 **SIL** (Serveis d'Integració Laboral)

34 **equips Tècnics d'Integració Social** (ETIS)
al llarg de la història

2.000 **consultes anuals ateses sobre discapacitat**

Objectius aconseguits

ECOM - 39 anys d'història (1971-2010)

700 **beneficiaris** anuals del programa d'**ajuts** SIL
per a la integració en el temps lliure

1.400 **alumnes participants anualment en activitats**
d'**Esport Adaptat** a les escoles

60.000 **participants** a les activitats de **Sensibilització**
al llarg de la història

1.800 **serveis anuals de monitor** de recolzament
per a la integració a l'escola

Objectius aconseguits

ECOM - 39 anys d'història (1971-2010)

400 **actuacions** de l'espectacle de titelles **Companys de Barri** des de l'any 2003

6.000 **usuaris inscrits a les borses de treball** dels **Serveis d'Integració Laboral**

1.700 **contractes de treball** formalitzats anualment **des del SIL**

50 **persones ateses** dins el programa pilot **d'assistent personal**

Objectius aconseguits

ECOM - Àrees d'actuació

- accessibilitat
- educació
- laboral
- esport i lleure
- salut
- sensibilització
- defensa dels drets
- vida independent

ECOM

moviment associatiu
integrat per organitzacions
de persones amb discapacitat física

ECOM - Perfil entitats

Tres tipus d'entitats

- Entitats que s'agrupen perquè tenen una discapacitat en comú (malalties neuromusculars, esclerosi múltiple, espina bífida...)
- Entitats d'àmbit local (d'Hospitalet de Llobregat, Badalona, Palau de Plegamans...)
- Entitats que gestionen un servei (centre residencial, centre de dia, centre ocupacional...)

ECOM - Programa de Suport a les entitats membre

Donar suport a les entitats federades per enfortir el moviment associatiu i fomentar la seva participació en la defensa de l'exercici dels drets de les persones amb discapacitat física.

ECOM - Serveis específics per a entitats federades

Programa de Suport a les entitats membre

Informació i comunicació
- Informació sobre ajuts, premis i subvencions
- Informació sobre activitats del sector
- Informació sobre l' actualitat del sector
- Pàgina web (www.ecom.cat)

Assessorament i formació
- Assessorament legal
- Recursos i assessorament per elaborar un projecte
- Sessions formatives

ECOM - Serveis específics per a entitats federades

Programa de Suport a les entitats membre

Debat i reflexió

- Grups de treball per debatre sobre problemàtiques que afecten a les entitats i a les persones amb discapacitat física, amb l'objectiu de marcar posicionaments i decidir accions.

Disseny de campanyes

Principals característiques d'una associació

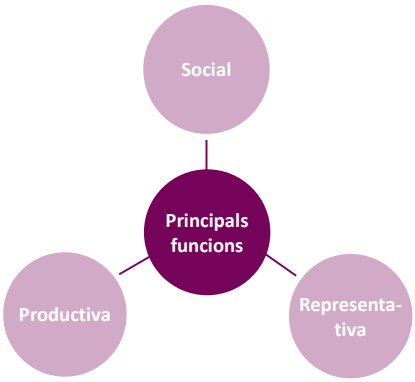
- És necessària la unió de **tres o més persones** per crear-la.
- Persegueix una **finalitat comuna**, tant a nivell particular com general. Existeix retroalimentació, ajuda mútua.
- Té **personalitat jurídica**, capacitat d'obrar. Regulades per la Llei orgànica 1/2002, de 22 de març, reguladora del dret d'associació.
- La seva finalitat **no és lucrativa**.
- Es pot crear **sense una aportació de capital inicial.**
- Té **beneficis fiscals.**
- Els membres de junta ofereixen el seu **treball de forma voluntària.**

Les associacions **són agents de canvi social**

Funcions que pot desenvolupar una associació

- **Atenció**, des de la proximitat, a les persones amb discapacitat del municipi.
- **Recolzament, assessorament i informació** als socis.
- Activitats de **temps lliure i punt de trobada** de persones i famílies.
- Posada en marxa de **Grups d'Ajuda Mútua (GAM).**
- **Sensibilització** sobre discapacitat en el municipi.
- Participació en els **consells locals**...

Funcions que pot desenvolupar una associació



Funcions que pot desenvolupar una associació

Social

Detectar la problemàtica d'un sector de la població, per poder donar-li resposta.

Productiva

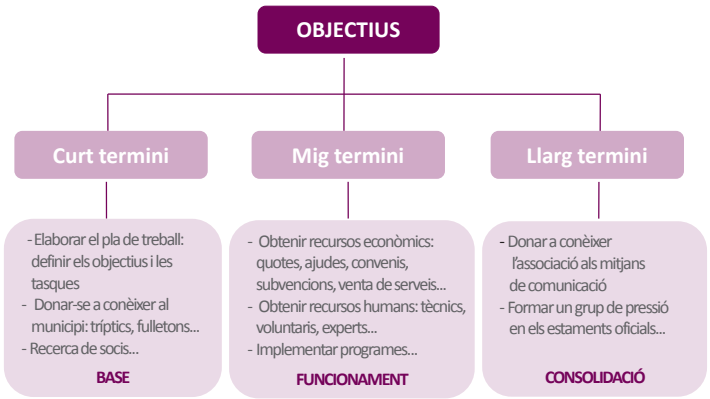
Són totes aquelles funcions relacionades amb les activitats i els serveis que ofereix l'associació durant tot l'any. Destinades als socis, però també a la resta de la població.

Representativa

L'associació també s'encarrega de representar les voluntats del grup al qual representa. Així mateix, les associacions són representades per la Federació.

En definitiva, les associacions milloren la qualitat de vida de les persones que en formen part.

Objectius que pot perseguir una associació



Cap a on anem?



La importància d'elaborar el pla de treball

El **Pla de Treball** recull els objectius que l'associació es vol marcar anualment.

Per això, s'ha de tenir coneixement dels recursos disponibles.

La proposta de continguts del programa anual ha de fer-la la Junta Directiva i s'ha de sotmetre a discussió i a aprovació a l'Assemblea de socis.

La importància d'elaborar el pla de treball

Per a **plantejar** el pla de treball, s'ha de tenir en compte:

- Les necessitats de l'associació.
- Les fortaleses de l'associació.
- Els recursos materials i humans dels quals disposa l'associació.
- Les possibilitats de portar a bon terme els objectius plantejats.

Per determinar els **objectius** ajuda plantejar-se una sèrie de qüestions:

- Què s'hi ha de fer a l'associació?
- Per què es vol fer?
- On es vol fer?
- Com es vol fer?
- Amb quins recursos es vol fer? (materials, tècnics, econòmics...)
- Quan es vol fer?
- Qui ho ha de fer?

La importància d'elaborar el pla de treball

El **contingut** que ha d'incorporar el pla de treball és:

- Objectius generals i específics.
- Accions que es duran a terme per tal d'assolir aquests objectius.
- Responsable de cada acció (persona o departament).
- Temporalització de cada acció.
- Recursos materials necessaris.
- Finançament necessari.

Vies de finançament per les entitats sense ànim de lucre

- **Bases socials:** finançament provinent dels socis i altres donants: persones físiques o jurídiques. Captacions de fons...
- **Organitzacions privades:** empreses i entitats privades (fundacions / obres socials...)
- **Administració pública:** local, autonòmica, comarcal, estatal, europea...

Les **subvencions** són ajuts econòmics que atorga l' Administració pública o altres entitats privades a persones i/o entitats sense ànim de lucre per a la realització d' una activitat o projecte concret. Les subvencions són una eina de l' Estat del Benestar per a afavorir la igualtat d'oportunitats entre els diferents sectors de la societat.

Fonts: DOGC, BOPB, BOE, CIDO, CASAL D'ASSOCIACIONS DE BARCELONA, TORRE JUSSANA, SOLUCIONES ONG, ENTITATS DE SEGON GRAU...

Aspectes a tenir en compte per demanar subvencions/ajuts

- Primer de tot, hem **de llegir les bases**. Valorarem si ens compensa presentar-nos.
- **No intentar ajustar** el nostre projecte a les bases. No tot val.
- Llegir amb atenció els requisits del **beneficiaris/es** (col·lectiu).
- Tenir en compte els **criteris de valoració** (p.ex. innovació, presentació juntament amb altres entitats...).
- Recopilar tota la **documentació** que ens demanen adjuntar (important tenir sempre a ma una còpia de la documentació legal de l'entitat).
- Que no se'ns passi la **data límit de lliurament** (i la de la posterior justificació).

Aspectes a tenir en compte per demanar subvencions/ajuts

- Adequar el **pressupost** del projecte al que estableixen les bases (tenir en compte l'import màxim que podem demanar, no "inflar" el pressupost, ja que això podria suposar un problema a l'hora de justificar...).
- Assegurar **cofinançadors** (a cap entitat li agrada ser l'única finançadora).
- Hem de comptar que és més fàcil trobar finançament per un **projecte concret** que no pas pel manteniment de l'entitat.
- Si finalment, no ens atorguen la subvenció, seria interessant posar-nos en contacte amb l'entitat per tal que ens expliquéssin les **raons de la no concessió**.

L'elaboració de projectes

Què és un projecte?
Un projecte és un recull d'informació, escrita de **forma clara i concreta**, que persegueix assolir una finalitat que preveu millorar la realitat social d'un col·lectiu concret.

De quins apartats bàsics ha de constar?
A continuació, assenyalem els apartats bàsics que ha de contenir un projecte, no obstant, hi ha determinades convocatòries que poden demanar altres apartats addicionals:

1. Títol o denominació
2. Descripció general
3. Justificació
4. Ubicació
5. Destinataris
6. Objectius
7. Metodologia
8. Activitats
9. Calendari
10. Planificació
11. Recursos
12. Difusió
13. Pressupost i finançament
14. Avaluació

L'elaboració de projectes

1. Títol o denominació. S'especificarà el nom del projecte. Ha de donar una idea general del que es pretén aconseguir. Si es veu necessari, també es poden especificar subtítols.

2. Descripció general. Es recomana que aquesta descripció tingui com a màxim unes vint línees que recolliran:

- Les *característiques* de la situació que s'hi vol plantejar.
- Els *objectius* i *continguts* que s'hi tractaran.
- Les *activitats* que s'hi desenvoluparan.
- Els tipus de *destinataris* per a qui està adreçat.
- El *marc de referència* del projecte (context i quan es farà).
- La seva *història*, en el cas d'haver-ho presentat i aprovat anteriorment.

L'elaboració de projectes

3. Justificació. Es tracta de recollir les raons, arrel de la necessitat detectada, per les quals hem decidit elaborar el projecte i quin impacte tindrà una vegada realitzat. En aquest apartat també s'especifica la inexistència de la implementació d'altres projectes com el nostre. També definirem la responsabilitat i interès de la nostra entitat per portar-ho a terme. Podem explicar de manera breu a què es dedica la nostra entitat i quina és la nostra finalitat.

4. Ubicació. Definirem concretament en quin lloc es desenvoluparà el projecte i les zones que estaran influenciades.

L'elaboració de projectes

5. Destinataris. Quan ens plantegem elaborar un projecte hem de conèixer i definir de manera molt clara quin serà el nombre i perfil dels destinataris, per tal de saber les seves necessitats, demandes, inquietuds, procedència..., ja que seran els receptors del projecte.

Aquests destinataris poden ser directes (l'usuari) o indirectes (entorn pròxim de l'usuari directe).

L'elaboració de projectes

6. Objectius. Els objectius determinen els resultats que volen aconseguir amb el projecte:

- **Objectius generals:** recullen el propòsit central o la declaració d'intencions del projecte. Són molt generals i poc concrets. Exemple: *Millorar la participació del socis de l'entitat.*
- **Objectius específics:** determinen els passos a seguir per assolir els objectius generals, per tant han de ser coherents amb aquests. Són més concrets i indiquen els efectes específics que es volen aconseguir una vegada desenvolupat el projecte. Exemple: *Organitzar un GAM un cop al mes.*

L'elaboració de projectes

7. Metodologia. La metodologia ens determina de quina manera es portarà a terme el projecte. És un conjunt d'estratègies metòdiques que es posaran en pràctica per aconseguir els objectius marcats. Ha d'especificar, entre altres, l'estructura interna, les relaciones externes i la participació dels destinataris.

8. Activitats. Són les actuacions concretes que es desenvoluparan per assolir els objectius. És important que fomentin el treball comú i que siguin dinàmiques.

9. Calendari. El calendari temporalitzarà les activitats que hem especificat en el projecte. A més, ens donarà una visió global del seu estat d'execució.

L'elaboració de projectes

10. Planificació. Recull de quina manera es distribuiran les tasques que s'han de realitzar per desenvolupar el projecte. És recomanable realitzar un cronograma (calendari intern) amb aquesta distribució amb el nom de la persona que es farà càrrec.

11. Recursos. Els recursos fan possible la viabilitat dels objectius. La implementació de qualsevol projecte requereix de recursos per la seva realització. Podem parlar de dos tipus de recursos:

- **Recursos humans:** professionals contractats o voluntaris.
- **Recursos materials:** instal·lacions, espais, equipaments, materials...

L'elaboració de projectes

12. Difusió: Determina de quina manera donarem a conèixer el nostre projecte.

13. Pressupost i finançament: El pressupost permet saber el cost total del projecte i preveure quins tipus de finançaments es necessitaran.
Hi ha tres tipus de finançaments:

- **Intern:** els recursos proven de l'entitat que executa el projecte.
- **Extern:** el finançament prové de fonts alienes a l'entitat executora del projecte. Poden ser públiques o privades.
- **Mixt:** el finançament prové per una part de l'entitat promotora i per altre de fonts externes.

L'elaboració de projectes

14. Avaluació. Especifica de quina manera comprovarem el nivell d'assoliment dels objectius i del procés del projecte. Per fer l' avaluació utilitzarem uns indicadors prefixats (qualitatius i quantitatius).

És important especificar en quins moments del projecte es realitzarà aquesta avaluació (en la fase final o durant tot el procés).

Aspectes a tenir en compte en l'elaboració de projectes

Plantejar-nos:

- **QUÈ:** Què volem fer?
- **PER QUÈ:** Justificació. "Vendre" el nostre projecte. Explicació de la conseqüència de patir una malaltia minoritària
- **A QUI:** Destinataris (directes / indirectes)
- **ON:** Localització
- **COM:** Metodologia
- **QUAN:** Calendari
- **QUANT:** Recursos necessaris (humans, materials...)

Aspectes a tenir en compte en l'elaboració de projectes

Com ha de ser?

- **Simple** (som els que millor ho podem fer, coneixem perfectament la problemàtica)
- **Realista** (no posar més del que realment farem)
- **Participatiu** (important el treball en xarxa: altres entitats, federacions, administracions...)
- **Contextualitzat** (documentat, credibilitat)
- **Creatiu i innovador**
- **Coherent i transparent** (que es pugui demostrar en qualsevol moment)
- **Eficaç i operatiu** (relació entre el pressupost, les accions i els resultats)

La importància d'elaborar la memòria d'activitats

La **Memòria** anual és un document molt important que recull totes les activitats realitzades per l'associació en aquest període de temps.

La proposta de continguts de la memòria ha de fer-la la Junta Directiva i s'ha de sotmetre a discussió i a aprovació a l'Assemblea de socis.

La importància d'elaborar la memòria d'activitats

Un **model** de memòria anual podria ser el següent:

- Composició de l'associació: junta directiva, relació de socis, nombre de socis..
- Informe de gestió de la junta: evolució de socis, grau de compliment dels objectius plantejats, participació interna de l'associació...
- Activitats realitzades: relació d'activitats, ubicació, grau de participació, valoració de les activitats...
- Serveis oferts: treballs realitzats, atencions i consultes realitzades, problemes i dificultats sorgides, valoració...
- Comunicació: interna (butlletins, revistes, tríptics...), externa (web, diaris, mitjans de comunicació)...
- Relacions: institucionals, amb altres associacions...
- Anàlisis econòmic: subvencions demanades, relació d'ingressos i despeses...

Aspectes a tenir en compte en la justificació del projecte

- Garantir la **correcta aplicació** de l' import atorgat. Si s'han produït variacions (per altra part, molt normal que passi) fer un esforç per argumentar els canvis. Això crearà transparència a la nostra entitat.
- Presentar la documentació **el més gràfica possible**: incloure fotografies, vídeos..., demostrar el resultat de la col·laboració als finançadors (també als nostres socis).
- Fer **difusió** de la tasca realitzada: en paper, via internet...
- Mantenir el **contacte periòdic** amb els finançadors per a donar continuïtat a la col·laboració: p.ex. convidar-los a actes de l'entitat finançats per ells.

Circuït de l'elaboració del projecte fins a la justificació

- **Elaboració del projecte** (posterior aprovació per part de la junta directiva de l'entitat).
- **Recerca de la subvenció/ajuda** adequada (per determinades vies).
- **Sol·licitud i lliurament** (adjuntant tota, o el màxim, de documentació demanada).
- Rebuda de la **notificació** positiva o negativa.
- En el cas de que la notificació sigui negativa, intentar **esbrinar els motius.**

Circuït de l'elaboració del projecte fins a la justificació

- **Adaptació del projecte** al finançament rebut (memòria adaptada).
- **Execució del projecte** (dintre del termini establert en les bases).
- **Seguiment i avaluació periòdica** del projecte (en ocasions per la mateixa entitat que finança el projecte).
- **Finalització** de l'execució del projecte.
- **Avaluació final** del projecte (segons els indicadors que hem especificat).
- Presentació de la **justificació.**

Dificultats que troben en el dia a dia les associacions

- La dificultat o falta de **participació.**
- Excés **d'activitats i informació.**
- Problema del **ritme de vida**: la rapidesa, l'estrès i la necessitat de respostes immediates.
- Tasques cada vegada més **burocratitzades.**
- Els problemes de **finançament.**
- Dificultats en la **interlocució** amb els ajuntaments i altres organismes.

Elements que faciliten el dia a dia de les associacions

- Elaboració del **pla de treball.** Tot no es pot fer. Claredat d'objectius. Realistes i classificats per curt, mig i llarg termini.
- Definició clara dels **rols** de l'equip de treball. Comprensió del paper de cadascú.
- Bona **comunicació** entre els membres de l'equip de treball. Escolta activa, reunions de coordinació.
- Fomentar la **creativitat,** fórmules que atreguin els socis.
- Realitzar **avaluacions periòdiques** dels resultats que es van assolint.
- Procurar la relació amb **altres entitats del sector**: associacions, federacions…

I sobretot, sobretot... **CONTINUAR DEFENSANT EN EL QUE CREIEM!!!**

On som

ecom

Gran Via de les Corts Catalanes, 562 Pral. 2
08011 Barcelona
Tel. 934 515 550
www.ecom.cat

discapacitat

per defensar, per superar, per reivindicar, per aprendre, per transformar, per construir, per avançar…

…per esborrar barreres

Sessió 13

Néixer, créixer i sobreviure

Sessió 13

Néixer, créixer i sobreviure. Fibrosis Quística



Josefina Romero Carrillo
Membre de la Junta Directiva de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística.

L'objectiu d'aquesta presentació és explicar la trajectòria i l'experiència de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística. Una associació que va néixer al 1988 i que des d'aleshores ha treballat per aconseguir millorar la qualitat de vida de les persones amb Fibrosi Quística i les seves famílies, lluitant a la vegada contra les causes d'aquesta malaltia.

Aquesta presentació s'ha fet expressament pel seminari "Néixer, créixer i sobreviure: experiència de dues associacions" per a les jornades formatives en Malalties Minoritàries que s'han organitzat des de la Fundació Dr. Robert. Volem agrair a la Fundació la seva invitació a participar en aquest seminari.

Fundació Doctor Robert UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Néixer, créixer i sobreviure
Fibrosis Quística

Josefina Romero Carrillo
03.02.2010

Qui som?

Fibrosis Quística

www.fibrosiquistica.org

L'Associació Catalana de Fibrosi Quística (ACFQ) es va constituir l'any 1988 amb la finalitat de treballar, amb tots els implicats, per la millora de la qualitat de vida dels afectats de Fibrosi Quística i les seves famílies, lluitant a la vegada contra les causes d'aquesta malaltia.

Què és la Fibrosi Quística?

La Fibrosi Quística (FQ) o Mucoviscidosi és una malaltia genètica hereditària que afecta a diferents òrgans, sobre tot als pulmons i pàncrees, ocasionant una patologia greu de tipus evolutiu. L'esperança de vida es veu limitada.

- És una malaltia molt complexa
- És una malaltia genètica-hereditària
- És una malaltia multisistèmica
- És una malaltia de pronòstic greu

És una malaltia freqüent?

Es calcula que un de cada 5.300 a 5.500 nascuts a Catalunya està afectat de FQ. Això vol dir que cada any neixen a Catalunya uns 14 nens afectats de FQ. És la malaltia genètica hereditària més freqüent. Les estadístiques ens permeten afirmar que un de cada 25 individus és portador del gen de la malaltia.

FIBROSI QUÍSTICA: MALALTIA RARA O MINORITÀRIA

Objectius de l'ACFQ (I)

- Aconseguir la **participació** activa dels afectats i famílies en la lluita contra la FQ, mitjançant la informació, la formació i l'organització.
- **Millorar la vida quotidiana** dels afectats i les seves famílies mitjançant el suport, l'acompanyament i l'assessorament.
- Contribuir a la millora en el diagnòstic, el tractament i la recerca mitjançant **el suport a la investigació, la formació de professionals, la consolidació de les Unitats de FQ**...i altres activitats que es vegin necessàries.

Objectius de l'ACFQ (II)

- Contribuir a la lluita contra la FQ, la millora de la sanitat pública i dels drets dels disminuïts, mitjançant la **coordinació** amb altres entitats similars.
- Millorar la situació dels afectats i associacions de països en condicions més precàries vehiculant **iniciatives solidàries.**
- Aconseguir la **implicació** del conjunt de la societat en el nostre anhel, mitjançant la divulgació, la relació amb altres professionals implicats (mestres, treballadors socials...) i la complicitat d'entitats públiques i privades en els nostres projectes.

Història de l'ACFQ

- **Trencar amb al sentiment de soledat**
  - Primera convocatòria de reunió
  - Elaboració de Estatuts
  - Assemblea Constitutiva
  - Primera Junta Directiva i buscar seu social

    Importància del treball en xarxa

- **Fil a l'agulla**
  - Estructurar l'Associació per garantir la continuïtat i el seu funcionament. Importància de tenir referència d'altres associacions.
  - Donar a conèixer entre els afectats de FQ i les seves famílies l'existència de l'Associació i la importància d'associar-se.

Set d'informació

- Era important conèixer tot sobre la FQ ja que es tractava d'una malaltia poc comú. La majoria dels metges, excepte els especialitzats, desconeixien les seves implicacions.
- Enviament de circulars: socis i hospitals de Catalunya.
- Confeccionar material divulgatiu i informació sobre la FQ i l'Associació: tríptic, cartells, etc. Objectiu: arribar al màxim número d'afectats per a que, d'aquesta manera, ningú es sentís sol.

Urgència medicació gratuïta

- Es va aconseguir aquesta gran fita de l'Associació al 1990. Els afectats de FQ tenen medicació de dispensació hospitalària gratuïta.

Unitats de Fibrosi Quística

- Una de les característiques de la FQ es que afecta a diferents especialitats mèdiques i, per els malalts, és molt important que es tracti d'una manera multidisciplinar, per així evitar passar per diferents metges que no estan coordinats entre sí.

Diagnòstic i tractament

- La hospitalització domiciliària
- Diagnòstic precoç de la FQ (1999)

Col·laboració amb els equips mèdics i seguiment de la investigació

- Importància de la comunicació fluïda
- Importància de col·laboració en iniciatives conjuntes
- Ajuda econòmica
- Promoció de la investigació

Xarxa interasociativa

- Importància de relacionar-se amb altres associacions
- Formar part d'elles per tenir més força alhora de reivindicar fites comunes

Actualment

- L'Associació Catalana de Fibrosi Quística té 468 socis.
- La seu social de l'Associació està ubicada al Passeig Vall d'Hebron 208, 1er 2a de Barcelona i compta amb 2 professionals.
- L'Associació ofereix un servei d'informació, assessorament i recolzament als afectats i als seus familiars.
- L'Associació ofereix un servei d'acollida: pis.
- L'Associació té una revista que arriba a més de 1.300 persones i una web.

Actualment

- Organitzar jornades formatives.
- Participar en diferents òrgans consultius.
- Organitzar campanyes de recaptació de fons.
- Recolzar a la investigació biomédica, básica i clínica, i a les unitats de FQ.
- És membre de diferents Federacions i Fundacions on participa activament.
- Solidaritat Internacional.
- **Dia Nacional FQ: 4art dimecres d'abril.**

Dificultats

- Mantenir l'estructura administrativa de l'Associació.
- Aconseguir incorporar com a membres de l'Associació a totes els afectats i als seus familiars.
- Consolidar les unitats de referència i els centres d'investigació.
- Aconseguir recursos econòmics per continuar amb les tasques i activitats de l'Associació.

Davant aquesta realitat... fem pinya!
I aconseguim els nostres objectius.

Sessió 13

Néixer, créixer i sobreviure. Apsocecat



Xavier Capdevila Urbaneja
Psicòleg i Coordinador d'APSOCECAT.



Iknasi Martorell Cid
Intèrpret, Guia-Intèrpret, Mediador i Coordinador d'APSOCECAT.

L'objectiu de la presentació, més enllà de donar-nos a conèixer, és el de compartir la nostra experiència com a associació, explicant les nostres necessitats, serveis i el dia a dia.

També expliquem la nostra recent publicació, el Manual de referència sobre sordceguesa per a professionals dels serveis socials, sanitaris i educatius. Aquesta ha estat una acció a través de la qual hem aconseguit implicar un nombre considerable d'institucions, i amb la que esperem anar assolint objectius de l'associació com són la difusió de la discapacitat, la detecció i adequada derivació de casos, i la col·laboració dels professionals implicats amb el nostre centre de recursos.

Creiem que pot ser una experiència útil de mostrar, que pot donar idees i perspectives a altres associacions que s'enfronten a problemàtiques similars a les nostres.

El manual de referència sobre sordceguesa, així com més informació de l'entitat, la podeu trobar a la nostra pàgina web www.apsocecat.org.

Fundació Doctor Robert UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Néixer, créixer i sobreviure
APSOCECAT

Xavier Capdevila Urbaneja i Iknasi Martorell Cid
03.02.2010

Qui som APSOCECAT?

ASSOCIACIÓ CATALANA PRO PERSONES SORDCEGUES

Associació de pares i mares amb fills amb sordceguesa

Quan neixem?
13 de Març de 1999.

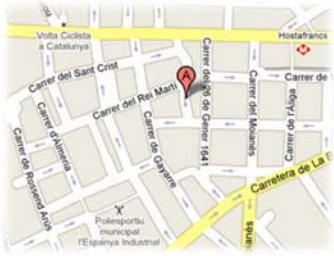
Per què?
Per la manca de respostes existents per a poder cobrir les necessitats dels nens i nenes amb sordceguesa.

Objectius d'APSOCECAT

- Ajudar les persones amb sordceguesa a viure una vida independent, fructífera i integrada en la societat de forma digna.
- Aconseguir, per part de l'Administració, el reconeixemnt de la discapacitat com a específica (aconseguit l'any 2005) i, en conseqüència, adoptar les mesures econòmiques, sanitàries, d'assistència i educatives que se'n derivin.
- Assistir i donar suport a les famílies de les persones Sordcegues i facilitar-los l'ús de la Llengua de Signes Catalana.
- Promoure la creació de solucions laborals, ocupacionals i residencials, com les que ja hi ha en molts països desenvolupats.
- Promoure i facilitar la prestació de serveis de guies-comunicadors i de mediadors que tradueixin al seu llenguatge la informació del món que els envolta.

On som?





www.apsocecat.org

C/Joanot Martorell, 25
+34 93 331 73 66
apsocecat@apsocecat.org

Què és la sordceguesa?

Les persones amb sordceguesa tenen un deteriorament combinat de la vista i la oïda que dificulta el seu accés a la informació, a la comunicació i a la mobilitat. Aquesta discapacitat afecta greument a les habilitats diàries necessàries per a una vida mínimament autònoma, requereix serveis especialitzats, personal específicament format per a la seva atenció i mètodes especials de comunicació.

Quines necessitats genera?

- Comunicatives
- Comprensió de l'entorn
- Dependència

A quanta gent afecta?

0,04% (percentatge extret d'estadístiques a altres països, doncs no existeix cap cens a l'estat espanyol)

Etiologies causants de sordceguesa

Hi ha més de 200 etiologies diferents que poden desembocar en sordceguesa.

- Causes genètiques
  - Síndromes, la majoria considerats com a malalties rares
- Problemes prenatals (durant l'embaràs)
  - Citomegalovirus, rubèola congènita...
- Problemes en el moment del part
  - Manca d'oxigen, prematuritat...
- Problemes postnatals (al llarg de la vida)
  - Meningitis, herpes, accidents, edat...

Serveis per a famílies

- SASF (Servei d'Assessorament i Suport a Famílies)
- Suport a la llar
- Trobades de famílies
- Grups d'Ajuda Mútua (GAM)
- Programa "Mentor"
- Programa pare-a-pare
- Atenció psicoterapèutica

Serveis per a nens i adults amb sordceguesa

- Mediació en centres i a la llar
- Activitats d'oci i temps lliure (respirs, esplais, colònies…)
- Inclusió social i trànsit a la vida adulta
- Recursos d'accessibilitat





Dificultats que ens trobem a l'associació

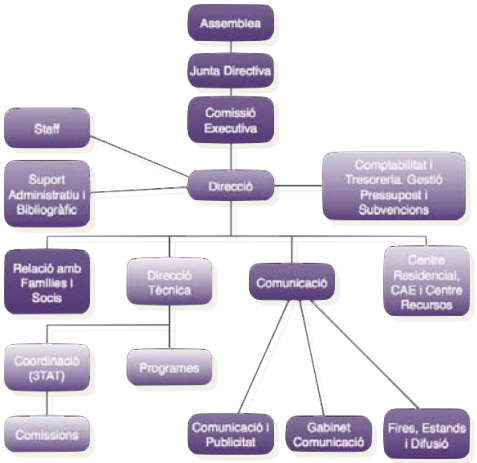
- Totes les activitats depenen de les subvencions
- La pròpia associació ha de formar als voluntaris com a professionals
- Els voluntaris no participen durant tota la vida i canvien any a any
- Moltes de les famílies no disposen de recursos
- Manquen professionals i formació específica
- Manca de cens i mala detecció (guia abreujada)
- Dificultat per a cobrir el territori
- Manca de centres específics
- Desconeixment i invisiblitat de la discapacitat
- Establir relacions amb altres entitats

El dia a dia de l'associació

- Mobilització de recursos quan detectem un nou cas.
- Coordinació d'activitats.
- Coordinació del voluntariat en les diferents tasques.
- Direcció tècnica de l'entitat.
- Seguiment dels nostres mediadors en centres i llars.



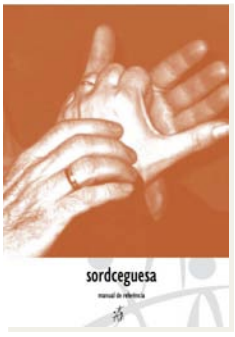
Organigrama actual



Manual de referència

- Dirigit a serveis socials, sanitàris i educatius
- Desenvolupat, editat, imprès i distribuït amb la col·laboració de:

  Real Patronato de Discapacidad
  Consell General de Col·legis Oficials de Diplomats en Treball Social i Assistents Socials
  Diputació de Barcelona
  Diputació de A Coruña
  Diputació de Saragossa
  Diputació de Vizcaya
  Consorci de Serveis Socials de Barcelona
  Institut Municipal de Persones amb Discapacitat de Barcelona



Per què el manual?

- Absència d'un cens actualitzat de persones sordcegues a Espanya, malgrat existir la LEY 27/2007, de 23 d'octubre (BOE 24 octubre 07).
- Desconeixement de la discapacitat entre els professionals dels serveis socials, sanitaris i educatius.
- Manca de detecció de casos de sordceguesa.
- Carència de serveis i estructures pensades per aquest col·lectiu.

Objectius del manual

- Divulgació de la naturalesa i necessitats d'aquesta discapacitat.
- Detecció de casos de Sordceguesa i elaboració d'un registre.
- Que els professionals dels serveis socials, sanitaris i educatius adaptin els serveis i estructures existents al col·lectiu.
- Afavorir la derivació de casos a organitzacions especialitzades com la Federació Espanyola de Sordceguesa.
- Afavorir la col·laboració dels professionals dels serveis socials, sanitaris i educatius amb els Centres de Recursos per a la Sordceguesa especialitzats.

Continguts

I. Orientacions sobre la naturalesa de la sordceguesa, les necessitats específiques del col·lectiu i la seva accessibilitat

II. Explicació dels professionals específics necessaris com el Mediador i el Guia-Intèrpret

III. Propostes d'acció pels professionals

IV. Guia de detecció de casos de sordceguesa

V. Formularis de derivació a la Federació Espanyola de Sordceguesa

VI. Llistat d'etiologies que poden desembocar en casos de sordceguesa

VII. Declaracions, proposicions i lleis del Parlament Espanyol i Europeu, on es reconeix la discapacitat i es contemplen algunes de les necessitats

Continguts (II)

Explicació dels professionals específics necessaris com el Mediador i el Guia-Intèrpret

Guia-intèrpret - figura professional reconeguda oficialment a Espanya

- Coneix fluidament sistemes de comunicació alternatius al llenguatge oral, en especial el de la persona amb sordceguesa, interpreta d'una llengua a l'altra tant els missatges que emeti la persona sordcega com els que rebi.
- En tots els àmbits ha de procurar a la persona amb sordceguesa una situació i una adaptació espaial que faciliti la seva percepció i comunicació.
- El seu objectiu final és introduir a la persona amb sordceguesa en el context, ubicar-la en la situació on es troben de forma que "vegi, senti i oeixi" el mateix que el seu intèrpret. De manera que la persona amb sordceguesa comprengui el context i es trobi en igualtat de condicions respecte a la resta d'interlocutors a l'hora de participar, actuar o prendre decisions.
- Han de ser conscients de que la sordceguesa és una discapacitat única i de les implicacions que això té en la interpretació, doncs no només hauran d'interpretar, sinó també contextualitzar.

Continguts (II)

Mediador - figura professional no reconeguda oficialment a Espanya

- Coneix sistemes de comunicació alternatius al llenguatge oral, principalment el de la persona amb sordceguesa amb la que intervé.
- Ha de saber què és allò que significa tenir sordceguesa, i estar format en les diferents formes de percebre de les persones amb sordceguesa; en el procés de desenvolupament de la comunicació i adquisició del llenguatge; en comunicació adaptativa; i en la relació entre problemes comunicatius i els conductuals.
- Actua de nexe entre la persona amb sordceguesa i el món.
- Motiva, facilita i dinamitza.
- És un suport en el desenvolupament social i la inserció laboral.
- Permet que la persona amb sordceguesa realitzi aprenentatges, millori habilitats socials o gaudeixi del seu temps d'oci.
- El seu objectiu principal: que la persona amb sordceguesa aprengui a prendre les seves pròpies decisions i assoleixi el major nivell d'independència possible.

Continguts (III)

Propostes d'acció per als professionals

- Censar les persones amb sordceguesa en la seva àrea de competència i derivar casos.
- Gestionar la avaluació dels casos per un equip professional específicament format.
- Validar que els serveis aprovisionats a les persones amb sordceguesa siguin apropiats.
- Assegurar la disponibilitat d'assistents personals "mediadors en sordceguesa" específicament formats en un ràtio d'un-a-un.
- Proveir a les persones amb sordceguesa d'informació mitjançant formats i mètodes accessibles.
- Assegurar-se que un expert supervisi els serveis per a persones amb sordceguesa.
- Informar sobre els serveis o informacions relatives a la sordceguesa que es revelin com a necessàries.

Continguts (IV)

Guia de detecció de casos de sordceguesa



Continguts (V i VI)

Formularis de derivació a la Federació Espanyola de Sordceguesa (de la qual formem part)



Llistat d'etiologies que poden desembocar en casos de sordceguesa



Continguts (VII)

Declaracions, proposicions i lleis del Parlament Espanyol i Europeu, on es reconeix la discapacitat i es contemplen algunes de les necessitats.

Presentació del Manual



7 d'Octubre de 2007. Auditori del CaixaFòrum

Sessió 14

Pla director sociosanitari Departament de Salut, Generalitat de Catalunya

Sessió 14

Pla director sociosanitari Departament de Salut, Generalitat de Catalunya



Montserrat Rodó Cobo
Infermera del Pla director sociosanitari.

El Pla director sociosanitari és l'instrument per a l'avaluació i la planificació de serveis sociosanitaris del Depatament de Salut. L'atenció sociosanitària es desplega en quatre grans eixos estratègics, la línia de persones grans, la línia d'atenció al final de la vida, la línia de persones amb Alzheimer i altres demències, i la línia de malalties neurològiques que poden cursar amb discapacitat.

La cartera de serveis de la xarxa sociosanitària inclou la llarga estada, la mitja estada per convalescència i per a cures pal·liatives, els equips de suport a l'hospital (UFISS) i a la comunitat (PADES), i les unitats d'avaluació integral ambulatòria en geriatria, cures pal·liatives i deteriorament cognitiu. Els recursos sociosanitaris tenen en comú el model d'atenció integral i multidisciplinari, fet que marca l'atenció que reben els col·lectius tan vulnerables com els que són usuaris d'atenció dels recursos sociosanitaris.

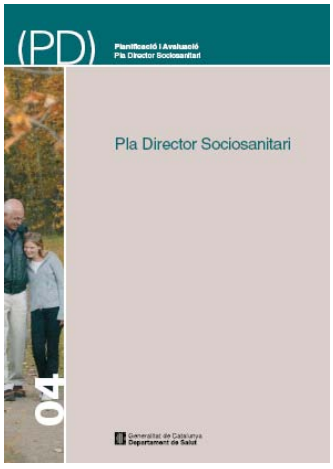
Fundació Doctor Robert
UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Pla director sociosanitari Departament de Salut, Generalitat de Catalunya

Montserrat Rodó Cobo
10.02.2010

Pla director sociosanitari



- Oncologia
- Aparell cardiovascular
- Aparell locomotor
- Immigració i Cooperació
- Salut Mental i Addiccions
- Sociosanitari

- Atenció geriàtrica
- Atenció demències
- Atenció M. neurològiques discapacitants
- Atenció al final de la vida

Atenció geriàtrica

Mesures que garanteixin una atenció geriàtrica d'alt nivell mitjançant estructures i equips especialitzats en situacions de major complexitat o de major risc.

- Fragilitat i situacions de risc
- Fase aguda o subaguda de malaltia i malalties cròniques (HA, URG, AP,etc)
- Final de vida

Dades d'interès línia estratègica atenció a la gent gran

Esperança de vida al néixer:

	Homes	Dones
Europa	75'2	81'5
Espanya	77'2	83'7
Catalunya	78'2	84'5

IdesCat 2007. Departament de Salut

Dades d'interès línia estratègica atenció a la gent gran

Població de Catalunya:

	Números absoluts	%
Població 65 anys i >	1,247.253	16'39%
Població 75 anys i >	646.006	8'90%
Població 85 anys i >	170.679	2'35%
TOTAL	2,063.938	27'64%

Registre Central d'Assegurats (RCA) Tall oficial 2009. CatSalut

Accions

- Formació, Institut d'Estudis de la Salut
- Anàlisi de l'evolució de la llarga estada, estudi FICE
- Aproximació a l'àmbit laboral del sector, estudi Epirus

Atenció malaltia d'Alzheimer i altres demències

- Garantir integritat i continuïtat assistencial en l'atenció a les persones amb demència
  - Demència i AP: diagnòstic, educació sanitària, suport a la família, fase avançada, etc
  - Estimulació cognitiva
  - Trastorns de comportament
  - Alzheimer en gent jove
  - Centres d'expertesa

Dades d'interès línia estratègica atenció a les demències

DEMÈNCIA GLOBAL			
Edat	HOMES (%)	DONES (%)	TOTAL (%)
70 – 74	3.2	2.5	2.8
75 – 79	5.2	6.4	5.9
80 – 84	13.7	14.6	14.3
85 – 89	19.6	29.5	26.5
>90	41.6	48.3	46.3
TOTAL (>70)	7.6	11.0	9.6

MALALTIA D' ALZHEIMER en > 70 a 6.6%

Font: Gascón J, René R et al. Neuroepidemiology 2007;28:224-234

Accions

- GPC per encàrrec del Ministerio de Sanidad amb el suport metodològic de l'AATRM
- PlaDemCat
- Registre CCEE Demències a Girona
- Formació, Institut d'Estudis de la Salut

Atenció malalties neurològiques discapacitants

- Millorar la qualitat de vida, mantenir la independència i les competències de la persona afectada
  - Anàlisi de situació (prevalença, distribució,etc)
  - Millorar el model d'atenció a les MND (recursos, accessibilitat, continuïtat assistencial, centres d'expertesa, etc)
  - Millorar la RHB i transport eficient i equitatiu
  - Suport a la família i altres àmbits (escoles, centre d'atenció diürna,etc)

Dades d'interès línia estratègica atenció a les MND

- Entre el 8- 9% de la població pateix alguna **discapacitat** relacionada amb malaltia neurològica.
- Les **causes** són genètiques, de desenvolupament, malaltia neurodegenerativa o seqüeles d'un dany cerebral o medul·lar adquirit.
- La **paràlisi cerebral infantil** afecta entre 1'5- 3 nens/1.000 nascuts vius.

Dades d'interès línia estratègica atenció a les MND

Discapacitat	MND o dany adquirit	Incidència (casos nous/100.000 hab./any)
1ª causa (15-44 anys)	Traumatisme cranioencefàlic	300-400
2ª causa (15-44 anys)	Esclerosi Múltiple	40-60
(50% seqüeles)	Accident vascular cerebral	150-200
TM	Tremolor essencial i Parkinson	20-24
TC	Tumor cerebral (1ari/ 2ari)	10-15

Accions

- Formació, Institut d'Estudis de la Salut
- Registre CCEE MND a Girona
- Xarxa ELA
- Registre CemCat- Fundació EM
- Atenció Integral de les MND a Catalunya
- Grup de treball dins el comitè *Estrategia Nacional de Enfermedades Raras*
- Publicació Agenda TRACE
- Publicació Agenda Infantil TRACE
- Recomanacions RHB en TCE amb el suport de l'AATRM
- Programa infermeres a les EEE

Atenció al final de la vida

- **Millorar aspectes d'atenció** a persones en fase terminal de la malaltia oncològica i no oncològica (accessibilitat, continuïtat, integritat,equitat territorial, etc)
- **Implementar mesures** generals d'atenció al final de la vida en àmbits específics (AP, URG, residències, etc)
- **Adequació del finançament** dels serveis de les CP a la complexitat assistencial

Dades d'interès línia estratègica atenció al final de la vida

- L'any 2006 hi va haver 57.227 defuncions
  29.544 homes (51,6%)
  >70 a. 20.490 homes (70% de les defuncions)
  27.683 dones(48,4%)
  >70 a. 23.895 dones (86,3% de les defuncions)
- En el període 2000- 2004, les defuncions
  49,2% al domicili
  38,7% a l'HA
  12,1% a CSS

Servei d'Informació i Estudis. Direcció General de Recursos Sanitaris. On moren els catalans? Tresserras R., Mompart A, Vallès E, Gispert R.) Departament de Salut

Dades d'interès línia estratègica atenció al final de la vida

Causa de mortalitat	Homes	Dones
Primera	M. Oncològica (34%)	M. Circulatòria (34%)
Segona	M. Circulatòria (26,9%)	M. Oncològica (21,9%)
Tercera	M. Respiratòria (11,2%)	M. Respiratòria (8,2%)
Quarta	Causes externes	Trastorns mentals i del comportament
Cinquena	M. digestiva	M. Neurològica (Alzheimer)

Servei d'Informació i Estudis. Direcció General de Recursos Sanitaris. Departament de Salut

Dades d'interès línia estratègica atenció al final de la vida

- Estimacions de mortalitat
  - 8.950 morts/ 1,000.000 hab./any
  - 60% mortalitat per processos que arriben a SMT (situació malaltia terminal)

    25% càncer, 30% malalties cròniques evolutives, 5% malalties cròniques que es descompensen
  - Prevalença SMT

    3 mesos càncer, 6-12 mesos altres MCE

Accions

- Creació de l'Observatori de Final de Vida de Catalunya
- Implementació de l'equip de suport específic de cures pal·liatives a l'hospital Sant Joan de Déu i l'hospital Maternoinfantil de Vall d'Hebron
- Seguiment i implementació de la *Estrategia en Cuidados Paliativos del Sistema Nacional de Salud (ECPSNS)*
- Disseny i implantació territorial d'atenció al final de la vida a la Regió Sanitària de l'Alt Pirineu i Aran
- Directori de recursos específics de cures pal·liatives (DIRCAT-CP 2008)
- Activitats de sensibilització i formació: jornades, cursos de bioètica. etc

Accions Transversals

- Regions Sanitàries
- ICASS i Prodep
- Departament d'Educació
- Fitxes de bona pràctica

  -Educació per la salut

  -Abordatge d'aspectes ètics

  -Abordatge dels aspectes socials vinculats al risc social i l'atenció i suport a la família

  -Metodologia de millora de la qualitat. Quadres de comandament d'indicadors de qualitat

Accions Transversals

- Direcció General de Recursos Sanitaris per a l'impuls de l'abordatge d'aspectes ètics en l'àmbit sociosanitari
- Societats científiques i col·legis professionals
- Associacions de persones afectades i familiars

Cartera de serveis sociosanitaris

Unitats amb ingrés

Llarga estada
Mitja estada: Convalescència
Cures Pal·liatives
Mitja Estada Polivalent

Unitats sense ingrés

Hospital de dia
Equips d'avaluació integral ambulatòria

Equips de suport

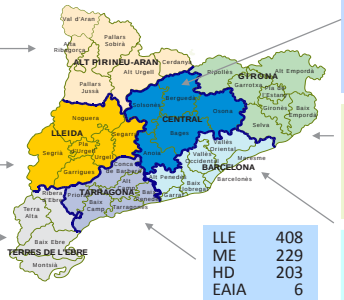
Programa atenció domicili equip de suport
Unitat funcional interdisciplinària sociosanitària

Recursos sociosanitaris per regió

LLE	71
ME	39
HD	30
EAIA	3
PADES	3

LLE	279
ME	95
HD	70
EAIA	4
PADES	5
UFISS	4

LLE	177
ME	111
HD	50
EAIA	3
PADES	4
UFISS	1



LLE	554
ME	303
HD	226
EAIA	9
PADES	7
UFISS	6

LLE	554
ME	257
HD	214
EAIA	8
PADES	7
UFISS	6

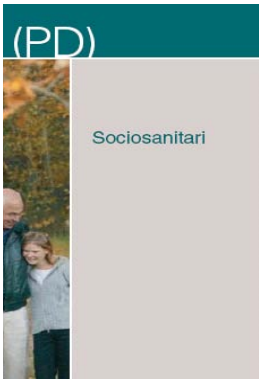
LLE	408
ME	229
HD	203
EAIA	6
PADES	6
UFISS	6

LLE	3.748*
ME	2.237
HD	1.185
EAIA	79
PADES	25
UFISS	65

Totals Catalunya	
LLE	5.664
ME	3.271
HD	2.804
EAIA	112
PADES	57
UFISS	88

Font: Servei Català de la Salut. Àrea Serveis i Qualitat. 2009

(PD) Sociosanitari



www.gencat.cat/salut/depsan/units/sanitat/html/ca/dir494/index.html
PDSociosanitari@catsalut.net