

# Anàlisi del **procés d'atenció** a persones afectades d'una **malaltia minoritària**: bases per a la planificació d'un **model d'atenció integral** en el context públic català

---

Càtedra de Recerca Qualitativa  
Fundació Doctor Robert  
Universitat Autònoma de Barcelona

Octubre de 2010

## **EQUIP TÈCNIC**

---

Margarida Pla. Direcció. Càtedra de Recerca Qualitativa(Fundació Dr. Robert-UAB)  
Núria Codern. Coordinació metodològica i treball de camp. Càtedra de Recerca Qualitativa UAB-Fundació Dr. Robert  
Josep Torrent. Assessorament. Fundació Dr. Robert (UAB)  
Mónica Salvo. Treball de camp. Fundació Dr. Robert (UAB)  
Iolanda Arbiol. Treball de camp. Fundació Dr. Robert (UAB)

## **GRUP DE TREBALL**

---

### **Departament de Salut**

Carmen Caja. Pla Director Sociosanitari  
Montse Rodó. Pla Director Sociosanitari  
Josep Fusté. Mapa sanitari. Direcció General de Planificació i Avaluació  
Ricard Tresserres. Subdirecció General de Planificació Sanitària. Direcció General de Planificació i Avaluació

### **CatSalut**

Josep Jiménez. Divisió d'avaluació de Serveis  
Pilar Magrinyà. Divisió d'Avaluació de Serveis  
Diana Altabella. Secretària Grup de treball. Àrea de Serveis i Qualitat

### **Associacions de persones afectades i famílies**

Isabel Calvo. Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER Catalunya)  
Ana Sánchez. Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents (FCMPF)

### **Associacions de professionals**

Magda Davi. Associació Catalana d'infermeria (ACI)



Els continguts d'aquesta obra estan subjectes a una llicència de reconeixement no comercial sense obres derivades 4.0 Internacional. La llicència es pot consultar a la pàgina web de Creative Commons

## SUMARI

<b>1. INTRODUCCIÓ.....</b>	<b>4</b>
<b>2. OBJECTIUS .....</b>	<b>7</b>
<b>3. DESENVOLUPAMENT METODOLÒGIC .....</b>	<b>8</b>
3.1. Determinació dels clústers .....	8
3.2. Descripció i anàlisi de casos traçadors .....	9
3.3. Fluxograma analitzador del procés d'atenció .....	13
3.4. Anàlisi de xarxes.....	13
3.5. Taller d'anàlisi i recomanacions de canvi .....	14
3.6. Rigor i validesa de les dades .....	16
3.7. Participants.....	17
<b>4. RESULTATS .....</b>	<b>19</b>
4.1. Procés de diagnòstic i sistemes de diagnòstic precoç.....	20
4.1.1. Eixos que cal millorar formulats pels diferents actors.....	20
4.1.2. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre els eixos que cal millorar..	28
4.1.3. Recomanacions formulades pels diferents actors.....	30
4.1.4. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre les recomanacions .....	32
4.2. Pla d'atenció integral .....	33
4.2.1. Eixos que cal millorar formulats pels diferents actors.....	33
4.2.2. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre els eixos que cal millorar..	43
4.2.3. Recomanacions formulades pels diferents actors.....	45
4.2.4. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre les recomanacions .....	48
4.3. Suport a la família i integració a la comunitat .....	49
4.3.1. Eixos que cal millorar formulats pels diferents actors.....	49
4.3.2. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre els eixos que cal millorar..	56
4.3.3. Recomanacions formulades pels diferents actors.....	57
4.3.4. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre les recomanacions .....	58
4.4. Anàlisi de xarxes de la persona afectada de MM.....	58
4.4.1. Anàlisi de xarxes del clúster de malalties neuromusculars.....	58
4.4.2. Punts en comú i diferències entre les xarxes dels diferents clústers .....	61

<b>4.4.3. Recomanacions per treballar en xarxa .....</b>	<b>68</b>
<b>Bibliografia.....</b>	<b>70</b>
<b>Annexos .....</b>	<b>71</b>
<b>Annex 1: Guió entrevista a la persona afectada i família .....</b>	<b>72</b>
<b>Annex 2: Fluxograma analitzador d'un cas traçador del clúster de malalties neuromusculars .....</b>	<b>75</b>
<b>Annex 3: Taller de professionals .....</b>	<b>80</b>
<b>Annex 4: Guia de transferibilitat.....</b>	<b>93</b>
<b>Agraïments.....</b>	<b>107</b>

## 1. INTRODUCCIÓ

Les malalties minoritàries (MM) o també conegudes com les malalties rares o de baixa prevalença són un conjunt molt ampli i heterogeni de condicions patològiques complexes que poden afectar tots els trams d'edat, des dels nadons fins les persones grans.

S'estima que hi ha entre 7.000 i 8.000 malalties diferents i, malgrat la diversitat, cal dir que hi ha uns trets que són comuns a totes elles. En general, són malalties greus, amenaçadores per a la vida i crònicament debilitants (el 50% de les persones afectades per MM tenen una pronòstic vital de risc). Sovint afecten òrgans i funcions que requereixen d'intervencions complexes i interdisciplinàries. La majoria són malalties amb graus de discapacitat que comporten una pèrdua molt important de l'autonomia de les persones afectades i les seves famílies.

El 80% tenen un origen genètic i són causa significativa de morbiditat i mortalitat especialment en l'edat pediàtrica. Actualment s'estima que entre un 6 i un 8 % de la població general pot estar afectada per qualsevol d'aquestes malalties. A la Unió Europea es considera que hi ha entre 30 i 35 milions de persones afectades (dada equivalent a la població conjunta d'Holanda, Bèlgica i Luxemburg). A Espanya s'estima que les persones afectades superen els 3 milions, de les quals unes 400.000 resideixen a Catalunya (EURORDIS, 2005; Orphanet, 2007).

A la vista d'aquesta situació el Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya ha desenvolupat, des de l'any 2006, tota una sèrie d'iniciatives orientades tant a l'anàlisi de la situació de les persones afectades com al desenvolupament d'actuacions que reverteixin en la millora de la seva qualitat de vida. Entre les accions més destacades hi ha les següents:

- La Llei de Salut Pública, que recull la protecció de la salut de la població en l'àmbit de les discapacitats derivades de les malalties amb baixa prevalença.
- La pàgina web de la Generalitat de Catalunya<sup>1</sup> on hi ha disponibles les llistes de centres i de professionals experts en MM, per facilitar l'accés a la informació.

---

1. Vegeu la pàgina al web de la Generalitat de Catalunya: <http://www.gencat.cat/>

— El Pla de Salut de Catalunya, que inclou les anomenades malalties neurològiques minoritàries, amb l'objectiu de millorar-ne el coneixement pel que fa a la freqüència, la distribució territorial i les necessitats que es plantegen per afavorir el diagnòstic i establir mesures de tractament i recursos.

— El Pla Director Sociosanitari, que estableix les línies d'actuació en l'atenció de les malalties neurològiques degeneratives (entre les quals hi ha el grup de les malalties neurològiques minoritàries), amb l'objectiu de conservar i mantenir la independència i les competències de les persones afectades i millorar la qualitat de vida del malalt i del seu entorn.

— El Programa d'avaluació, seguiment i finançament dels tractaments farmacològics d'alta complexitat que té com a finalitat la millora dels resultats en la salut i l'ús racional d'aquests tractaments, tot garantint-ne l'equitat d'accés i la sostenibilitat. Els tractaments farmacològics d'alta complexitat inclouen, entre altres, les teràpies farmacològiques òrfenes indicades en patologies de molt baixa prevalença.

D'altra banda, la manca d'informació epidemiològica i de la utilització de serveis sobre les MM va determinar dur a terme diferents estudis<sup>2</sup>, realitzats en el període de 2006 al 2008 per la Càtedra de Recerca Qualitativa i la Fundació Dr. Robert, que pretenien assentar les bases per a la millora de les intervencions que es realitzen en el Sistema de Salut. Els més destacats són:

— Estudi sobre les necessitats i les demandes percebudes de les persones afectades, famílies i professionals, dut a terme l'any 2006. Els resultats posen de manifest que es donen les situacions següents: *a)* Manca d'informació organitzada i accessible sobre MM; *b)* Dificultats en la detecció, accessibilitat i atenció sanitària específica; *c)* Problemes en l'accés a prestacions socials i econòmiques; *d)* Poc ajut en el finançament d'investigació (bàsica, sanitària i psicosocial) i *e)* Debilitat de les associacions de MM.

— Estudi per conèixer les necessitats de formació dels professionals de salut en MM i medicaments orfes, dut a terme l'any 2007. Els resultats principals assenyalen necessitats formatives en relació amb: *a)* Suport psicosocial i comunicació de notícies als pacients i a les famílies; *b)* Acompanyament psicològic i maneig de la incertesa davant de les MM; *c)* Maneig clínic dels professionals d'atenció primària (AP) per llegir els signes i símptomes i *d)* Coordinació entre els diferents professionals i nivells assistencials.

— Estudi, desenvolupat l'any 2008, amb dues línies de treball: *a)* Identificar centres, serveis i professionals que realitzen diagnòstic, consell i acompanyament genètic i tractament a afectats i famílies i *b)* Identificar el mapa d'associacions d'afectats a Catalunya i les seves necessitats, objectius i recursos disponibles. En relació amb la primera línia, tota la informació generada ha permès actualitzar la llista pública de la pàgina web de la Generalitat de Catalunya. Respecte a la segona, s'han visualitzat totes les tasques dutes a terme per les associacions de persones afectades en els últims anys en relació amb l'oferta de serveis, al seu treball d'*advocacy* i de suport a la investigació.

---

<sup>2</sup> El resum d'aquests estudis, realitzats per la Fundació Dr. Robert i la Càtedra de Recerca Qualitativa, es poden trobar al web següent:

[http://www.malaltiesminoritaries.uab.cat/index.php?option=com\\_content&view=article&id=13&Itemid=9&lang=ca](http://www.malaltiesminoritaries.uab.cat/index.php?option=com_content&view=article&id=13&Itemid=9&lang=ca)

A partir del 2009, amb la constitució de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM) (Ordre SLT/233/2009), es proposa avançar en el procés d'atenció a les persones afectades i llurs familiars i es posa en marxa el grup de treball per la millora del model assistencial. Aquest grup, liderat pel Servei Català de la Salut, ha promogut una anàlisi del procés d'atenció a persones afectades d'una malaltia minoritària, que serveixi de base per a la construcció d'un model d'atenció integral en el context públic català.

Així doncs, aquest document presenta els resultats d'aquest treball, elaborat per la Fundació Dr. Robert a través de la Càtedra de Recerca Qualitativa (UAB) i amb estreta col·laboració del CatSalut i la CAMM.

Cal destacar que s'ha comptat amb una àmplia participació de les associacions, persones afectades i llurs famílies i professionals. Tothom ha pogut transmetre la seva visió sobre el futur model d'atenció.

## **2. OBJECTIUS**

### **Objectiu general**

- Descriure i analitzar les situacions i les necessitats de les persones afectades de MM i famílies en relació amb el sistema d'atenció, que serveixi de base per al disseny, la implementació i l'avaluació d'un model d'atenció integral d'acord amb l'actual sistema públic català.

### **Objectius específics**

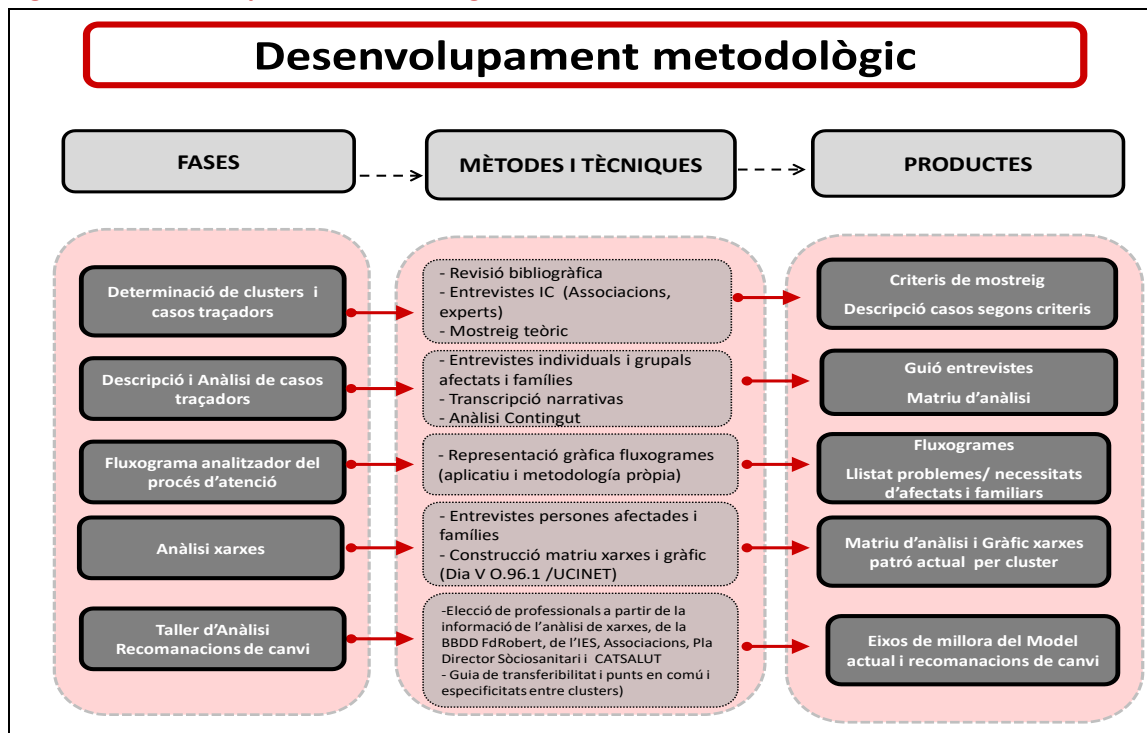
- Indagar sobre les necessitats percebudes de les persones afectades de MM i llurs famílies en relació amb els eixos del sistema d'atenció següents:
  - Sistemes de diagnòstic i diagnòstic precoç
  - Pla d'atenció integral
  - Suport a les famílies i integració a la comunitat
  - Sistemes de comunicació
- Contrastar les percepcions de les persones afectades i familiars amb la visió dels professionals que intervenen en els mateixos processos d'atenció i suport.
- Proposar recomanacions pel que fa a la millora del model actual en el context del sistema públic català.



### 3. DESENVOLUPAMENT METODOLÒGIC

Per dur a terme l'anàlisi del procés d'atenció a persones afectades d'una MM i llurs famílies s'ha utilitzat una metodologia en cinc fases (vegeu figura 1).

Figura 1. Desenvolupament metodològic



#### 3.1. Determinació dels clústers

La primera fase ha estat la determinació de clústers de malalties minoritàries i que ha tingut com a finalitat reduir la complexitat de l'anàlisi posterior.

Tot i la dificultat per establir criteris d'agrupació, els criteris seguits han tingut en compte fonamentalment aspectes clínics i epidemiològics, així com altres orientacions dels experts en aquest tema. Finalment els criteris que s'han determinat són els següents<sup>3</sup>:

1. Malalties que comportin risc greu vital (mortalitat) i malalties crònicament debilitants (morbidity).
2. Presència d'una associació de malalts activa (per assegurar la implicació de les persones afectades i llurs famílies).
3. Presència de persones expertes/serveis en la malaltia.
4. Afectació a diferents grups d'edat (nens/joves/adults).

També s'han tingut en compte altres criteris com:

5. Afectació en l'aparença externa (rebuig social i invisibilitat).
6. Malalties presents a Catalunya.

<sup>3</sup> Establerts amb col·laboració amb la CAMM, les associacions de persones afectades i famílies i incorporant també els resultats dels estudis realitzats a Catalunya i les orientacions de EURORDIS.

## 7. Voluntarietat de les persones afectades i famílies a col·laborar.

Així doncs, els clústers que s'han determinat són:

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

Cal tenir en compte que es tracta d'un tipus de mostreig intencional. Aquest, implica la selecció de casos sobre la base d'un propòsit específic en lloc de l'atzar i té la finalitat d'incloure el màxim de variabilitat de situacions pel que fa als objectius que es volen explorar.

## 3.2. Descripció i anàlisi de casos traçadors

Per cada clúster s'ha fet un segon mostreig per seleccionar els casos. S'ha realitzat un mostreig intensiu per representativitat teòrica, tenint en compte els criteris mostrals establerts i especificats per la bibliografia, les aportacions dels experts de la CAMM i els informants clau de les associacions (vegeu la taula 1). S'han inclòs entre tres i set casos per clúster que abastin diferents situacions.

**Taula 1. Eixos i criteris de mostreig dels casos**

Eixos	Criteris de mostreig
<b>Criteris demogràfics</b>	Regió sanitària de procedència Rural/urbà
<b>Criteris socioestructurals</b>	Edat Sexe Situació laboral Nivell econòmic
<b>Criteris epidemiològics i clínics</b>	Mortalitat Morbidityat Problemes de salut Nivell de dependència
<b>Criteris d'ús de serveis (unitats i serveis de referència utilitzats)</b>	Temps d'utilització Servei públic exclusivament, públic/privat Tipus de serveis Satisfacció
<b>Xarxa social</b>	Cuidador/a familiar Cuidador/a entorn Altres

S'ha accedit als casos a partir d'informació de les associacions de les persones afectades. A continuació, i a tall de resum, es presenten a les taules 2,3,4 i 5 les característiques principals dels casos amb relació al tipus d'informant, la malaltia o la síndrome i la situació clínica de la persona.

**Taula 2. Característiques principals dels casos del clúster de malalties neuromusculars**

Tipus d'informant	Malaltia	Situació clínica de l'afectat
Persona afectada	Distròfia muscular de Duchenne	Alta dependència (física) Malaltia progressiva i discapacitat Problemes de salut: complicacions respiratòries. Terminal Història de la malaltia: molt desconeguda pels pediatres
Persona afectada	Distròfia muscular Facioescapulohumeral	Alta dependència (física). Va amb cadira de rodes elèctrica Problemes de salut: complicacions lleus.
Mare i pare de nadó afectat	Atròfia tipus I	Nadó que mor al cap de vuit mesos Problemes de salut: absència de to muscular i problemes respiratoris
Mare d'infant afectat	Atròfia tipus I	Nen de set anys Pronòstic greu Problemes de salut: crisis respiratòries Alta dependència: va amb cadira de rodes
Persona afectada	Neuropatia mitocondrial	Problemes de salut: problemes de visió Dependència: baixa
Persona afectada	Neuropaties (Charcot-Marie Tooth)	Baixa dependència (física) Problemes de salut: peus cavus, osteoporosi; problemes de mobilitat Simptomatologia lleu al principi (nens maldestres) És degenerativa i discapacitat.
Mare afectada amb dos nens afectats	Distròfia miotònica de Steinert	Problemes de salut: problemes cognitius, problemes cardiovasculars i oftalmològics La dependència va augmentant al llarg del temps. A més, la malaltia empitjora en les generacions successives.
Mare de nen afectat	Sense diagnòstic	Alta dependència (física) Pluridiscapacitat Problemes de salut: complicacions respiratòries

**Taula 3. Característiques principals de les persones afectades de malalties metabòliques hereditàries**

Tipus d'informant	Malaltia	Criteris clínics epidemiològics
Mare de nen afectat de cinc anys	Síndrome de Morquio (MPS IV)	Mitjana dependència Afectació òssia important Múltiples intervencions quirúrgiques
Pare de nen afectat de set anys	Síndrome de Sanfilippo C o MPS III C	Dependència baixa Recentment diagnosticat
Pare de noia afectada de dotze anys	Síndrome de Sanfilippo A o MPS III A	Dependència alta Pluridiscapacitat Pronòstic greu
Mare de dos nois afectats	Síndrome de Sanfilippo A o MPS III A	Joves morts Dependència alta Pluridiscapacitat Pronòstic greu

**Taula 4. Característiques principals de les persones afectades de malalties que cursen amb retard mental**

Tipus d'informant	Malaltia	Criteris clínics epidemiològics
Mare de noia afectada de dinou anys	Prader-Willi	Diagnosticada als nou anys Dependència mitjana Alteracions de conducta Problemes amb el control de la dieta
Mare de nena afectada de sis anys.	Prader-Willi	Diagnosticat als dos mesos de vida Dependència mitjana Problemes de rehabilitació (logopeda, fisioteràpia)
Mare de nen afectat de sis anys	Prader-Willi	Diagnosticat al segon any de vida Dependència mitjana Problemes de rehabilitació (logopeda, fisioteràpia)
Mare de jove afectat de vint-i-cinc anys	Prader-Willi	Dependència mitjana Dificultats cognitives Problemes amb el control de la dieta
Mare de noi afectat	Prader-Willi	Dependència mitjana Dificultats cognitives Problemes amb el control de la dieta
Pare de noia afectada de trenta-tres anys	Prader-Willi	Dependència mitjana Alteracions de conducta Problemes amb el control de la dieta
Mare de jove afectada de trenta anys	Síndrome de Rett	Dependència alta Pluridiscapacitat Alteracions de conducta

Pare de nena afectada de dotze anys	Síndrome de Rett	Dependència alta Pluridiscapacitat
Mare de nen de setze anys	X-Fràgil	Dependència baixa Dificultats cognitives
Mare de nen afectat de quatre anys	X-Fràgil	Diagnosticat al cap de 3 anys i mig Dependència baixa Dificultats cognitives Problemes de rehabilitació
Mare de nen afectat de quatre anys	X-Fràgil	Diagnosticat als dos anys i mig Dependència baixa Dificultats cognitives Problemes de rehabilitació
Mare de nadó afectat de tres mesos	Síndrome d'Apert	Diagnosticat en néixer
Mare de nena afectada de dotze anys	Síndrome d'Apert	Dependència baixa Problemes de rehabilitació

**Taula 5. Característiques principals de les persones afectades de malalties sensorials**

Tipus d'informant	Malaltia	Criteris clínics epidemiològics
Pare d'una jove afectada de divuit anys	Malaltia desconeguda, que cursa sordceguesa	Dependència alta Pluridiscapacitat Alteració de conducta
Mare d'una noia afectada de vint anys	Malaltia que cursa amb retard mental i sordceguesa	Dependència alta Pluridiscapacitat Alteració de conducta
Mare d'una noia afectada de trenta-dos anys	Malaltia que cursa amb retard mental i sordceguesa	Dependència alta Pluridiscapacitat Alteració de conducta
Persona afectada	Síndrome d'Usher, tipus II	Dependència baixa minusvalidesa
Persona afectada	Retinosi pigmentària	Dependència baixa minusvalidesa

Les **tècniques de generació de dades** que s'han utilitzat per poder fer l'anàlisi han estat l'entrevista en profunditat i l'entrevista grupal. L'entrevista en profunditat ha consistit en l'elaboració d'un guió de preguntes obertes que ha permès cobrir una sèrie d'àrees temàtiques generals per a cada informant, construint un sol guió ampliat que s'ha anat adaptant als diferents informants (vegeu l'annex 1). Amb aquest guió s'ha construït un llistat de tòpics de resposta que servien per comprovar el nivell de saturació dels temes considerats en base a la informació obtinguda, així com per a realitzar una segona fase d'entrevistes grupals, posant l'èmfasi en les àrees que es volia obtenir informació més profunda i detallada. S'ha generat informació sobre:

— Expectatives de la persona afectada/família

- Serveis que hi han intervingut
- Accions, recursos i tràmits que ha fet el servei
- Facilitats/interrupcions de les accions del servei
- Vivència de la persona

Amb la informació obtinguda en les entrevistes s'ha abordat l'anàlisi d'acord amb el mètode d'Anàlisi de Contingut Categòric Temàtic (AC-ct), àmpliament utilitzat en diferents estudis en l'àmbit de salut (Andréu, 2000; Garay Uriarte et al., 2002). L'anàlisi de la informació ha permès, d'una banda, visualitzar el procés d'atenció de la persona afectada i família en relació amb (cas traçador): *a)* Procés de diagnòstic i diagnòstic precoç *cs*; *b)* Pla d'atenció; *c)* Suport a les famílies i *d)* Sistemes de comunicació. I, d'altra banda, establir els tòpics que ens interessa estudiar amb els professionals de diferents àmbits que estan relacionats amb les persones afectades de MM i llurs famílies.

### 3.3. Fluxograma analitzador del procés d'atenció

Un *fluxograma analitzador* és una representació gràfica d'un procés que permet visualitzar el recorregut de la persona i la seva intercomunicació amb els altres actors (Carvalho, Feuerwerker, & Merhy, 2007). L'objectiu de construir el *fluxograma* ha estat, d'una banda, fer una descripció densa del procés d'atenció, incorporant la visió i la interpretació que fan els diferents agents implicats. De l'altra, construir un dispositiu que facilités als professionals analitzar el procés d'atenció de la persona afectada de MM i poder elaborar d'una manera col·legiada propostes de canvi per a la millora dels processos (vegeu el punt 3.5 a la pàgina següent).

Les dimensions que s'han tingut en compte per a la construcció del *fluxograma*<sup>4</sup> han estat les **decisiones clíniques**, els **serveis i episodis d'atenció i de cures** (formals i informals) i l'**expressió de vivències dels afectats i familiars** (vegeu *fluxograma* a l'annex 2).

Així doncs, a partir de l'anàlisi dels casos traçadors s'han construït diferents *fluxogrames analitzadors* que han permès representar el procés d'atenció centrat en la persona i la família, amb una riquesa de detalls per percebre aspectes de l'organització, la producció de serveis i vivències de la persona.

### 3.4. Anàlisi de xarxes

En el marc d'aquest projecte, l'anàlisi de xarxes ha estat una eina que ha permès visualitzar l'estructura de relacions entre els diferents actors que interaccionen en el procés d'atenció a les persones afectades de MM, afegint una nova visió al procés d'atenció. .

L'anàlisi de xarxes estudia les relacions específiques entre una sèrie definida d'elements (en aquest cas el conjunt de relacions que té la persona afectada de MM); d'aquesta manera es permet accedir a aspectes de la realitat social sovint no inclosos. En l'anàlisi de xarxes socials existeixen dues tradicions fonamentals: la tradició sociocèntrica i la tradició egocèntrica. En aquest estudi s'ha optat per la tradició egocèntrica perquè aquesta explica les propietats d'un grup de connexions que es tracen a partir d'un ego donat (la persona afectada) (Coviello, 2005; Durland & Fredericks, 2005; Mena, Pla, & Masip, 2007; Molina, 2004).

---

<sup>4</sup> Per crear el fluxograma s'ha comptat amb el suport de RGR Asesoría y Gestión de Sistemas

Des d'aquesta perspectiva s'ha analitzat la xarxa significativa de les persones afectades identificant les característiques estructurals, les funcions i les característiques/atributs. En relació amb les característiques estructurals podem parlar de la grandària de la xarxa, la densitat (es refereix a la connexió entre els membres independentment de la persona identificada), la composició de la xarxa (personal, serveis, amics, etc). En relació amb les funcions que compleix la xarxa, s'ha pogut veure el suport emocional o la prestació de serveis de salut. Finalment, i en relació amb les característiques dels components, també s'ha identificat si existeix una concentració de funcions en determinats vincles o la intensitat de la relació vincular (forta, mitjana i dèbil).

Per construir la xarxa de cada persona s'ha dut a terme una entrevista amb la persona afectada i/o família. Les preguntes han explorat: a) les persones/serveis/professionals en què la persona es relacionava en el dia a dia; b) tipus d'ajut que li donaven; c) intensitat de la relació i d) densitat de connexió entre els diferents components.

Finalment i amb la intenció de realitzar una anàlisi més global s'ha construït una "xarxa patró" per cada clúster (vegeu pàgina: 49-53), que ha permès complementar l'anàlisi dels processos assistencials a partir d'identificar les relacions de les persones afectades amb els diferents actors (professionals, serveis, associacions, etc).

### 3.5. Taller d'anàlisi i recomanacions de canvi

Amb les dades generades per les persones afectades i les famílies, s'ha considerat important la incorporació de la veu dels professionals, amb la finalitat de construir un "relat creuat" i assegurar una visió contrastada. Per generar i recollir la seva veu s'han fet, per cada clúster, un taller d'anàlisi i recomanacions de canvi.

L'estratègia prèvia als tallers ha consistit en definir prèviament el perfil dels informants. Aquests han estat validats pels diferents professionals del CatSalut que participen en la CAMM. En la prova pilot es van considerar 4 perfils bàsics d'informants tenint en compte la seva presència en el procés d'atenció a la persona afectada de MM. Els altres clústers varen incorporar un perfil més. La taula 6 mostra els perfils dels informants.

**Taula 6. Criteris de mostreig dels professionals**

Clúster	Perfils
<b>Clúster de malalties neuromusculars</b>	Gestors del sistema sanitari
	Professionals que intervenen en l'atenció
	Categoria professional
	Servei: hospital, centre d'atenció primària, CDIAP, escola especial.
	Especialització: medicina de família, infermeria d'atenció primària, neuropediatria, neurologia, logopèdia, medicina interna, fisioteràpia, teràpia ocupacional, professional d'escola d'educació especial, bioètica.
	Professionals d'associacions
	Especialització: treball social, psicòleg

<b>Clúster de malalties metabòliques hereditàries</b>	Membres de societats científiques, col·legis professionals i associacions professionals	
	Gestors del sistema sanitari Gestors del sistema educatiu Gestors del sistema d'acció social Professionals que intervenen en l'atenció	Categoria professional Servei: hospital, centre d'atenció primària, CDIAP, escola especial Especialització: medicina de família, infermeria i treball social d'atenció Primària, neuropediatria, neurologia, logopèdia, medicina interna, fisioteràpia, teràpia ocupacional, bioètica, genetista, professional d'escola d'educació professional.
<b>Clúster de malalties que cursen amb retard mental</b>	Membres de societats científiques, col·legis professionals i associacions professionals	
	Gestors del sistema sanitari Gestors del sistema educatiu Gestors del sistema d'acció social Professionals que intervenen en l'atenció	Categoria professional Servei: hospital, centre d'atenció primària, CDIAP, escola ordinària, escola especial Especialització: medicina de família, infermeria i treball social d'atenció primària, neuropediatria, neurologia, medicina interna, teràpia ocupacional, infermeria, bioètica, genètica, professionals de l'educació i de suport educatiu
	Professionals d'associacions implicats Membres de societats científiques i associacions professionals	



<b>Clúster de malalties sensorials</b>	<p>Gestors del sistema sanitari Gestors del sistema educatiu Gestors del sistema d'acció social Professionals</p> <p>Professionals d'associacions implicats Membres de societats científiques i associacions professionals</p>	<p>Categoria professional Servei: hospital, centre d'atenció primària, CDIAP, escola ordinària, escola especial, ONCE Especialització: pediatria d'atenció primària, oftalmologia, medicina interna, fisioteràpia, teràpia ocupacional, infermeria, bioètica, genètica, professionals de l'educació i de suport educatiu, treball social de serveis especialitzats</p>
--	--	--

S'han fet quatre grups de discussió d'una durada de 4h. A la primera part del taller s'han debatut els problemes identificats per les persones afectades i les famílies en relació amb el diagnòstic i sistemes de diagnòstic precoç; pla d'atenció integral i suport a les família i integració a la comunitat. La segona part ha consistit en discutir propostes de recomanacions de canvi (vegeu documentació dels tallers en annex 3).

### 3.6. Rigor i validesa de les dades

El treball de camp s'ha dissenyat en dues etapes: en la primera s'ha fet una prova pilot amb el clúster de malalties neuromusculars per tal de elaborar la caixa d'eines metodològica més adient. En una segona etapa el treball de camp s'ha dut a terme per a la resta dels clústers de manera simultània.

Seguint els criteris de confiabilitat (*trustworthiness*) de Guba i Lincoln per les investigacions qualitatives, la proposta en dues etapes pretenia aconseguir la transferibilitat dels resultats del clúster de malalties neuromusculars envers els altres clústers. És a dir, comprovar el grau en què es podien aplicar els tòpics d'interès d'estudi del clúster de malalties neuromusculars en els altres clústers.

Per aconseguir aquest objectiu s'han utilitzat diferents procediments: a) explicitar la representativitat escollida i descriure exhaustivament els subjectes i les situacions; b) documentar i il·lustrar les categories analítiques amb els literals dels mateixos subjectes; c) especificar la presa de decisions (mostreig, tècniques de generació de dades, etc) per a

comprovacions posteriors; d) recollida de registres concrets (l'listat participants), transcripcions textuals i cites directes. (Denzin & Lincoln, 2004; Kuper, Reeves, & Levinson, 2008).

Finalment per poder contrastar els resultats obtinguts, s'ha construït un instrument que l'hem anomenat **Guia de transferibilitat**, que posa en relació els resultats de tots els clústers per cada un dels eixos analitzats, emfatitzant les diferències i similituds entre els diferents casos. Aquesta guia té un caràcter obert i dinàmic i ha de permetre anar matisant i incorporant altres MM i també veure els progressos en el futur (vegeu la *Guia de transferibilitat* a l'annex 4).

### 3.7. Participants

Al llarg de tot el procés s'ha treballat amb un total de **103 persones**. A continuació es mostra el quadre que descriu la participació:

**Gràfic 2: Participació en l'anàlisi del model d'atenció a les persones afectades de MM**

Clúster	Treball de camp	Participants	Total participació
Clúster Malalties neuromusculars	2 entrevistes a informants clau	2	33
	8 entrevistes individuals família i afectats	11	
	1 taller de professionals	20	
Clúster Malalties metabòliques hereditàries	2 entrevistes a informants clau	2	13
	1 entrevista grupal família	4	
	1 taller de professionals	7	
Clúster Malalties que cursen amb retard mental	4 entrevistes a informants clau	4	34
	1 entrevista grupal família	13	
	1 taller de professionals	17	
Clúster Malalties sensorials	2 entrevistes a informants clau	3	23
	2 entrevistes grupals família i afectats	5	
	1 taller de professionals	15	
			<b>103</b>

Finalment, els perfils de les persones que hi han participat han estat les següents:

- Persones afectades de malalties neuromusculars i de malalties sensorials diferents i malalties metabòliques.
- Familiars de persones afectades de malalties de malalties metabòliques hereditàries, malalties que cursen amb retard mental, malalties sensorials i malalties sense diagnòstic.
- Representats de les associacions ASEM Catalunya, MPS, Prader Willi Catalunya, Associació Catalana X-Fràgil, Associació de Síndrome de Rett, Delegació de l'Associació de Gaucher, Associació de Retinosi Pigmentària i l'Associació Catalana Pro Persones Sordcegues.
- Representants de societats científiques, col·legis de professionals i associacions de professionals: Societat Catalana de Medicina Familiar i Comunitària, Col·legi de Fisioteràpia, Associació Catalana de Teràpia Ocupacional, Associació d'Infermeria Familiar i Comunitària i Associació Catalana d'Infermeria.

- Professionals i tècnics vinculats a la planificació i la gestió dels departaments de Salut, Educació i Acció Social i Ciutadania.
- Professionals de Treball Social d'Atenció Primària.
- Professionals d'Infermeria i gestors/es de cas d'Atenció Primària.
- Professional de fisioteràpia d'empresa proveïdora de serveis de fisioteràpia (Fisiogestió).
- Professionals mèdics d'Atenció Primària (metge de família i pediatra).
- Professionals de Logopèdia i fisioteràpia dels Centres de Desenvolupament Infantil i Atenció Precoç (CDIAP).
- Professionals especialistes de neurologia, neuropediatria i pediatria d'hospitals de tercer nivell.
- Professionals especialistes en genètica d'hospitals de tercer nivell.
- Professionals especialistes en medicina Interna, oftalmologia i traumatologia d'hospitals de tercer nivell.
- Treballador social, psicòlegs i neuropsicòleg de l'Associació ASEM Catalunya, Síndrome X-Fràgil i de l'Associació Catalana Pro Persones Sordcegues.
- Professionals que pertanyen a comitès de bioètica.
- Professionals d'escola bressol per a infants amb pluridiscapacitat (Fundació Nexè) (infermera, fisioterapeuta i educadora).
- Professionals de l'ONCE (treballador social i mestra itinerant)
- Mestres, mestra d'Unitat de Suport a l'Educació Especial (USEE), psicòloga i directora d'escoles inclusives.
- Directora, infermera i educadora d'escoles d'educació especial.
- Auxiliar d'educació especial d'entitat proveïdora de serveis (Fundació de l'Esplai).
- Professionals de la Fundació Dr. Robert.

## 4. RESULTATS

A continuació es presenten els resultats de tot el procés d'anàlisi en relació amb els objectius de l'estudi.

Els resultats de l'anàlisi estan estructurats al voltant dels eixos analitzats: *a)* procés de diagnòstic i sistemes de diagnòstic precoç; *b)* pla d'atenció integral, *c)* suport a la família i integració a la comunitat i *d)* anàlisi de xarxes

En primer lloc, es sistematitzen **els aspectes a millorar** formulats pels diferents actors (persones afectades, famílies i professionals d'àmbits) de cada clúster envers el procés d'atenció. Així mateix, en la part final dels aspectes a millorar, es mostra la informació generada a partir de creuar les diferents visions dels actors i clústers emfatitzant les coincidències entre ells.

En segon lloc es sistematitzen **les recomanacions** manifestades pels actors per cada clúster envers el procés d'atenció. També i com a tancament de les recomanacions, es creuen les diferents visions dels actors de cada clúster assenyalant les coincidències entre ells.

En tercer lloc es presenta una **anàlisi de xarxes** de les relacions de la persona afectada de malaltia neuromuscular al voltant de: *a)* característiques estructurals de les xarxes; *b)* rols de les xarxes i *c)* característiques dels nòduls de les xarxes. Així mateix, es mostra la informació generada a partir de comparar les xarxes dels diferents clústers.

Finalment es presenten les recomanacions que fa el nostre equip, orientades a la construcció d'un model d'atenció en xarxa.

## 4.1. Procés de diagnòstic i sistemes de diagnòstic precoç

### 4.1.1. Eixos que cal millorar formulats pels diferents actors<sup>5</sup>

Eix de millora	Font d'informació	Clúster de malalties neuromusculars	Clúster de malalties metabòliques hereditàries	Clúster de malalties que cursen amb retard mental	Clúster de malalties sensorials
<b>a) Durada del Procés de diagnòstic</b>	<b>Les persones afectades i/o família</b>	<p>Assenyalen que el procés de diagnòstic és llarg.</p> <p>Comenten que hi ha desconeixement dels professionals d'atenció primària (AP) de símptomes o marcadors que poden indicar raresa.</p> <p>Creuen que no tenen credibilitat quan expressen els símptomes detectats als professionals</p>	<p>Assenyalen que el procés de diagnòstic és llarg.</p> <p>Creuen que sovint s'actua davant dels símptomes, sense pensar que podria formar part d'una malaltia metabòlica hereditària (MNH).</p>	<p>Assenyalen que el procés de diagnòstic és llarg quan no hi ha signes externs aparents.</p> <p>Valoren que hi ha desconeixement dels professionals d'AP de símptomes o marcadors que poden indicar raresa.</p> <p>Creuen que no tenen credibilitat quan expressen els símptomes detectats als professionals</p> <p>Manifesten que els pediatres tenen dificultats per deriva'ls a serveis especialitzats. Descriuen que sovint són derivats als especialistes per demanda del CDIAP i/o escola. .</p>	<p>Ressalten que el procés de diagnòstic és complex en els casos de sordceguesa i pluridiscapacitat.</p> <p>Senten que no tenen credibilitat quan expliquen els símptomes.</p> <p>Manifesten que els pediatres tenen dificultats per deriva'ls a serveis especialitzats.</p> <p>Les persones afectades de Retinosi Pigmentària ressalten que el procés de diagnòstic és llarg perquè la pèrdua de visió i audició és progressiva. Aquest procés llarg té conseqüències en la vida quotidiana (soledat en el procés, acceptació problema, no comunicació</p>

<sup>5</sup> Aquest quadre mostra diferents codis a fi de mantenir la confidencialitat de les dades. El codi P correspon a participant. El número correlatiu a la P és la identificació dels diferents participants. GT1 correspon al Taller de professionals de malalties metabòliques. GT2 és el Taller de professionals de malalties que cursen amb retard mental i GT3 és el Taller de professionals de malalties sensorials.

en el món laboral, etc.).

**Professionals de diferents àmbits**

Atribueixen el procés de diagnòstic llarg perquè no hi ha signes externs aparents o perquè la malaltia apareix d'una manera progressiva.

Expliquen que hi ha MMH que és fonamental el diagnòstic ràpid per tal d'iniciar accions terapèutiques que salvin la vida del nen/a i/o evitin crisis severes amb efecte tòxic acumulatiu. No obstant, destaquen que algunes MMH que no tenen tractament el guany d'un diagnòstic ràpid no variaria el curs de la malaltia. Reconeixen que en aquests casos és important iniciar com més aviat possible actuacions terapèutiques i rehabilitadores dirigides a millorar la qualitat de vida (P1;GT1).

Atribueixen el procés diagnòstic llarg per la manca de marcadors visibles i pel començament subtil i lent de la malaltia. I també perquè requereix un temps per diagnosticar-la de forma certa. (P1, P2; P3; GT1).

La manca d'actuació i suport a la vida diària de la família pot pesar tant o fins i tot més que el diagnòstic en si (P4; GT1).

Ressalten que el procés de diagnòstic és molt complex, cal tenir present que més del 50% no es diagnostiquen (P1; GT2).

Consideren que el procés de diagnòstic no és tan llarg com abans. Detecten que actualment el que és llarg és el procés de detecció i derivació per iniciar el diagnòstic.

Atribueixen diferents raons:

- Cal que passi temps per veure si el que hi ha és un retard en el desenvolupament o un retard mental.
- Tot i que ha millorat molt el coneixement d'indicadors i marcadors de MM, encara hi ha dificultats per detectar i derivar des de pediatria cap a hospitals de tercer nivell.
- Llista d'espera en els hospitals de tercer nivell.

Valoren, en conseqüència, que s'allarga el procés de diagnòstic i s'ha perdut temps d'atenció i rehabilitació. A més ,

Expliquen que el procés de diagnòstic es va construint al llarg del temps i no és un procés tancat. Consideren que encara que no es tingui el diagnòstic mèdic és important que la família o la persona afectada ja es posi a treballar (P4; GT3).

Manifesten que la clau està en poder fer un diagnòstic de les funcions i capacitats alterades de la persona (diagnòstic funcional), encara que no hi hagi el diagnòstic mèdic o clínic definitiu. A partir del diagnòstic funcional es podria estudiar quines dificultats té la persona i iniciar un pla de treball per tal de millorar la qualitat de vida (P3; GT3).

Reivindiquen que s'hauria de poder lligar més el diagnòstic mèdic amb els serveis (P1; GT3).

			Els laboratoris que treballen com a centres de referència detecten problemes per accedir a les dades dels pacients a causa dels laboratoris intermediaris entre l'hospital i els laboratoris. Emfatitzen la importància de treballar de manera conjunta amb els clínics perquè el diagnòstic sigui òptim.	reconeixen que ha generat un procés d'ansietat a la família (P2, P3, P4; GT2).	
<b>b) Entrada al sistema per fer el diagnòstic</b>	<b>Les persones afectades i/o família</b>	Manifesten que, per diferents raons, l'entrada al sistema per fer el diagnòstic és via informal (urgències).		Manifesten que l'entrada al sistema per fer el diagnòstic sovint és per via del CDIAP o a través de l'equip d'atenció psicopedagògica (EAP) de l'escola.	Expliquen que hi ha diferents vies per entrar al sistema per fer el diagnòstic: CDIAP; pediatria.
	<b>Professionals de diferents àmbits</b>	Reconeixen que l'entrada al sistema a vegades es fa per urgències per raó de les llistes d'espera de les consultes dels hospitals.	Expliquen que l'entrada al sistema per fer el diagnòstic és per via CDIAP o per derivació del pediatra a l'hospital (P1, P2, P4; GT1)	Descriuen que a causa de problemes estructurals d'AP (poc temps per fer visites) és el CDIAP qui agafa el paper de detectar, diagnosticar i derivar a l'hospital de tercer nivell. Detecten que s'està donant al CDIAP un paper que no té. Assenyalen que aquest recurs està orientat a la rehabilitació i només treballa des dels 0 fins als 6 anys (P5; GT2)	Perceben que és el CDIAP qui agafa el paper de detectar, diagnosticar i derivar a l'hospital de tercer nivell (P3; GT3).
<b>c) Acompanyament en el procés</b>	<b>Les persones afectades i/o família</b>	Gestió de l'espera davant de possibles resultats: sovint entre que et fan una	Gestió de l'espera davant de possibles resultats: sovint entre que et fan una prova i et donen	Gestió de l'espera davant de possibles resultats: sovint entre que et fan una prova i et donen	Gestió de l'espera davant de possibles resultats: sovint entre que et fan una prova i

<b>de diagnòstic</b>	prova i et donen els resultats poden passar dos o tres mesos. Els afectats comenten que l'espera pot resultar molt angoixant.	els resultats poden passar mesos. Els afectats comenten que l'espera pot resultar molt angoixant.	els resultats poden passar dos o tres mesos. Els afectats comenten que l'espera pot resultar molt angoixant.	et donen els resultats poden passar dos o tres mesos. Els afectats comenten que l'espera pot resultar molt angoixant.
<b>Professionals de diferents àmbits</b>	Durant el procés de diagnòstic hauria de fer-se un acompanyament. Es pregunten qui ho ha de fer; quins aspectes s'haurien d'acompanyar i amb quines eines?	El temps d'espera en el procés de diagnòstic està justificat perquè a vegades s'han de fer molts estudis. No obstant, a vegades és excessiu (P3; GT1). La persona afectada i la família rep suport des de l'escola (P1; GT1).  S'observen beneficis en la família quan hi ha professionals orientats a donar suport a la gestió de l'espera (concretament els serveis que compten amb psicòlegs) (P3; GT19).	Durant el procés de diagnòstic hi ha molta soledat en la família que s'hauria de treballar, sobretot tenint en compte que hi ha llistes d'espera de sis mesos. Es pregunten qui ho ha de fer; quins aspectes s'haurien d'acompanyar i amb quines eines? (P3; GT2).	Durant el procés de diagnòstic hi ha molta soledat en la família que s'hauria de treballar (tots els participants).
<b>d) Comunicació del diagnòstic</b>	<b>Les persones afectades i/o família</b> Comenten males experiències quan es comunica un diagnòstic greu. Ressalten que no es produeix un acompanyament que ajudi a fer el procés d'acceptar la malaltia. Constaten que no es dóna informació sobre recursos de suport i ajuts.	Comenten males experiències quan es comunica un diagnòstic greu. Ressalten que no es produeix un acompanyament que ajudi a fer el procés d'acceptar la malaltia. Constaten que no es dóna informació sobre recursos de suport i ajuts.	Comenten males experiències quan es comunica un diagnòstic greu. Ressalten que no es produeix un acompanyament que ajudi a fer el procés d'acceptar la malaltia. Constaten que no es dóna informació sobre recursos de suport i ajuts.	Comenten males experiències quan es comunica un diagnòstic greu. Ressalten que no es produeix un acompanyament que ajudi a fer el procés d'acceptar la malaltia. Constaten que no es dóna informació sobre recursos de suport i ajuts.



<b>Professionals de diferents àmbits</b>	<p>Coincideixen que un cop es comunica el diagnòstic, no es produeix un acompanyament.</p>	<p>Afirmen que tots els professionals tenen la responsabilitat d'abordar els problemes quotidians de les persones afectades i llurs famílies, també en l'acompanyament de les males notícies.</p> <p>Destaquen que cal ser competent alhora d'acompanyar i donar suport en la vida diària. (P4; GT1).</p> <p>Fan menció que seria millor derivar el suport a un centre o una unitat que tingui professionals amb totes les competències d'abordatge de la malaltia (P1; GT1).</p>	<p>Reconeixen que no sempre els professionals són competents en la comunicació de les males notícies.</p> <p>Assenyalen que hi ha moltes malalties que no tenen diagnòstic. Aprecien, en conseqüència, que davant aquest situació és important poder fer valoracions funcionals que permetin a la família "posar-se a treballar". (P4; GT2).</p>	<p>Coincideixen que hi ha manca de competències per comunicar el diagnòstic: "hi ha notícies que són difícils de sentir i formes de comunicar que no són adequades" (P5; GT3).</p> <p>Reconeixen que a vegades la comunicació del diagnòstic no es dona ni en el lloc, l'espai i el moment adequats (P5; GT3).</p> <p>Assenyalen que els continguts de la comunicació està centrat en l'etiqueta diagnòstica i no en la persona i el que pot fer davant la situació.</p> <p>Fan al·lusió a que els professionals no donen informació sobre la xarxa que haurà de menester la persona en la seva vida quotidiana i, en conseqüència la família no sap el que ha de fer (tots els participants).</p>
--	--	---	--	--

---

Atribueixen aquesta situació a que els metges no tenen informació sobre: recursos, serveis especialitzats, associacions, metges especialistes per tal de poder orientar les famílies (tots els participants).

<p><b>e) Consell genètic<sup>6</sup> i diagnòstic precoç</b></p>	<p><b>Les persones afectades i/o família</b></p>	<p>Perceben que el consell genètic/acompanyament genètic davant un diagnòstic de malaltia de base genètica no està sistematitzat. Constaten que hi ha diferències de procediments segons malaltia i centre.</p>	<p>Perceben que el consell genètic/acompanyament genètic davant un diagnòstic de malaltia de base genètica no està sistematitzat. Constaten que hi ha diferències de procediments segons malaltia i centre.</p>	<p>Perceben que el consell genètic/acompanyament genètic davant un diagnòstic de malaltia de base genètica no està sistematitzat. Constaten que hi ha diferències de procediments segons malaltia i centre.</p>	<p>Perceben que el consell genètic/acompanyament genètic davant un diagnòstic de malaltia de base genètica no està sistematitzat. Constaten que hi ha diferències de procediments segons malaltia i centre. Comenten que hi ha estudis genètics que no cobreix el sistema de salut públic.</p>
	<p><b>Professionals de diferents àmbits</b></p>	<p>Constaten que el consell genètic és molt important que es faci en les malalties de base genètica. No</p>	<p>Expliquen que a l'Estat espanyol no hi ha l'especialitat de genètica. Això repercuteix en el fet que professionals que donen consell</p>	<p>Constaten que el consell genètic és molt important que es faci en les malalties de base genètica. No obstant, expressen que no hi</p>	<p>Ressalten que actualment s'ha incorporat el cribratge neonatal de la sordesa. No obstant, esmenten que</p>

<sup>6</sup> El consell genètic és un procés psicoeducatiu dinàmic, centrat en el pacient i en la informació genètica. La persona que consulta, rep ajuda per a personalitzar la informació genètica, tècnica i probabilística, dins d'una relació terapèutica establerta entre proveïdors de serveis de salut i usuaris, a fi de potenciar la seva capacitat d'autodeterminació i d'adaptació respecte al seu risc genètic o trastorn genètic. El seu objectiu es facilitar a les persones habilitats per a usar la informació genètica d'una forma personalment intel·ligible, que minimitzi el distrés psicològic i augmenti el control personal (Biesecker & Peters, 2001).

obstant, expressen que no hi ha acord entre qui ho ha de fer, quan i els continguts.

genètic desconequin procediment específics que es duen a terme en l'assessorament genètic.

ha acord entre qui ho ha de fer, quan i els continguts.

encara hi ha algun hospital que encara no s'està fent (P6; GT3).

Destaquen que l'assessorament genètic ha de facilitar que la família accepti la base genètica de la malaltia, ja que això pot tenir especial rellevància per a la salut de tota la família (P3; GT1).

Consideren que quan es detecta la sordesa neonatal es deriva directament als CREDA sense passar pels CDIAP. Es pregunten qui atindrà als nens/es de 0-4 anys? (P3; GT3).

En relació amb la reproducció, expliquen les persones afectades de MMH cada cop viuen més anys i amb millor qualitat de vida i això planteja temes relacionats amb la fertilitat i les necessitats especials en l'atenció al embaràs i el part. Constaten, en les famílies afectades, que el diagnòstic prenatal està majoritàriament cobert. Tanmateix la selecció preimplantatòria de sexe fetal en les malalties lligades al cromosoma X o el diagnòstic genètic preimplantatori encara no estan cobertes en el sistema públic.

Emfatitzen la Importància del criatge neonatal. Actualment

---

---

s'està revisant i s'està expandint  
a un nombre creixent de MMH  
(P3; GT1).

---

#### **4.1.2. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre els eixos que cal millorar**

##### **a) Durada del procés de diagnòstic**

- El procés de diagnòstic és un aspecte complex i un percentatge elevat de les malalties no es poden diagnosticar.
- És un procés llarg sobretot quan no hi ha signes evidents de la malaltia i l'aparició de símptomes és lenta i progressiva.
- Per diagnosticar de forma certa, cal un temps, perquè s'han de fer moltes proves.
- A més, cal recollir altres aspectes o raons que poden fer aquest procés més lent i són susceptibles de millorar:
  - No credibilitat del símptomes que manifesten i expressa la família.
  - Desconeixement de símptomes i signes de les MM dels metges d'AP que fa més lent el procés de detecció i derivació de la malaltia.
  - Llistes d'espera per derivar als especialistes

##### **b) Entrada al sistema per fer diagnòstic**

- Es detecten situacions on l'entrada al sistema per iniciar el procés de diagnòstic no és l'habitual (via AP). Aquesta situació afavoreix que s'accedeixi per altres vies (urgències, CDIAP, etc.).
- S'aprecia que s'està donant al CDIAP un paper que no té. Aquest recurs està orientat a la rehabilitació i no al diagnòstic.

##### **c) Acompanyament en el procés de diagnòstic**

- Durant el procés de diagnòstic la família viu un procés de soledat i ansietat, sobretot tenint en compte que és un procés llarg. El sistema no assegura que la persona rebrà un acompanyament de la gestió de l'espera. Qui ho ha de fer?, quins són els aspectes que s'haurien d'acompanyar?, amb quines eines?

##### **d) Comunicació del diagnòstic**

- Tant les persones afectades i la família com els professionals consideren que la comunicació del diagnòstic és un aspecte important.
- No sempre es fa en l'espai i el moment adequats. No tots els professionals tenen competències per comunicar males notícies. Se centra a etiquetar la malaltia i no en el que pot fer la persona.
- Hi ha manca d'informació sobre els serveis de suport (associacions) i de rehabilitació.
- En aquest període no hi ha una comunicació directa entre el professional de salut de l'hospital i el pediatre o metge de capçalera d'AP. La família fa de pont.

##### **e) Consell genètic i diagnòstic precoç**

- L'assessorament genètic és un aspecte clau en l'abordatge de les MM. Actualment no es pot assegurar que tothom que té una malaltia de base genètica tingui: assessorament genètic en

diferents sessions; s'activin els estudis genètics de la família i es doni informació sobre processos de diagnòstic precoç en el moment de tenir més fills.

— A l'Estat espanyol no hi ha l'especialitat de genetista i, per tant, hi ha diferents tipus de professionals que fan el consell genètic. S'aprecia que hi ha diferents procediments en relació amb quan es fa el consell i la informació que es dona.

#### 4.1.3. Recomanacions formulades pels diferents actors

Clúster de malalties neuromusculars	Clúster de malalties metabòliques hereditàries	Clúster de malalties que cursen amb retard mental	Clúster de malalties sensorials
<p>Millorar el circuit d'entrada al sistema de salut per iniciar el procés de diagnòstic. Si la detecció s'inicia a AP, els professionals podrien cercar informació al portal web del Departament de Salut i derivar al centre referent.</p> <p>Cal continuar millorant el coneixement dels signes i símptomes d'alarma, sobretot des de AP.</p> <p>Garantir que els professionals tinguin competències per comunicar el diagnòstic de la malaltia.</p>	<p>Millorar el temps del procés de diagnòstic (des de l'alarma al diagnòstic final). El CDIAP pot ser un espai idoni per detectar alguna malaltia metabòlica. En el programa del nen sa d'AP també pot ser un bon lloc de detecció. Els pediatres tenen eines per detectar el retard en el desenvolupament. Per facilitar-ho i millorar el procés diagnòstic alguns especialistes podrien elaborar un <i>check list</i> que ajudés els metges d'AP a orientar el conjunt de signes i símptomes cap a un problema metabòlic i derivar-los als centres d'estimulació on hi ha professionals especialitzats.</p> <p>Crear centres o serveis que puguin donar suport i informació a les famílies.</p> <p>Tenir suport psicològic de professionals especialistes durant el procés de diagnòstic.</p> <p>Generar espais de formació per a professionals per acompanyar i tractar les persones afectades i famílies en el dia a dia de la malaltia.</p> <p>Assegurar que els pediatres d'AP puguin tenir informació i suport d'altres professionals en la mesura que ho necessiti la família (serveis que</p>	<p>Millorar el temps del procés de diagnòstic (des de l'alarma al diagnòstic final), incorporant a la consulta del nen sa indicadors o marcadors de "rarsa" amb la finalitat de poder detectar problemes orientats a la rarsa.</p> <p>Millorar el sistema per agilitzar les derivacions i evitar llargues llistes d'espera als hospitals de tercer nivell. Explorar la possibilitat de fer interconsultes a través de correus electrònics.</p> <p>Aprofitar experiències actuals de treball conjunt entre serveis que milloren la derivació i les coordinacions. Exemples:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Les rutes assistencials i gestió de patologies cròniques.</li> <li>- Experiències de coordinació entre CDIAP i hospital de tercer nivell que permet fer visites de cribatge per detectar i derivar.</li> <li>- Experiències de coordinació entre els centres de salut mental infantil i juvenil (CSMIJ) i AP que permeten fer visites de cribatge per detectar i derivar.</li> </ul>	<p>Millorar el sistema per agilitzar les derivacions i evitar llargues llistes d'espera als hospitals de tercer nivell. Explorar les possibilitats que ofereix les TICs (web sobre el mapa d'experts, etc.).</p> <p>Introduir en la comunicació del diagnòstic aspectes funcionals.</p> <p>Defugir del model unipersonal del diagnòstic mèdic i treballar des de la base d'equips interdisciplinaris (CDIAP, ajuts a la família, etc.).</p> <p>Crear un protocol o algoritme d'actuació davant d'un diagnòstic d'una malaltia rara, que inclogui diferents aspectes: recursos intermedis, associacions, genetista, etc.</p> <p>Generar espais de formació interdisciplinaris i de diferents àmbits, que permetin conèixer</p>

fan consell genètic..).

Actualment hi ha professionals competents per a fer un bon assessorament genètic, però són pocs i s'han format a base d'anys d'experiència o a l'estranger. S'hauria de poder garantir la formació adient i la provisió de places dins el sistema sanitari.

Consideren que es necessari tenir identificats els recursos experts, que amb una planificació puguin esdevenir centres de referència per les MM:

Defugir del model unipersonal de la comunicació del diagnòstic i treballar des de la base d'equips interdisciplinaris.

Reflexionar i discutir sobre qui ha de fer l'acompanyament durant el procés de diagnòstic.

Assegurar que les persones que tinguin una malaltia de base genètica rebin informació sobre quins són els gens o mutacions afectades i els riscos. S'ha d'assegurar que s'activin els estudis genètics de la família i l'assessorament per tenir fills sans. El professional que doni la informació ha de ser competent per donar la informació.

Generar espais de formació per millorar el coneixement dels pediatres d'AP sobre els marcadors de símptomes i signes de malalties.

---

els diferents serveis, intervencions possibles, etc.



#### **4.1.4. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre les recomanacions**

- Millorar el procés de detecció de possibles MM a l'AP. Continuar divulgant informació sobre símptomes i signes de MM. Que tots els professionals de salut puguin cercar informació al portal web del Departament de Salut i derivar al centre referent.
- Incorporar marcadors de malalties rares a la consulta del nen sa.
- Millorar el procés d'entrada al sistema de salut per a poder fer el diagnòstic (paper dels diferents serveis de nivell intermedi).
- Reflexionar i discutir sobre qui ha de fer l'acompanyament durant el procés de diagnòstic: CDIAP, treballador/a social d'AP, unitat de suport, infermeria, l'escola, tots els professionals? Promoure un model on tots els professionals que treballen amb la persona i família tinguin competències per poder donar suport.
- Defugir del model unipersonal de la comunicació del diagnòstic mèdic i treballar des de la base d'equips interdisciplinaris.
- Acordar qui, com i quan s'ha de fer l'assessorament genètic i qui activa els estudis genètics de la família. S'ha de poder assegurar que totes les famílies que tinguin una malaltia genètica rebin informació sobre els gens o mutacions afectats, els riscos, i que s'activin els estudis genètics de la família i l'assessorament per tenir fills sans.
- Generar espais de formació per:
  - Millorar coneixements dels pediatres d'AP sobre els marcadors de símptomes i signes de malalties.
  - Millorar competències per comunicar notícies que són difícils d'escoltar.

## 4.2. Pla d'atenció integral

### 4.2.1. Eixos que cal millorar formulats pels diferents actors

Eix de millora	Font d'informació	Clúster de malalties neuromusculars	Clúster de malalties metabòliques hereditàries	Clúster de malalties que cursen amb retard mental	Clúster de malalties sensorials
<b>a) Gestor/a del pla d'atenció integral</b>	<b>Persones afectades i/o família</b>	Expliquen que no hi ha un Pla d'atenció integral. En conseqüència és la família qui fa de gestora de cas. S'informa sobre la malaltia i els recursos de suport, parla amb altres famílies d'afectats, cerca el metge i el centre expert en la malaltia. Valoren que la família va aprenent a través de l'experiència dels altres a com cuidar de la malaltia. Es torna "experta".	Expliquen que no hi ha un Pla d'atenció integral. En conseqüència és la família qui fa de gestora de cas. S'informa sobre la malaltia i els recursos de suport, parla amb altres famílies d'afectats, cerca el metge i el centre expert en la malaltia. Valoren que la família va aprenent a través de l'experiència dels altres a com cuidar de la malaltia. Es torna "experta".	Expliquen que no hi ha un Pla d'atenció integral. En conseqüència és la família qui fa de gestora de cas. S'informa sobre la malaltia i els recursos de suport, parla amb altres famílies d'afectats, cerca el metge i el centre expert en la malaltia. Valoren que la família va aprenent a través de l'experiència dels altres a com cuidar de la malaltia. Es torna "experta".	Expliquen que no hi ha un Pla d'atenció integral. En conseqüència és la família qui fa de gestora de cas. S'informa sobre la malaltia i els recursos de suport, parla amb altres famílies d'afectats, cerca el metge i el centre expert en la malaltia. Valoren que la família va aprenent a través de l'experiència dels altres a com cuidar de la malaltia. Es torna "experta".
	<b>Professionals de diferents àmbits</b>	Reconeixen que és important tenir en compte una figura o unitat que faciliti les relacions entre els diferents actors, acompanyi la família i faciliti la gestió de recursos.  Aprecien, que la manca de referent pot facilitar que es	Coincideixen que la família supleix mancances organitzatives del sistema (P1; GT1).  Ressalten que manca una figura que faci de nexa entre els professionals de la salut i la família. Entenen que aquesta figura ha d'acompanyar la persona afectada i la família en la	Reconeixen que és important tenir en compte una figura que faciliti les relacions entre els diferents actors, acompanyi la família i faciliti la gestió de recursos (tots els professionals).  Reconeixen que davant	Reconeixen que és important tenir en compte una figura o unitat que faciliti les relacions entre els diferents actors, acompanyi la família i faciliti la gestió de recursos (tots els professionals).

produeixin situacions de duplicitat de serveis (per exemple, rehabilitació a l'hospital i a la comunitat).

Reconeixen que davant *"l'absència d'un director d'orquestra"* les associacions han tingut el paper d'acompanyar la persona en la gestió del seu cas. Constaten que són elles qui posen en contacte la persona amb el professional especialista o que expliquen a l'escola què és la malaltia i quins recursos han d'activar.

gestió de la malaltia, donar informació sobre com afrontar el desenvolupament de la malaltia, entre d'altres (P2, P6; GT1).

*"l'absència d'un director d'orquestra"* les associacions han tingut el paper d'acompanyar la persona en la gestió del seu cas. Constaten que són elles qui posen en contacte la persona amb el professional especialista o que expliquen a l'escola què és la malaltia i quins recursos han d'activar.

Constaten que les famílies cerquen informació a Internet. Fan al·lusió a pàgines web on la informació no és fiable (P4; GT2).

Entenen que la funció del professional no ha d'implicar un desplaçament de la mateixa gestió que fa la família o de les associacions. Esmenten que una de les figures professionals que hi ha a AP és el treballador social i, de fet, és el que fa l'acompanyament a la

---

família en moltes coses (informació, informació de serveis, establir contactes...). Consideren que podria ser una possible figura que liderés la gestió del pla d'atenció. Comenten que actualment hi ha la figura del gestor de cas a AP i la duu a terme infermeria (P3; GT2).

<b>b) Treball interdisciplinari i coordinació</b>	<b>Persones afectades i/o família</b>	Manifesten que sovint no existeix un treball interdisciplinari per abordar la complexitat dels casos. Assenyalen diferències entre centres i equips. Valoren que sovint les experiències positives que han tingut en aquesta línia tenen a veure amb la bona voluntat dels professionals.	Manifesten que sovint no existeix un treball interdisciplinari per abordar la complexitat dels casos (treballar des de la base que estan involucrades les àrees d'educació—acció social i salut). Constaten que a l'hospital d'infants el treball interdisciplinari ha millorat. Els professionals estan coordinats entre ells.	Manifesten que sovint no existeix un treball interdisciplinari per abordar la complexitat dels casos. Assenyalen diferències entre centres i equips. Valoren que sovint les experiències positives que han tingut en aquesta línia tenen a veure amb la bona voluntat dels professionals.	Manifesten que sovint no existeix un treball interdisciplinari per abordar la complexitat dels casos. Assenyalen diferències entre centres i equips. Valoren que sovint les experiències positives que han tingut en aquesta línia tenen a veure amb la bona voluntat dels professionals.
	<b>Professionals de diferents àmbits</b>	Reconeixen que es necessari treballar de manera coordinada i	Reconeixen que per poder donar una atenció integral és necessari que es treballi de manera	Reconeixen que per poder donar una atenció integral és necessari que es treballi	Reconeixen que hi ha poca acció coordinada entre Salut-Educació i Acció

---

<p>interdisciplinària. En alguns hospitals, solucionen les dificultats de treballar de manera coordinada amb un sistema d'interconsultes.</p> <p>Constaten que no està organitzada la comunicació directa entre hospital i AP.</p>	<p>coordinada.</p> <p>Consideren que en l'àmbit hospitalari, la coordinació entre especialistes representa una tasca organitzativa de la direcció que de moment no s'ha fet.</p> <p>Constaten que la coordinació la lideren els professionals.</p> <p>Descriuen espais de treball conjunt creats a partir de l'interès dels professionals (tots els participants).</p> <p>Expliquen que hi ha un grup de MMH que produeixen una afectació mental i òssia severa. En aquest grup la rehabilitació és fonamental. Detecten que la rehabilitació no funciona de la mateixa manera en les totes regions sanitàries. No sempre hi ha la figura del metge rehabilitador. En algunes situacions el metge rehabilitador actua com coordinador dels professionals que fan rehabilitació (logopèdia, fisioteràpia, teràpia ocupacional), i a vegades no. L'absència de coordinador complica molt</p>	<p>de manera coordinada i interdisciplinària. Entenen que la coordinació ha d'assegurar que hi ha devolució d'informació entre els diferents actors que intervenen en el cas (P6; GT2).</p> <p>Assenyalen que el lideratge de les coordinacions és tècnic i a vegades les coordinacions es fan fora d'horaris laborals (P3, P5; GT2).</p> <p>Destaquen que actualment es treballa en xarxa entre el CDIAP i les escoles especials. Esmenten també experiències de treball interdisciplinari entre hospitals de tercer nivell i pediatria d'AP i entre pediatria d'AP i CDIAP (P2, P3, P4; GT).</p>	<p>Social. Esmenten que els professionals no es coneixen prou entre ells i els circuits són complicats (P4; GT3).</p> <p>Afegeixen també la manca de lideratge com un aspecte que dificulta la coordinació (P1; GT3).</p> <p>Perceben que des d'Educació i Acció Social hi hagué un canvi d'ençà els últims cinc anys. Esmenten que hi ha treball coordinat entre l'EAP-CREDA i CDIAP i l'escola. Diuen que l'EAP és el que lidera el procés (P5; GT3).</p> <p>Esmenten també treball coordinat entre el pediatre i el CDIAP, però no cas per cas (P6; GT3).</p> <p>El correu electrònic resoldria treballar de manera conjunta entre el pediatre i el metge de l'hospital, però s'han</p>
--	--	--	--

---

l'atenció integral de la persona (P4, P6; GT1).

Constaten que no és habitual que hi hagi una comunicació directa entre hospital i AP. No obstant, esmenten que la comunicació ha millorat amb la història compartida (P1; GT1).

trobat amb problemes de confidencialitat (P6; GT3).

Ressalten que no hi ha protocols de coordinació en el món dels adults entre acció social i salut. Assenyalen que els casos on hi hagut coordinació han estat puntuals i han estat producte de la iniciativa professional (P5; GT).

<p><b>c) Tractament i rehabilitació</b></p>	<p><b>Persones afectades i/o família</b></p>	<p>Consideren que els professionals tenen diferents criteris per valorar l'eficàcia de la rehabilitació. Fan al·lusió a males experiències on se'ls ha negat o reduït la prestació de rehabilitació sota criteris d'evidència científica. Assenyalen beneficis que els professionals no tenen en compte.</p> <p>Consideren que el tractament i la rehabilitació</p>	<p>Expliquen que malgrat que moltes MM no tenen tractament, hi ha accions terapèutiques a fer. Creuen que l'atenció de salut va orientada a resoldre el problema de salut i no sobre el que comporta viure amb la malaltia.</p> <p>Esmenten que hi ha persones afectades de MMH que no reben tractament en determinats hospitals. Es pregunten si tots els hospitals tenen els mateixos criteris per avaluar si és dóna el tractament.</p>	<p>Expliquen que malgrat que moltes MM no tenen tractament, hi ha accions terapèutiques a fer. Creuen que les actuacions van orientades a resoldre el problema de salut i no sobre el que comporta viure amb la malaltia. Assenyalen, en conseqüència, que la rehabilitació és un aspecte fonamental.</p> <p>En relació amb la rehabilitació consideren</p>	<p>Creuen que l'atenció de salut va orientada a resoldre el problema de salut i no sobre el que comporta viure amb la malaltia. Valoren que el sistema de salut no s'ajusta davant les persones afectades de pluridiscapacitat.</p> <p>Expliquen que les persones amb pèrdues de visió i audició, la rehabilitació s'inicia quan les pèrdues són molt importants. Es</p>
---	--	---	--	---	--

	<p>està orientada a l'autonomia física i no a la social.</p> <p>Valoren que hi ha recursos insuficients per la rehabilitació.</p>		<p>que hi ha:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>– Recursos insuficients per les necessitats i només en períodes determinats.</li><li>– Variabilitat de criteris segons territori.</li></ul> <p>Afronten les dificultats d'accedir a la rehabilitació pública pagant els serveis en l'àmbit privat.</p>	<p>pregunten quan s'hauria d'iniciar la rehabilitació i qui l'hauria de fer.</p> <p>Constaten, que davant la manca de rehabilitació especialitzada, acabant pagant serveis de rehabilitació en l'àmbit privat.</p>
<b>Professionals de diferents àmbits</b>	<p>Expliquen que hi ha una manca de rehabilitació, de fisioteràpia i de teràpia ocupacional de manera continuada. Constaten que en l'etapa adulta la situació s'agreuja.</p> <p>Valoren que el criteri econòmic de l'hospital sovint és el que determina la continuïtat de la rehabilitació.</p> <p>Perceben que falta més treball professional orientat a l'àmbit de la cronicitat.</p>	<p>Creuen que no sempre hi ha una valoració global de les necessitats de la persona en l'àmbit de l'hospital. Per exemple, expliquen que a vegades a un nen/a que té mancances motrius no se li fa una valoració dels ajuts tècnics que precisa (P1, P2, P4, P5, P6; GT1).</p> <p>Detecten que hi ha desajustos en la prescripció d'ajuts tècnics davant d'infants i adults amb mancances motrius o dificultats en la vida diària. Atribueixen aquests desajustos al desconeixement dels professionals que prescriuen els ajuts que existeixen en el mercat (P4, P5, P6; GT1).</p>	<p>Constaten que l'abordatge que es fa de la persona i la malaltia des de l'hospital és biomèdica. Valoren que és important que hi hagi una mirada més des de la discapacitat. Aprecien, en conseqüència, que treballar de manera interdisciplinària ho podria facilitar. (P7; GT2).</p>	<p>Reconeixen que la majoria del recursos de rehabilitació visual i auditiva són de l'àmbit privat. Aquest aspecte dificulta que la xarxa pública els conegui i els incorpori en la rehabilitació.</p> <p>Manifesten que existeix un buit entre el diagnòstic mèdic de l'hospital i la rehabilitació que s'inicia a l'ONCE. Expliquen que per iniciar la rehabilitació a l'ONCE s'ha de tenir un grau molt elevat de pèrdua de visió. "En la mesura que</p>

*hi ha criteris per entrar a l'ONCE, no es garanteix el dret d'accés a tothom. Igualment en la mesura que no es dota de recursos econòmics a les entitats especialitzades s tampoc es pot garantir l'accés a tothom (P5; GT3).*

Expliquen que el sistema públic garanteix una rehabilitació no específica per la sordceguesa fins els 20 anys. No obstant, reconeixen que hi ha situacions no cobertes. Un cas d'aquesta situació seria la no rehabilitació de les persones que han tingut un implant cloclear (P5; GT3).

<b>d) Paper d'AP</b>	<b>Persones afectades i/o família</b>	Perceben que AP té poc paper en l'atenció de la persona afectada i llurs famílies. Mostren poca confiança amb ells.	Tenen baixes expectatives que els centres d'AP puguin oferir algun tipus de servei en relació amb la MM.	Tenen baixes expectatives que els centres d'AP puguin oferir algun tipus de servei en relació amb la MM.	Tenen baixes expectatives que els centres d'AP puguin oferir algun tipus de servei en relació amb la MM.
	<b>Professionals de diferents àmbits</b>	Expliquen que a vegades AP no pot donar resposta als problemes quotidians de la persona afectada i/o	Expliquen que a vegades els pediatres d'AP es veuen sobrepassats per una malaltia que és potencialment greu. No	Entenen que les persones afectades de MM deixin d'anar a AP, entre altres raons perquè:	Consideren que AP cada vegada té més paper perquè els professionals han augmentat els seus



		<p>família. Perceben que la família s'allunya progressivament d'AP.</p> <p>Atribueixen aquesta situació a: Desconeixement de la malaltia del professional. El metge no té organitzat un sistema de comunicació amb l'hospital i no pot fer consultes directes Poc temps per fer visita.</p>	<p>obstant, des dels hospitals fan educació per a la salut orientada a que les famílies sàpiguen actuar davant situacions d'urgència. Una mostra del material educatiu que es lliura a les famílies són les Guies metabòliques de l'Hospital de Sant de Déu.</p> <p>Reconeixen que a vegades les persones van a urgències directament, perquè el metge d'AP té poc temps per visita'l (P1; GT1).</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- No donen respostes ràpides a problemes quotidians,</li> <li>- Sovint hi ha canvis de metges.</li> <li>- A vegades els pediatres d'AP es veuen sobrepassats per una malaltia que és complexa i necessiten de més temps del que tenen per atendre (P2, P3, P7; GT2).</li> </ul> <p>Tanmateix, consideren que AP té paper i en aquest últim temps cada vegada en van tenint més gràcies al fet que han augmentat les fonts d'informació.</p>	<p>coneixement sobre les MM.</p> <p>Constaten que els professionals d'AP tenen dificultats per fer consultes directes als especialistes dels hospitals. Associen amb aquesta situació el fet que els pediatres sovint no puguin donar respostes a les persones afectades sobre problemes quotidians.</p> <p>Ressalten la confidencialitat de les dades fa que els metges d'AP no puguin obtenir una informació directa (P6; GT3).</p>
<p><b>e) Transferència de persones</b></p>	<p><b>Persones afectades i/o família</b></p>	<p>Assenyalen que hi ha dificultats en el traspàs d'expedients entre Hospital d'infants a adults.</p>	<p>Assenyalen que hi ha dificultats en el traspàs d'expedients entre Hospital d'infants a adults.</p>	<p>Assenyalen que hi ha dificultats en el traspàs d'expedients entre Hospital d'infants a adults.</p>	<p>Assenyalen que hi ha dificultats en el traspàs d'expedients entre Hospital d'infants a adults.</p>
	<p><b>Professionals de diferents àmbits</b></p>	<p>Reconeixen que el traspàs d'expedients no està organitzat. Tanmateix, no està organitzat qui ha de fer el seguiment en l'etapa</p>	<p>Reconeixen que hi ha dificultats en el traspàs d'expedients entre hospitals perquè no hi ha coordinació entre especialistes. (P1, P2; GT1).</p>	<p>Expliquen que cada vegada hi ha més població amb discapacitat que a més de créixer és longeva. Reconeixen que alguns</p>	<p>Reconeixen que no hi ha contacte entre professionals que tracten el nen i els professionals que tracten l'adult.</p>

adulta. Esmenten que és persona afectada qui busca els especialistes.

neuropediatres continuen atenent els pacients encara que siguin adults. Associen amb aquesta situació que els neuròlegs no tenen experiència en tractar la persona adulta amb discapacitat que cursa amb retard mental (P4, P2; GT2).

A més a més, destaquen que el retard mental en l'etapa adulta molts cops no necessiten de neuròleg. El que sí necessiten és de psiquiatre. Esmenten que hi ha pocs psiquiatres especialitzats en retard mental (P5; GT2)

Manifesten que hi ha experiències de treball conjunt entre hospital pediàtric i hospital d'adults per tal de garantir la continuïtat d'atenció Exemple: treball conjunt de l'Hospital Clínic i Sant Joan de Déu en relació amb les malalties metabòliques (P1; Gt2).

---

<b>f) Recursos de suport en processos terminals</b>	<b>Persones afectades i/o família</b>	Assenyalen que davant dels pronòstics terminals pediàtrics no s'activen recursos com el PADES	Assenyalen que davant de situacions de pronòstic molt greu, no s'activen serveis o professionals que els acompanyin durant i després del procés.
	<b>Professionals de diferents àmbits</b>	Expliquen que actualment hi ha pocs PADES pediàtrics. Assenyalen que els professionals activen aquest tipus de serveis davant dels processos cancerígens, però no es fa en casos de malalties neuromusculars amb pronòstic molt greu.	

---

#### **4.2.2. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre els eixos que cal millorar**

##### **a) Gestor/a del Pla d'atenció integral**

— Actualment no s'ha formalitzat un pla que integri les diferents visions i actuacions de serveis i professionals. Tant les persones afectades, la família com els professionals manifesten que el Pla d'atenció integral i continuat és un aspecte clau per abordar la complexitat i la singularitat de les MM. Cal tenir present que la persona afectada per abordar la seva malaltia s'ha de posar en contacte amb més de vint actors. La persona afectada i les seves família han tingut el rol en la gestió del pla. Han buscat informació, s'han posat en contacte amb especialistes experts en la malaltia, han buscat una associació i s'han organitzat l'agenda quotidiana. Les associacions han tingut el rol d'acompanyar en la "gestió" del pla.

##### **b) Treball interdisciplinari**

— Un altre aspecte clau per a una atenció integral i continuada és el treball interdisciplinari. Les aportacions de les persones afectades i professionals posen en evidència la seva manca de sistematització/formalització.

— Davant les dificultats de poder un treball de base interdisciplinària ha prevalgut una atenció centrada en el problema de salut. En els últims anys, inomésm en l'àmbit d'infància-adolescència, s'ha experimentat una millora en aquest aspecte. S'han generat espais de treball interdisciplinari entre: els CDIAP i les escoles; els CDIAP i els pediatres d'AP; entre professionals de salut d'un mateix hospital; CDIAP, EAP, mestra i USEE, entre altres. El lideratge del treball interdisciplinari ha estat tècnic i ha depès de la "bona voluntat" dels professionals, que fins i tot s'han coordinat a fora d'horaris laborals. En la franja dels adults aquest model de treball és absent. Els professionals reconeixen que sovint ni tan sols tenen informació dels altres actors que estan intervenint en l'atenció de la persona.

##### **c) Tractament i rehabilitació**

— En no haver tractament en la majoria de les MM, la rehabilitació és un aspecte fonamental. A vegades existeix un buit en el temps entre el diagnòstic mèdic i la rehabilitació que la persona inicia en el seu territori. Les famílies viuen amb preocupació aquest aspecte, ja que, en alguns casos, retardar la rehabilitació significa no poder recuperar capacitats. Moltes famílies es dirigeixen a serveis de rehabilitació de l'àmbit privat per afrontar aquesta situació.

— Actualment el nostre sistema assegura poder fer una rehabilitació des de la xarxa pública fins als 18–20 anys, però no pas després.

— Existeixen rehabilitacions molt específiques, que el sistema públic no garanteix (com per exemple la rehabilitació a la sordceguesa en el món d'adults).

— L'abordatge que fa el sistema de salut de la rehabilitació posa l'èmfasi en els aspectes físics. Costa que hi hagi una mirada cap a la discapacitat. L'organització del sistema públic dificulta aquesta mirada, establint línies divisòries entre la salut (Departament de Salut) i la discapacitat i dependència (Departament d'Acció Social i Ciutadania). Els professionals de la salut sovint no coneixen els altres serveis i per tant no els recullen en el seu pla d'acció. Aquesta situació s'evidencia més en l'àmbit dels adults.

— Les persones afectades i les famílies parlen de recursos insuficients per a la rehabilitació i l'acompanyament psicològic i variabilitat de criteris de rehabilitació segons territori.

**d) Paper d'AP**

— En relació amb l'AP les persones afectades tenen una baixa expectativa que els centres d'AP puguin oferir algun tipus de servei pel que fa a la MM. Els professionals associen aquesta situació amb el poc temps que tenen per visitar casos complexos, el canvi de professionals freqüents, el no tenir un sistema de comunicació directa amb el professional referent de la malaltia.

**e) Transferència de persones**

— Cada vegada hi ha més població amb MM que a més de créixer és longeva. D'una banda, hi ha especialistes d'adults poc especialitzats amb la MM (per exemple psiquiatres experts en retard mental). De l'altra, especialistes que no tenen experiència en tractar la persona adulta amb MM que cursa amb discapacitat. Les famílies es troben de nou en una situació d'incertesa.

— No està sistematitzat el traspàs d'expedients entre els àmbits de pediatria i adults. La família es troba que ha d'informar sobre el seu expedient. Actualment, s'estan iniciant experiències de treball entre hospital pediàtric i d'adults des de la base de garantir la continuïtat d'atenció.

#### 4.2.3. Recomanacions formulades pels diferents actors

Clúster de malalties neuromusculars	Clúster de malalties metabòliques hereditàries	Clúster de malalties que cursen amb retard mental	Clúster de malalties sensorials
<p>Garantir la construcció d'un Pla d'Atenció Integral: establir un full de ruta vertebrant les relacions amb els diferents serveis especialitzats de la xarxa.</p> <p>Generar espais de formació conjunta entre els diferent serveis per tal que es coneguin i comencin a construir canals de comunicació.</p> <p>Garantir les competències informatives i d'acompanyament de tots els professionals de la salut que intervenen en tot el procés de:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- diagnòstic,</li> <li>- tractament i del seguiment,</li> <li>- les complicacions,</li> <li>- les mesures de la cura i d'autocura,</li> <li>- l'evolució de la malaltia,</li> <li>- l'adaptació de la vida quotidiana,</li> <li>- dels serveis de salut complementaris,</li> <li>- del suport en els conflictes de valors</li> </ul>	<p>Promoure consultes interdisciplinàries per facilitar una atenció integral de la persona i que inclogui tant aspectes de rehabilitació, dietètica i ajuts tècnics, entre altres.</p> <p>Crear una figura que posi en contacte els professionals de la salut amb la família.</p> <p>Promoure i organitzar el treball interdisciplinari en l'àmbit de la rehabilitació, i que es puguin fer consultes compartides amb el fisioterapeuta, terapeuta ocupacional i/o logopeda segons les necessitats de la persona. Aquesta manera de treballar milloraria la valoració i prescripció dels ajuts tècnics que necessiten les persones afectades.</p> <p>Explorar l'organització per unitats funcionals de malalties per facilitar el treball interdisciplinari i assegurar la continuïtat en l'assistència quan es</p>	<p>El treball interdisciplinari i el treball en xarxa és un aspecte clau per abordar les MM. Sense lideratge difícilment pot haver treball interdisciplinari. Cal que hi hagi lideratge dels professionals, tot i que també es necessari lideratge per part dels departaments.</p> <p>Poder assegurar la continuïtat assistencial en el pas de l'etapa infant a adult. Propostes que es fan per tal de poder millorar:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Canvi d'estructura de derivació entre metges d'infància a d'adults, on el neuropediatre pugui derivar al seu company neuròleg i sense passar per atenció primària (metge de capçalera i especialista de zona).</li> <li>- Fer seguiment i aprofitar l'experiència que s'ha iniciat de treball conjunt en malalties metabòliques i fibrosi quística entre Hospital de Sant Joan de Déu i Hospital Clínic.</li> </ul>	<p>Fer un registre de malalties, un primer pas per saber on són les persones i per qui són ateses.</p> <p>Construir xarxes de treball que posin en contacte el món de la salut, social i educació. Les xarxes han d'assegurar que hi hagi retorn de la informació.</p> <p>Identificar els ponts que posin en contacte els diferents sistemes per tal de construir xarxes. En aquesta línia ja hi ha bones pràctiques que assegurin el retorn de la informació.</p> <p>Tenir equips multidisciplinaris que uneixin al territori i els hospitals o persones que coneguin el territori, la complexitat de les MM i els recursos i mobilitzin i coordinin als diferents actors. La coordinació permetria evitar duplicitat de proves, (audiometries a l'Hospital i al CREDA), poder fer les proves concentrades en un dia, etc. A concretar: qui lidera la xarxa?</p> <p>Plantejar-se des del punt de vista</p>

- i de la resta de serveis	<p>passi de l'etapa infantil a la d'adults. És important poder assegurar que es traspasa la informació.</p> <p>L'Hospital Clínic i l'Hospital de Sant Joan de Déu han fet un treball conjunt. És factible crear-ne d'altres, però s'hauria d'organitzar(P1; GT1).</p>	<p>Generar més coneixement compartit i sistemes de comunicació entre professionals especialitzats i AP (correu electrònic) perquè es pugui atendre problemes aguts des de AP.</p> <p>Generar espais de formació per a professionals de salut que tracten el retard mental.</p>	<p>organitzatiu el treball hospitalari que faciliti el treball interdisciplinari (per exemple: unitat de malalties metabòliques i que facilitin organitzar visites en un sol dia, sessions clíniques, coordinacions, etc.)</p> <p>Treballar la coordinació-confidencialitat per assegurar el retorn d'informació.</p> <p>Revisar la cartera de serveis de rehabilitació en adults (malalties Usher, Charge).</p> <p>Revisar els ajuts de rehabilitació logopèdica del llenguatge (PUA).</p> <p>Creació de recursos a tot el territori: escola bressol especialitzada en neurodiscapacitats. Només existeix la Fundació Nexe. El 60 % de les criatures que atenen són de fora de Barcelona.</p> <p>Generar espais de formació que capaciti els professionals que faciliti una atenció global al nen (ex.: que el fisioterapeuta sàpiga utilitzar el pictograma per comunicar-se amb la persona afectada).</p> <p>Generar formació per aprendre a treballar d'una manera coordinada.</p>
----------------------------	---	--	--

---

Aprendre de l'experiència de treball des de model socio sanitari. Sobretot per professionals que estan als hospitals.

Generar formacions entre professionals actius per poder fer una atenció més global . En aquest sentit, es parla de fer formacions a partir de necessitats formatives sentides de diferents professionals i que no són d'ordre acadèmic.

---



#### **4.2.4. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre les recomanacions**

- Promoure i garantir que totes les persones afectades de MM , joves, adults i gent gran) tinguin un pla d'atenció integral. És important definir una estratègia organitzativa concreta que faci possible la creació d'una figura o unitat i que acompanyi la persona afectada i/o la família en la gestió del pla. La funció principal d'aquesta figura ha de ser: promoure la construcció d'un pla d'atenció integral, facilitar les relacions entre els diferents actors, facilitar la gestió dels recursos i acompanyar la persona. Aquesta figura no implica un desplaçament de la mateixa gestió que fa la família.
- Promoure el treball interdisciplinari entre diferents àrees, serveis i departaments amb un compromís de lideratge tècnic i polític. Cal sistematitzar, formalitzar i legitimar el treball interdisciplinari.
- Revisar els criteris d'assignació de recursos i circuits per accedir als recursos de tractament i rehabilitació.
- Poder assegurar la continuïtat assistencial en la transferència de persones entre l'hospital de pediatria i l'hospital d'adult. Es plantegen diverses línies de propostes a discutir: canvi d'estructura de derivació entre metges d'infància a d'adults, on el neuropediatre pugui derivar al seu company neuròleg, sense passar per AP (metge de capçalera i especialista de zona) i aprofitar l'experiència de treball conjunt que s'ha iniciat entre l'Hospital de Sant Joan de Déu i l'Hospital Clínic per les persones afectades de malalties metabòliques i fibrosi quística.
- Generar espais de formació de professionals de les diferents àrees, serveis i departaments, que parteixin de necessitats formatives sentides. Aquestes espais posarien l'accent a compartir coneixements i tindrien la finalitat de poder donar una atenció més global i integral.
- Explorar les possibilitats que tenen les TIC i el treball en xarxa com a eina de treball que faciliti el pla d'atenció integral i el treball interdisciplinari.

## 4.3. Suport a la família i integració a la comunitat

### 4.3.1. Eixos que cal millorar formulats pels diferents actors

Eix de millora	Font d'informació	Clúster de malalties neuromusculars	Clúster de malalties metabòliques hereditàries	Clúster de malalties que cursen amb retard mental	Clúster de malalties sensorials
<b>a) Acompanyament emocional</b>	<b>Persones afectades i/o família</b>	<p>Perceben que no reben acompanyament i suport emocional professionalitzat.</p> <p>Expliquen que les associacions són les que donen serveis de suport (atenció directa i indirecta)</p>	<p>Perceben que no reben acompanyament i suport emocional professionalitzat.</p> <p>Expliquen que els suport es rep des de l'associació i entre els pares i les mares que ja han viscut la mateixa experiència. Es preguntes qui hauria de fer el suport i que passa quan no hi ha associació. A més, cal tenir present que hi ha moltes famílies que afronten la situació amb molta solitud a causa de no haver diagnòstic.</p> <p>Fan al·lusió a males experiències d'absència d'acompanyament davant situacions de pronòstic molt greu.</p>	<p>Perceben que no reben acompanyament i suport emocional professionalitzat.</p> <p>Expliquen que els suport es rep des de l'associació i entre els pares i les mares que ja han viscut la mateixa experiència. Es preguntes qui hauria de fer el suport i que passa quan no hi ha associació. A més, cal tenir present que hi ha moltes famílies que afronten la situació amb molta solitud a causa de no haver diagnòstic.</p>	<p>Perceben que no reben acompanyament i suport emocional professionalitzat.</p> <p>Expliquen que els suport es rep des de l'associació i entre els pares i les mares que ja han viscut la mateixa experiència. Es preguntes qui hauria de fer el suport i que passa quan no hi ha associació. A més, cal tenir present que hi ha moltes famílies que afronten la situació amb molta solitud a causa de no haver diagnòstic.</p>

---

<b>Professionals de diferents àmbits</b>	<p>Detecten que sovint les persones afectades demanen suport als iguals o a les associacions en situacions greus. Consideren que les associacions estan més pròximes a les famílies.</p> <p>Esmenten que la família no acostuma a fer demanda de suport emocional a AP. Tanmateix, expliquen que infermeria d'AP treballa la sobrecàrrega del cuidador/a i la claudicació. Valoren que s'hauria de fer un treball de caire més preventiu.</p> <p>Ressalten que l'àmbit públic no existeix una línia de treball de suport orientat als germans dels afectats. No obstant, expliquen que en l'àmbit de l'escola hi ha experiències de treballar específicament amb els germans.</p>	<p>Constaten que en el cas de pronòstic greu no s'activen els mecanismes de suport i acompanyament en el dol, que sí que s'activen en els casos de càncer pediàtric.</p> <p>Reconeixen que les associacions donen suport a les famílies.(P2; GT1).</p> <p>Tanmateix, esmenten l'experiència d'un hospital pediàtric on hi ha un protocol de suport i acompanyament en situacions de pronòstic greu de MMH. Ho treballa infermeria (P2, P3; GT1).</p>
--	---	--

---

<b>b) Escola</b>	<b>Persones afectades i/o família</b>	<p>Detecten que hi ha dificultats en l'activació dels serveis d'acomodació de l'escola. Expliquen que es fa tard. Sovint són les associacions o els pares i les mares que informen sobre els recursos que es poden activar davant de necessitats especials.</p> <p>Expliquen que en les neuropaties que cursen amb retard mental han tingut dificultats en l'adaptació curricular.</p>	<p>Detecten que hi ha dificultats en l'activació dels serveis d'acomodació de l'escola. Expliquen que es fa tard. Sovint són les associacions o els pares i les mares que informen sobre els recursos que es poden activar davant de necessitats especials.</p> <p>Descriuen que hi ha escoles ordinàries que no tenen recursos orientats a les necessitats especials i que això dificulta la integració de l'infant. Entenen que totes les escoles han de ser inclusives.</p>	<p>Detecten que hi ha dificultats en l'activació dels serveis d'acomodació de l'escola. Expliquen que es fa tard. Sovint són les associacions o els pares i les mares que informen sobre els recursos que es poden activar davant de necessitats especials.</p> <p>Descriuen que hi ha escoles ordinàries que no tenen recursos orientats a les necessitats especials i que això dificulta la integració de l'infant. Entenen que totes les escoles han de ser inclusives.</p>	<p>Detecten que hi ha dificultats en l'activació dels serveis d'acomodació de l'escola. Expliquen que es fa tard. Sovint són les associacions o els pares i les mares que informen sobre els recursos que es poden activar davant de necessitats especials.</p> <p>Descriuen que hi ha escoles ordinàries que no tenen recursos orientats a les necessitats especials i que això dificulta la integració de l'infant. Entenen que totes les escoles han de ser inclusives.</p>
	<b>Professionals de diferents àmbits</b>	<p>Confirmen que les associacions van explicar a les escoles com activar els recursos.</p>	<p>Entenen que l'escola inclusiva ha d'assegurar que un nen/a amb trastorns motrius, però amb un nivell cognitiu poc afectat pugui anar a l'escola ordinària. Valoren que la situació ha millorat molt d'ençà uns anys, ja que l'EAP recull la figura</p>	<p>Confirmen que algunes escoles no tenen clar quins són els recursos de suport davant les necessitats especials com s'han d'activar. Expliquen que hi ha associacions que informen i sensibilitzen sobre aquests aspectes. Es pregunten si seria convenient fer un protocol per saber quins recursos hi ha i com</p>	

del fisioterapeuta i té la tasca d'adaptar el material i l'espai.

Tanmateix, expliquen que hi ha infants de gran complexitat orgànica i funcional. L'alternativa és l'escola especial. Consideren que davant d'aquests casos és important que hi hagi un professional de salut.

Constaten que a les escoles especials hi ha nens i nenes de necessitats complexes i especials i que necessiten atenció d'un professional de salut. No sempre està assegurada aquesta figura. (P4, P5; GT1).

Manifesten que hi ha malalties metabòliques, com per exemple la fenilcetonúria, que fonamentalment es tracten amb dietes especials. Hi ha escoles que col·laboren a adaptar la dieta, però hi ha

activar-los? (P8; GT2).

Entenen que l'auxiliar d'educació especial és un suport necessari per garantir l'autonomia del nen/a a l'escola ordinària. Tanmateix, consideren que hi ha poques hores de recurs (P9; GT1).

Expliquen que hi hagut nens/es amb necessitats especials de gran complexitat (pluridiscapacitat, retard cognitiu molt sever, botó gàstric, etc.), que han tingut males experiències a l'escola inclusiva. Valoren que no tots els nens/es poden anar a l'escola ordinària (P7, P9; GT2).

		escoles que no hi col·laboren, perquè diuen que no poden assegurar que el nen no mengi altres coses (P2; GT1).		
<b>c) Etapa adulta i món laboral</b>	<b>Persones afectades i/o família</b>		Consideren que hi ha poques opcions després de l'escolarització: pocs tallers ocupacionals, etc.	Consideren que hi ha poques opcions després de l'escolarització: pocs tallers ocupacionals, etc.
	<b>Professionals de diferents àmbits</b>		Expliquen que actualment l'escola inclusiva s'assegura fins a l'ESO. Està pendent desenvolupar-se més enllà de l'ESO. Aquesta situació, en conseqüència, es viscut com un greu problema per a les famílies (P4; GT2).  Reconeixen que hi ha poques opcions després de l'escolarització. Constaten que la majoria de tallers ocupacionals són de l'àmbit privat (P7; GT2).	Manifesten dificultats per a la reinserció laboral.  Expliquen que es treballa educativament amb el nen/a discapacitat fins als divuit anys. Després d'aquesta edat, no hi ha una alternativa educativa ni ocupacional pública i de qualitat. Perceben que la família <i>"sent que tots els aprenentatges del fill es poden engegar a rodar per l'absència d'alternatives"</i> . Diuen que no saben quina resposta donar davant aquesta situació. (P1, P5; GT3).  Reconeixen que l'oferta de tallers ocupacionals és molt baixa. La majoria són d'associacions de famílies (P1, P5; GT3).

<b>d) Prestacions econòmiques</b>	<b>Persones afectades i/o família</b>	<p>Consideren que la informació sobre els ajuts no està sistematitzada. En conseqüència, han de ser proactius per aconseguir-los.</p> <p>Expliquen que han de tramitar ajuts des de diferents finestres. Es pregunten si hi ha la possibilitat de finestra única.</p> <p>Descriuen que la dependència com un procés, <i>"la situació pot variar molt d'un dia per l'altre"</i>. Reivindiquen la valoració de la dependència segons el procés.</p>	<p>Consideren que la informació sobre els ajuts no està sistematitzada. En conseqüència, han de ser proactius per aconseguir-los.</p> <p>Expliquen que han de tramitar ajuts des de diferents finestres. Es pregunten si hi ha la possibilitat de finestra única.</p> <p>Descriuen que la dependència com un procés, <i>"la situació pot variar molt d'un dia per l'altre"</i>. Reivindiquen la valoració de la dependència segons el procés.</p>	<p>Consideren que la informació sobre els ajuts no està sistematitzada. En conseqüència, han de ser proactius per aconseguir-los.</p> <p>Expliquen que han de tramitar ajuts des de diferents finestres. Es pregunten si hi ha la possibilitat de finestra única.</p> <p>Descriuen que la dependència com un procés, <i>"la situació pot variar molt d'un dia per l'altre"</i>. Reivindiquen la valoració de la dependència segons el procés.</p>	<p>Consideren que la informació sobre els ajuts no està sistematitzada. En conseqüència, han de ser proactius per aconseguir-los.</p> <p>Expliquen que han de tramitar ajuts des de diferents finestres. Es pregunten si hi ha la possibilitat de finestra única.</p> <p>Descriuen que la dependència com un procés, <i>"la situació pot variar molt d'un dia per l'altre"</i>. Reivindiquen la valoració de la dependència segons el procés.</p>
	<b>Professionals de diferents àmbits</b>	<p>Constaten que el sistema per accedir a les prestacions ortopèdiques és diferent segons el tipus d'hospital.</p> <p>Avaluen negativament el temps que utilitzen per fer les gestions per</p>	<p>Constaten que hi ha diferents sistemes per demanar i accedir a les prestacions ortopèdiques. Diuen que als hospitals públics el procés és més ràpid.</p> <p>Ressalten que els catàlegs</p>	<p>Constaten que la gestió per demanar i accedir a les prestacions ortopèdiques és feixuga: visites al metge, diferents tipus d'informes dels metges, temps d'espera llarg. A més algunes vegades es deneguen les prestacions.</p> <p>Avaluen negativament el temps</p>	<p>Aquest aspecte no es va poder tractar per manca de temps.</p>

---

tramitar ajuts.

de prescripcions no sempre donen resposta a les necessitats dels malalts metabòlics.

que utilitzen per fer les gestions per tramitar ajuts.

Expliquen que sovint els ajuts poden arribar quan la família ja ha comprat l'ajut.

Valoren negativament la repetició de procediments davant el canvi d'ajut, a causa del creixement del nen/a. Aquesta situació es pot repetir cada dos anys.

---



#### **4.3.2. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre els eixos que cal millorar**

##### **a) Acompanyament emocional**

— Durant el procés de la malaltia i des de la xarxa pública l'acompanyament emocional no es porta a terme de forma professionalitzada. Les associacions i les famílies duen a terme aquest rol.

##### **b) Escola**

— Existeixen escoles que són els pares i les mares i/o les associacions que han d'informar sobre els recursos de suport que la xarxa pública ofereix per donar resposta a les necessitats especials dels nens/es.

— Encara no existeix model d'escola inclusiva després de l'ESO.

— Insuficients recursos d'escoles bressol especialitzades en pluridiscapacitats.

##### **c) Etapa adulta i el món laboral**

— Poques opcions després de l'escolarització: pocs tallers ocupacionals de l'àmbit públic.

— Dificultats per a la reinserció laboral de les persones que tenen discapacitat.

##### **d) Prestacions econòmiques**

— Les persones afectades reben la informació dels ajuts de forma no sistematitzada. Han de ser proactius per aconseguir-los. Han de tramitar ajuts des de diferents finestres. El procés és llarg i molt burocratitzat. Hi ha la possibilitat de finestra única?

— Els professionals de la salut han de fer diferents informes per tal que la persona pugui accedir als ajuts. El procés de validació és llarg i molt burocratitzat.

— Dificultats per aconseguir els ajuts del *Catàleg de prescripcions*: període d'espera llarg per aconseguir ajuts de rehabilitació; obstacles per demanar noves prestacions quan els nens creixen. Els ajuts poden arribar quan la família ja ha comprat l'ajut.

#### 4.3.3. Recomanacions formulades pels diferents actors

Clúster de malalties neuromusculars	Clúster de malalties metabòliques hereditàries	Clúster de malalties que cursen amb retard mental	Clúster de malalties sensorials
<p>Assegurar el suport emocional i psicològic a les famílies en tot el procés i en l'acompanyament al dol.</p> <p>Formació als professionals orientada a l'acolliment i acompanyament de la persona afectada/família, (estimular la sensibilitat dels professionals cap al problema de les persones per tal de poder afrontar la duresa, la complexitat i d'incertesa de la MM).</p> <p>Vetllar per la integració de la persona afectada en la xarxa escolar.</p> <p>Revisar els criteris d'assignació de recursos i circuits per accedir als recursos (rehabilitació, medicaments, productes sanitaris, etc.).</p>	<p>Unificar l'organització de l'accés als ajuts, prestacions ortopèdiques, tractaments especials.</p>	<p>Poder assegurar que els nens i adolescents puguin accedir a una escola inclusiva:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>– Consolidar unitats com les USEE i metodologies d'aprenentatge.</li><li>– Crear un protocol de com activar recursos necessaris per afavorir el procés d'inclusió.</li><li>– Fer un seguiment del procés d'adaptació.</li></ul> <p>Plantejar de cara al futur un pla per incrementar places de tallers ocupacionals.</p> <p>Revisar el circuit per sol·licitar ajuts del <i>Catàleg de prescripcions</i>.</p>	<p>Definir el model d'ocupació després de l'escola.</p>

#### 4.3.4. Perspectiva integrada de les visions dels actors sobre les recomanacions

— Generar espais de formació per garantir les competències informatives i d'acompanyament de tots els professionals de la salut que intervenen en tot el procés de diagnòstic, tractament i del seguiment, les complicacions, les mesures de la cura i d'autocura, l'evolució de la malaltia, l'adaptació de la vida quotidiana, prestació de serveis de salut complementaris, suport en els conflictes de valors i de la resta de serveis.

— Poder assegurar que tots els nens/es i adolescents puguin accedir a una escola inclusiva: consolidar unitats com les USEE; explorar noves metodologies d'aprenentatge davant de la discapacitat; crear un protocol de com activar recursos necessaris per afavorir el procés d'inclusió.

— Definir estratègies institucionals que facin possible que els adults puguin tenir serveis ocupacionals.

#### 4.4. Anàlisi de xarxes de la persona afectada de MM

En aquest apartat es presenta l'anàlisi de xarxes dut a terme per l'equip de la Càtedra a partir dels casos entrevistats (vegeu casos entrevistats pag 10-12). L'anàlisi de xarxes ens ha permès identificar i analitzar la relació de la persona afectada, per tal de veure el nivell i el tipus de vincles que tenen amb els altres actors (família, serveis, associacions, etc.) i elaborar línies de recomanacions per a la construcció d'un model d'atenció en xarxa.

En primer lloc, es mostra una anàlisi al detall de la xarxa de la persona afectada del clúster de malalties neuromusculars. En segon lloc es presenta la informació per clúster en relació amb:

- actors
- característiques estructurals
- rols de les xarxes

Finalment, i com a tancament de l'anàlisi i de l'informe, es presenten les recomanacions orientades a la construcció d'un model d'atenció en xarxa.

##### 4.4.1. Anàlisi de xarxes del clúster de malalties neuromusculars

A continuació es fa l'anàlisi de xarxes de la persona afectada del clúster de malalties neuromusculars (vegeu gràfic 3):

- **Característiques estructurals**

Els components de la xarxa de la persona afectada de malaltia neuromuscular són:

***Especialistes de l'hospital***

- Neurologia
- Neuropediatria
- Rehabilitació/traumatologia/fisioteràpia/teràpia ocupacional
- Pneumologia
- Cardiologia
- Oftalmologia
- Consulta genètica
- Institut o servei que fa el diagnòstic precoç

### **Atenció primària**

- Metge de família
- Pediatria
- Infermeria
- Cardiologia
- Endocrinologia
- Ginecologia
- Servei de rehabilitació territori (fisioteràpia)
- Servei de fisioteràpia a domicili

### **Serveis comunitaris**

- Serveis socials
- Associació (amb serveis de teràpia ocupacional, grups de suport, etc.)
- Centre de Desenvolupament Infantil i Atenció Precoç (CDIAP (centres d'estimulació precoç): neuropediatria, fisioteràpia
- Logopèdia de més de sis anys
- Ortopèdia
- Piscina

### **Escola**

- Mestra/tutor
- Vetllador o auxiliar d'educació especial

### **Assessorament extern a l'escola**

- Equip d'atenció psicopedagògica (EAP)

La **grandària** de la xarxa de la persona afectada de malaltia neuromuscular és mitjana (entre deu i vint components. La majoria dels components de la xarxa s'ubiquen en l'àmbit de la prestació de serveis de salut.

Pel que fa a la **densitat**, és una xarxa poc densa o amb poques relacions entre les unitats que la componen. És una xarxa "centrípeta", és a dir, centrada en la persona afectada. El nòdul que més densitat té és l'Associació. Aquest nòdul connecta tant en l'àmbit de salut, escola i comunitat. Apareixen tres subxarxes que són: hospital d'adults, hospital d'infants i l'escola. Els components amb més densitat són el neuròleg, el neuropediatre i la mestra, respectivament.

### • **Rols que compleix les xarxes**

**La persona estableix diferents tipus de relacions** amb els components de la xarxa. El tipus de relacions són:

— **Relació assistencial:** la persona afectada i/o la família entra en contacte amb diferents components de la xarxa assistencial sanitària amb l'objectiu d'obtenir un diagnòstic, tractament, seguiment, informació a través de visites directes en els diferents serveis o contactes correu electrònic, trucades, etc. Els serveis ubicats a l'hospital i l'atenció primària compleixen aquest rol.

— **Relacions de suport:** la persona afectada té relacions de suport amb diferents components. Existeixen diferents tipus de suport:

- **Suport afectiu:** la persona entra en contacte amb altres components per obtenir suport afectiu/emocional en el seu procés de diagnòstic i desenvolupament de la malaltia. La família i els amics compleix aquest rol a través de contactes directes,

trucades telefòniques, acompanyament en les visites, etc. L'associació també aconsegueix aquest paper i dona suport afectiu de forma directa o a través de serveis com els grups de suport, fòrum, entre altres.

- **Suport en la vida diària:** la persona estableix relacions d'ajut amb altres actors, necessàries per poder cuidar els seus fills, anar a comprar, tasques domèstiques, etc. Aquest tipus de rol l'assumeix la família i a vegades, coneguts, encara que Serveis Socials i algunes associacions (a través d'ajuts a domicili) també tenen aquest paper.
- **Suport material:** alguns components de la xarxa tenen el paper de proporcionar ajuts econòmics, informació per obtenir ajuts o serveis, entre altres. Aquest rol l'acompleixen Serveis Socials, l'associació i alguna vegada algun proveïdor de salut.

— **Relació d'acomodació en l'àmbit escolar** (en cas d'infants i adolescents): la família entra en contacte amb diferents serveis escolars amb l'objectiu d'assegurar l'adaptació a l'escola o el suport en activitats concretes. El rol de suport educatiu el tenen l'EAP i el vetllador.

A més, entre diferents components de la xarxa s'estableix una **relació de coordinació** (per exemple entre associació i especialistes). La relació de coordinació consisteix a intercanviar informació sobre el cas per tal de trobar solucions conjuntament, abordatge global, etc. S'acostuma a fer a través de reunions, contactes puntuals, trucades telefòniques, etc. L'associació és l'agent que estableix més relacions de coordinació amb la xarxa.

- **Nivell de relacions amb els altres actors**

— **La intensitat de les relacions** que estableix la persona amb els diferents nodes és la següent:

- **Relacions fortes:** relació forta entre la persona i la família/amics. La persona afectada defineix "relació forta" per la freqüència de la relació i/o la confiança que té per demanar ajut i obtenir resposta.
- **Relacions de mitjana intensitat.** Els afectats les defineixen com les relacions necessàries a causa de la seva malaltia però que no són "incondicionals". La persona afectada les estableix amb els especialistes de l'hospital, l'associació d'afectats i d'una manera puntual o no continuada amb altres serveis (rehabilitació).
- **Relacions dèbils:** La persona afectada estableix relacions dèbils amb AP i serveis socials. Són relacions puntuals o discontinües que no són necessàries per l'abordatge de la malaltia, però importants pel rol que juguen en un moment determinat (ex//canvis de cànula, tràmits amb Serveis Socials). Cal tenir en compte que la intensitat de les relacions va canviant en diferents moments de la malaltia.

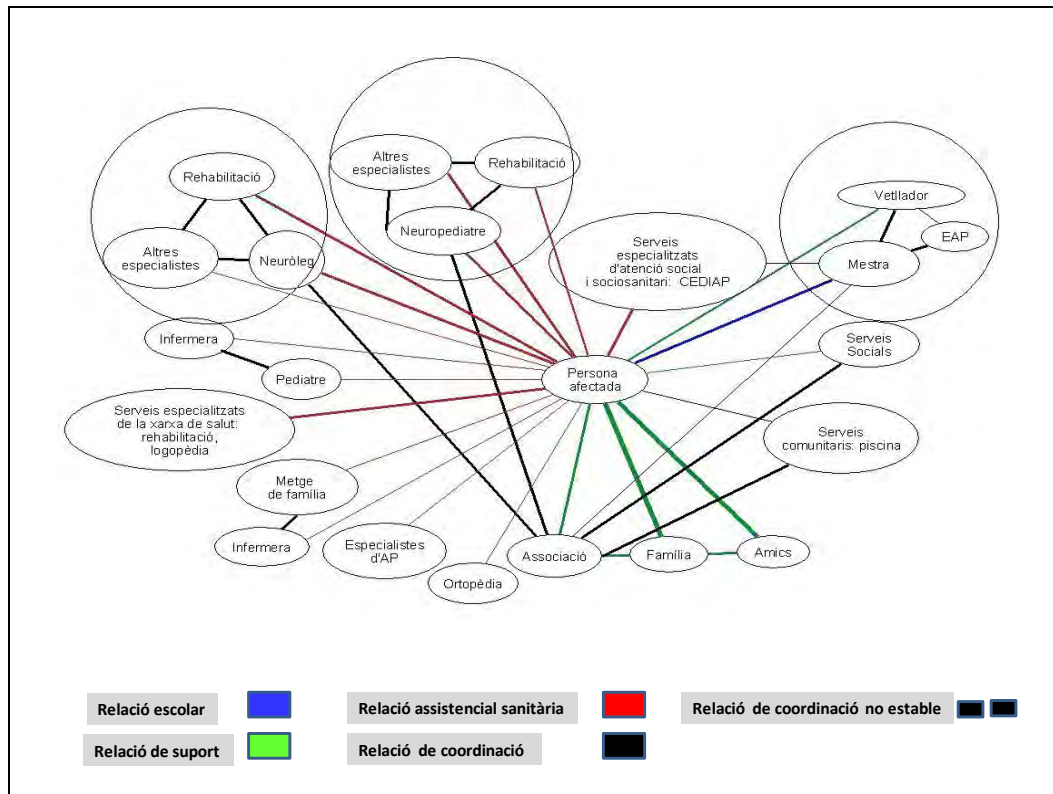
— Respecte a la **centralitat i marginalitat**, i fent una lectura complementària a la densitat, la persona afectada i família "controlen" la relació amb tots els actors. També l'associació fa un rol intermediari (*broker*) i de porter (*gatekeeper*). Els punts perifèrics (amb les taxes més baixes de centralitat) són els especialistes d'AP i els serveis especialitzats d'AP. En la teoria de xarxes un altre indicador de centralitat és el prestigi que es visualitza en funció de la mostra de deferència d'uns actors cap a un altre. En aquest sentit els especialistes són els actors més importants a causa de les qüestions següents:

- Tenen el coneixement més fiable per reduir el nivell d'incertesa respecte al tractament de la malaltia.
- Són més competents en el maneig dels recursos diagnòstic-terapèutics.
- Estan més actualitzats respecte a nous descobriments al voltant de la malaltia.
- Estan altament connectats amb l'àrea de coneixement.

— En relació amb les **interferències i conflictes**, la xarxa mostra que la persona té relacions directes amb tots els altres actors i això suposa que quan hi ha un conflicte amb alguns d'ells pot deixar de relacionar-se, fins i tot podria quedar-se aïllada.

— **Presència de buits estructurals** entre AP i hospitals i entre hospital adults i hospital d'infants. Gairebé no hi ha relació directa. La relació que s'estableix és a través de documents. A continuació es mostra el patró de la xarxa de la persona a partir dels diferents casos analitzats.

**Gràfic 3. Xarxa del clúster de malalties neuromusculars**



#### 4.4.2. Punts en comú i diferències entre les xarxes dels diferents clústers

- **Característiques estructurals**

A partir de l'anàlisi de xarxes conjunta de tots els clústers, ens es possible copsar **els actors comuns i diferents** entre els clústers en relació amb (vegeu taula 7):

- els especialistes clínics de l'hospital
- els professionals de salut d'atenció primària
- els serveis de suport a l'escola
- els serveis laborals
- els serveis residencials

**Taula 7. Actors de les xarxes dels clústers de malalties neuromuscular, metabòliques hereditàries, sensorials i retard mental**

Serveis i institucions que estan en contacte amb la persona afectada de MM	Clúster malalties neuromusculars	Clúster malalties metabòliques		Clúster malalties sensorials	Clúster retard mental			
		Mucopolisacaridosi	Gaucher		APERT	PRADER WILLI	X-FRÀGIL	Síndrome Rett
<b>Especialistes de l'hospital</b>								
Neurologia	✓	✓		Sordceguesa i pluridiscapacitat	✓			
Neuropediatria	✓	✓	✓	Sordceguesa i pluridiscapacitat	✓	Sí, de petits	✓	✓
Traumatologia	✓	✓	✓		✓	Sí, de petits	✓	✓
Pneumologia	✓	✓			✓ <sup>7</sup>	Sí, de petits		Casos greus
Cardiologia	✓	✓	✓					
Oftalmologia	✓	✓		✓ <sup>8</sup>	✓	Sí, de petits	✓	
Consulta genètica	✓	✓	✓	✓	✓ <sup>9</sup>	✓	✓	✓
Institut o servei que fa el diagnòstic precoç	✓	✓	✓	✓ <sup>10</sup>	✓	✓	✓	✓
Servei de rehabilitació: fisioteràpia; teràpia ocupacional	✓	✓	✓ <sup>11</sup>	✓ <sup>12</sup>	✓	El servei no és de llarga durada	El servei no és de llarga durada	El servei no és de llarga durada
Maxil·lofacial					✓			
Neurocirurgia					✓			
Otorinolaringologia				✓	✓		Sí, de	

<sup>7</sup> Alguns casos

<sup>8</sup> Experts en vitroretina

<sup>9</sup> És possible fer-se el diagnòstic prenatal, però en la majoria dels casos es produeix en el moment del naixement. La major part dels casos amb síndrome d'Apert són esporàdics, és a dir, apareixen per mutació espontània en una primera generació, també s'ha descrit un patró d'herència autosòmica dominant.

<sup>10</sup> En l'àmbit privat

<sup>11</sup> Quan es fa intervenció quirúrgica i en casos d'afectació òssia.

<sup>12</sup> Hi ha el tècnic rehabilitador (acostuma a ser terapeuta ocupacional). Té una formació específica en discapacitats visuals i auditives.

							petits	
Nefrologia (malaltia fabry)		✓						
Psiquiatria	✓		✓ <sup>13</sup>	Sí, sordceguesa amb pluridiscapacitat		Si, d'adults	Sí, d'adults	Sí, d'adults
Psicologia					✓	✓	✓	
Medicina interna			✓					
Endocrinologia		Sí a malalties de metabolisme intermedi	✓			A partir de l'any	Sí, poca intensitat	Petits i adolescents
Dietètica		Sí a malalties de metabolisme intermedi				✓ <sup>14</sup>	Sí, poca intensitat	
Neuropsicologia						✓	✓	?
Hospital de dia			✓ <sup>15</sup>					
Cirurgia plàstica					✓		✓	
<b>ATENCIÓ PRIMÀRIA</b>								
Metge de família	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Pediatria	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Infermeria	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Cardiologia	✓	✓						
Endocrinologia	✓	✓				✓ <sup>16</sup>		
Nefrologia		Sí a malaltia de Fabry						
Neuropsiquiatria AP	✓	✓						
Logopèdia (més de sis anys)	✓	✓			✓			

<sup>13</sup> Hi ha malalties sensorials com la síndrome Bardet Biedl que necessiten psiquiatres.

<sup>14</sup> Sí, però parla que han de tenir formació amb Prader Willi, ja que no els poden tractar com si fossin obesos, sinó l'abordatge de la dieta s'ha de fer des de la Prader Willi.

<sup>15</sup> Per administració del medicament. Tractament per a tota la vida. Actualment és quinzenal.

<sup>16</sup> Hi ha alguns casos, però els endocrinòlegs especialistes d'AP no tenen en compte la malaltia



Servei de rehabilitació territorial: fisioteràpia i traumatologia	✓	✓						
Servei de fisioteràpia a domicili	✓	✓				✓ <sup>17</sup>		
Centre de salut mental infanto-juvenil (CSMIJ): psiquiatria, psicologia, treball social i infermeria					✓	En alguns casos		
Centre de salut mental d'adults (CSMA): psiquiatria, psicologia, treball social i infermeria								
Serveis Socials (sobretot per la llei de la promoció de l'autonomia)	✓	✓	✓	✓		✓	✓	✓
CDIAP	✓	✓		✓	✓	✓ <sup>18</sup>	✓	✓
Ortopèdia	✓	✓				✓ <sup>19</sup>		✓
Piscina	✓					✓ <sup>20</sup>		✓
Equinoteràpia (sanfilippo)		✓						
Podologia					✓	✓		
Psicologia (privada)				✓ <sup>21</sup>	✓		✓	
Dentista (ortodòncia)				✓	✓	✓ <sup>22</sup>	✓	✓ <sup>23</sup>
Treballador social de l'ONCE				✓				
<b>SERVEIS SUPORT ESCOLA</b>								

<sup>17</sup> Són recursos insuficients per les característiques de la malaltia

<sup>18</sup> Recurs valorat com a molt insuficient per les característiques de la malaltia.

<sup>19</sup> Ho paguen tot ells. Sovint necessiten crosses.

<sup>20</sup> Ho paguen tots ells.

<sup>21</sup> Si es pertany a l'ONCE, disposa de psicòlegs.

<sup>22</sup> Els manca molt de calci.

<sup>23</sup> Molt complex. A causa del moviment constant que fan s'han d'anestesiàr.

EAP	✓	✓		✓	✓	✓	✓	✓
Auxiliar d'educació especial (ADE)	✓	✓				✓		
Interpretació en llenguatge de signes				Sí a sordceguesa				
USEE		Determinades síndromes de MPS				✓	✓	
Escola especial		Determinades síndromes de MPS		Sí a sordceguesa i pluridiscapacitat		✓		✓
Centre de Recursos Educatius				✓				
Mestre Itinerant				✓				
CREDA		✓		✓			✓	
<b>Serveis laborals</b>								
Centres ocupacionals				Sí a sordceguesa i pluridiscapacitat		✓	✓	✓
<b>Serveis residencials</b>								
Centres de dia				Sí a sordceguesa i pluridiscapacitat				✓
Residències				Si a sordceguesa i pluridiscapacitat				✓

En relació amb la **grandària de les xarxes**, el clúster de malalties mentals és el que té més actors (31) i el de sensorials, el que en té menys (23). La majoria dels actors de la xarxa, igual que en el cas del clúster de malalties neuromusculars, s'ubiquen en l'àmbit de prestació de serveis de salut. Tanmateix, la presència d'actors en l'àmbit educatiu pren rellevància especial en el cas del clúster de malalties que cursen amb retard mental.

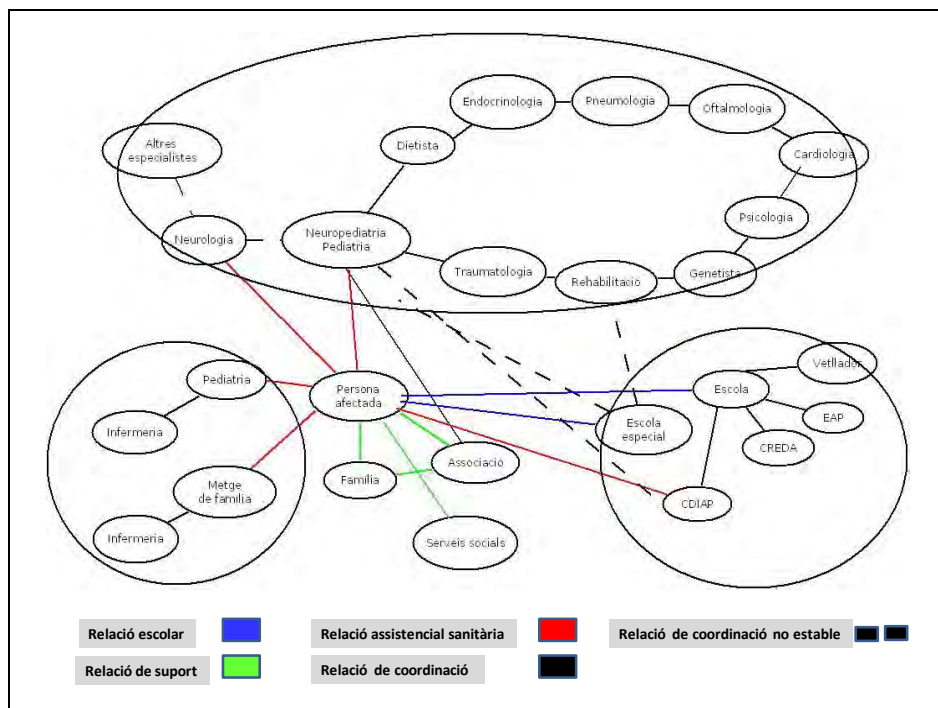
Pel que fa a la **densitat**, són xarxes poc denses o amb poques relacions entre els actors que la componen, són xarxes centrades en la persona. Tanmateix, i pel que fa al clúster de malalties neuromusculars hi ha diferències en quin és el component (a part de la persona) que connecta més amb els altres. En els clústers de malalties metabòliques hereditàries i les que cursen amb retard mental el nòdul que tenen més densitat són l'associació i el neuropediatre. En el clúster de malalties sensorials és l'associació.

Igual que en el clúster de malalties neuromusculars, apareixen tres subxarxes: hospital, atenció primària i escola. En el cas dels clústers de malalties metabòliques i les que cursen amb retard mental, els especialistes dels hospitals i l'escola són les subxarxes que més connectades estan entre elles (vegeu els gràfics 4, 5 i 6).

- **Rols que acompleixen les xarxes**

Igual que en el clúster de malalties neuromusculars, la persona afectada de MM dels diferents clústers estableix el mateix tipus de relacions amb els altres components de la xarxa. Així doncs, veiem que estableix **relacions de tipus assistencial**, i que majoritàriament aquest rol l'acompleix l'hospital, l'Atenció Primària de Salut i els centres de desenvolupament i atenció precoç (en el cas dels infants).

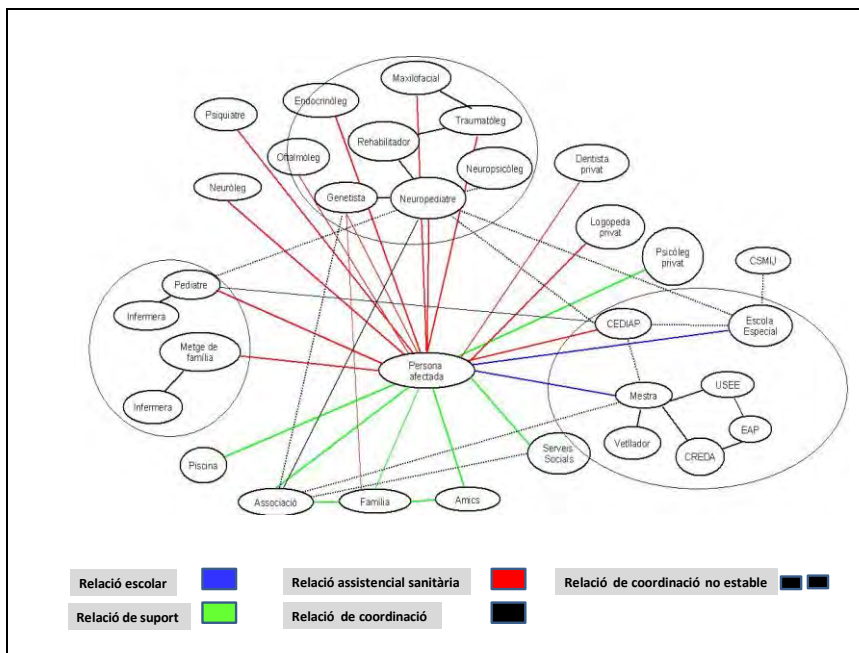
**Gràfic 4. Xarxa del clúster de malalties metabòliques hereditàries**



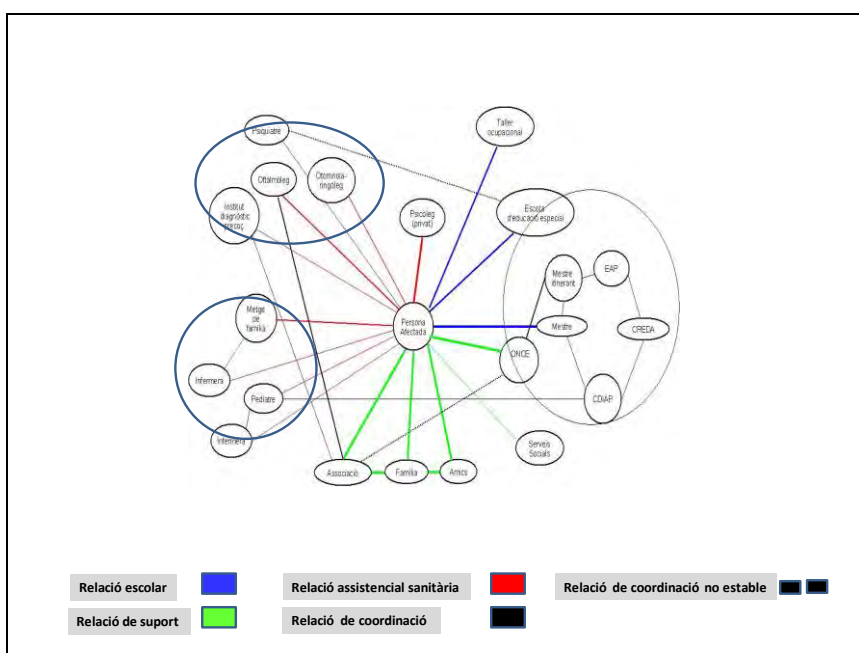
També estableix **relacions de suport**, on la família, l'associació d'afectats i serveis socials tenen aquest rol.

Existeixen diferències en relació amb les relacions de coordinació. En primer lloc, veiem que els clústers de malalties metabòliques i les que cursen amb retard mental existeixen relacions de coordinació entre serveis, entre subxarxes i entre l'associació i diferents xarxes. En segon lloc, el clúster de malalties sensorials és on es troben menys relacions de coordinació entre les diferents subxarxes (vegeu els gràfics 4, 5 i 6).

**Gràfic 5. Xarxa del clúster de malalties que cursen amb retard mental**



**Gràfic 6. Xarxa del clúster de malalties sensorials**



#### 4.4.3. Recomanacions per treballar en xarxa

El model actual té un caràcter lligat al territori. Actualment les organitzacions sanitàries, conformen un conjunt d'organitzacions que adquireixen la seva pròpia funcionalitat, desenvolupen els seus propis projectes i es mobilitzen com a petites suborganitzacions autònomes (alguns autors diuen que és un tipus de configuració que es va definint com alternativa a les piràmides després d'haver sofert una crisi d'eficàcia) (Rovere, 2002). El desenvolupament dels governs territorials de salut, els plans directors i el mapa sanitari ha canviat aquesta tendència (vegeu alguns documents de les polítiques actuals com el Pla d'Innovació, etc.).

Un model de xarxes assistencials, també pel que fa a les MM, hauria de ser un concepte positiu ja que porta un missatge de cooperació i articulació i supera la idea de tornar a centralitzar com l'única solució per superar la fragmentació. Implica un diàleg (implícit o explícit) amb influència de totes les parts i a més pot permetre assajar solucions a les situacions complexes que configuren la intervenció cap a persones afectades de MM

Les **recomanacions** per desenvolupar un model de xarxes assistencials aplicat a les MM són les següents:

- Cal unificar els propòsits i els objectius dels actors implicats, ja que ha de ser una “xarxa per a” i superar la tensió entre fragmentació i una sobredeliberació. L'establiment de vincles ha de ser l'objectiu sense que això suposi una sobrecàrrega per als actors implicats.
- Ha de promoure una orientació guanyador–guanyador en les negociacions entre els actors implicats (sobretot amb els actors més visibles, tal com els especialistes)
- Ha de fugir dels monopolis i les concentracions de poder (usuaris captius). Per exemple, es veuen clarament relacions de dependència on l'usuari i el professional han construït un vincle molt fort, difícil de transformar-se.
- La xarxa s'ha d'expandir en l'espai del que és “possible”. Això vol dir que cal fer-ho lentament a partir de les relacions “més significatives” en cada moment (no forçar recorreguts i respectar els moments d'utilització de la xarxa). Treballar en xarxes no vol dir connectar-se contínuament sinó tenir la possibilitat i l'accés per fer-ho quan calgui.
- De la governabilitat a la governança en la gestió de la xarxa. El fet de “desterritorialitzar” la xarxa amb nodes i professionals de diferents proveïdors i territoris fa que sigui molt important incloure-hi tots els actors, tant en el disseny com en la implementació de les polítiques.
- Treballar des de la *co-petència* (col·laboració i competència) amb jocs més oberts i visualitzant els avantatges recíprocs. Això vol dir tenir en compte i fer més transparents les agendes dels diferents actors, defensant la tensió benefici usuari–equitat. En aquest cas l'agenda dels afectats i associacions, lligada a “maximitzar” beneficis és doblement important, ja que d'altra banda actuen com a “experts” que poden forçar millores substancials en el sistema. S'han d'assumir els lideratges múltiples, establint els moments de “protagonisme” dels diferents professionals (per exemple del neuròleg al pneumòleg).
- Integració de nivells horitzontals i verticals. També cal tenir en compte la coherència entre les macropolítiques i les micropolítiques i la planificació i la programació–implementació. Els professionals i els afectats han construït vincles i en el desenvolupament del futur model cal tenir en compte totes les lògiques.

Les recomanacions proposades emfasitzen l'estructuració de xarxes i l'enfortiment dels vincles dels components de la xarxa a fi d'assolir una millora en els eixos d'anàlisi: a) diagnòstic i sistemes de detecció precoç; b) pla d'atenció assistencial; c) suport a les famílies i integració a la comunitat i d) sistemes d'informació i registre. L'estructuració de xarxes es podria plantejar a partir de la seqüència de les fases següents (Rovere, 2002):

1. **Reconèixer** que els altres existeixen com a "interlocutors". Reconèixer els altres genera **acceptació**.
2. **Conèixer** el que fan els altres. Aquesta fase opera com a generador **d'interès** entre els diferents nòduls.
3. **Col·laborar** entre els diferents nòduls. La col·laboració, encara que s'iniciï d'una manera esporàdica, requereix d'accions concretes dels nòduls i genera **reciprocitat** i les bases per a la construcció de vincles.
4. **Cooperar** entre els diferents nòduls en relació amb la millora de la persona atesa i des dels serveis respectius. Aquesta fase significa compartir i, per tant, es generen processos de **solidaritat**. A més, contribueix a la consecució d'objectius de forma més eficaç, qualitat o estalvi de recursos.
5. **Associar-se** implica desenvolupar projectes comuns. Aquesta fase genera confiança.

Finalment, cal esmentar que hi ha diferents **dispositius** per promoure l'estructuració de xarxes. Aquests són:

- **Trobades presencials**: genera possibilitats d'avançar en el coneixement entre nòduls, compartint aprenentatges significatius que enforteixen els vincles i generen condicions per accions comunes. Les trobades presencials poden construir-se al voltant de diferents formats com ara tallers de discussió, comissió tècnica, etc.
- **Planificació/programació més participativa**, processos de programació amb la participació dels diferents nòduls amb suports innovadors.
- **Reforçament de nòduls clau**: reforçar nòduls, com per exemple les associacions, que connecten tant amb la persona afectada com els diferents serveis.
- **Desenvolupament de noves competències**: desenvolupament de capacitats de negociació i lideratge en els nòduls per afrontar conflictes, per avaluar la gestió de la xarxa, per enfortir la cohesió de la xarxa.

## Bibliografia

- Andréu, J. (2000). Las técnicas de Análisis de Contenido: Una revisión actualizada. Disponible a <http://public.centrodeestudiosandaluces.es/pdfs/S200103.pdf>
- Biesecker, B. B., & Peters, K. F. (2001). Process studies in genetic counseling: Peering into the black box. *American Journal of Medical Genetics*, 106(3), 191-198. doi:10.1002/ajmg.10004
- Carvalho, L. C., Feuerwerker, L. C. M., & Merhy, E. E. (2007). Disputas en torno a los planes de cuidado en la internación domiciliaria: una reflexión necesaria. *Salud Colectiva*, 3(3), 259-269.
- Coviello, N. E. (2005). Integrating qualitative and quantitative techniques in network analysis. *Qualitative Market Research: An International Journal*, 8(1), 39 - 60. doi:10.1108/13522750510575435
- Denzin, N., & Lincoln, Y. (Eds.). (2004). *Handbook of Qualitative Research* (3r ed.). SAGE Publications.
- Durland, M. M., & Fredericks, K. A. (2005). An introduction to social network analysis. *New Directions for Evaluation*, 2005(107), 5-13. doi:10.1002/ev.157
- EURORDIS. (2005). *Enfermedades Raras: El conocimiento de esta prioridad de la Salud Pública*. France: EURORDIS-Plataforme Maladies Rares-.
- Garay Uriarte, A., Iñiguez Rueda, L., Martínez González, M., Muñoz Justicia, J., Pallarès Parejo, S., & Vázquez Sixto, F. (2002). Evaluación cualitativa del sistema de recogida de sangre en Cataluña. *Revista Española de Salud Pública*, 76(5), 437-450.
- Kuper, A., Reeves, S., & Levinson, W. (2008). An introduction to reading and appraising qualitative research. *BMJ*, 337(aug07 3), a288-a288. doi:10.1136/bmj.a288
- Mena, M., Pla, M., & Masip, M. (2007). Análisis de redes de mujeres inmigradas en Cataluña: papel de las asociaciones en el mantenimiento de su salud. *PSICO*, 38(2), 117-124.
- Molina, J. (2004). Redes sociales y antropología: un estudio de caso (redes personales y discursos étnicos entre jóvenes en Sarajevo). In C. Larrea & F. Estrada (Eds.), *Antropología en un mundo en transformación*. Barcelona: Editorial Icària.
- Orphanet. (2007). *Prevalence of rare diseases: A bibliographic survey*. Orphanet.
- Rovere, M. (2002). Rédes nómadas, algunas reflexiones desde una práctica institucional. Disponible a [http://www.politicaspUBLICASysalud.org/docs/gsc/0010.rovere\\_redes\\_nomades.pdf](http://www.politicaspUBLICASysalud.org/docs/gsc/0010.rovere_redes_nomades.pdf)

# Annexos



## **Annex 1: Guió entrevista a la persona afectada i família**

### **a) La trajectòria de cures: experiència biogràfica de l'afectat i família (des de que va començar la seva situació actual/problema de salut).**

- Situació** en la que estava **abans** de notar alguna cosa:
  - Lloc on vivia,
  - Situació sociofamiliar,
  - Activitats que realitzava: punt de partida
- Servei/atenció sociosanitària que es buscava/sol·licitava/esperava: lloc de destí projectat**
- Decisió de buscar atenció/iniciar l'itinerari:**
  - Agents i mitjans d'informació (també sobre el sistema d'accés), mediadors, instigadors
  - Desig i expectatives, objectius personals, objectius familiars
  - Com es va realitzar la decisió, quina era la situació personal, la situació familiar – relacional.
  - “Estratègies”, accions d'entrada: autopresentació en el sistema.
  - Desplaçaments pel sistema previs a arribar a un punt (lloc) de destí: Itinerari abans d'arribar: Qui els va marcar, duració, cost, experiències lligades al mateix.
- Arribada a un lloc del sistema (punt de destí):**
  - Acollida, "xarxes de suport" (professionals, altres usuaris, cuidadors del quals les seves relacions varen ser de suport durant els primers contactes amb el servei), primers dies
  - Mobilitat des d'aquest punt a altres (proves complementàries...)
  - Qüestions legals/administratives: tràmits, sol·licituds, denegacions...
  - Agents i mitjans d'informació (fulletons/follets, persones...)
  - Interrupcions i seqüències de contactes/relacions en l'estada en el sistema.

### **b) "Inserció" i trajectòria en el sistema d'ajuda formal**

- Temps i espai quotidià que es deriven de la seva condició d'usuari:**
- Llocs i recorreguts habituals, mitjans de transport**
- Rutines diàries i vida quotidiana, horaris, intercanvis**
- Dominis de l'entorn immediat en que ha de moure's en tant que usuari: coneixement del lloc, les institucions i els serveis.**
- Contactes pròxims i regulars en tant que usuari: interaccions, intercanvis i relacions amb el sistema**
- Recursos d'ajuda i contraprestació**
- Opinions i experiències de rebuig i exclusió**
- Coneixement del sistema d'atenció, sanitari/serveis socials (organització administrativa, política, geogràfica, de recursos/prestació de serveis,..)**
- Imatge dels professionals (estereotips, valors, actituds)**

### **c) Usabilitat dels recursos/punts en la xarxa del sistema d'ajuda formal**

- Punts de contacte**
- Institucions d'ajuda**
- Serveis sanitaris**
- Serveis socials**
- Institucions locals (ajuntaments, associació de veïns, centres...)**
- Associacions d'afectats**
- Indústria farmacèutica**

Usabilitat: manera en l'afectat i família pot utilitzar la funcionalitat del sistema: rapidesa, facilitat amb que les persones busquen/troben atenció sanitària i social:

### **d) Interacció i funcionalitat en el sistema d'ajuda formal**

- Interacció i continuïtat del sistema**
  - El repartiment de funcions entre usuaris i sistema de sanitari
  - La participació més o menys activa dels usuaris
  - Les interaccions en les solucions que es perfilen
  - Els espais col·lectius d'anàlisi en la presa de decisions
  - Seqüència en les quals existeix un mecanisme de transferència de la informació
- Eficiència:**
  - Facilitat d'aprenentatge quan es requereix un accés continu amb els mecanismes d'ajuda del sistema sociosanitari
  - Taxa i característiques d'errors del sistema y característiques de los errors del sistema sociosanitari

### **e) Situació/condició actual de l'usuari (competència) (Coneixements, actituds, estratègies i comportaments orientats a la cura)**

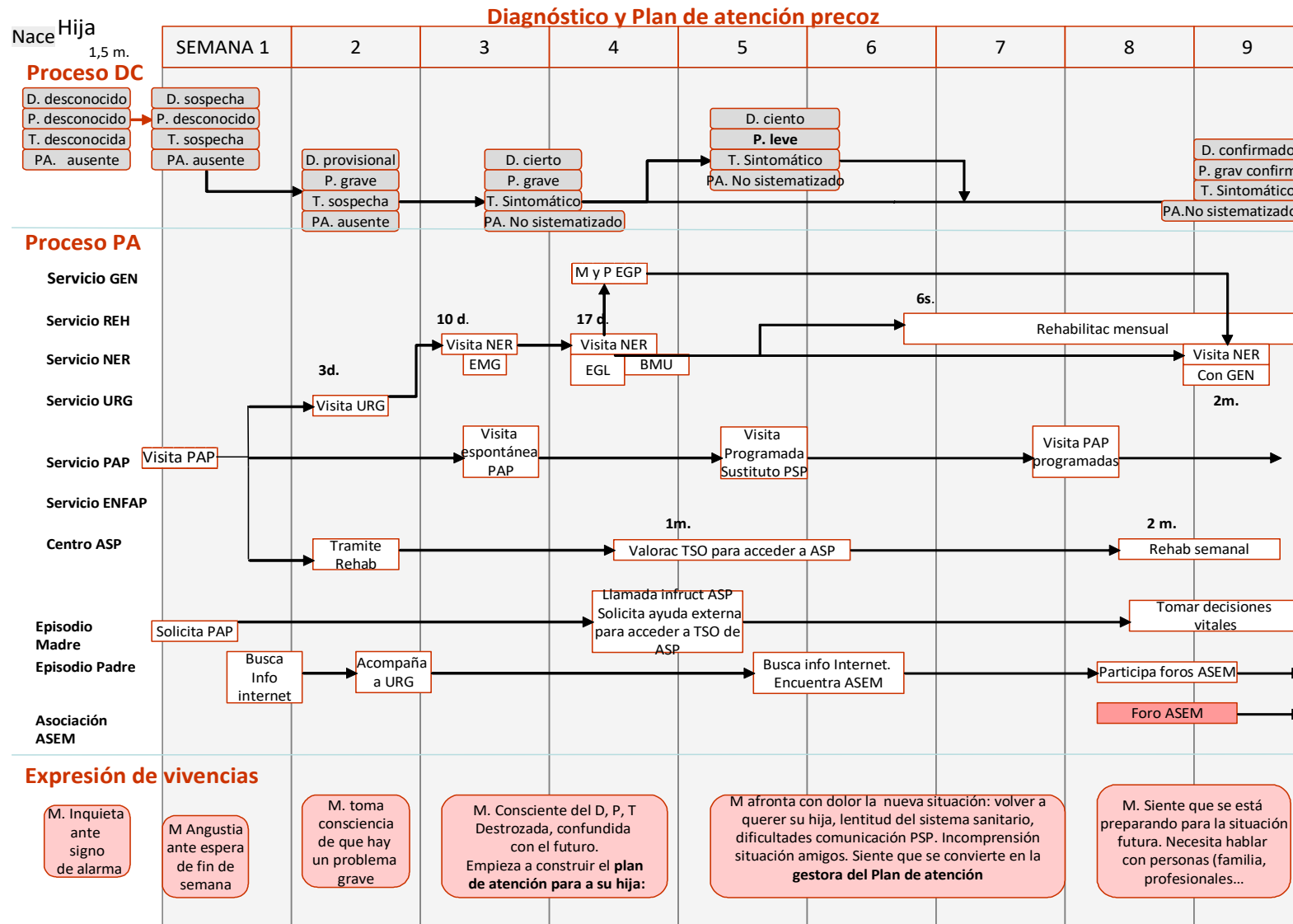
- Informació/coneixements sobre la seva situació i problemes de salut; i sobre el sistema sanitari / serveis socials (funcionament, recursos possibles, drets...)**
- Procediments, recursos i estratègies per accedir i fer us del sistema satisfactòriament/activament; Actituds com a usuari/a; costums en el tracte amb persones, amb sanitaris**
- Aculturació i competència:**
- Costums de tracte amb els professionals**
- Incorporació subjectiva d'estructures i processos, comprensió del llenguatge característic del sistema**
- Satisfacció, accessibilitat (precarietat, inseguretat, provisionalitat, exclusió). Opinions i experiències de rebuig i exclusió.**
- Desitjos, projectes, horitzó utòpic.**

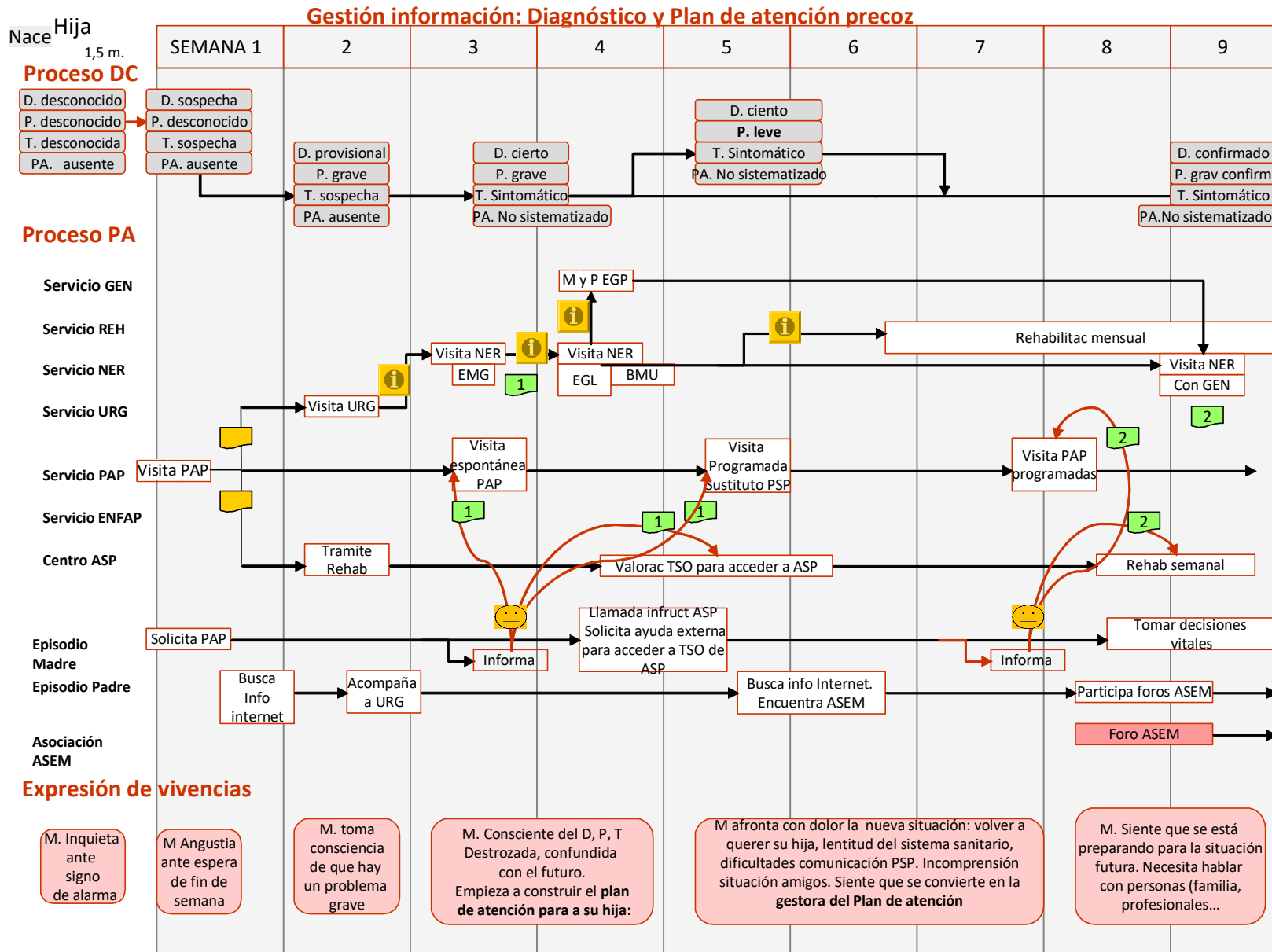
### **f) Xarxa familiar, participació/inserció social i vida quotidiana**

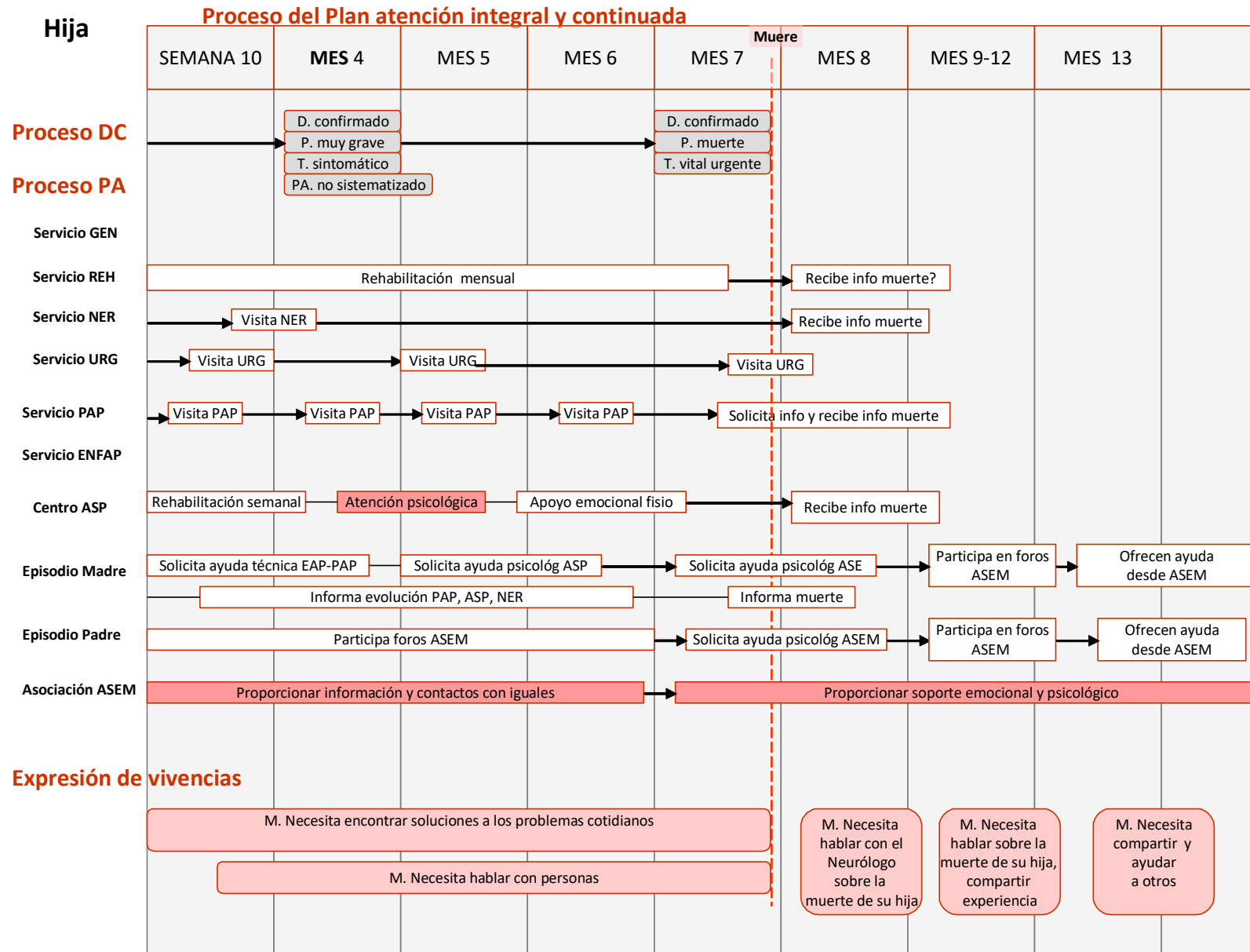
- Xarxa familiar després de notar el problema de salut.**
- **Matrimoni / Parella:**
  - Situació de la parella (salut, laboral,...)

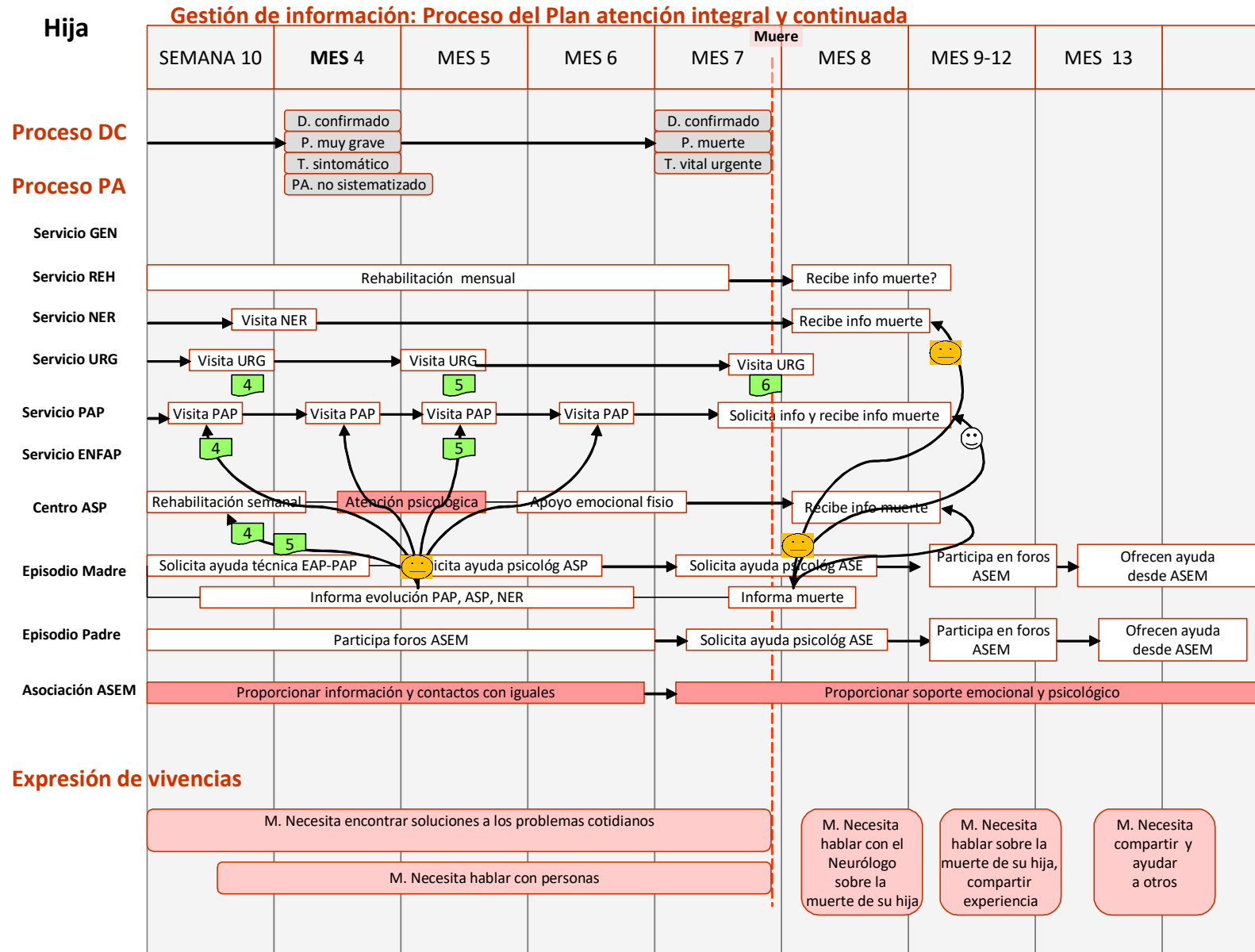
- Manteniment o no de les pràctiques “tradicionals” de cures.
- Fills (si n’hi haguessin): relacions filials, relacions intergeneracionals.
- **Projecte / expectatives que canvi aquesta xarxa familiar**
- Contactes amb la família: trucades, cartes, visites, regals, preguntats.
- La cerca/obtenció d’Atenció Soc. Sanit. en tant que estratègia/recurs/ competència familiar.
- Contactes pròxims i regulars: sociabilitat i amistat, oci i temps lliure
  - Relaciones veïnals, sistemes d’ajuda i contraprestació
  - Associacionisme amb altres persones que estan en la seva situació; locals de trobada
  - Participació social (imatge de les persones que estan amb la seva mateixa situació en la premsa i mitjans de comunicació)
- **Temps i espai quotidià que es deriven de la seva CONDICIO D’USUARI:**
- **Situació residencial: condicions vivenda, ocupants, preu, funcionalitat de l’espai i equipament**
  - Llocs i recorreguts habituals; mitjans de comunicació i de locomoció; temporalitat i ritmes
  - Rutines diàries i vida quotidiana, horaris, intercanvis
  - Dominis de l’entorn immediat: coneixement de lloc en el que resideix, possibilitat de situar altres llocs i les institucions i serveis que utilitza.

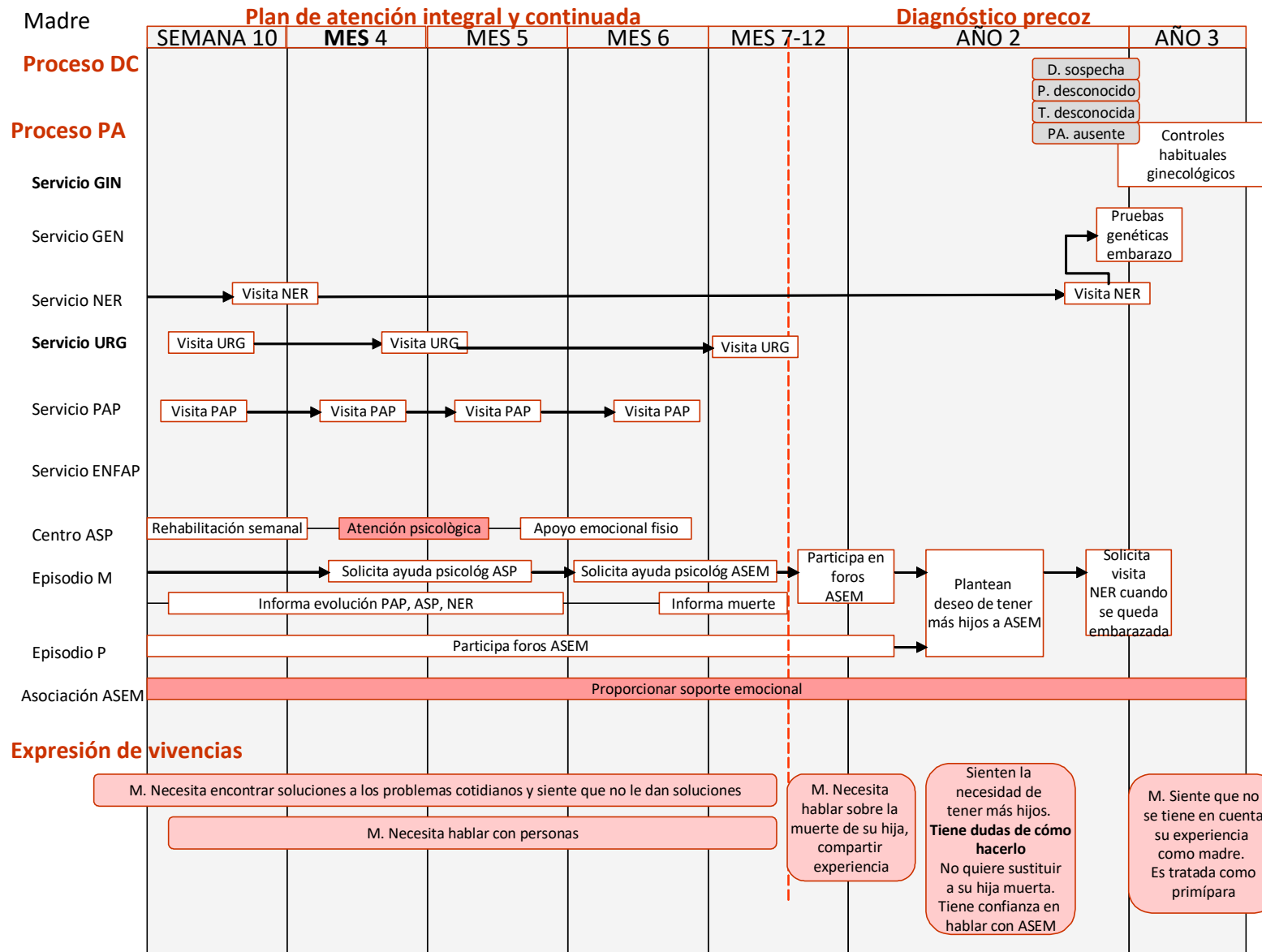
## Annex 2: Fluxograma analitzador d'un cas traçador del clúster de malalties neuromusculars













## Annex 3: Taller de professionals

### Taller d'Anàlisi de casos de malalties minoritàries (malalties amb retard mental) : Propostes de millora en el model d'atenció

#### Descripció

L'any 2009 el Servei Català de la Salut ha endegat la Comissió Assessora en Malalties Minoritàries (CAMM)<sup>24</sup>, com una acció global a l'entorn de les malalties minoritàries. La CAMM compta amb la participació de tots els agents implicats en aquest tipus de malalties i pretén potenciar la implementació de polítiques de salut específiques en aquest àmbit.

En aquest context la CAMM, planteja com un objectiu prioritari definir i implementar una model d'atenció per a persones afectades d'una malaltia minoritària (MM), en el marc català de la sanitat pública. La present línia de treball, justifica la realització d'aquest taller d'anàlisi de casos orientat cap a les persones afectades de malalties amb retard mental. Aquestes malalties afecten tan als infants com als adults i són prou nombroses i diverses, amb afectats a tot el territori i tractats també per professionals que pertanyen a diversos àmbits d'intervenció.

Per tot això, els objectius que es planteja aquest taller són els següents:

#### Objectiu del Taller

- Analitzar casos traçadors de MM (clústers de malalties metabòliques, retard mental i sensorials) per tal de reconèixer els principals problemes en l'atenció de les persones afectades d'aquestes malalties.
- Proposar recomanacions de canvi que vagin en la direcció de millorar l'atenció a les persones afectades i famílies en els següents eixos: detecció precoç i sistemes diagnòstics, atenció continuada i integrada, suport a les famílies i integració a la comunitat i sistemes d'informació i registre.

#### A qui va adreçat?

- Professionals implicats en l'atenció de les persones afectades de MM i famílies (àmbit de la salut, educació i acció social).
- Professionals de societats científiques relacionades amb l'atenció a aquestes persones.

---

<sup>24</sup> Publicada en el Diari Oficial de la Generalitat de Catalunya del 14-05-2009.

### **Continguts**

- Presentació de casos: exposició i anàlisi de les actuacions que configuren l'actuació professional pel que fa a les decisions clíniques i als episodis assistencials. En paral·lel també s'exposarà l'expressió de vivències de l'afectat/a i família.
- Valoració dels casos: determinació de nuclis temàtics, problemes i dilemes. Detecció de punts forts i febles de les intervencions. Determinació de principis aplicables a diferents casos.
- Propostes de canvi en l'atenció de les persones afectades i famílies en el context del sistema públic català.

### **Dates**

**31 de maig:** Taller d'anàlisi de casos de malalties que cursen amb retard mental: Propostes de millora en el model d'atenció.

### **Horaris**

12h-13.30h: Presentació i valoració dels casos

13.30h-14h: Dinar fred

14h-16h: Propostes de canvi

### **Lloc**

Sala A, 1r planta

Recinte Mundet- Edifici Serradell. Diputació de Barcelona

Passeig de la Vall d'Hebrón, 171

08035 Barcelona

(adjuntem mapa)

### **Realització del Taller**

Margarida Pla i Núria Codern. Càtedra de Recerca Qualitativa. FdRobert-Dept.Psicologia Social/UAB-IES.

### **Confirmació assistència a:**


**Mònica Salvo** al telèfon **93 4335005** o al correu electrònic [monica.salvo@uab.cat](mailto:monica.salvo@uab.cat)

*Activitat organitzada conjuntament per l'Institut d'Estudis de la Salut, Fundació Dr Robert i Càtedra de Recerca Qualitativa (UAB).*

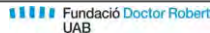
## Taller d'anàlisi de casos de malalties minoritàries. Propostes de millora en el model d'atenció

Malalties amb retard mental

31 de maig 2010

 Generalitat de Catalunya  
Institut d'Estudis de la Salut

 CeReQ  
Centre de recerca qualitativa

 Fundació Doctor Robert  
UAB

 Generalitat de Catalunya  
Departament de Salut

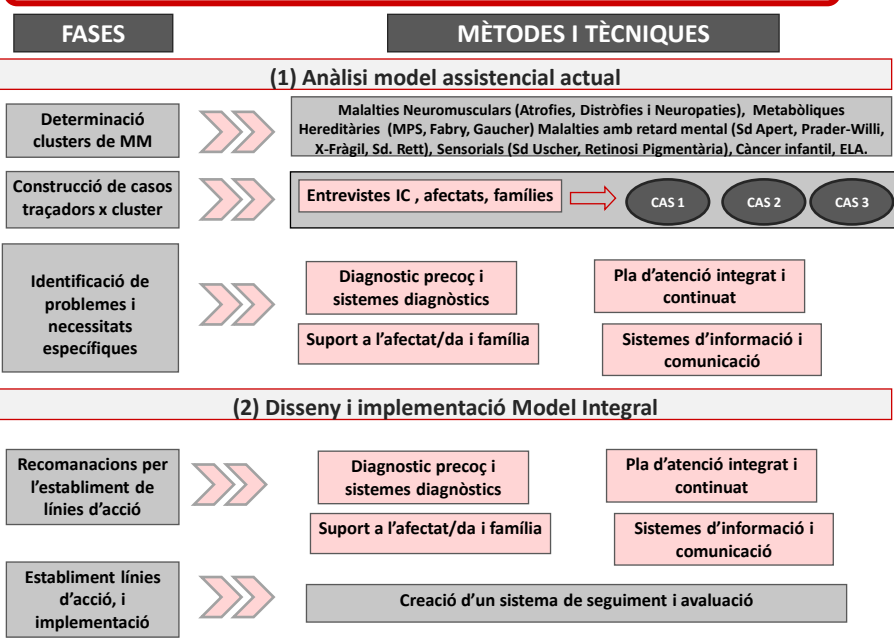
### Objectius del taller

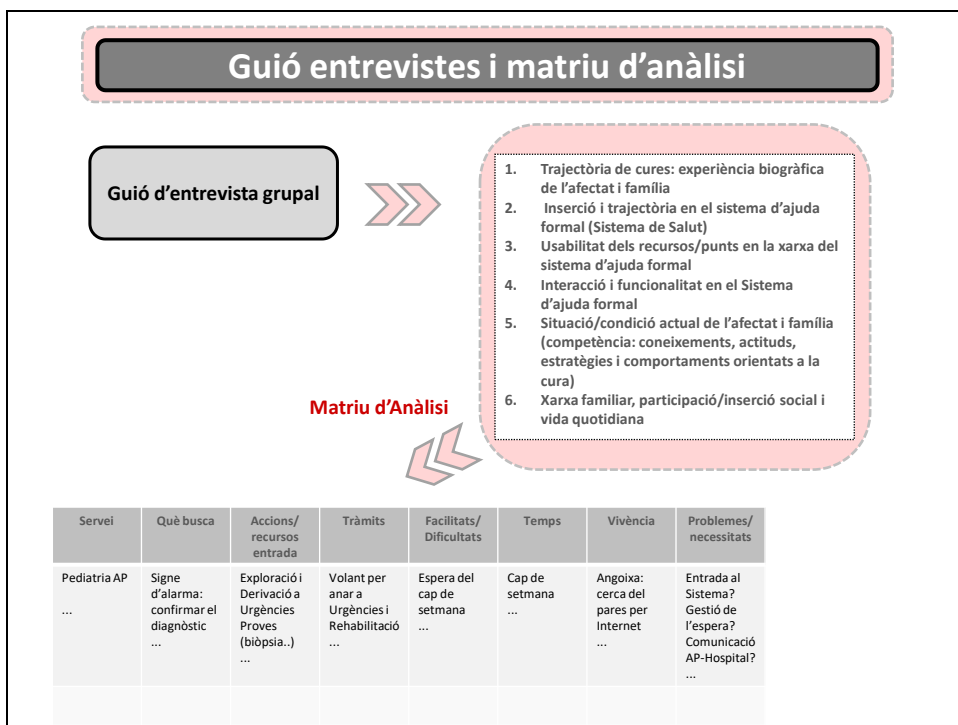
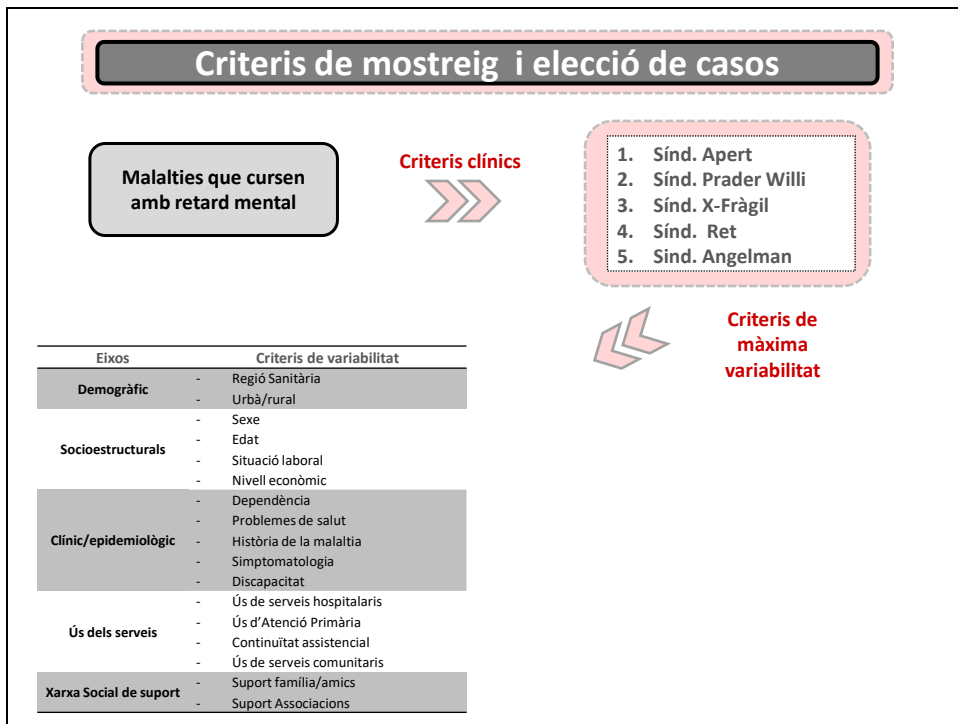
- Identificar i analitzar els principals problemes en l'atenció de les persones afectades de malalties metabòliques hereditàries (Detecció precoç i sistemes diagnòstics, atenció continuada i integrada, suport a les famílies i integració a la comunitat i sistemes d'informació).
- Proposar recomanacions de canvi que vagin en la direcció de millorar l'atenció d'afectats i famílies en els eixos esmentats.

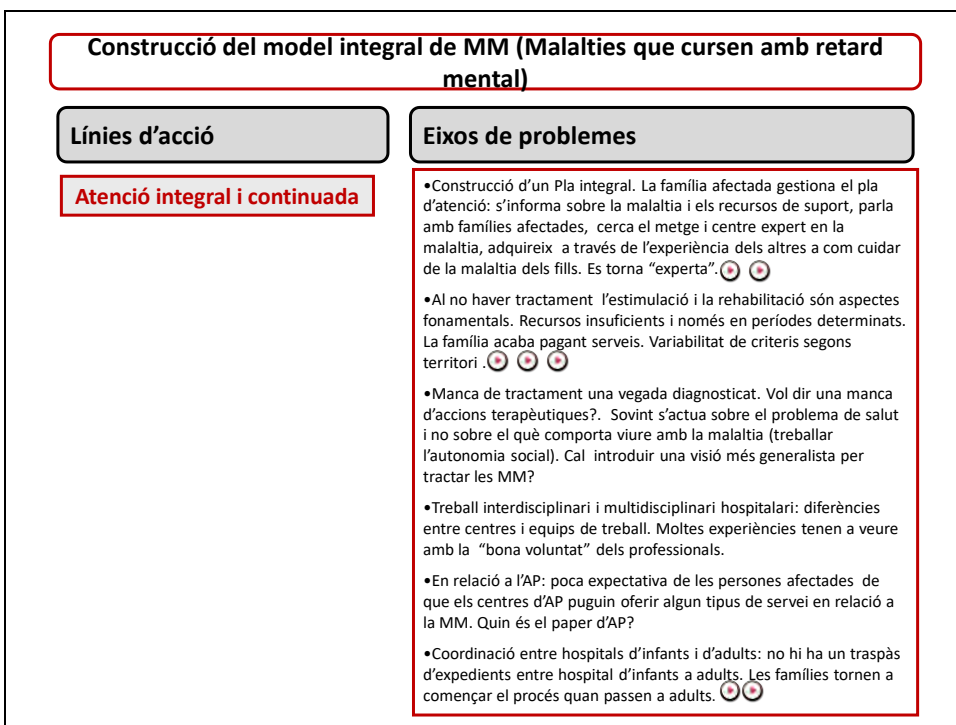
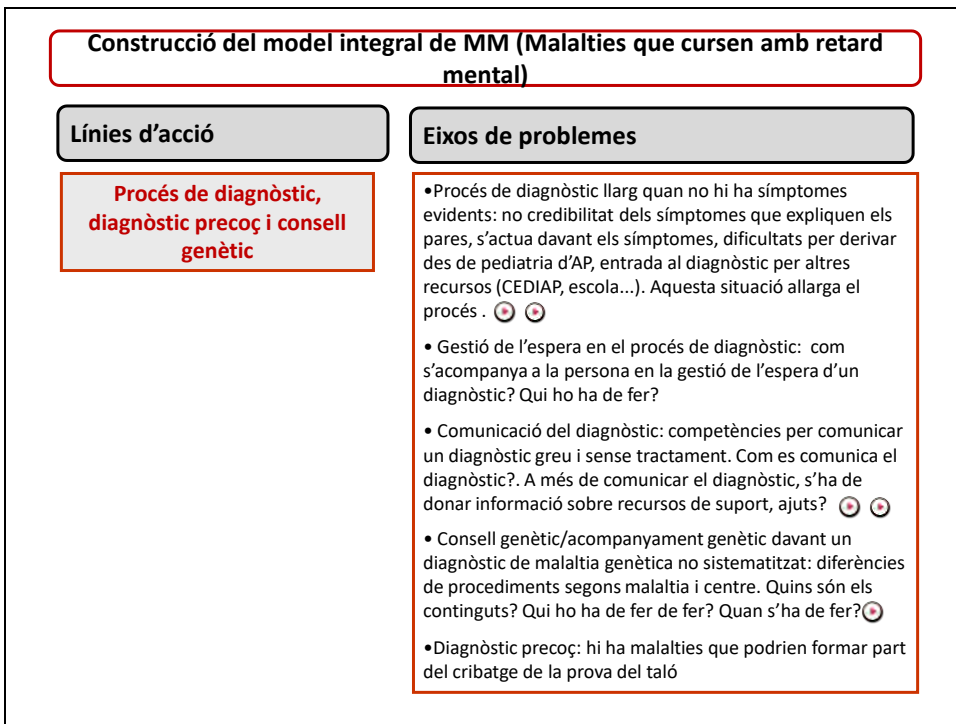
## El paradigma de la raresa

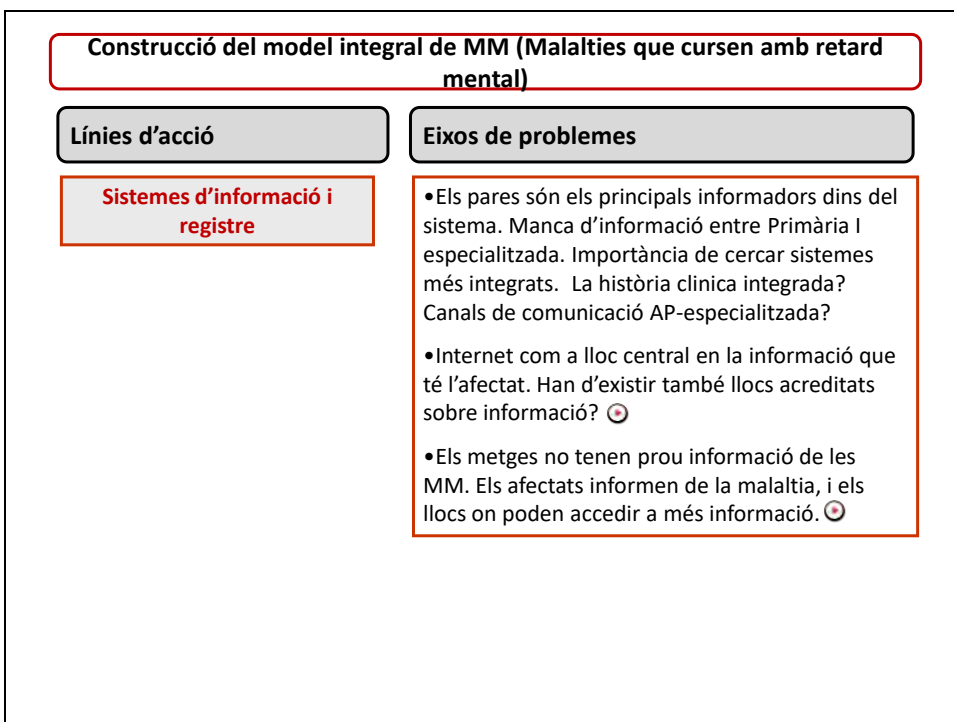
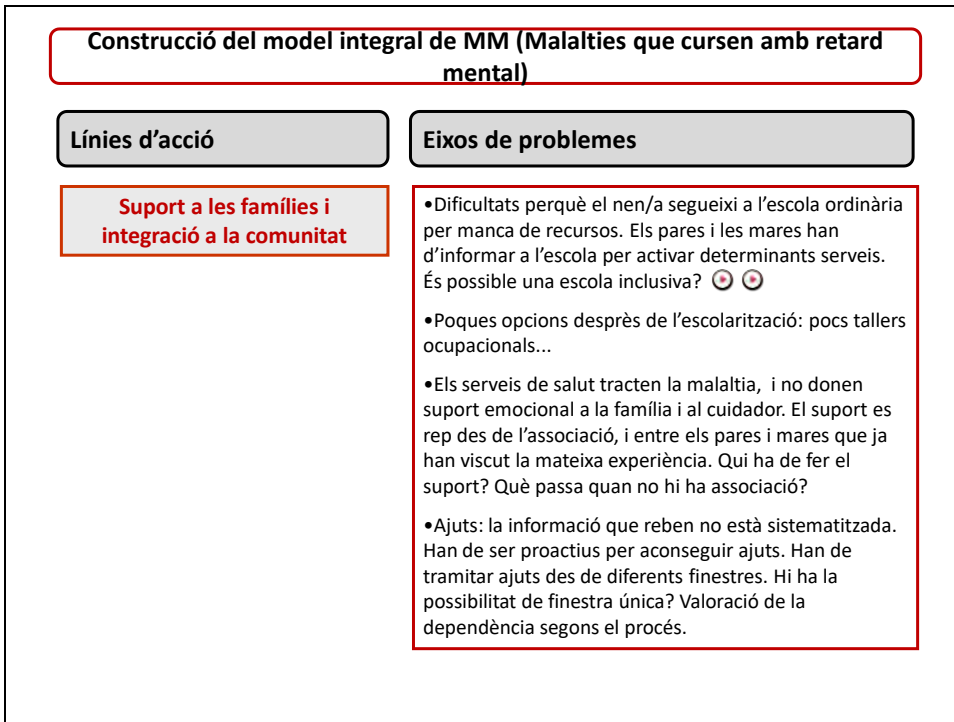
	Enfermedades raras o minoritarias (prevalencia <5/10.000)	Enfermedades comunes o convencionales (prevalencia >5/10.000)
Voz pacientes	Motor cambio / imprescindible	Complementaria
Invisibilidad social	Alta y frecuente	Menos frecuente
Desconocimiento	Alto / Muy alto	Variable
Gravedad / Cronicidad	Siempre	Variable
Complejidad / Incerteza	Siempre alta	Variable
Guías / Protocolos	Ausentes o limitados	Frecuentes
Disponibilidad tratamientos	Ninguno o limitado (56)	> 10.000
Tamaño mercado	Pequeño (24.000 pacientes / ES) (250.000 / UE)	Grande
Prioridad en Salud Pública	Estrategia Nacional 2009	Alta
Interés en investigación	Alto	Alto
Interés sector industrial	Bajo retorno económico	Alto retorno
Ensayo clínico	<b>Difícil ↓ nº pacientes</b>	<b>Fácil ↑ nº pacientes</b>
Uso compasivo	<b>Necesario ↑↑↑</b>	<b>Variable ↑↑↑</b>

## Desenvolupament metodològic general





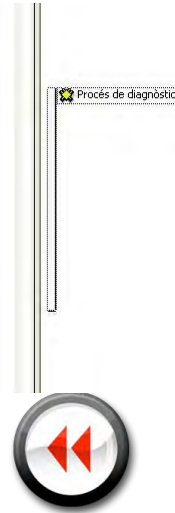




### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

P7: És l'equip. Nosaltres vam estar un any de romeria i vam trobar aquesta dona la psicòloga, i en dos dies es va dir això és això. El que passa, ves aquí, ves allà, ara et passen la pilota, ara provarem de fer un test. Fins que et trobes algú que entén una mica de malalties estranyes i t'enfoca.

P8: Nosaltres són una gradació interessant en això del diagnòstic perquè el meu va ser als 4 anys, després de ven bé 3 fent rosari i sentint que les mares sou unes plastes perquè voleu que els vostres fills ho facin tot alhora! Miri, jo no vull res, jo es que trobo que això no està molt...No t'insulten, però pràcticament et diuen que ets una histèrica. Jo em refereixo a una cosa, el tema dels equips especialistes és un segon estadi. El que trobo fatal és l'estadi primer que és el del pediatre. Tots els pediatres són bons, si als nanos no els hi passa res. Però clar, jo crec que els pediatres no tenen consciència, no tant per les MM, jo crec que a la facultat els ensenyen una casuística que si tens molta febre i passa algo. Ja!!! Però no estem parlant de símptomes molt evidents, alguns sí, però molts no. Jo crec que un pediatre que no hagi estudiat molt i no sigui molt espavilat, pot continuar vivint en aquest estadi i atenent els que no hi passa res, però com a mínim ha d'estar alerta per passar-li a un altre. És a dir, jo crec que el problema dels pediatres és que vas al pediatre, no hi ha altre, tothom va el pediatre. Per tant són els pediatres els primers. Si un pediatre és més espavilat, té més idees, està més preocupat o



### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

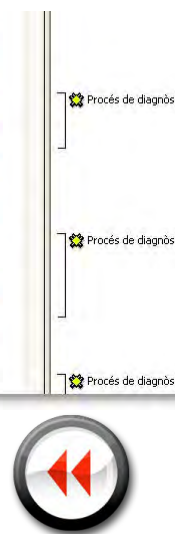
Per tant són els pediatres els primers. Si un pediatre és més espavilat, té més idees, està més preocupat o controla més aquesta cosa incerta, que és que un nen li pot passar quantitat de problemes genètics, neurològics...doncs que de seguida, tingui clar que l'enviarà a un lloc, a algu que si que hagi vist més coses.

Nosaltres vam passar per molts pediatres, molts, tres o quatre pediatres, que no els hi sonava de res i finalment algu va dir doncs aneu a l'Hospital 1. Ara a l'associació està entrant un nen que li han diagnosticat fa poquíssim.

P10: Nosaltres va ser ara fa mig any i tenia 4 anys. Perquè va ser l'escola, perquè a veure, gràcies a deu, de simptomatologia en tenia poqueta, tenia hipotonia, va començar a caminar normal, els 17 mesos, tampoc no era una cosa molt tardia. El pediatre, lo típic, tu veies que era molt sensible, que li costava la pinça, li costaven coses...Però la referència és el teu pediatre, ja havíem canviat dos perquè sempre plorava. I l'escola va ser la que ens va dir: aquí hi alguna cosa més! Perquè hi ha coses que li costen. Ens van derivar al CEDIAP i a través del CEDIAP, van anar a parar a l'Hospital 1.

P8: Però ara ja n'hi ha que és d'un any, un any i mig, dos anys. Depèn de qui vas a parar. No cal que els pediatres sàpiguen de tot! Però si no en saben que de seguida deriven a gent que pot saber algu.

P5: Hi ha més de 7000MM, entenc que els pediatres no les coneixen. Però hi ha alertes, i si que les coneix, o veu





### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

cosa hi havia! El pediatre que deia: quatre et necessites tenir i no preocupar-te tant de la que tens, si tinguessis quatre no et preocuparies.

P9: El que reivindicaria la forma de donar el diagnòstic. El que no és normal és que vagis a la consulta, després de 7 mesos que l'han fet l'anàlisi de sang i que el metge que t'informa simplement et seus, amb el nen davant i et diu: no et preocupis, hem l'anàlisi està bé, el teu fill no té cap malaltia degenerativa, està perfecta. I llavors et diuen , només que és X-fràgil. Això ja ho aniràs veient, tranquil·la. I això és el que et diuen, agafes la porta te'n vas, i et quedes: menys mal que no és degenerativa!, no se que és això del X-fràgil, però no deu ser tan greu perquè l'anàlisi està bé. Això és tot, que en un hospital de referència, el segle que estem i a l'any que estem jo no ho puc entendre. És molt fort! Triguen 7 mesos per donar-nos els resultats, per dir-nos d'aquesta manera (...) ens connectem en el mateix cotxe, lo típic, perquè ja tens els mòbils tots preparats, i veiem que això és terrible, és horrorós. Se'ns cau al món a sobre i pràcticament no tenim un accident de cotxe i l'únic que fem és que vam trobar una associació i això va ser la nostra salvació! Ho dic tal qual, perquè en aquell moment estàvem enfonsats.

Comunicació del diagnòstic



### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

cosa hi havia! El pediatre que deia: quatre et necessites tenir i no preocupar-te tant de la que tens, si tinguessis quatre no et preocuparies.

P9: El que reivindicaria la forma de donar el diagnòstic. El que no és normal és que vagis a la consulta, després de 7 mesos que l'han fet l'anàlisi de sang i que el metge que t'informa simplement et seus, amb el nen davant i et diu: no et preocupis, hem l'anàlisi està bé, el teu fill no té cap malaltia degenerativa, està perfecta. I llavors et diuen , només que és X-fràgil. Això ja ho aniràs veient, tranquil·la. I això és el que et diuen, agafes la porta te'n vas, i et quedes: menys mal que no és degenerativa!, no se que és això del X-fràgil, però no deu ser tan greu perquè l'anàlisi està bé. Això és tot, que en un hospital de referència, el segle que estem i a l'any que estem jo no ho puc entendre. És molt fort! Triguen 7 mesos per donar-nos els resultats, per dir-nos d'aquesta manera (...) ens connectem en el mateix cotxe, lo típic, perquè ja tens els mòbils tots preparats, i veiem que això és terrible, és horrorós. Se'ns cau al món a sobre i pràcticament no tenim un accident de cotxe i l'únic que fem és que vam trobar una associació i això va ser la nostra salvació! Ho dic tal qual, perquè en aquell moment estàvem enfonsats.

Comunicació del diagnòstic



### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

que vam trobar una associació i això va ser la nostra salvació! Ho dic tal qual, perquè en aquell moment estàvem enfonsats.

P8: El que volem els que els equips, ja no el pediatre que mira pot ser més sensible o menys, en el segon estadi que ja comencem a tenir neuròlegs, especialistes, genetistes, tant en el tractament del nen com de la família, com en la comunicació del diagnòstic l'han de fer bé! Estan dient en la família una cosa molt greu. No em sembla tan complicat que hi hagi un portaveu que tingui la missió de comunicar les males notícies i fer-ho bé! Tampoc és tan difícil de tenir totes les associacions possibles i que això només és una mica d'espai per tenir informació de totes i una mica de sensibilitat per dir a la família: que hi ha més gent com vosaltres que els podeu anar a veure. No és tan difícil (...) No t'è justificació no dir bé un diagnòstic quan està clar. I això passa a l'Hospital 1, que representa que hi ha els que en saben més!

Comunicació del diag  
Pla d'atenció



### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

#### En relació al consell genètic

P2: Quan en vam donar el diagnòstic allà a l'Hospital 1 la meua neuròloga em va dir: et donaré hora a la genetista d'aquí perquè et doni consell genètic. El seu consell genètic va ser el que jo havia llegit per internet. O sigui, és una mutació del cromosoma 15, d'un del C1511, i poca cosa més. En el meu cas, depenen del Prader Willi, si que pot haver una causa genètica, però en el meu cas és pur atzar, mala sort (...). I aleshores quan em vaig posar en contacte amb l'associació, em van dir: ves a l'Hospital 9, a la Doctora I on t'explicarà genèticament que és la malaltia. (...). Allà em va explicar les repercussions que tenia aquella alteració, en l'aprenentatge, en el

Consell genètic



### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

parlin de res més i per tant, veus un genetista i te la deixa anar.

En relació al centres de referència

P2: Em vaig canviar d'hospital, li vaig demanar a la pediatre:

vull que em derivis a la unitat de genètica del Hospital 9

No és el teu centre. Tu mateixa portes la carta

I jo ho vaig enviar per fax.

poc a poc, els especialistes cap allà. Després i vas a l'hospital 1 i li dius a l'endocrina: no vull que continuïs tu i me'n vaig a l'hospital 9. Per què? Perquè jo ho vull fer així.

P5: Els hospitals de referència és absolutament necessari

P1: i el metge de referència dins de l'hospital.

P4: si tens un hospital de referència, tens l'oftalmòleg en el mateix centre.

P2: És el que hem trobat a l'hospital 9. Per exemple els especialistes estan molt comunicats. Jo puc parlar amb un especialista, i ell mateix ha anat a parlar amb l'especialista que m'està portant el nen també. Perquè necessitem molts especialistes!. Entre ells es comuniquen i parlen del cas del teu fill.

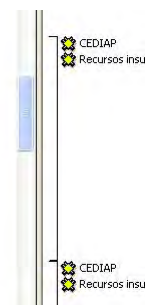


### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

En relació al CEDIAP:

P2: La neuròloga que la portava a l'hospital 1 em deia: la teva filla necessita fisioteràpia, dos o tres cops per setmana. La portes al CEDIAP i fa una sessió a la setmana o una cada 15 dies quan era petita. I diu la metgessa: només això? No em donen més. Per què? Perquè em diuen que no és necessari perquè és massa petita. Llavors em feia una carta: dóna-li. Li donava. La neuropediatre del CEDIAP em deia: Ja ho hem parlat! No veus que la teva filla no necessita més! A veure, diguem que no em pots donar més hores, però no em diguis que no necessita més, perquè ara jo estic pagant 4h més a la setmana, faig 5 dies a la setmana. Ara és quan la nena evoluciona. Veus! Ja t'ho havia dit jo! Veus com no necessitaves més! Els especialistes et demanen coses i ho portes a qui t'ho ha de donar i no t'ho donen! Estan saturats!

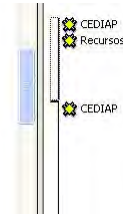
P4: Des de l'associació hem detectat des de fa uns anys enrere això ha empitjora't molt. Jo parlo del meu fill que té 24 anys (...) i ell va començar a fer psicomotricitat des del primer moment que ja sabíem el diagnòstic (als dos



### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

P2: ara la meua neuròloga m'ha dit que necessita logopèdia. I ara em diuen que es massa petita! A veure l'únic que diu és mamà i papà i malament. I em diuen començarem per la psicòloga, però igual fem una hora de psicòloga i una altre hora no se què.

P9: El meu fill va al CEDIAP des dels 18 mesos, va un cop per setmana. Fa un any que pago una logopeda perquè dels 4 anys que no parlava, no deia una paraula i ara em juntem dues. El CEDIAP té constància que estic pagant una logopeda apart, perquè a més es troben que des de la nostra associació, venen dues neuròlogues a classe i ajuntem a tot a l'equip: la mestra, les del CEDIAP, la logopeda i les d'educació especial i les vetlladores i

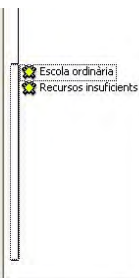


### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

de Prader-Willi, truca i a veure si ells tenen aquest servei. Llavors jo li vaig dir, doncs no, retorna l'escola i ja li vaig dir el que havia de fer!

P2: Em van dir, tu escull l'escola i nosaltres ja farem un diagnòstic. El van anar a veure una hora i amb això em dir que l'escola que havia escollit era adequada. Tot era molt fàcil, però després a la vetlladora li treuen hores. Aquesta activitat com ho fem per integrar a l'Aniol perquè no és igual que els altres perquè no tenim mitjans! Això és una fal·làcia. Integres o no integres. A això si que ho pots fer, això no. Hem d'anar un dia, veure com es comporta a la classe i veure si s'adapta o no. A natió ens han dit, alto que no podem continuar així, perquè tenen problemes de comportament i jo que faig! Jo no puc dir que el meu fill vagi a una escola especial, perquè només són pels molts afectats. No hi ha llocs pels moderats!

P1: Què passa amb les hores de menjador que no són lectives?



### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)

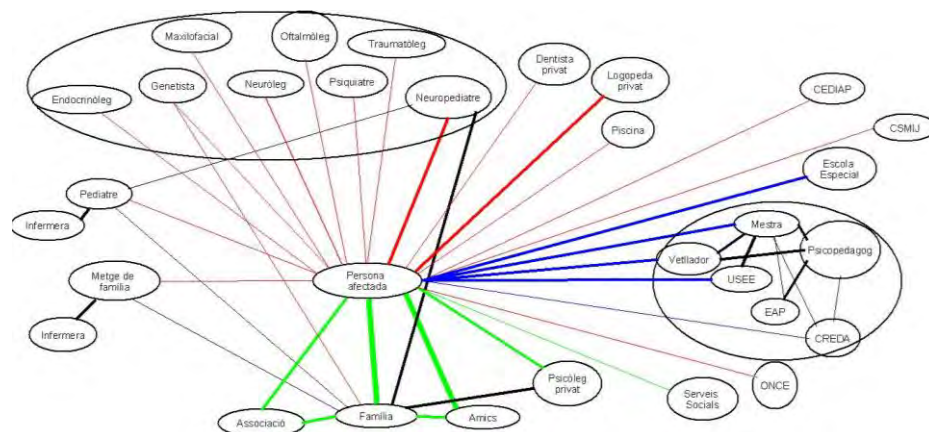
P1: Què passa amb les hores de menjador que no són lectives?

Què passa amb la post-escola? Què passa amb els tallers ocupacionals? Què passa amb els tallers perquè a la ciutat de Barcelona no n'hi ha i a més n'estan tancant!

Espais ocupacionals



### Construcció del model integral de MM (Malalties que cursen amb retard mental)



## Annex 4: Guia de transferibilitat

### GUIA DE TRANSFERIBILITAT

Problemes en la detecció de la malaltia <sup>25</sup>	M. neuromusculars	M. metabòliques <sup>26, 27</sup>	M. sensorials <sup>28, 29</sup>	M. que cursen amb retard mental			
				APERT <sup>30</sup>	PRADER WILLI <sup>31</sup>	X-FRÀGIL <sup>32</sup>	Síndrome Rett <sup>33</sup>
<p><b>1. Procés de diagnòstic llarg</b> quan no hi ha signes externs aparents o apareix d'una manera progressiva. No es relacionen els diferents símptomes. Desconeixement dels professionals de la salut</p> <p><b>EA2 MM MPS:</b> S'actua davant el símptoma (rehabilitació, logopèdia) sense pensar que pot ser un símptoma de MM: Això provoca que el procés de sospita diagnòstica sigui llarg.</p> <p><b>EA3 MM Apert:</b> no és dóna per l'evidència externa dels símptomes</p> <p><b>EA4 MM Prader Willi:</b> creu que el procés de detecció i diagnòstic ha millorat molt en els últims 5 anys. El signe d'alarma és quan un nounat té una hipotonia severa, no pot succionar i els testicles són molts petits. <b>Hi ha més coneixement per part de tots els metges</b> i ràpidament els pediatres d'AP ho deriven als especialistes.</p> <p><b>EA5 MM X-Fràgil:</b> El diagnòstic sovint es fa a partir de descartar altres malalties. Els professionals veuen símptomes, intervenen i quan veuen</p>	✓	✓	Apareix a sordceguesa			✓	✓

<sup>25</sup> Els problemes s'han detectat en la prova pilot del clúster de malalties neuromusculars

<sup>26</sup> Informant clau EA2 MM MPS (reunió 5/02/10)

<sup>27</sup> Informant clau EA7 MM Gaucher (reunió 8/03/10)

<sup>28</sup> Informant clau EA8 MM RP (reunió 10/03/10)

<sup>29</sup> Informant clau EA9 SC (reunió 18/03/10)

<sup>30</sup> Informant clau EA3 MM Apert (reunió 18/02/10). La malaltia d'Apert té una afectació física que es fa evident la malaltia. Hi ha algun actor que no el cobreix el sistema de salut. Parlem d'ortodòncia, podòleg i la rehabilitació d'una manera continuada.

<sup>31</sup> Informant clau EA4 MM Prader Willi (reunió 18/02/10)

<sup>32</sup> Informant clau EA5 MM X-Fràgil (reunió 22/02/10)

<sup>33</sup> Informant clau EA6 MM Rett (reunió 1/03/10)

Problemes en la detecció de la malaltia <sup>25</sup>	M. neuromusc	M. metabòliques <sup>26, 27</sup>	M. sensorials <sup>28,29</sup>	M. que cursen amb retard mental			
<p>que no avancen, finalment el poden derivar o fan la prova de diagnòstic a partir de les demandes de la família. Valoren que el retard mental hauria de ser un símptoma de derivació.</p> <p><b>EA6 MM Rett:</b> Abans de fer el diagnòstic passes per una "odissea de metges". Les alarmes de símptomes les donen els pares, o l'escola bressol i els metges en un primer moment prefereixen veure com evoluciona la simptomatologia, després comencen a fer-se proves i finalment arriba el diagnòstic. Actualment es fa el diagnòstic en un any de mitjana. Comenta que ha millorat el coneixement de la simptomatologia des de fa un temps, però és molt important poder fer el diagnòstic amb el menys temps possible, ja que el temps va a la contra.</p> <p><b>EA8 MM RP:</b> Malaltia degenerativa. Ha millorat el coneixement de la malaltia. <b>No és produeix un procés de diagnòstic llarg.</b> El diagnòstic clínic és gairebé immediat. Als dos o tres anys, es comença a evidenciar que el nen pot tenir dificultats de visió i es fan proves i ràpidament es diagnostica.</p> <p>EA9 MM SC:</p>							
<p><b>2. Entrada al sistema de salut per fer el diagnòstic via urgències o circuits informals</b></p> <p>EA5 MM X-Fràgil: poden ser derivats a partir d'especialistes privats</p> <p>EA7 MM Gaucher: explica que ella va ser derivada a través de Mutua.</p>	✓	✓					
<p><b>3. No credibilitat dels símptomes detectats per la família</b></p> <p>EA5 MM X-Fràgil: Professionals comenten que tens el nen mimat, que ja creixerà.</p>	✓	✓	Apareix a sordceguesa			✓	✓
<p><b>4. No informació a la família de sospita diagnòstica. Hi ha incertesa diagnòstica i de la família</b></p> <p>EA5 MM X-Fràgil: el procés es llarg i confirma que no hi ha cap tipus</p>	✓	✓	✓		✓	✓	✓





Problemes detectats en el diagnòstic	M. neuromusc	M. metabòliques	M. sensorials	M. que cursen amb retard mental			
<p>un cop diagnosticada la persona, dona informació sobre l'associació. Però la majoria de vegades això no passa. La majoria de gent arriba a l'associació a través d'internet. <b>Els oftalmòlegs no acostumen a fer uns informes complets</b> i això després dificulta o endarrereix tot el pla de rehabilitació (per entrar a l'ONCE només es pot tenir un màxim de 0,1 d'agudesa visual).</p>							
<p>2. <b>Consell genètic:</b> No informació sistematitzada sobre el consell genètic (qui, que i quan)</p> <p><b>EA4 MM PRADER WILLI:</b> Valoren que la genetista és un professional molt adequat per donar consell genètic.</p> <p><b>EA5 MM X-Fràgil:</b> el consell genètic no l'acostuma a donar ningú. Sovint les persones afectades es dirigeixen a l'associació i és aquesta qui els posa en contacte amb una genetista.</p> <p><b>EA6 MM Rett:</b> La majoria de les persones diagnosticades de Rett són derivades al Hospital de Sant Joan de Déu. Allà la genetista els acull i dona el consell genètic.</p> <p><b>EA8 MM RP:</b> El sistema públic actualment no cobreix fer-se el diagnòstic genètic. Ells si volen saber el diagnòstic genètic ho paguen. Per tant, no és dona informació sistematitzada sobre aquest aspecte. Aquest aspecte es denuncià per l'Associació. Consideren que el sistema públic hauria d'oferir que un cop s'hagués establert el diagnòstic seria necessari fer consell genètic i activar l'estudi dels demès membres de la família per establir el patró de l'herència (pot ser que no n'hi hagi). Ells tenen favors amb determinants metges i hospitals que els hi fan.</p>	✓	✓	✓		✓	✓	
<p>3. <b>Diagnòstic precoç:</b> Espera per obtenir els resultats d'identificació de mutacions (Biòpsia de còrion) que pot provocar haver de fer IVE més tard de les <b>10 setmanes</b></p>	✓	✓					

Problemes detectats en el diagnòstic	M. neuromusc	M. metabòliques	M. sensorials	M. que cursen amb retard mental			
<p><b>EA3 MM APERT:</b> el informant clau diu que han estat identificades les mutacions, però que no coneix cap cas que li hagin fet l'estudi de mutacions per veure si el nen està afectat. No coneix a ningú que l'hagin informat com poder tenir un nen sa.</p> <p>A més té la sensació que amb les ecografies es pot diagnosticar la malaltia i que no obstant encara es diagnostiquen casos.</p> <p>(Nota: la mutació es produeix en la gestació)</p> <p><b>EA4 MM PRADER WILLI:</b> es fa diagnòstic precoç en els segons fills.</p> <p><b>EA5 MM X-Fràgil:</b> és fa a través de Biòpsia de còrion. El informant valora que es podria fer el diagnòstic amb l'screenig de la prova de taló. També comenta que hi ha nous estudis que indiquen que quan hi ha FXTAS (síndrome neurològica), s'associa a ser portador de la mutació i a partir d'aquí si es fa l'estudi genètic podrien identificar de la família descendent qui porta la mutació.</p> <p><b>EA6 MM Rett:</b> el diagnòstic precoç només es fa quan hi hagut algun afectat a la família i es a través de la prova de còrion.</p> <p><b>EA7 MM Gaucher:</b> No ha fet estudis genètics els seus fills, encara que el metge li comenta que quan vulguin es poden fer els estudis genètics. També té nets i ningú ha activat cap estudi genètic. No es va plantejar poder fer diagnòstic precoç.</p>							
<p>4. <b>Activació dels estudis genètics de les famílies:</b> no hi ha una protocol clar de qui ha d'activar els estudis genètics de la família.</p> <p><b>EA6 MM Rett:</b> Amb l'Hospital de Sant Joan de Déu hi ha una bona pràctica. S'activa des de la genetista.</p> <p><b>EA7 MM Gaucher:</b> La persona afectada va informar a la família i ells van demanar al metge que els hi fessin les proves.</p>	✓	✓	✓		✓	✓	



Problemes detectat en l'atenció integral i continuada	M. neuromuscu	M. metabòliques	M. sensorials	M. que cursen amb retard mental			
<p>tot es desconegut, després acabes explicant els altres les competències que has anat adquirint.</p> <p><b>EA7 MM Gaucher:</b> L'afectada va ser qui va informar al metge que hi havia tractament. Té una relació de confiança amb el metge i ambdós dirigeixen el cas.</p> <p><b>EA8 MM RP:</b> en el moment del diagnòstic no hi ha un procés d'acompanyament. Per tant la persona, fins que no passa un temps no s'acosta ni per l'associació ni per la ONCE. La persona comença a espavilar-se, a provar estratègies per millorar la seva autonomia, etc...Després d'un procés d'intentar adaptar-se a la malaltia, arriba el moment que veuen que ells sols no se'n surten i es quan arriben a l'associació. L'associació els acull, l'informen del món de la discapacitat i ajuden a reconstruir el pla d'atenció de la persona. Si l'agudesa visual és inferior a 0,1, passen a l'ONCE. L'ONCE inicia un procés de rehabilitació.</p>							
<p><b>2. La persona deixa d'anar a especialistes</b> (el més detectat el neuropediatre) quan veu que la revisió consisteix en dir que tot segueix igual)</p>	✓	✓	✓	✓			✓
<p><b>3. No existeix un treball interdisciplinari (ID)</b></p> <p><b>EA3 MM APERT:</b> hi ha un treball d'equip entre maxilo-facial i neurocirurgia. La resta de coordinacions tenen a veure amb el interès dels metges</p> <p><b>EA4 MM PRADER WILLI:</b> Valora que no hi ha un treball interdisciplinari en general, però que al Parc Taulí presenta una bona pràctica de treball ID. Fins i tot quan es produeix el canvi de serveis en la franja d'infant a adult.</p> <p><b>EA5 MM X-Fràgil:</b> Valora que no hi ha un treball interdisciplinari en general, però que al Parc Taulí ha presentat fins ara una bona pràctica</p>	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓

Problemes detectat en l'atenció integral i continuada	M. neuromuscu	M. metabòliques	M. sensorials	M. que cursen amb retard mental			
<p>de treball ID i fins i tot amb l'associació.</p> <p><b>EA6 MM Rett:</b> Hi ha treball en equips dins d'un hospital. Dins l'hospital existeix expedient únic "deuen prendre" decisions conjuntes. No hi ha treball coordinat entre els diferents actors.</p> <p><b>EA8 MM RP:</b> La rehabilitació si. El que no es treballa d'una manera interdisciplinària és amb els oftalmòlegs.</p>							
<p><b>4. Tensió entre l'eficàcia de la intervenció basada en evidències científiques i l'eficàcia que li dóna la persona afectada a les diferents intervencions que es poden fer</b></p> <p><b>EA2 MM MPS:</b> Hi ha malalties metabòliques que tenen tractament i/o que es disposa de poca evidència. Les persones afectades viuen en molta soledat aquesta lluita per obtenir els tractaments</p> <p><b>EA6 MM Rett:</b> Els metges recomanen que facis Teràpia continuada, però el sistema no ho cobreix, sobretot quan són adults. La família acaba valorant que va bé i que no i acaba pagant si pot (ex: equinoteràpia...)</p> <p><b>EA8 MM RP:</b> El tema de l'eficàcia de les intervencions, es planteja de manera molt diferent que dels altres clústers. La mateixa Associació ja informa que no hi ha un tractament eficaç i que les persones no es deixin enredar per intervencions que no tenen eficàcia provada i que a més a més han de pagar. L'ONCE fa la mateixa política.</p>	✓	✓		✓	✓	✓	✓
<p><b>5. Recursos insuficients socio-sanitaris</b></p> <p><b>EA3 MM APERT:</b> Considera que la rehabilitació i l'estimulació s'haurien de fer al llarg de la vida. Només tenen la rehabilitació assegurada fins els 4 anys.</p> <p><b>EA4 MM PRADER WILLI:</b> valoren que els recursos són insuficients. Per exemple en el primer any de vida de la persona afectada hauria de fer una estimulació gairebé diària, i et donen estimulació com a molt un cop</p>	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓

Problemes detectat en l'atenció integral i continuada	M. neuromuscu	M. metabòliques	M. sensorials	M. que cursen amb retard mental			
<p>o dos a la setmana.</p> <p><b>EA5 MM X-Fràgil:</b> els recursos estan poc especialitzats i són insuficients. Els CDIAP et donen estimulació com a molt un cop per setmana i això s'hauria de poder donar de per vida. Tot això va a costa de la despesa familiar</p> <p><b>EA6 MM Rett:</b> Les visites de neuropediatria són anuals. Valora que són insuficients per fer seguiment de canvis de tractament per les convulsions.</p> <p><b>EA8 MM RP: Parlen només de recursos d'investigació insuficients.</b></p>							
<p><b>6. Indefinició de rol d'APS en les malalties minoritàries.</b> En termes generals, no es senten acollits pel sistema. APS (infermeria i metge) ofereixen la cobertura que fan a qualsevol nen/adult (vacunes, tràmits.) i no ofereixen acompanyament de la persona afectada.</p> <p><b>EA3 MM APERT:</b> AP desconeix recursos que es poden oferir a les persones afectades (CDIAP)</p> <p><b>EA4 MM PRADER WILLI:</b> valora que la infermera hauria d'estar més preparada per fer acompanyament en el procés de la malaltia. També que la presència d'AP depèn molt del interès de les persones que et trobes a la consulta.</p> <p>Valora que els metges sovint tenen un gran desconeixement de la malaltia. En el seu cas, la malaltia no es treballa modificant la conducta, i molts metges opinen (amb desconeixement) de com tractar els fills sense saber de que parlen.</p> <p><b>EA5 MM X-Fràgil:</b> l'absència d'AP sovint té a veure amb molts canvis amb els pediatres.</p> <p><b>EA6 MM Rett:</b> No hi ha expectativa que el centre d'AP pugui oferir algun servei relacionat amb les MM</p> <p><b>EA7 MM Gaucher:</b> el metge de medicina interna és qui porta la malaltia i</p>	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓

Problemes detectat en l'atenció integral i continuada	M. neuromuscu	M. metabòliques	M. sensorials	M. que cursen amb retard mental			
la salut. AP li dona tot el que ella vol, però no parlen sobre la malaltia. La infermera ni la coneix. <b>EA8 MM RP:</b> Desinformats en general. Els afectats passen la informació. No hi ha acompanyament en el procés d'adaptació de la malaltia. Els continuen tractament per les altres malalties. Com a molt pregunten sobre com van evolucionant. Els mateixos afectats es plantegen si el metge de família ha de tenir més paper.							
<b>7.</b> Davant de pronòstics terminals pediàtrics no s'activen recursos com el PADES (Atrofia tipus I, Sanfilipo greu)	✓	✓					?
<b>8.</b> Absència de <b>treball de l'autonomia social</b> de la persona i no hi ha informació sobre la vida quotidiana i com afrontar-la.  <b>EA3 MM APERT:</b> la malaltia provoca molta afectació i deformació en l'aspecte. Això provoca protecció dels nens i et trobes amb molts pares i mares que fan els seus fills més dependents. <b>EA4 MM PRADER WILLI:</b> és impossible treballar l'autonomia social dels afectats, ja que la seva estructura mental és molt complexa. Els afectats són conscients que els hi passa alguna cosa, però són molt rígids. A més a causa del problema de no tenir sensació de sacietat, dificulta molt l'autonomia social. <b>EA5 MM X-Fràgil:</b> es treballa des de l'associació <b>EA6 MM Rett:</b> L'autonomia social tant de l'afectat com de la família es treballa molt poc. La persona amb Rett és altament dependent. L'escola especial ho fa, però en el món del lleure aquest treball està absent. <b>EA8 MM RP: Si estàs a l'ONCE, la rehabilitació té a veure amb el poder treballar per ser més autònom.</b> Si la capacitat visual és superior a la que demanen, no es produeix aquest treball enlloc.	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
<b>9. Dificultats quan l'adolescent passa a l'hospital d'adults.</b> No hi ha traspàs d'informació entre hospitals. (16 anys)	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓





Problemes de suport a les famílies i integració a la	M. neuromusc	M. metabòliques	M. sensorials	M. que cursen amb retard mental			
<p><b>EA5 MM X-Fràgil:</b> l'associació ofereix grup de suport a les famílies, germans. Tenen un professional contractat per portar a terme aquest tema.</p> <p><b>EA7 MM Gaucher:</b> L'associació dona suport informatiu i entre afectats s'ajuden. Valora que és una malaltia que no necessita molt suport emocional per adaptar-se a la malaltia. També que depèn de la gravetat de la malaltia. El seu cas és lleu, però hi ha casos greus que suposa que si que necessiten de suport.</p> <p><b>EA8 MM RP:</b> L'associació té una clara voluntat de fer acolliment. En el cas que no estiguis a l'ONCE ells assumeixen el paper de donar la informació. En el cas que estiguis a l'ONCE, aquesta disposa de psicòlegs, de treballadors socials, d'especialistes en el món laboral i l'escola i t'acompanyen en tot el procés.</p>							
<p><b>2. Les associacions donen serveis que haurien de donar el sistema públic (Teràpia ocupacional, fisioteràpia, respir, psicòleg, inclusió a l'escola).</b> Cobreixen mancances tan informatives com de prestació de serveis</p> <p><b>EA7 MM Gaucher:</b> l'associació dona assistència judicial per ajudar els afectats que tenen problemes perquè els hi donin el tractament.</p>	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
<p><b>En relació amb l'escola i l'activació de serveis d'acomodació</b></p> <p><b>3. EA3 MM APERT:</b> hi ha llocs que els serveis s'activen de suport automàticament (EAP, CREDA<sup>34</sup>) o a vegades els ha d'activar la família o l'associació.</p> <p><b>EA5 MM X-Fràgil:</b> El CREDA està molt orientat a persones amb trastorn de llenguatge i no tant a problemes cognitius.</p> <p><b>EA8 MM RP:</b> l'ONCE activa el CRE (Centre de Recursos Educatius). i el mestre itinerant. Tot són recursos de suport al mestre i a l'alumne per tal</p>				✓	✓	✓	

<sup>34</sup> És un servei educatiu que proporciona suport als professionals de l'ensenyament per contribuir a l'adequació de la seva tasca a les necessitats educatives especials dels alumnes amb disminucions auditives greus i permanents o dels alumnes amb trastorns del llenguatge. L'atenció de logopèdia directa als alumnes es realitza en els centres docents on són escolaritzats.



<p>2. Histories clíniques no visibles</p> <p><b>EA3 MM APERT:</b> Comenta que ara ha millorat el fet que la història es pot veure si la persona ha anat a l'especialista. El que no hi ha és un treball directe. (E-CAP)</p> <p><b>EA6 MM Rett:</b> Expedients no visibles entre APS-Hospital</p>	✓	✓	✓		✓	✓	✓
<p>3. Sovint les associacions és connecten amb els metges especialistes per preguntar sobre el procés de la malaltia</p> <p><b>EA5 MM X-Fràgil:</b> la gent arriba desesperada a l'associació.</p> <p><b>EA8 MM RP:</b> la gent arriba amb un llarg recorregut d'intentar fer-ho tot sol. Ells els ajuden a entrar en el món de la discapacitat.</p>	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓

## **Agraïments**

Volem agrair a totes les persones afectades, les famílies, les associacions i els professionals la seva participació i col·laboració en aquest projecte

**Olga Civit Costa, Isidre Urbiola, Imma García, Carmen Bertol Vidal i família, Carmen Montaner Pellisa, Gemma González, Maria Ramos, Jordi Cruz, Lola Caro, Mercè Bellavista, Jordi Serra, Maite, Nacho Ulzurrun i família, Maria Coma, Albert Espanyol, Ricard López Manzano, Juan Jose Moro, M<sup>a</sup>Pilar Cerezales Castro i Cristóbal, Assumpta Mas, M<sup>a</sup> José Lluch, Susana Castro, Ana Isabel Pérez Torrente, Josep M<sup>a</sup> Marín i Jorge, Anna M<sup>a</sup> Herrera, Anna Solana, Isabel Torrent, Elisabet Balaguer, Cristina Diez Domínguez, Ana Mendoza, Ferran Merchan, Paqui Vadillo, Mónica, Emilio Vendrell Diaz, Guadalupe López Valenzuela, Roser Alfonso Pernies, Maria Antonia Vilaseca, Aida Ormazabal, Iolanda Arbiol, Teresa Pàmpols, Guillem Pintos-Morell, Sergi Nogués, Isabel Fortes, Estefania Montiel, Montse Milà, Elisabet Gabau Vila, Mireia del Toro Riera, Eduardo Briagnani, Katy Garcia Nonell, Mar Martínez, Rosend Ullot, Silvia Torras, Carme Gracia Minguell, Anna Cabot, M<sup>a</sup> dels Àngels Selles, Norma Carretero, Jordi Riba, Xavier Lalueza, Ariadna Corbera Arumí, Maria Bádenas Mezquita, Aida Arcusa Abad, Carmen del Olmo, Begoña Marti Cañiz, Pilar Enseñat Grau, Elisabet Dulcet, Manel Roig, Isabel Illa, Sergi Pascual, Josep Cabré, Josep Maria Busquets, Natalia Torres, Jordi Pérez, Montse Rodó, Mónica Salvo, Pilar Magrinyà, Josep Torrent, Laura Segovia, Paola González, Lourdes Macias, Ricardo Casaroli, Belén González González, Susana Vicente Ollero, Elisenda Gol, Xavier Capdevila, Josep M<sup>a</sup> Vendrell Brucet, Natalia Marín, Fanny Badia, Marta Fletas, Maria Nolla**