

Malalties minoritàries en l'infant: hem de treballar plegats

Mireia del Toro

Secció de Neurologia Pediàtrica, Servei de Pediatria; Unitat de Malalties Metabòliques; Coordinació de Malalties Minoritàries. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona

Les malalties minoritàries (MM), també referides com a malalties rares en altres entorns, són, per definició, malalties poc freqüents i per aquest motiu s'associen a menys coneixement i suport en investigacions i teràpies. Com bé diu la Dra. Creus, en un escrit publicat en aquest número de PEDIATRIA CATALANA, els criteris que s'utilitzen per definir una malaltia com a minoritària varien entre institucions i territoris, però a Europa es considera que una malaltia és minoritària quan afecta menys de cinc casos per cada 10.000 habitants¹. Es coneixen més de 7.000 MM, un nombre que creix cada any i que ja afecta entre el 6 i el 10% de la població, segons les sèries². Això representa uns 3 milions de persones a l'Estat espanyol i més de 400.000 a Catalunya.

És difícil calcular l'impacte de les MM als sistemes sanitaris, tenint en compte la dificultat per codificar-les i la manca de registres oficials, però es calcula que és de més del 10% del pressupost en alguns sistemes nacionals de salut³. Per tots aquests motius, com explica la Dra. Creus, l'any 2009 es va aprovar a Espanya l'*Estrategia en Enfermedades Raras* del Sistema Nacional de Salut. A Catalunya, el novembre del 2008, el Parlament va aprovar la Resolució 336/VIII sobre l'adopció de mesures relatives a les necessitats de les persones afectades d'MM i, el maig del 2009, es va crear per resolució del Departament de Salut, la Comissió Assessora en Malalties Minoritàries.

El 80% de les MM són de base genètica, moltes s'inicien en la infància i sovint, però no sempre, amb una afectació multisistèmica. El que és comú a totes és el fet que són malalties cròniques, la majoria sense un tractament curatiu i amb un impacte rellevant en la qualitat de vida dels pacients i les seves famílies. El fet de ser malalties poc freqüents comporta una dificultat per conèixer-les per als metges que no hi tenen experiència, motiu pel qual el procés diagnòstic és sovint llarg i pot comportar visites a diferents centres. Un cop assolit aquest diagnòstic, la identificació d'experts en les diferents MM no és sempre fàcil i els tractaments són generalment pal·liatius amb una gran dependència de recursos sanitaris i de benestar social que no estan ben coberts i suposen importants despeses per a les famílies. A més, l'accés als medicaments orfes per les MM tractables és desigual a diferents països de la Unió Europea i, fins i tot, a diferents comunitats de l'Estat espanyol⁴. Les famílies d'infants amb MM demanen escurçar els itineraris diagnòstics, una atenció amb coneixement de la seva malaltia en unitats multidisciplinàries que tractin tots els àmbits de la persona i la família i amb les quals es pugui mantenir un contacte proper. També volen una optimització dels recursos del territori per evitar desplaçaments i despeses innecessàries, i un suport que sovint troben a les associacions de pacients. Així mateix, creuen necessaris els programes de difusió per millorar la visibilitat i un augment en la inversió en recerca.

Els pediatres tenim la responsabilitat de donar resposta a les necessitats del col·lectiu de pacients i famílies amb MM començant per augmentar el nostre coneixement, la qual cosa es traduirà en un reconeixement precoç del problema i un escurçament del temps de diagnòstic. La derivació als centres d'expertesa ha de suposar un viatge amb retorn per fer un seguiment conjunt aprofitant els recursos de manera ordenada. En aquest sentit, encara hi ha problemes per resoldre, com ara la manca de temps en la pràctica diària per atendre pacients complexos, les freqüents activitats de formació fora de l'horari laboral, la dificultat de comunicació de manera àgil amb els centres de referència o la despesa econòmica que comporta l'atenció compartida.

Els darrers anys estem vivint un canvi en l'atenció a les MM, tant en l'àmbit nacional com en l'internacional, amb el compromís dels diferents estaments implicats de seguir avançant de manera coordinada⁵⁻⁶. Les xarxes europees d'MM (European Reference Networks; ERN), de les quals formem part alguns hospitals del nostre territori, faciliten la comunicació entre experts dels diferents estats, amb la possibilitat d'elaborar protocols conjunts i de consultar pacients de manera virtual i amb una finalitat última d'assegurar una atenció homogènia als pacients amb MM a tota la Unió Europea⁷. A Espanya, per tal de poder accedir a formar part d'una ERN cal ser designat primer com a centre de referència nacional (CSUR) en relació amb la patologia de què es tracti.

A Catalunya, des del Departament de Salut, arran de la Instrucció 12/2014: *Desenvolupament i implantació del model d'atenció a les MM a Catalunya. Ordenació d'unitats d'expertesa clínica (UEC) per a MM o grups temàtics d'MM* i la seva modificació 12/2015, es posen en marxa les Xarxes de Unitats de Expertesa Clínica (XUEC), amb la intenció d'afavorir la coordinació entre nivells assistencials de salut i de l'àmbit social per a les persones amb MM⁸. El model es fonamenta en tres eixos: els sistemes de diagnòstic i el diagnòstic precoç, el pla d'atenció integral i el suport i acompanyament dels malalts i les seves famílies. Proposa que l'atenció sanitària en MM s'ha de fer de forma multidisciplinària, integrada i coordinada entre els diferents serveis i nivells assistencials, i de forma transversal amb els dispositius d'altres àmbits (educació, benestar social i família, i empresa i ocupació) i preveu els lideratges compartits en el si de la xarxa de serveis. Les XUEC, per tant, se centren en una atenció compartida i ordenada entre els centres d'experts i els recursos de territori. Per assolir aquest objectiu es pretén potenciar les unitats multidisciplinàries, establir una bona comunicació entre nivells assistencials potenciant la figura de les infermeres gestores de casos com a referent per les famílies i els professionals, millorar la informació i organitzar protocols comuns i potenciar les visites virtuals amb o sense pacient per aprofitar l'expertesa de les UEC, entre altres accions. L'objectiu final és assegurar el diagnòstic de tots els pacients amb MM i el seu tractament amb el nivell d'expertesa i l'acompanyament que es requereix. En aquests moments hi ha en marxa vuit XUEC i dos més es decidiran aquest proper any⁹. Totes les UEC tenen el compromís afegit de participar en el registre d'MM de Catalunya (REMIN) que, com refereix la Dra. Creus, és un punt indispensable per poder fer una avaluació de la situació i la prevalença real.

A més de les accions organitzatives a nivell assistencial, a Catalunya som referents en l'acompanyament de les famílies per part de les associacions de pacients i en el treball conjunt entre aquestes i els referents clínics. Hi ha tres grans entitats que agrupen la majoria d'associacions d'MM: la delegació catalana de la *Federación Española de Enfermedades Raras* (FEDER), la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM) i la Plataforma de Malalties Minoritàries. Aquesta última té com a objectiu tenir cura dels afectats i millorar l'accés a la informació i la formació mitjançant activitats i cursos en què els pacients poden participar activament amb professionals i amb les institucions.

Estem en el bon camí per millorar l'atenció i l'acompanyament als infants amb MM, però queda molta feina per fer i ens correspon als pediatres, junt amb la resta de professionals sanitaris i no sanitaris, continuar avançant. Aquest esforç, que requereix obligatòriament la consideració i el suport de les autoritats sanitàries, es traduirà sens dubte en una millora de la qualitat de vida dels pacients i les seves famílies.

Bibliografia

1. Creus M. L'abundància de la rara. *Pediatr Catalana*. 2022;82(2):84.
2. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, Bologna C, Harris N, Rehm H, et al. How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov*. 2020;19(2):77-8.
3. Tisdale A, Cutillo CM, Nathan R, Russo P, Laraway B, Haendel M, et al. The IDeaS initiative: pilot study to assess the impact of rare diseases on patients and healthcare systems. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;22(1):429-35.
4. Tumiene B, Graessner H. Rare disease care pathways in the EU: from odysseys and labyrinths towards highways. *J Community Genet*. 2021;12(2):231-9.
5. Riera-Mestre A. Las enfermedades minoritarias en España: una mirada hacia delante. *Med Clin (Barc)*. 2022;158(6):274-6.
6. Tumiene B, Kristoffersson U, Hedley V, Kääriäinen H. Rare diseases: past achievements and future prospects. *J Community Genet*. 2021;12(2):205-6.
7. Tumiene B, Graessner H, Mathijssen IM, Pereira AM, Schaefer F, Scarpa M, et al. European Reference Networks: challenges and opportunities. *J Community Genet*. 2021;12(2):217-29.
8. Modificació de la Instrucció 12/2014: desenvolupament i implantació del model d'atenció a les malalties minoritàries (MM) a Catalunya: ordenació d'unitats d'expertesa clínica (UEC) per a MM o grups temàtics d'MM. Barcelona: Servei Català de Salut, 2015. (CatSalut: instrucció; 12/2015). Accessible a la xarxa [data de consulta: 20-05-2022]. Disponible a: <http://hdl.handle.net/11351/1733>.
9. Servei Català de la Salut. Xarxes d'unitats d'expertesa clínica (XUEC) en malalties minoritàries (MM). Accessible a la xarxa [data de consulta: 20-05-2022]. Disponible a: <https://catsalut.gencat.cat/ca/proveidors-professionals/unitats-expertesa-clinica-malalties-minoritarias-uec/>.