

# Informe final

**Estudi sobre les necessitats de les persones afectades de malalties minoritàries i les seves famílies en la vida quotidiana, l'escola i la feina**

**Febrer del 2023**

**àreaQ**  
Avaluació i Recerca Qualitativa

 **Generalitat de Catalunya**  
**Departament de Salut**

 **Institut Català**  
**de la Salut**

 **PLATAFORMA**  
**MALALTIES MINORITÀRIES**

## **EQUIP DE L'ESTUDI**

---

Núria Codern Bové. Investigadora principal. Àrea d'Avaluació i Recerca Qualitativa (ÀreaQ)

Àngels Cardona Cardona. Membre equip investigació. Àrea d'Avaluació i Recerca Qualitativa (ÀreaQ)

Iolanda Arbiol Rodríguez. Membre equip investigació. Directora de la Plataforma de les Malalties Minoritàries- ICS

Josep Torrent Farnell. Membre equip investigació. President del Comitè Científic Assessor Extern CIBERER

Joan Vila Domènech. Estadístic

## **GRUP DE TREBALL**

---

### **Departament de Salut**

Susanne Webb, presidenta de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries a Catalunya (CAMM) del Departament de Salut.

### **CatSalut**

Asumpta Ricard, gerent de Processos Integrats, Servei Català de la Salut (CatSalut)

Caridad Pontes, gerent del Medicament, Servei Català de la Salut (CatSalut)

Cristina Mallol, divisió d'Innovació i Cartera de Serveis, Àrea d'Atenció Sanitària del Servei Català de la Salut (CatSalut)

### **Institut Català de la Salut**

Sònia Abilleira, directora Assistencial Hospitalària ICS (XUECs GENERAL)

Mireia del Toro, Hospital Universitari Vall d'Hebron (Unitat MM Vall d'Hebron / Coordinator of the Metabolic Unit Pediatric Neurology Vall d'Hebron)

Ignacio Blanco, Hospital Germans Trias i Pujol (Genetista, especialista en ERNs)

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

Cristina Montané, vocal del Plenari i la Permanent del Consell Consultiu de Pacients, Patient Advocate de l'ACAF, Pacient Avaluadora de la Mesa de Tecnologies Sanitàries, AQuAS.

Esther Sellés, directora de la Fundació Miquel Valls



Els continguts d'aquesta obra estan subjectes a una llicència de ReconeixementNoComercial-SenseObresDerivades 4.0 Internacional. La llicència es pot consultar a la pàgina web de Creative Commons

# Sumari

1. INTRODUCCIÓ .....	5
2. ACRÒNIMS .....	8
3. European Reference Networks (ERNs).....	9
4. OBJECTIUS .....	10
5. METODOLOGIA .....	11
2.1. Població d'estudi i mostra.....	11
2.2. Qüestionari i procés de recollida de dades.....	11
2.3. Anàlisi de la informació.....	13
6. CONSIDERACIONS ÈTIQUES .....	14
7. RESULTATS I DISCUSSIÓ .....	15
5.1. Característiques de la mostra .....	15
5.2. Procés de diagnòstic de la malaltia minoritària .....	18
5.3. Necessitats de serveis i recursos de tractament, rehabilitació i suport .....	24
5.3.1. Ús dels serveis i accessibilitat .....	24
5.3.2. Satisfacció a l'entorn dels serveis i recursos de tractament, rehabilitació i suport.....	30
5.4. Conseqüències econòmiques i laborals de les MM i necessitats de suport econòmic .....	34
5.5. Necessitats a l'entorn de l'escola i el treball .....	39
5.5.1. Satisfacció de les persones afectades de MM i família en l'àmbit escolar .....	39
5.5.2. Necessitats de serveis dels infants i adolescents escolaritzats a l'escola .....	40
5.5.3. Satisfacció de les persones afectades MM en l'àmbit laboral.....	43
5.5.4. Necessitats de serveis de les persones afectades de MM en l'àmbit laboral.....	44
8. CONCLUSIONS I RECOMANACIONS.....	47
9. BIBLIOGRAFIA.....	51
ANNEXOS .....	53
Annex 1:.....	54
Qüestionari dirigit a les persones afectades de malaltia minoritària .....	54
Annex 2:.....	62
Taules complementàries dels resultats .....	62
2.1. Taules complementàries al procés de diagnòstic .....	62
2.2. Taules complementàries al tractament, rehabilitació i serveis de suport .....	64

**2.3.Taules complementàries a l'escola i àmbit laboral.....68**

# 1. INTRODUCCIÓ

Les malalties minoritàries (MM), també conegudes com les malalties rares o de baixa prevalença<sup>1</sup>, són un grup ampli i heterogeni de condicions clíniques complexes i en gran part incurables. Afecten tots els trams d'edat, des dels nadons fins les persones grans. Existeixen més de 6.000 MM, de les quals un 70% s'inicien exclusivament a la infància i un 72% té un origen genètic i s'estima que a la Unió Europea (UE) hi ha uns 30 milions de persones afectades (Kole et al., 2021). Dins l'Estat Espanyol s'estima que hi ha aproximadament unes 3 milions de persones afectades i entre 300.000 i 400.000 a Catalunya (Generalitat de Catalunya, 2015). Malgrat la baixa prevalença en la població, les MM solen anar acompanyades d'escàs coneixement, esdevenint un repte per la Salut Pública a Europa i una prioritat dels drets humans (Kole et al., 2021).

Des del marc de la investigació social, entre els anys 2006 i 2010, per encàrrec del Departament de Salut, la Càtedra de Recerca Qualitativa de la Fundació Dr. Robert-UAB, davant la manca d'informació epidemiològica i de la utilització de serveis sobre les MM, va fer diferents estudis amb l'objectiu d'assenyar 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 (Fundació Doctor Robert et al., 2009), 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 (Fundació Doctor Robert et al., 2009), 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 (Fundació Doctor Robert et al., 2009). 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. Pel que fa a la segona, s'han visualitzat totes les tasques dutes a terme per les associacions de persones afectades en els últims anys quant a l'oferta de serveis, al seu treball d'*advocacy* i de suport a la investigació.

---

<sup>1</sup> A la Unió Europea es considera baixa prevalença quan la malaltia afecta a menys de 5 persones per cada 10.000.

— Estudi, desenvolupat l'any 2009-10, amb l'objectiu de descriure i analitzar les situacions i les necessitats de les persones afectades de MM i famílies en relació amb el sistema d'atenció, i que fos útil per dissenyar un model d'atenció integral d'acord amb l'actual sistema públic català (Servei Català de la Salut et al., 2010). Els resultats mostraven que: s'havia de: a) millorar el procés de detecció de possibles MM a l'AP; b) millorar el procés d'entrada al sistema de salut per a poder fer el diagnòstic; c) promoure una atenció interdisciplinària durant el procés de diagnòstic i adaptació de la malaltia d) revisar l'organització de l'assessorament genètic; e) generar espais de formació sobre els símptomes i signes de les MM i les competències comunicatives.

Durant els 10 anys transcorreguts des del darrer dels estudis esmentats, tant a la UE com a l'Estat Espanyol i a Catalunya s'han dut a terme diferents accions dirigides a millorar les línies d'actuació i atenció a les persones amb MM. Convé subratllar la creació de centres i xarxes d'expertesa per sumar coneixements i millorar l'atenció global de les persones afectades de MM.

A Europa es creen les *European Reference Networks* (ERN), 24 xarxes de referència europees que ajuden als professionals i centres especialitzats a compartir el coneixement.

A Espanya es crea el Centre de Referència Estatal de Malalties Rares i les seves famílies (CREER) que té la finalitat de difondre la informació sobre les MM a les persones afectades i a les seves famílies i orientar sobre els servei i recursos socio-sanitaris disponibles. També, cal esmentar, la creació dels Centres, Serveis o Unitats de Referència (CSUR) orientades a l'atenció sanitària de grups de MM.

Finalment a Catalunya (Servei Català de la Salut et al., 2010), es creen les Unitats d'Expertesa Clínica (UEC), serveis clínics especialitzats per grups de malalties. Actualment, a data febrer 2023, estan en funcionament 10 Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC) per a l'atenció de les:

- Malalties cognitivoconductuals de base genètica a l'edat pediàtrica.
- Malalties renals.
- Malalties neuromusculars.
- Malalties immunitàries: àrea d'immunodeficiències primàries.
- Malalties immunitàries: àrea de malalties autoinflamatòries.
- Malalties immunitàries: àrea de malalties autoimmunes sistèmiques.
- Malalties minoritàries amb epilèpsia.
- Malalties minoritàries respiratòries.
- Malalties cognitivoconductuals de base genètica en l'edat adulta.

Tot i les iniciatives i accions de millora, conviure amb una malaltia minoritària continua sent una situació problemàtica. En aquest sentit, literatura recent descriu les actuals problemàtiques, limitacions i conseqüències de viure amb una MM: processos llargs anant d'un lloc a l'altre pel obtenir un diagnòstic, manca de tractaments, invisibilitat en el sistema social i el sanitari, iniquitat en l'accés a la millor qualitat assistencial disponible, afectant al benestar físic, biològic i social de la persona i del seu entorn més proper (Solves Almela et al., 2018; Tejada-Ortigosa et al., 2019; Uhlenbusch et al., 2019; von der Lippe et al., 2017).

Es per això, que es va veure la necessitat de plantejar un estudi per tal de poder actualitzar la informació sobre les vivències de les persones afectades de MM i les seves famílies en el context sanitari, social, educatiu i laboral en les quals estan inserides. Així mateix, es va dissenyar un segon estudi per identificar les necessitats actuals de les associacions de persones afectades de MM i un tercer estudi orientat a estudiar les necessitats dels professionals del sistema sanitari, social, educatiu i laboral que estan treballant amb les persones afectades de MM i les seves famílies.

A continuació es presenta els resultats del primer estudi que ens connecta amb les necessitats de les persones afectades de MM i les seves famílies. El document s'estructura en cinc apartats: objectius de l'estudi, metodologia, resultats i discussió i conclusions i recomanacions.

## 2. ACRÒNIMS

- Malalties Minoritàries (MM)
- Unió Europea (UE)
- European Reference Networks (ERNs)
- Centre de Referència Estatal de Malalties Rares (CREER)
- Centres, Serveis o Unitats de Referència (CSUR)
- Unitats d'Expertesa Clínica (UEC)
- Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUECs)
- Comitè Ètic d'Investigació (CEI)
- Institut Universitari d'Investigació en Atenció Primària (IDIAP Jordi Gol) l'IDIAPJGol
- Llei orgànica de Protecció de dades personals i garantia dels drets digitals (LOPD-GDD)
- Reglament europeu de Protecció de Dades personals (RGPD)
- Centres de desenvolupament infantil i atenció precoç (CDIAP)



### 3. European Reference Networks (ERNs)

Les xarxes de referència europees són xarxes virtuals de professionals i investigadors amb un alt grau d'especialització en determinades malalties minoritàries, de baixa prevalença i patologies més complexes.

L'objectiu principal és trobar el diagnòstic i el millor tractament possible per a pacients amb malalties minoritàries de tot Europa.

#### ERNs

- Patologia endocrina (**ENDO-ERN**)
- Patologia renal (**ERKNet**)
- Trastorns ossis (**BOND ERN**)
- Anomalies craniofacials i trastorns de l'oïda, nas i gola (**CRANIO ERN**)
- Malalties epilèptiques (**ERN EpiCARE**)
- Càncers Estranys d'Adult - Tumors sòlids (**EURACAN**)
- Malalties hematològiques (**EuroBloodNet**)
- Malalties i afeccions urogenitals (**eUROGEN**)
- Malalties neuromusculars (**EURO-NMD**)
- Malalties oculars (**ERN EYE**)
- Síndromes de risc tumoral genètic (**ERN GENTURIS**)
- Malalties del cor (**GUARD-HEART**)
- Malalties hereditàries i congènites (**ERNICA**)
- Malformacions congènites i discapacitats intel·lectuals poc freqüents (**ITHACA**)
- Patologia respiratòria (**LUNG**)
- Càncer Pediàtric - oncohematologia (**PaedCan**)
- Malalties hepatològiques (**RARE-LIVER**)
- Teixit connectiu i malalties musculoesquelètiques (**ReCONNET**)
- Immunodeficiències, malalties autoinflamatories i autoimmunes (**RITA**)
- Patologies neurològiques (**RND**)
- Patologies en el trastorn de la pell (**ERN Skin**)
- Trasplantament pediàtric (**TRANSPLANT-CHILD**)
- Desordres metabòlics hereditaris (**MetabERN**)
- Malalties vasculars multisistèmiques (**VASCERN**)

## 4. OBJECTIUS

### Objectiu general

Determinar les necessitats percebudes de les persones afectades de malalties minoritàries i de les seves famílies amb relació al sistema sanitari, social, educatiu i laboral.

### Objectius específics

- Descriure el procés de diagnòstic de les persones afectades de malalties minoritàries quant al temps de diagnòstic, serveis i professionals implicats i satisfacció amb el suport i la informació rebuda.
- Identificar les necessitats que tenen les persones afectades de malalties minoritàries i les seves famílies pel que respecta a serveis i recursos de tractament, rehabilitació i suport.
- Descriure la satisfacció que perceben les persones afectades de malalties minoritàries i les seves famílies pel que fa als serveis i recursos de tractament, rehabilitació i suport.
- Indagar les necessitats que tenen les persones afectades de malalties minoritàries i les seves famílies quant a serveis i recursos en l'àmbit educatiu i laboral.
- Identificar la satisfacció que perceben les persones afectades de malalties minoritàries i les seves famílies per que fa als serveis i recursos en l'àmbit educatiu i laboral.

## 5. METODOLOGIA

Per donar resposta als objectius plantejats s'ha dissenyat un estudi descriptiu transversal mitjançant qüestionaris a les persones afectades de MM i a les seves famílies sobre les seves necessitats.

### 2.1. Població d'estudi i mostra

#### Població d'estudi i mostra

La població d'estudi han estat les persones afectades de MM i les seves famílies.

Els criteris d'inclusió de la mostra han estat:

- Persones afectades adultes de MM que pertanyin a una associació de MM de Catalunya de les 24 xarxes de ERN.
- Representants legals en cas de ser menor o adult amb incapacitat de poder contestar i que pertanyin a una associació de MM de Catalunya de les 24 xarxes de ERN.

S'han considerat com a criteris d'exclusió:

- Persones afectades adultes de MM o tutors/es de menors afectats de MM que no vulguin participar i no hagin donat consentiment a respondre el qüestionari.

#### Mostreig i càlcul de la grandària de la mostra

Per calcular la grandària de la mostra es va utilitzar una confiança del 95%, que assegurés una precisió inferior al 0,07 per a l'estimació de proporcions. La mostra necessària era de 210 persones afectades. Finalment, la mostra analitzada ha estat de 291 participants.

Per accedir a la mostra es va contactar amb les associacions que formen part de la base de dades que té la Plataforma de Malalties Minoritàries. La Plataforma de Malalties Minoritàries va enviar un correu als representants de les associacions informant sobre els objectius de l'estudi i sol·licitant la seva col·laboració en el reclutament de participants. Aquelles associacions que van contestar a la sol·licitud, se'ls va lliurar un enllaç en línia del qüestionari i se'ls va sol·licitar que fessin extensiva aquesta invitació als seus associats. La majoria d'associacions van publicar en el seu espai web l'enllaç en línia del qüestionari, altres van enviar a la persona associada l'enllaç del qüestionari mitjançant correu electrònic.

### 2.2. Qüestionari i procés de recollida de dades

Es va elaborar un qüestionari ad hoc a partir de la revisió de la literatura i es va complementar amb resultats previs obtinguts en dos grups focals amb associacions de persones i famílies afectades de MM. El qüestionari tenia 72 preguntes i la seva estructura recollia els apartats següents:

Taula 1: Característiques del qüestionari

APARTATS	CONTINGUTS
<b>Dades sociodemogràfiques de la persona afectada de MM i de la persona que dona resposta al qüestionari</b>	Nom de la malaltia minoritària (MM) persona afectada Edat Gènere Codi postal
<b>Educació i formació</b>	Estudis Escolarització Característiques del centre d'estudi
<b>Sobre la malaltia i el procés de diagnòstic</b>	Any de diagnòstic MM Edat de la persona quan es va fer el diagnòstic Temps de diagnòstic Lloc a on es va dirigir la persona davant el primer símptoma Tipus de professional que va atendre a la persona davant el primer símptoma Tipus de professional que inicia el procés de diagnòstic Número de professionals que es van necessitar per establir diagnòstic Grau de satisfacció amb el suport rebut Grau de satisfacció amb la informació rebuda
<b>Us de recursos en el tractament , pla de cures, rehabilitació i seguiment de la malaltia</b>	Ús dels serveis de tractament, de cures, rehabilitació i de seguiment per la persona afectada Grau de satisfacció amb atenció especialitzada Grau de satisfacció amb la coordinació entre els professionals de la salut Grau de satisfacció en la presa de decisions compartides Grau de satisfacció amb el suport dels professionals de la salut Grau de satisfacció amb el suport dels treballadors socials
<b>Necessitats econòmiques</b>	Ajut econòmic que es reben Situació laboral de la persona cuidadora Necessitats econòmiques en: tractaments farmacològics, productes de suport, millores accessibilitat de l'habitatge, tecnologia, bolquers o similars, tractament rehabilitador, suport psicològic Grau de satisfacció en prestacions econòmiques

<b>Vida quotidiana- escola-</b>	<p>Necessitat de suport a l'escola: atenció d'infermeria, vetllador/a, adaptacions de l'entorn, tecnologia, psicomotricitat, psicopedagog/a</p> <p>Grau de satisfacció amb el suport dels mestres</p> <p>Grau de satisfacció amb la coordinació entre els professionals de la salut-mestres</p> <p>Grau de satisfacció en la presa de decisions compartides amb mestres</p>
---------------------------------	---

<b>Vida quotidiana- àmbit laboral</b>	<p>Necessitats suport laboral: atenció d'infermeria, adaptacions de l'entorn, tecnologia, flexibilitat pel treball telemàtic</p> <p>Grau de satisfacció amb: suport dels professionals de salut laboral, suports dels companys àmbit laboral</p>
---------------------------------------	--

El qüestionari es va configurar i administrar en línia. Prèviament es va fer una prova pilot a 15 participants. Vegeu Qüestionari complet a l'annex 1.

La recollida de dades es va fer en el període de desembre del 2021 fins el febrer del 2022.

### 2.3. Anàlisi de la informació

La informació recollida s'ha descrit amb la freqüència observada i el percentatge amb relació al grup de pertinença. A les comparacions s'ha utilitzat la prova de Khi al Quadrat si les categories eren nominals. En el cas de les respostes recollides en forma d'escala de Likert les comparacions s'han realitzat amb la prova U de Mann-Whitney. En aquest tipus de respostes s'han agrupat les dues categories més extremes ("Bastanta necessitat i Molta necessitat" o "Molt Satisfet/a i Satisfet/a" o "Molt suport i Bastant suport") i s'ha calculat el percentatge de respostes i el corresponent interval de confiança del 95%.

Cal esmentar que s'ha fet una subanàlisi de les dades tenint en compte dos eixos: l'any que es va fer la diagnosi de la MM i la perspectiva de gènere.

Amb relació a l'any que es va fer la diagnosi, s'ha volgut identificar si hi ha diferències segons l'any de diagnòstic. S'han identificat dos grups, on el primer ha tingut el diagnòstic abans del 2010 i el segons grup després del 2010. Comparar aquests dos grups permetrà contestar a preguntes sobre si les necessitats són diferents entre ambdós grups o si la percepció de satisfacció és diferent.

Pel que fa a la perspectiva de gènere, s'ha volgut analitzar si hi ha diferències de gènere entre les persones afectades de MM. Aquest eix permetrà contestar si el fet de deixar la feina està relacionat amb el gènere.

Les dades s'han analitzat amb el programari R: A language and environment for statistical computing. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria. 2022.

## 6. CONSIDERACIONS ÈTIQUES

Tot l'estudi es va desenvolupar respectant la Declaració de Helsinki. El tractament de les dades d'aquest estudi es va realitzar en compliment del Reglament (UE) 2016/679 del Parlament Europeu i del Consell, de 27 d'abril de 2016, relatiu a la protecció de les persones físiques per que fa a el tractament de dades personals i a la lliure circulació d'aquestes dades (RGPD) i la Llei Orgànica 3/2018 de Protecció de Dades i garantia dels drets digitals.

Tota la informació necessària per a dur a terme l'estudi es va obtenir directament dels participants mitjançant el seu consentiment, d'acord amb l'establert als articles 6.1.a) i 9.2.a) del RGPD.

La Responsable del Tractament de les dades ha estat la Sra. Iolanda Arbiol Rodríguez de la Unitat Funcional Plataforma Malalties Minoritàries, sent també la responsable d'implementar els drets d'accés, rectificació, supressió, oposició, limitació del tractament i portabilitat de dades (LOPD-GDD) i garantir que l'accés i la gestió de les dades a la RGPD i al Reglament europeu de Protecció de Dades personals.

Aquesta investigació va ser aprovada pel Comitè Ètic d'Investigació (CEI) de l'IDIAPJGol (21/194-P).

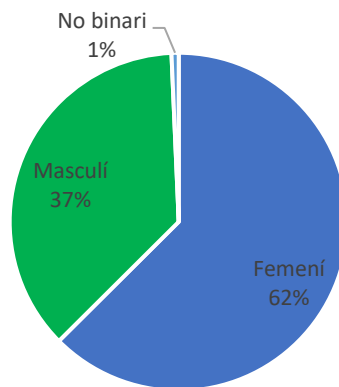
## 7. RESULTATS I DISCUSSIÓ

### 5.1. Característiques de la mostra

A continuació es presenta les característiques sociodemogràfiques de la mostra analitzada.

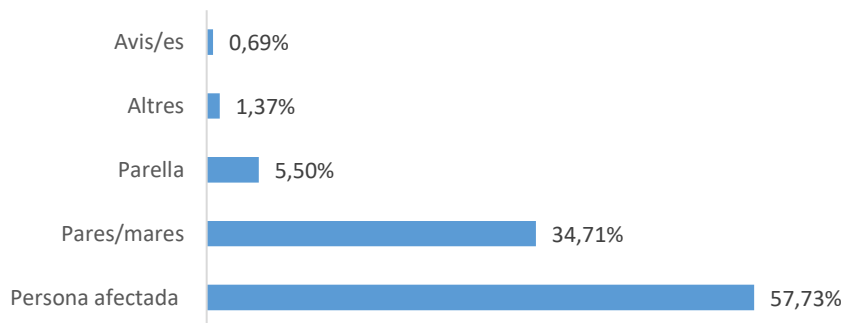
Han participat un total de 291 persones. A trets generals, el perfil tipus de la persona que ha contestat és una dona (62,5%) afectada de malaltia minoritària amb estudis universitaris (41%) o de batxillerat/grau superior (20%) i que té un diagnòstic formal de la malaltia minoritària (94,8%) i el temps transcorregut entre per fer el diagnòstic ha estat entre 3 mesos a 1 any (57,4%). Aquestes dades s'han de matisar per obtenir una visió global de totes les persones que han participat en l'estudi.

Figura 1: Gènere del participant



**Pel que fa a qui ha donat resposta** al qüestionari, les persones afectades de malaltia minoritària són majoria (168 participants; 57,7%) , seguit de mares i pares (101 participants; 34,71%, ) d'infants afectats de malaltia minoritària o d'adults que no han pogut contestar per dificultats cognitives o físiques (fig. 2).

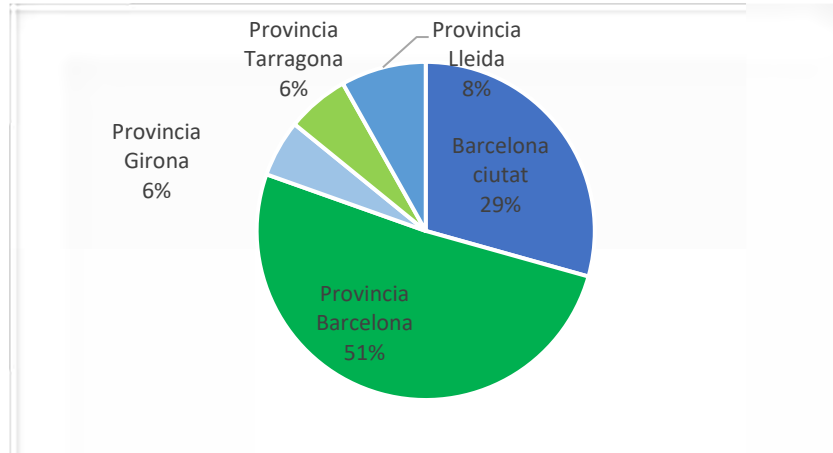
Figura 2: Perfil participant



**Amb relació a on viuen els participants**, es constata que la majoria resideix a la província de Barcelona (51,09%) o a la ciutat de Barcelona (29,35%). Les altres províncies també estan representades en un

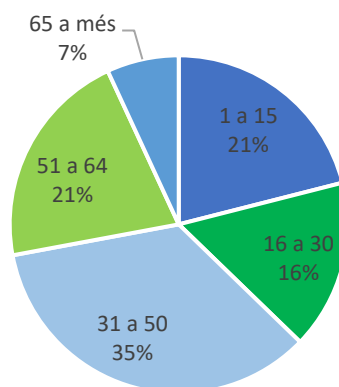
percentatge menor. Un 8,15% són de la província de Lleida, un 5,98% de la província de Tarragona i un 5,43% de la província de Girona (fig. 3).

Figura 3: Residència dels participants



**Si ens centrem amb les persones afectades de MM**, la mitjana d'edat és de 37 anys (DE: 20 anys), sent 1 any l'edat mínima i la màxima de 81 anys. Per grups d'edat, el 21,03% de les persones afectades de MM tenen entre 1 a 15 anys, el 16,21% té entre 16 a 30 anys, el 34,83% té entre 31 a 50 anys, el 21,03% entre 51 a 64 anys i el 6,90% entre 65 a més anys. Cal observar, que el grup de persones entre 65 a més anys és el que està menys representat en aquest estudi. Aquesta dada està en consonància amb l'estudi EnSerio, que era precisament el mateix grup el que estava menor representat en la seva mostra (Solves Almela et al., 2018).

Figura 4: Grups d'edat de les persones afectades de MM

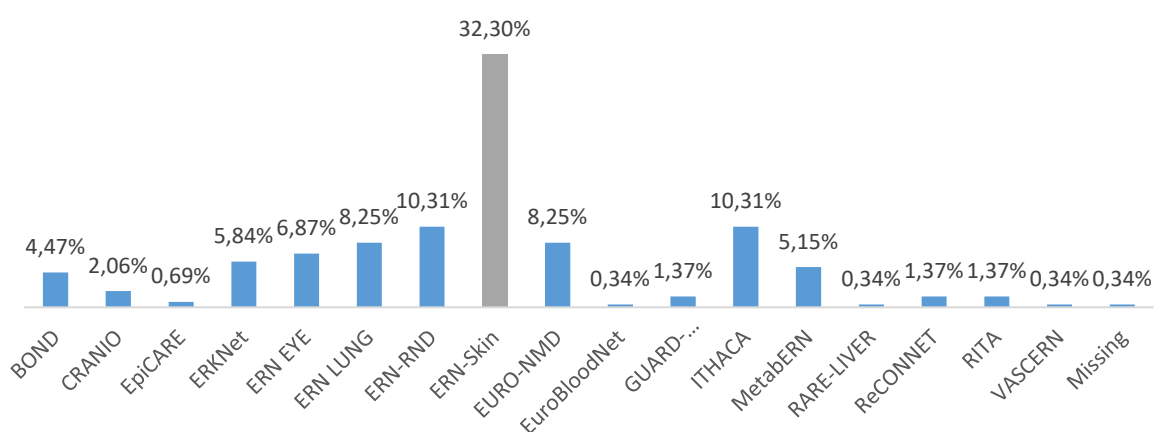


Quant al **tipus de diagnòstic** que tenen els participants, s'han identificat més de 87 diagnòstic diferents. Seguint la classificació de les Xarxes Europees de Referència (ERN), el grup més important de diagnòstics s'emmarcarien dins del grup de malalties de la pell (32,3%), seguit per diagnòstics de les ERNs de



malformacions congènites i discapacitat cognitiva (10,3%) i malalties neurològiques (10,3%). Els diagnòstics que no sobrepassen el 5% estarien en l'ERN EpiCARE (epilèpsies), ERN GUARD-HEART (malalties cardíques), ERN ReCONNET (malalties autoimmunes i muscoesquelètiques rares i complexes), ERN RITA (immunodeficiències, malalties autoinflamàtòries, vasculitis, malalties reumatològiques, pediàtriques i encefalitis autoimmunes), ERN BOND (patologia òssia), ERN VASCERN (anomalies vasculares), ERN CRANIO (anomalies craniofacials), ERN EuroBloodNet (patologia hematològica), ERN RARE-LIVER (malalties rares hepàtiques). Vegeu figura 5 i informació complementària a Taula 1 a l'annex 2.

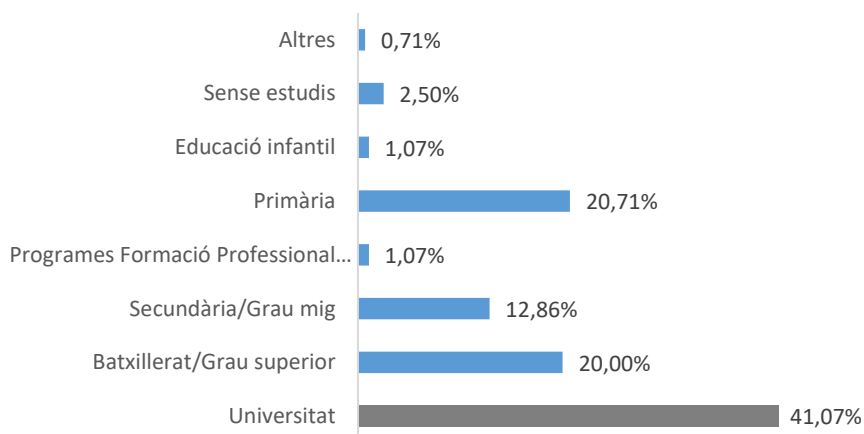
Figura 5: Diagnòstics agrupats segons Xarxes Europees de Referència (ERN)



Com que el grup de malalties de la pell és el que predomina en aquesta mostra, s'ha explorat si aquest grup presentava diferències amb les altres ERNs en relació amb les diferents dimensions explorades en el qüestionari. Majoritàriament no s'han observat diferències significatives entre grups, excepte en l'ús de recursos. En aquests resultats que s'han observat diferències significatives, s'indica oportunament (vegeu apartat 5.3.1).

**Quant a nivell d'estudis** gairebé un 42% tenen estudis universitaris, sent majoritàriament gent jove o adulta menor de 40 anys. El 21,8% tenen educació infantil i/o primària, i majoritàriament pertanyen al grup d'edat menor d'edat. Vegeu figura 6.

Figura 6: Estudis de les persones afectades de malalties minoritàries



A banda, i en relació amb el grup d'edat menor de 12 anys (52 participants), un 76,9 % van a l'escola ordinària, un 9,62 % a una escola especial, un 3,85 % a l'escola combinada i un 9,61% ha valorat que cap de les respostes era aplicable a la seva situació.

## 5.2. Procés de diagnòstic de la malaltia minoritària

La majoria dels participants tenen **un diagnòstic formal de la malaltia** (94,8%). És important ressaltar el petit nombre de participants que declaren que no tenen diagnòstic (5,15%). La causa que, probablement, justifica aquesta subrepresentació és deu al fet d'haver fet el reclutament de la mostra a través de les diferents associacions, on la persona no diagnosticada encara no està vinculada degut a que encara no té diagnòstic. Aquest resultat és similar a l'últim estudi ENSERIO del 2017 (Solves Almela et al., 2018).

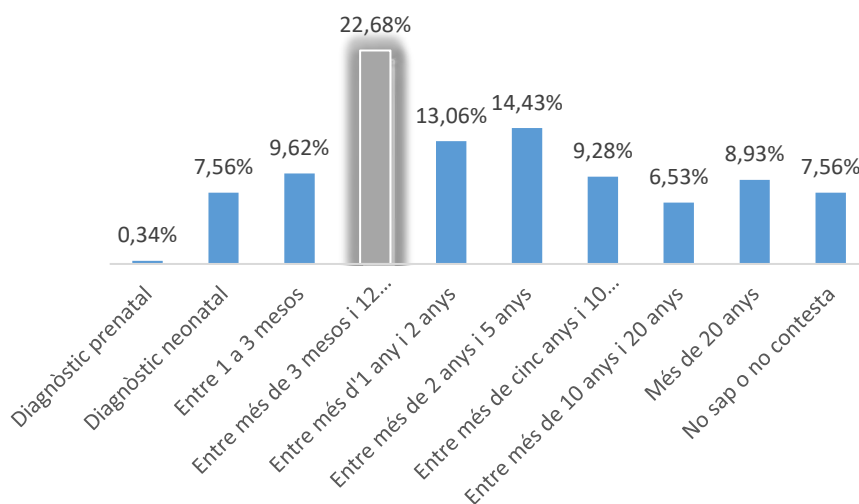
En aquesta variable s'ha fet una subanàlisi per any de diagnòstic, fent dos subgrups, el subgrup que va ser diagnosticat abans del 2010 i el subgrup que va ser diagnosticat a partir del 2010 i fins l'actualitat. Tot i que no hi ha diferències significatives entre ambdós grups, el subgrup diagnosticat a partir del 2010 només hi ha un 3% té sospita diagnòstica comparat amb el 7,6% del subgrup amb diagnòstic abans del 2010.

Taula 2: Presència de diagnòstic

Presència de diagnòstic	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL
	N=132	N=159	N=291
<b>Diagnòstic formal</b>	122 (92.4%)	154 (96.9%)	276 (94.8%)
<b>Sospita</b>	10 (7.58%)	5 (3.14%)	15 (5.15%)

Pel que fa al **temps transcorregut per fer el diagnòstic**, el 40,20% manifesta que el seu procés de diagnòstic va durar menys d'un any. Convé destacar que dins d'aquest grup, la majoria va tenir el diagnòstic formal entre els 3 als 12 mesos. Tot i aquest resultat, les dades apunten que existeix **una demora en el diagnòstic**. Un 27,5% de la mostra afirma que el seu procés de diagnòstic va durar entre 1 a 5 anys, un 9,28% entre 5 a 10 anys i un 23,02% més de 10 anys (fig. 7). Al fer l'anàlisi pels subgrups d'any de diagnòstic no s'han trobat diferències significatives (vegeu Taula 2 a l'annex 2). Aquests resultats en comparació amb els obtinguts en l'estudi ENSERIo (Solves Almela et al., 2018), són molt similars, aspecte que confirma que, tot i les millores que s'han fet tant en l'àmbit del diagnòstic prenatal com del diagnòstic neonatal persisteix la demora en el diagnòstic.

Figura 7: Temps de diagnòstic



D'altra banda, les dades indiquen una correlació estadísticament significativa entre l'edat i la demora diagnòstica<sup>2</sup>. **La demora en el diagnòstic es redueix conforme disminueix l'edat de les persones afectades**. Les dades mostren que un 74,1% de les persones entre 0 a 15 anys han tingut un diagnòstic de menys de dos anys versus el 51,8% de persones de més de 30 anys. Així doncs, es confirma la tendència mencionada en els diferents informes de l'Estudi ENSERIo (Solves Almela et al., 2018).

El procés de diagnòstic sovint es descriu com una odissea (Kole et al., 2021), on les persones<sup>3</sup> visiten múltiples serveis i professionals, es sotmeten a múltiples tests i proves diagnòstiques, fins al punt que impacta en el benestar emocional i psicològic tant de la persona com de la seva família. Per tot això, s'han explorat altres variables vinculades al diagnòstic que pugin explicar en profunditat el procés de diagnòstic i les necessitats que se'n deriven.

Quin és el **servei el qual van les persones quan detecten una primera simptomatologia**? L'entrada al sistema sanitari per iniciar el procés de diagnòstic és majoritàriament en serveis especialitzats o en els

<sup>2</sup> Correlació: 0,2031273 i p valor: 0,000289

<sup>3</sup> Cal tenir present que més del 70% de les malalties minoritàries s'inicien en la infància.

centres d'atenció primària. La taula 3 permet observar que gairebé el 78% de les persones van a un servei especialitzat (40%) o al centre d'atenció primària (37,8%).

Quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups d'any de diagnòstic no s'han trobat diferències significatives. Tot i això, convé fer ressaltar que les dades apunten a la tendència de les persones d'anar cada vegada més als centres d'atenció primària quan apareix una primera simptomatologia i menys als serveis d'urgència.

Taula 3: Servei de consulta davant primera simptomatologia

Servei	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=123	N=152	N=275	0.540
<b>Altres</b>	4 (3.25%)	2 (1.32%)	6 (2.18%)	
<b>Centre d'atenció primària</b>	40 (32.5%)	64 (42.1%)	104 (37.8%)	
<b>Diagnòstic Prenatal</b>	4 (3.25%)	4 (2.63%)	8 (2.91%)	
<b>Servei d'urgències</b>	20 (16.3%)	18 (11.8%)	38 (13.8%)	
<b>Servei de consulta especialitzada</b>	51 (41.5%)	59 (38.8%)	110 (40.0%)	
<b>Sistema sanitari privat</b>	4 (3.25%)	5 (3.29%)	9 (3.27%)	

A més, un 39,7% de les persones afectades de MM afirmen que **davant la primera simptomatologia han consultat als professionals de salut d'atenció primària**, seguint d'un 33,65% que han anat a professionals de serveis especialitzats. Aquests resultats serien complementàries als resultats esmentats en el paràgraf anterior i configurarien una tendència, és a dir els serveis i professionals d'assistència especialitzada i d'atenció primària són la via d'entrada al sistema sanitari al procés de diagnòstic. Només un 8% manifesten haver anat al servei d'urgències davant els primers símptomes. Quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic abans del 2010 i diagnòstic després del 2010, no s'han trobat diferències significatives. Vegeu taula 4.

Taula 4: Professional consultat davant una primera simptomatologia

Tipus de professional	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=126	N=156	N=282	0.265
<b>Medicina d'atenció primària</b>	44 (34.9%)	68 (43.6%)	112 (39.7%)	
<b>Medicina del Servei d'urgències</b>	13 (10.3%)	12 (7.69%)	25 (8.87%)	
<b>Medicina especialitzada</b>	49 (38.9%)	46 (29.44%)	95 (33.65%)	
<b>Medicina del sistema sanitari privat</b>	16 (12.7%)	27 (17.3%)	43 (15.2%)	
<b>Altres</b>	4 (3.17%)	3 (1.92%)	7 (2.48%)	

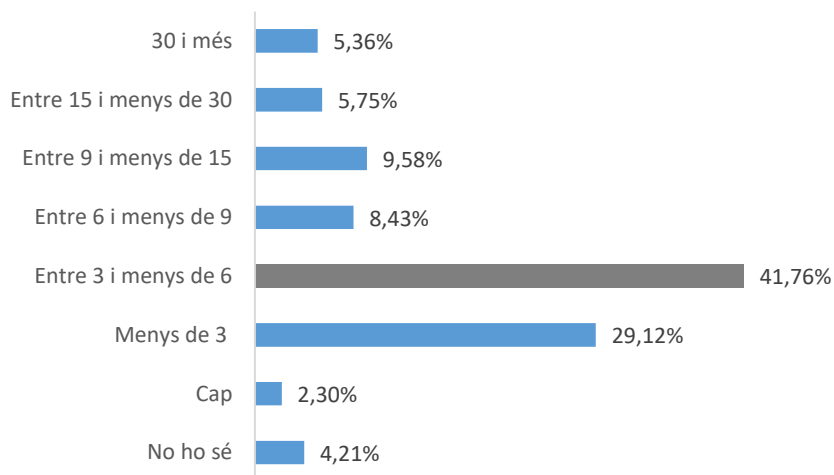
A més a més, un 57,6% dels participants afirmen que **són els serveis especialitzats els que inicien el procés de diagnòstic**. Aquesta situació està relacionada amb les característiques de les pròpies malalties minoritàries (simptomatologia poc comuna i/o inespecífica, necessitats de fer proves complementàries), i processos de derivació des dels centres d'atenció primària i per tant existeix una coherència des d'aquest marc. No obstant això, es manté un 4,5% que afirmen que el procés de diagnòstic es va iniciar als serveis d'urgències i, també, apareix una tendència en augment dels professionals de la medicina privada com iniciadors de processos de diagnòstic (19,4%). Vegeu taula 5.

Taula 5: Professionals que inicien el procés de diagnòstic

Tipus de professionals	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=129	N=159	N=288	0.495
<b>CDIAP</b>	0 (0.00%)	1 (0.63%)	1 (0.35%)	
<b>Medicina d'atenció primària</b>	17 (13.2%)	31 (19.5%)	48 (16.7%)	
<b>Medicina del Servei d'urgències</b>	8 (6.20%)	5 (3.14%)	13 (4.51%)	
<b>Medicina del sistema sanitari privat</b>	25 (19.4%)	31 (19.5%)	56 (19.4%)	
<b>Medicina especialitzada</b>	77 (59.7%)	89 (56.0%)	166 (57.6%)	
<b>Altres</b>	2 (1.56%)	2 (1.26%)	4 (1.39%)	

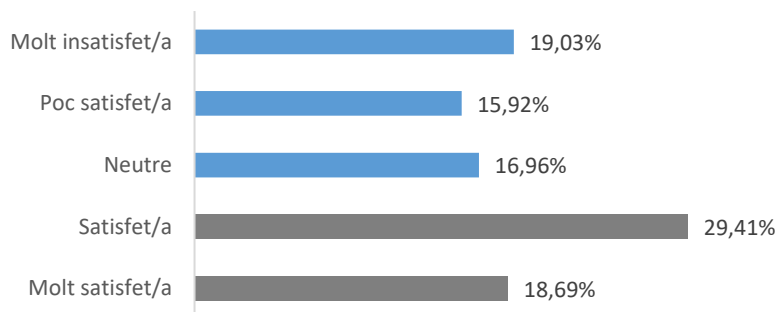
El **número de professionals vinculats a un procés de diagnòstic** està relacionat amb la complexitat que presenta la MM, i és per això que sovint es precisa de més d'un professional. El 41,8% de les persones afectades de MM afirmen que entre 3 i menys de 6 professionals han participat en el seu procés de diagnòstic, i un 29,12% menys de 3 professionals. Hi ha un 4,21% que no recorden o desconeixen quants professionals han intervingut (Fig.8). No s'han trobat diferències significatives quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic.

Figura 8: Número de professionals vinculats a un procés de diagnòstic



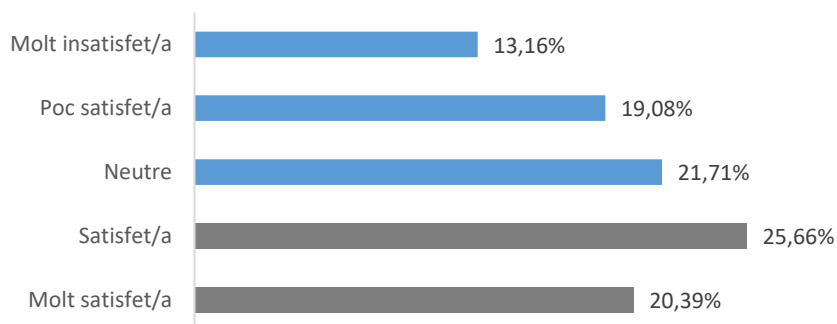
Pel que fa a la valoració del **suport rebut durant el procés de diagnòstic**, un 48% (IC95%: 42.2; 54.0) dels participants van manifestar que estaven molt satisfets o satisfets amb el suport rebut pels professionals (Fig.9). Malgrat que els resultats estan en una franja raonable, un 35% manifesten estar molt insatisfets/poc satisfets amb el suport rebut. Durant el procés de diagnòstic el suport cap a la persona i la família és clau, sobretot tenint en compte que és un procés que acostuma a ser superior a tres mesos i per tant aquest és un aspecte on podria haver marge per a la millora. No s'han trobat diferències significatives quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic (vegeu Taula 3 a l'annex 2).

Figura 9: Valoració suport rebut dels professionals



Pel que fa a la **informació rebuda durant el procés de diagnòstic** (informació sobre les proves diagnòstiques, la malaltia, sobre associacions, entre d'altres), un 46% (IC95%: 37.9; 54.3) diuen que estan molt satisfets/satisfets (Fig.10). Així doncs, en aquest punt també seria interessant fer accions de millora ja que cal poder assegurar que tant les persones afectades de MM com les seves famílies rebin informació al voltant de la malaltia, el seu pronòstic i recursos de suport. Quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic abans del 2010 i diagnòstic després del 2010, no s'han trobat diferències significatives, tot i que s'observa una millora en els resultats (vegeu Taula 4 a l'annex 2).

Figura 10: Informació rebuda durant el procés de diagnòstic



### Síntesi procés de diagnòstic

- Un 94,8% de la mostra té un diagnòstic formal de la malaltia.
- El 40,20% de la mostra afirma que el temps transcorregut per fer el diagnòstic va ser de menys d'un any. Dins d'aquest grup, la majoria va tenir el diagnòstic entre els 3 als 12 mesos.
- Existeix una demora en el diagnòstic, però apareix una tendència de disminució del temps de procés de diagnòstic conforme disminueix l'edat de les persones.

- El procés de diagnòstic s'inicia majoritàriament en serveis especialitzats o en el centre d'atenció primària.
- El 41,8% de la mostra afirma que el seu procés de diagnòstic han participat entre 3 i menys de 6 professionals de la salut.
- Un 48% (IC95%: 42.2; 54.0) dels participants manifesten estar molt satisfets o satisfets amb el suport rebut pels professionals durant el procés de diagnòstic.
- Un 46% (IC95%: 37.9; 54.3) manifesten estar molt satisfets o satisfets amb la informació rebuda durant el procés de diagnòstic

### 5.3. Necessitats de serveis i recursos de tractament, rehabilitació i suport

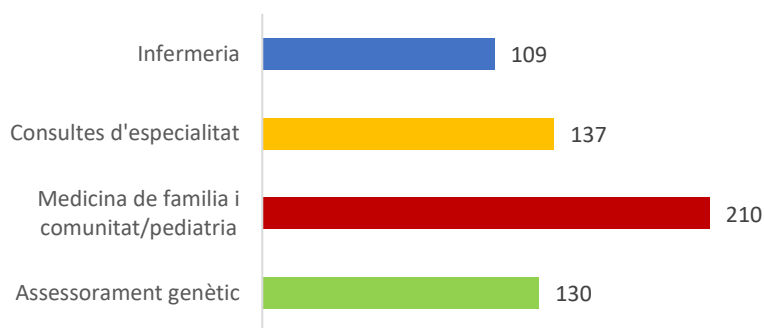
#### 5.3.1. Ús dels serveis i accessibilitat

En no haver tractament definitiu en la majoria de les MM, el pla de cures, la rehabilitació i el suport a les persones i a les seves famílies són aspectes fonamentals pel seu benestar i qualitat de vida. La majoria de les persones afectades o les seves famílies **afirmen que necessiten de diferents tipus de serveis**. A continuació es descriu l'ús d'aquests serveis agrupats per: serveis sanitaris, serveis de rehabilitació i serveis de suport social o d'orientació psicològica.

#### Serveis de salut

Pel que fa als **serveis sanitaris**, el servei més mencionat per la mostra són les consultes de medicina de família i comunitat o pediatria, seguit de les consultes especialitzades (Fig.11).

Figura 11: Serveis sanitaris\*



\* Una persona pot estar situada en més d'una categoria de resposta

Quant a la **freqüentació d'aquests serveis**, s'observa que tots els serveis, excepte l'assessorament genètic, s'utilitzen 1 o 2 cops cada sis mesos (Fig. 12). Alhora, es fa visible que hi ha un percentatge de la mostra que manifesta **que no té accés a algun d'aquests serveis de salut o que en precisa més del que està rebent**. Concretament un 34% de la mostra afirma que voldria tenir accés a l'assessorament genètic,

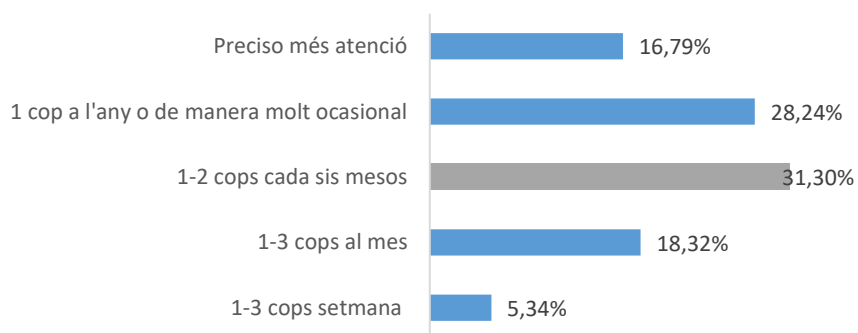


un 23% a la consulta d'especialitats. A més hi ha un 16,8% que afirma que voldria més atenció d'infermeria i un 13% més atenció de medicina familiar i comunitària o pediatria.

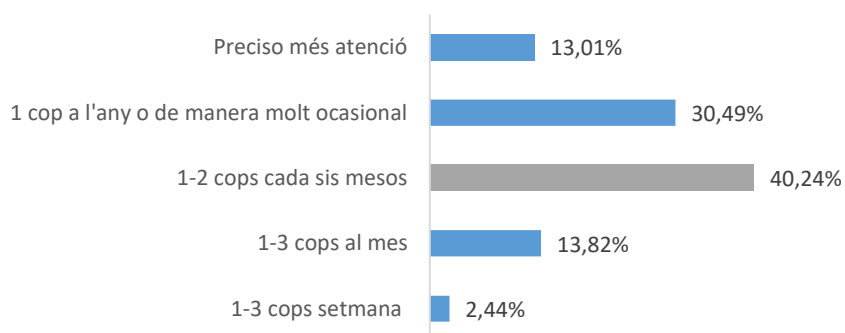
D'altra banda, s'ha fet una subanàlisi comparant el grup de malalties de la pell amb relació als altres grups de malalties per identificar si hi havia diferències d'ús dels serveis de salut. No s'han identificat diferències significatives en l'ús dels serveis de salut entre ambdós grups.

Figura 12: Ús dels serveis de salut i la seva accessibilitat

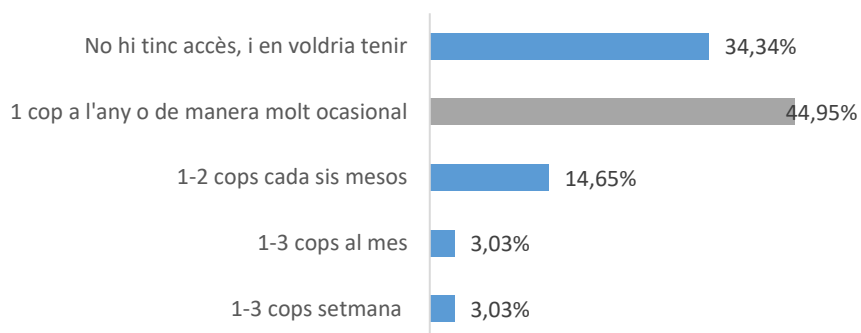
#### Infermeria



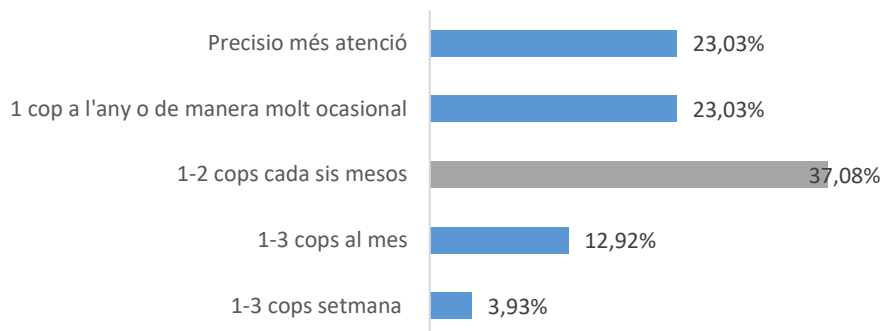
#### Medicina de família i comunitat/Pediatria



### Assessorament genètic



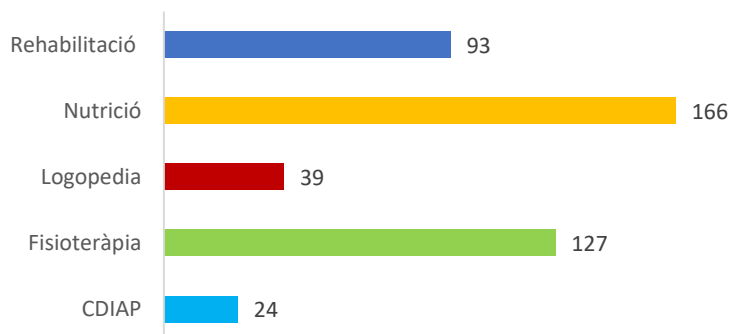
### Consultes especialitzades



### Serveis de rehabilitació

Pel que fa als **serveis de rehabilitació**, el servei més mencionat és la consulta de Nutrició, seguit de fisioteràpia (Fig. 13) .

Figura 13: Serveis de rehabilitació\*



\* Una persona pot estar situada en més d'una categoria de resposta

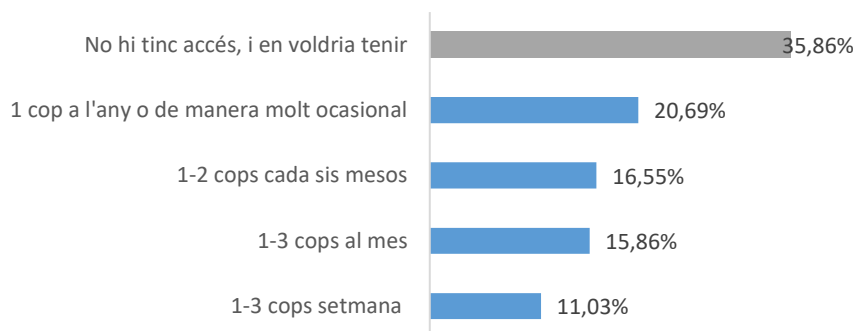
Quant a la **freqüentació dels serveis de rehabilitació**, s'observa que hi ha un ús d'aquests molt heterogeni. Hi ha participants que reben atenció del servei setmanal i altres un cop a l'any o de manera ocasional (Fig. 14). A més, convé fer ressaltar que la resposta més freqüent ha estat que **no tenen accés a algun d'aquests serveis i en voldrien tenir**. Concretament un 50,4% de la mostra afirma que voldria tenir accés a la consulta de nutrició, un 49% al CDIAP, un 40,9% a la consulta de logopèdia, un 35,9% a serveis de rehabilitació i un 32,8% a serveis de fisioteràpia.

D'altra banda, s'ha fet una subanàlisi comparant el grup de malalties de la pell amb relació als altres grups de malalties per identificar si hi havia diferències d'ús dels serveis de rehabilitació. S'han trobat diferències significatives amb l'ús de consultes de logopèdia<sup>4</sup> i la consulta de nutrició<sup>5</sup>.

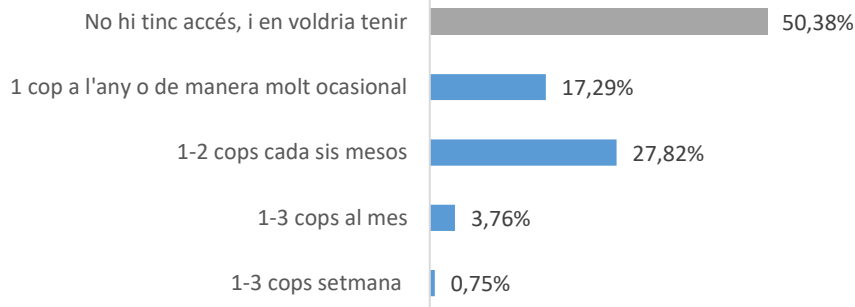
Pel grup de malalties de la pell l'ús del servei de logopèdia baixa, un 27% l'utilitza 1 cop a l'any o de manera ocasional i puja a un 63,6% la resposta a que no té accés a aquest servei i en voldria tenir. D'altra banda, i en la mateixa línia, el grup de malalties de la pell puja a un 62,3% la resposta a que no té accés a aquest servei i en voldria tenir.

Figura 14: Ús de serveis de rehabilitació i la seva accessibilitat

#### Rehabilitació



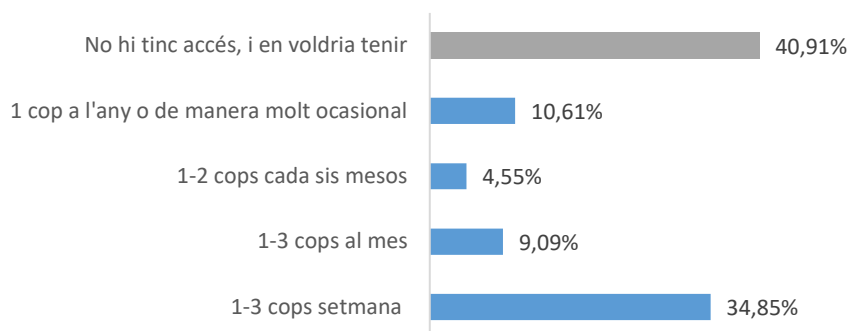
#### Nutrició



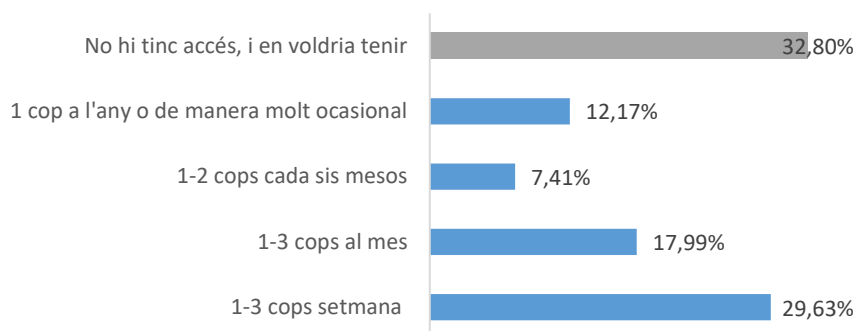
<sup>4</sup> p=0.014

<sup>5</sup> p=0,017

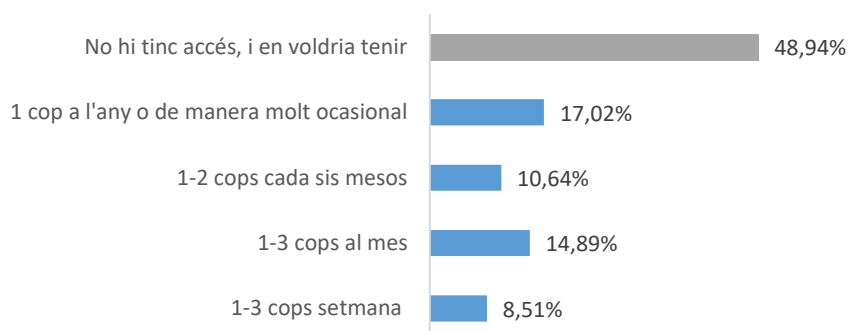
## Logopèdia



## Fisioteràpia



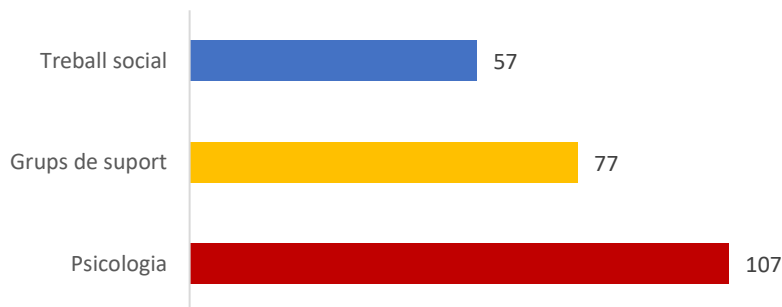
## CDIAP



## Serveis de suport social o d'atenció psicològica

Quant a **serveis de suport social o d'atenció psicològica**, el servei més mencionat és la consulta de psicologia, seguit de grups de suport i treball social (Fig. 15).

Figura 15: Serveis de suport social o d'atenció psicològica\*



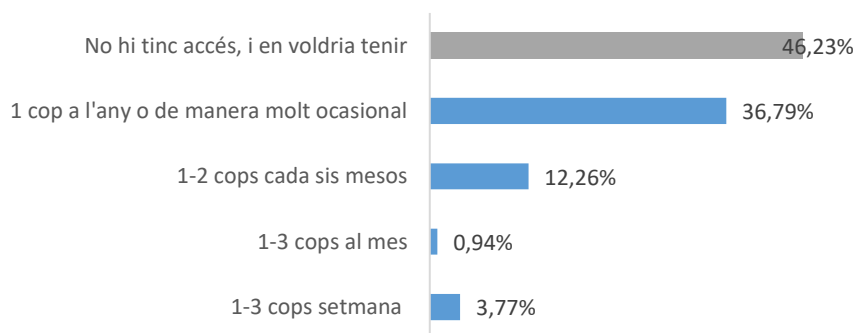
\* Una persona pot estar situada en més d'una categoria de resposta

Pel que respecta a la **freqüentació d'aquests serveis**, s'observa que hi ha un ús d'aquests molt heterogeni. Un 36,8% manifesta que utilitza el servei de treball social 1 cop a l'any o de manera ocasional, en canvi un 22,3% afirma utilitzar la consulta de psicologia 1-3 cops als mes. A més, al igual que en els serveis de rehabilitació, la resposta més freqüent ha estat que **no tenen accés a algun d'aquests serveis i en voldrien tenir**. Concretament un 48% de la mostra afirma que voldria tenir accés a grups de suport un 46,2% al servei de treball social i un 37,1% a la consulta de psicologia.

Quan s'ha fet una subanàlisi comparant el grup de malalties de la pell amb relació als altres grups de malalties per tal d'identificar si hi havia diferències d'ús dels serveis de suport, s'han trobat diferències significatives amb l'ús del grup de suport<sup>6</sup>. Pel grup de malalties de la pell l'ús del grup de suport puja a un 65,6% la resposta a que no té accés a aquest servei i en voldria tenir.

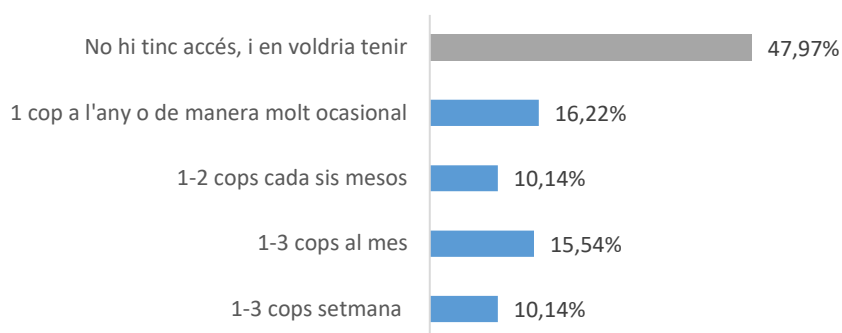
Figura 16: Ús dels serveis de suport o d'atenció psicològica i la seva accessibilitat

### Treball social

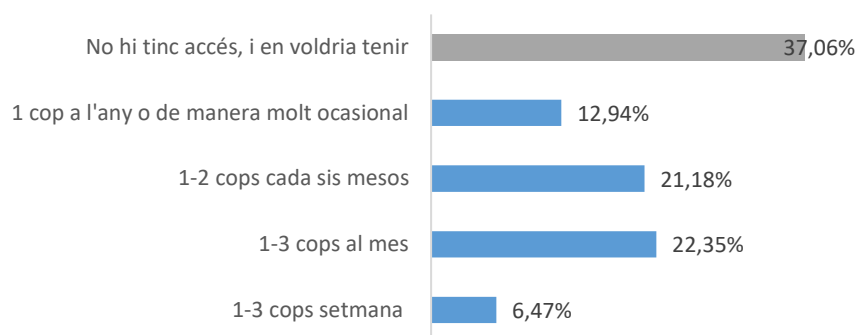


<sup>6</sup> < 0.001

### Grups de suport



### Psicologia



### 5.3.2. Satisfacció a l'entorn dels serveis i recursos de tractament, rehabilitació i suport

Pel que fa a la satisfacció que les persones afectades de MM i les seves famílies tenen amb els serveis de salut, de rehabilitació i de suport s'ha explorat quatre punts: satisfacció quant als serveis especialitzats, satisfacció amb relació a la coordinació entre els diferents professionals, satisfacció pel que fa a la seva participació de la persona afectada de MM o família en la presa de decisions durant el tractament i/o rehabilitació i, per últim, la satisfacció que senten davant dels professionals socials i de la salut.

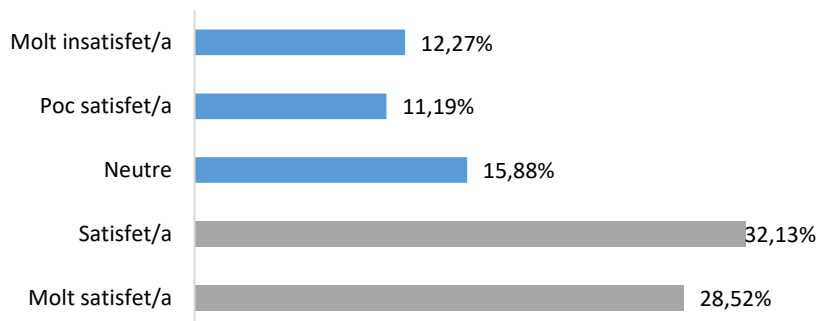
En termes generals, més del 30% dels participants diuen estar satisfets o molt satisfets amb els serveis especialitzats que reben i amb l'atenció dels professionals. Convé subratllar que des del 2020 fins a mitjans del 2022 a causa de la pandèmia de la COVID-19, hi hagut unes limitacions importants en l'assistència sanitària i en la rehabilitació repercutint en la qualitat de l'atenció i per tant, aquests resultats poden estar influenciats per aquesta situació.

A continuació, es mostren els resultats obtinguts en cada punt.

Pel que fa a la **satisfacció amb els serveis especialitzats un 60,6% (IC95%: 54.6; 66.4) de la mostra afirma estar entre molt satisfeta o satisfeta** (fig. 17). Aquests resultats són superiors als obtinguts en l'estudio ENSERio (Solves Almela et al., 2018).

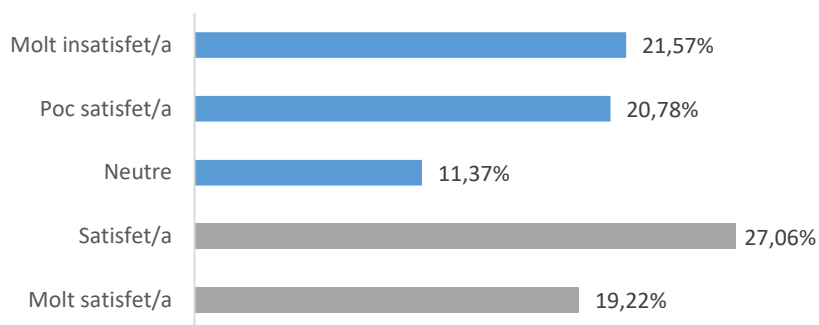
No s'han trobat diferències significatives quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic (vegeu Taula 5 a l'annex 2).

Figura 17: Satisfacció percebuda amb els serveis especialitzats



En relació amb la **coordinació dels professionals un 46% (IC95%: 40; 52.6) de la mostra percep que està molt satisfeta o satisfeta amb la coordinació que s'estableix entre els professionals** (fig.18) . En estudis anteriors, els resultats mostraven que hi havia poca coordinació entre els professionals, o manca de coordinació entre els professionals de l'àmbit hospitalari i d'atenció primària (Fundació Doctor Robert et al., 2009). Així és que, tot i que aquest aspecte té marge de millora, els resultats apunten a una millora en la coordinació entre professionals en els últims 10 anys. No s'han trobat diferències significatives quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic (vegeu a l'annex 2).

Figura 18: Satisfacció percebuda amb la coordinació dels professionals



Actualment la relació entre els professionals sanitaris i els usuaris del sistema sanitari està canviant cap a models de presa de decisions informades i presa de decisions compartides (model deliberatiu). Des d'aquest model tant la persona malalta o família com el professional sanitari examinen la situació, les alternatives existents amb els seus beneficis i efectes adversos i, de manera conjunta arriben a una decisió que es considera òptima per ambdues parts. En un context en què hi ha una alta incertesa en l'evidència sobre la millor opció possible, aquests nous models, especialment el model de presa de decisions compartida, pot ajudar a donar poder a les persones afectades i a les seves famílies en la gestió de la seva malaltia. Des d'aquest context, es va considerar important introduir una pregunta en el qüestionari que mesurés la satisfacció en la presa de decisions compartida. Així doncs, quant a la percepció que tenen els participants en compartir la **presa de decisions amb els professionals en el seu tractament, en la seva rehabilitació o en seu procés de suport, un 44,5% (IC95%: 38.3; 50.8) manifesten estar entre molt satisfets i satisfets**. No s'han trobat diferències significatives quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic (vegeu Taula 7 a l'annex 2).

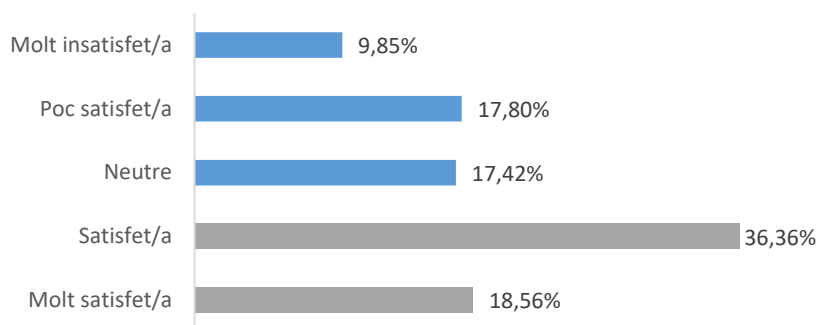
Figura 19: Satisfacció percebuda amb la presa de decisions compartida



Pel que fa a la **satisfacció amb els professionals de la salut, el 55% (IC95%: 48.7; 61) dels participants manifesten que estan entre molt satisfets a satisfets**. No s'han trobat diferències significatives quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic (vegeu a l'annex 2).



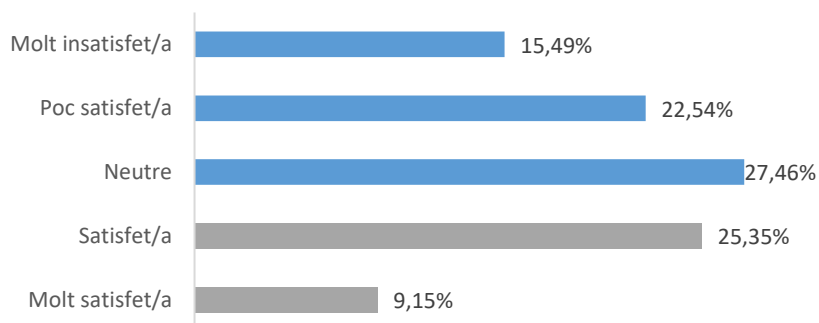
Figura 20: Satisfacció percebuda amb els professionals de la salut



En canvi, en relació amb la satisfacció amb **els professionals de l'àmbit social** els percentatges disminueixen en comparació amb el punt anterior, i **un 34,5% (IC95%: 26.7; 42.9) dels participants afirmen estar entre molt satisfet a satisfet** (fig.21). La causa que podria explicar aquest resultat és que des de l'àmbit social es gestionen recursos econòmics i els participants no sempre perceben que els ajuts que reben són suficients.

No s'han trobat diferències significatives quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic (vegeu Taula 9 a l'annex 2).

Figura 21: Satisfacció percebuda amb els professionals de l'àmbit social



### Síntesi de les necessitats de serveis i recursos de tractament, rehabilitació i suport

- La majoria de les persones afectades o les seves famílies afirmen que necessiten de diferents tipus de serveis de tractament, de rehabilitació i de suport social o psicològic.
- L'ús dels serveis és heterogeni, des d'una atenció setmanal a serveis que són utilitzats un cop a l'any o de manera ocasional.

- Els participants perceben que no tenen accés a serveis o que precisarien de més visites de les que estan rebent.
- Un 60,6% (IC95%: 54.6; 66.4) de la mostra manifesta estar entre molt satisfeta o satisfeta dels serveis especialitzats que reben.
- Un 46% (IC95%: 40; 52.6) de la mostra manifesta estar molt satisfeta o satisfeta de la coordinació entre els professionals.
- Un 44,5% (IC95%: 38.3; 50.8) de la mostra percep que comparteix la presa de decisions amb els professionals en el seu tractament, en la seva rehabilitació o en seu procés de suport.
- Un 55% (IC95%: 48.7; 61) de la mostra manifesta que està molt satisfeta o satisfeta de l'atenció dels professionals de la salut.
- Un 34,5% (IC95%: 26.7; 42.9) de la mostra manifesta estar molt satisfeta o satisfeta de l'atenció dels professionals de l'àmbit social.

#### 5.4. Conseqüències econòmiques i laborals de les MM i necessitats de suport econòmic

També la **vessant econòmica i laboral** han estat objecte de preguntes en el qüestionari. A trets generals, els resultats apunten que viure amb una MM té un impacte tant a l'economia familiar com en l'àmbit laboral.

Un **45% (IC95%:39.4; 51.3)** dels participants afirmen que **reben algun tipus ajut econòmic**, i que els ajuda a fer front a les despeses econòmiques que es deriven de la malaltia. Aquest resultat és similar al trobat en l'estudio ENSERio on el 40,86% de la mostra rebia algun tipus de prestació econòmica per causa de la seva MM o discapacitat (Solves Almela et al., 2018). El nostre estudi no ha trobat diferències significatives quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic o per gènere.

Taula 6: Necessitat ajut econòmic

Necessitat Ajut econòmic	TOTAL (n=289)
Sí	130 (45.0%)
No	159 (55.0%)

Pel que fa a l'àmbit laboral, **un 36% ha hagut de deixar de treballar i un 50,5% de la mostra té jornada laboral reduïda**. Aquest percentatge de la mostra que ha deixat de treballar o ha hagut de reduir la seva jornada laboral pot ser tant de la persona afectada de MM com a la de familiars cuidadors.

No s'han trobat diferències significatives quan s'ha fet l'anàlisi per subgrups de diagnòstic o per gènere.

Taula 7: Impacte laboral de les MM<sup>7</sup>

Necessitat de deixar de treball*	TOTAL (n=288)
Sí	105 (36.5%)
No	183 (63.5%)

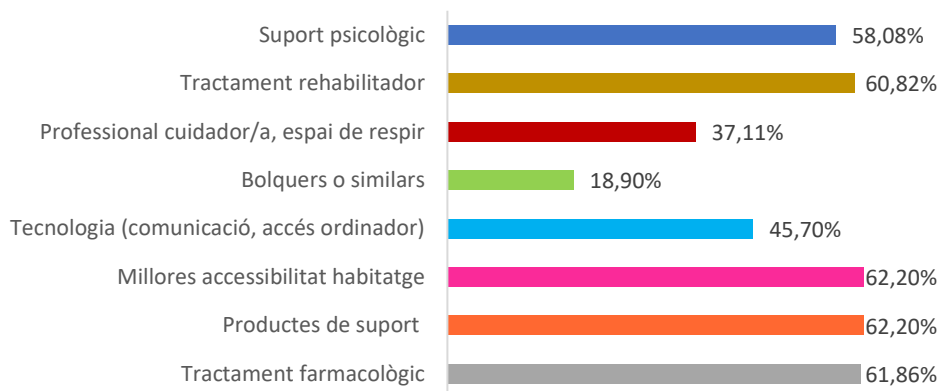
Tipus de reducció jornada laboral*	TOTAL (n=103)
Temps complet	51 (49.5%)
Temps parcial	52 (50.5%)

La informació sobre si les **conseqüències econòmiques** s'analitzen al voltant d'una pregunta del qüestionari: *en relació amb la vostra malaltia necessiteu pagar ....?*. Es demanava als participants que indiquessin què necessitaven comprar vinculat amb el seu tractament, pla de cures o rehabilitació (per exemple productes de suport o tecnologia) i si ho podia pagar. Es tractava, de fer una estimació subjectiva de les despeses lligades a la MM i possibles **necessitats de suport econòmic** derivades de les despeses que han de fer.

Aproximadament un 60% de la mostra **afirma fer despeses o que necessitaria fer despeses econòmiques com a conseqüència de la seva malaltia**. Les despeses són de diferents tipus, i tant poden o podrien ser despeses econòmiques degudes al tractament mèdic (61,9%) com per productes de suport (62%). Les necessitats més mencionades que poden ocasionar despeses econòmiques per la persona afectada o la seva família són vinculades amb les millores d'accessibilitat d'habitatge (62,20%), amb els productes de suport (62,20%) i amb el tractament mèdic (61,9%) o rehabilitador (69,8%).

Figura 22: Despeses econòmiques vinculades a la MM

7 \* La necessitat de deixar de treballar o de reduir la jornada laboral tant pot ser de la persona afectada com del o la cuidadora



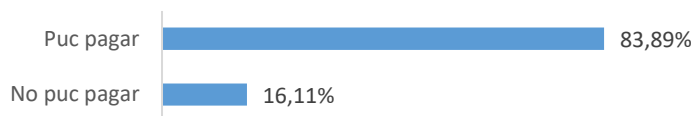
D'altra banda, les dades indiquen que **no sempre poden pagar les necessitats que tenen vinculades amb la MM**. Les despeses on la mostra percep que té **dificultats per pagar o no pot pagar són les vinculades amb tenir personal cuidador o de respir (63,9%), les millores d'accessibilitat d'habitatge (48,7%), i el suport psicològic (52,1%) i tractament rehabilitador (45,2%)**.

No hi ha diferències significatives per gènere, excepte per les millores d'accessibilitat d'habitatge, sent la dona la que té més dificultats per pagar les millores de l'habitatge. No hi ha diferències significatives per subgrup de diagnòstic, excepte en el tractament mèdic, sent el subgrup diagnosticat després del 2010 qui té més dificultats per pagar el tractament mèdic. No es detecten diferències per edat (grup menor de 16 anys i majors de 16 anys).

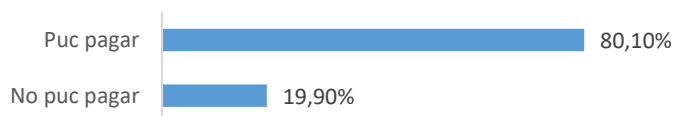
A continuació es mostra la percepció que té la mostra sobre les **necessitats que tenen vinculades amb la MM i les necessitats econòmiques manifestades a partir de la resposta de *No puc pagar***.

Figura 23: Necessitats i necessitats de suport econòmic

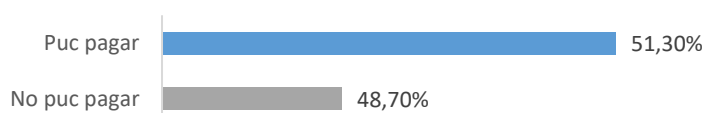
#### Tractament farmacològic



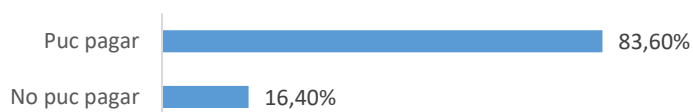
#### Productes de suport



### Milliores accessibilitat habitatge



### Bolquers o similars



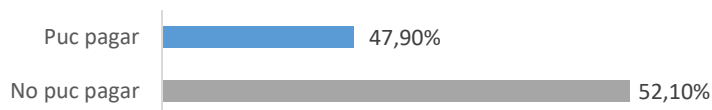
### Professional cuidador/a, espai de respir



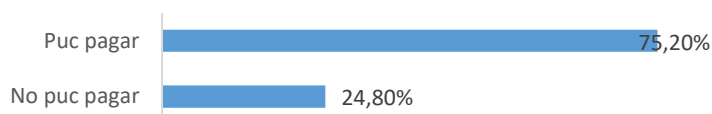
### Tractament rehabilitador



### Suport psicològic



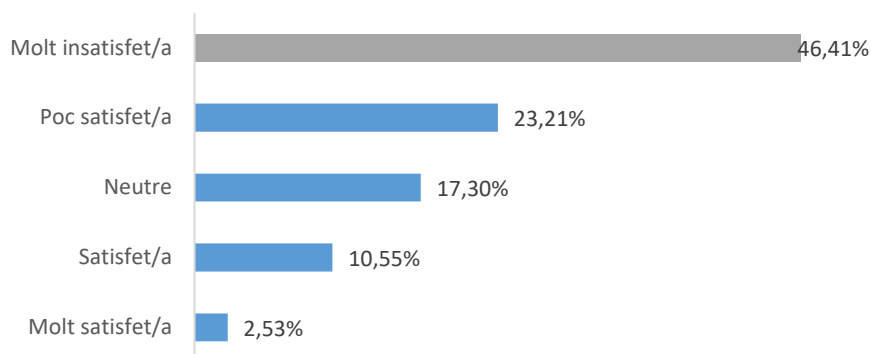
### Tecnologia (comunicació, accés ordinador)



A més, i com a complement a l'anàlisi anterior, s'ha analitzat la **satisfacció que les persones afectades de MM i les seves famílies tenen amb els ajuts econòmics que reben**. En termes generals la mostra analitzada **indica que no està satisfeta amb aquests**. Només, un 13,1% (IC95%: 9-18,1) dels participants estan entre molt satisfets o satisfets amb el suport econòmic rebut (Fig. 24). Aquest resultat concorda amb la baixa satisfacció que tenen del treball social que s'ha mostrat a l'apartat anterior. Els ajuts econòmics es tramiten des de treball social.

No hi ha diferències significatives en relació amb el període en el que els participants van ser diagnosticats ni de gènere. Tot i això, les dones tenen un percentatge de satisfacció inferior als homes (vegeu a l'annex 2).

Figura 24: Satisfacció amb el suport econòmic que rep



### Síntesi de les conseqüències econòmiques i laborals de les MM

- Les MM tenen conseqüències tant en l'àmbit econòmic de la família afectada com en l'àmbit laboral.
- Un 45% (IC95%:39.4; 51.3) de la mostra rep algun tipus d'ajut econòmic per fer front a les despeses econòmiques que es deriven de la malaltia.
- Un 36% de la mostra ha hagut de deixar de treballar i un 50,5% de la mostra té jornada laboral reduïda.
- Els participants afirmen tenir despeses econòmiques relacionades amb el tractament mèdic, necessitats de productes de suport, amb millores d'accessibilitat de l'habitatge, amb professional cuidador o espais de respir, entre altres.
- Existeixen dificultats per pagar les diferents necessitats. Els resultats indiquen que les dificultats econòmiques més freqüents tenen a veure amb pagar personal cuidador o de respir (63,9%), dificultats per pagar les millores d'accessibilitat d'habitatge (48,7%), el suport psicològic (52,1%) i el tractament rehabilitador (45,2%).
- En termes generals la mostra analitzada indica que no està satisfeta amb el suport econòmic que rep.

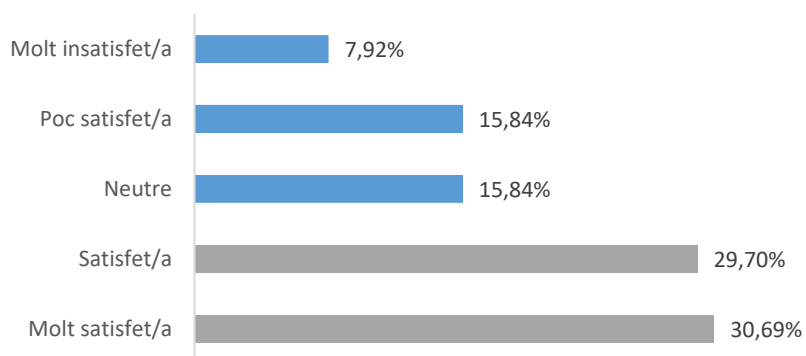
## 5.5. Necessitats a l'entorn de l'escola i el treball

### 5.5.1. Satisfacció de les persones afectades de MM i família en l'àmbit escolar

En termes generals, un **60,4% (IC95%: 50,2; 70)** de les famílies que tenen o han tingut infants o adolescents afectats de MM a l'escola manifesten estar entre molt satisfets a satisfets amb el suport que es rep dels i les mestres (vegeu figura 25).

Tot i que no s'observen diferències significatives quant al període que van ser diagnosticats les persones afectades, els resultats mostren que puja el percentatge de satisfacció dins del grup que ha estat diagnosticat després del 2010 (vegeu Taula 11 a l'annex 2). Aquesta millora és rellevant i podria estar relacionada, per una banda, amb els serveis de suport i assessorament psicopedagògic (EAP) que tenen els equips educatius i les famílies davant d'alumnat amb dificultats o amb necessitats educatives especials, i per l'altra, a un treball de les associacions fent accions formatives cap a la comunitat educativa

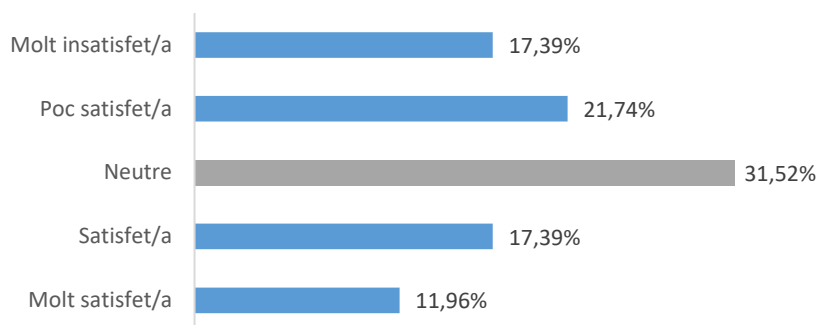
Figura 25: Satisfacció del suport de l'escola



Un altre aspecte que s'ha analitzat és la satisfacció que té la mostra quant a **la coordinació entre els professionals educatius i els serveis sanitaris (atenció primària, especialitzada, CDIAP, etc.)**. Un 29% (IC95%: 20,3;39,8) de la mostra manifesta estar entre molt satisfeta i satisfeta. S'evidencien diferències significatives quant al període en el que els participants van ser diagnosticats ( $p=0,024$ ), és a dir, el grup de persones afectades que han estat diagnosticades després dels 2010 manifesten estar més satisfetes que el grup diagnosticat abans del 2010 (vegeu Taula 12 a l'annex 2). Així doncs, s'observa una millora pel que respecta a resultats d'estudis anteriors (Fundació Doctor Robert et al., 2009) on la coordinació era valorada com escassa i sovint eren els pares i les mares o les associacions de les persones afectades qui els posaven en contacte per tal que es comunicéssim i es coordinéssim entre ells.

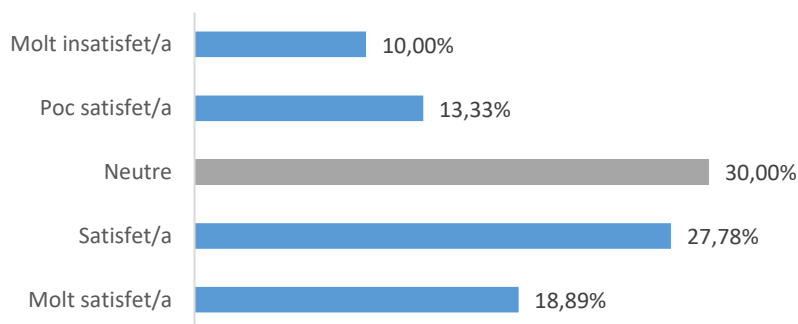
D'altra banda, és de destacar que un 31,52% de la mostra es mostra neutre a la pregunta.

Figura 26: Satisfacció amb la coordinació entre l'equip de l'escola i els professionals de la salut



Pel que respecta a la percepció que té la família en la **presa de decisions vinculades a l'escolarització del seu fill/a**, un **46,7% (IC95%: 36,1-57,5)** manifesten estar entre molt satisfets i satisfets. Novament s'observen diferències significatives segons el període en el que els participants van ser diagnosticats ( $p=0,019$ ), és a dir, les famílies que tenen infants i/o adolescents diagnosticats després del 2010 perceben que participen més en decisions vinculades a l'escolarització de l'infant i/o adolescent amb relació al grup diagnosticat abans del 2010 (vegeu Taula 13 a l'annex 2). També destacar que un 30% de la mostra és neutre davant la pregunta.

Figura 27: Satisfacció amb la coordinació entre l'equip de l'escola i els professionals de la salut



### 5.5.2. Necessitats de serveis dels infants i adolescents escolaritzats a l'escola

Aquest apartat analitza les **necessitats que tenen o han tingut els infants i adolescents escolaritzats de serveis de suport per poder fer una escolarització òptima**. A l'hora de valorar les necessitats s'han tingut en compte diferents els serveis i recursos següents: atenció d'infermeria, atenció de vetllador/a escolar, adaptacions de l'entorn (WC, aula, entrada, etc.), adaptacions de la tecnologia, especialista en psicomotricitat, logopèdia, mestre de suport i servei de psicopedagogia.

Així doncs, **quins són els serveis i recursos que es perceben com més necessaris a l'escola?**

Un 66,2% (IC95%: 54-77) manifesten que tenen molta o bastanta necessitat d'atenció de psicologia o psicopedagogia.



Un 64,4 % (IC95%: 50,9-76,4) afirmen que tenen molta o bastanta necessitat de servei de psicomotricitat a l'escola.

Un 63,9% (IC95%: 50,6-75,8) tenen molta o bastanta necessitat de la figura del vetllador/a escola i un 63,8% (IC95%: 50,1-76) de mestre de suport.

A més, un 58,1% (IC95%: 44,8-70,5) afirmen tenir molta o bastanta necessitat d'adaptacions de l'entorn i un 57,4% (IC95%: 43,2-70,8) de logopèdia.

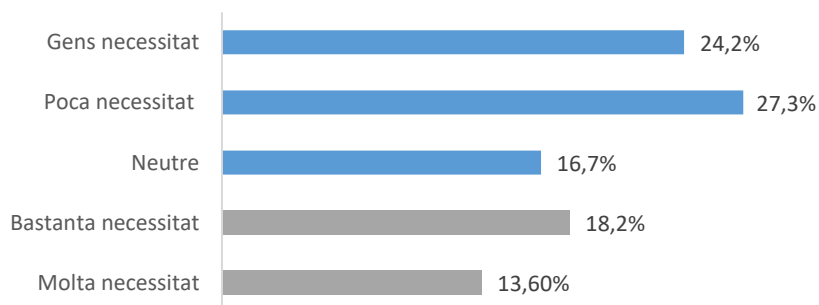
Per finalitzar, un 52,4% (IC95%: 39,4-65,1) manifesten molta o bastanta necessitat pel que fa a adaptacions tecnològiques i un 31,8% (IC95%: 20,9-44,4) d'atenció d'infermeria (fig. 28).

En totes aquestes necessitats, no s'observen diferències significatives en relació amb l'any de diagnòstic de les persones afectades ( vegeu Taula 14 a l'annex 2).

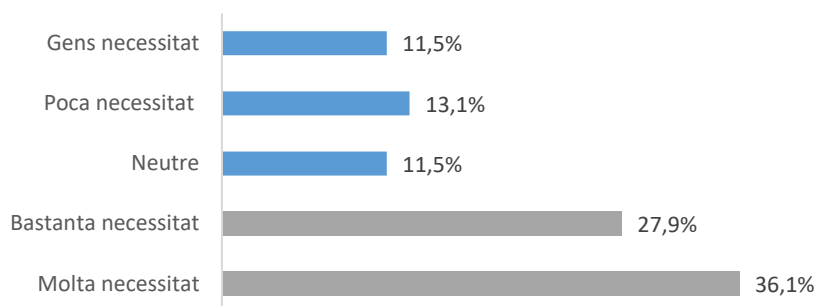
A l'hora d'interpretar aquests resultats, cal ser cauts. Existeix una elevada variabilitat de situacions d'afectació de la malaltia i per tant també de necessitats de serveis de suport. Hi ha malalties que a causa de la gran complexitat orgànica i funcional tenen necessitat d'atenció d'infermeria i d'altres que necessiten de vetllador/a escolar per garantir l'autonomia de l'infant o adolescent a l'escola. Tots aquests serveis o recursos s'haurien de poder garantir per tal d'assegurar l'equitat en l'escolarització dels infants i adolescents.

Figura 28: Necessitats de serveis a l'escola

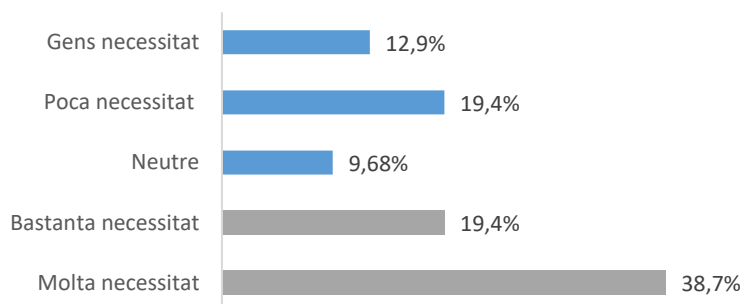
#### Necessitat atenció infermera



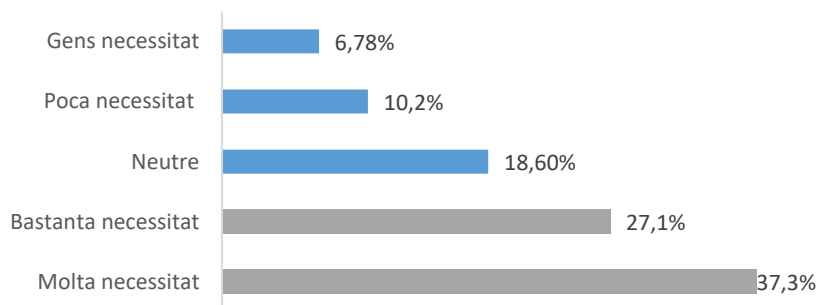
### Necessitat atenció vetllador/a



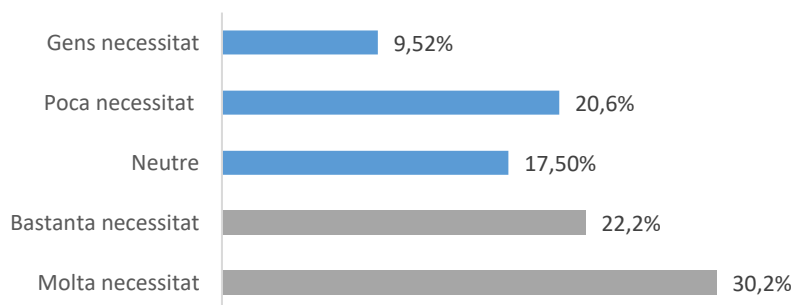
### Adaptacions entorn



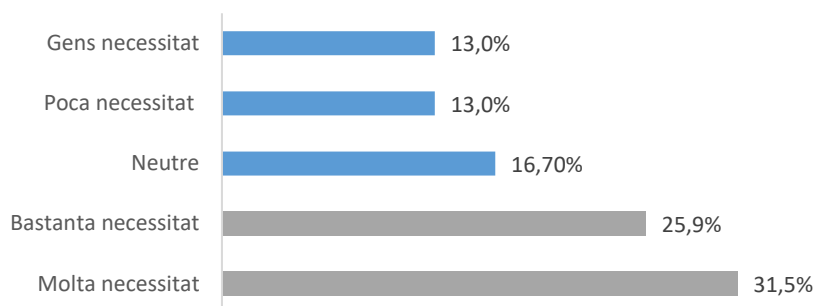
### Especialista psicomotricitat



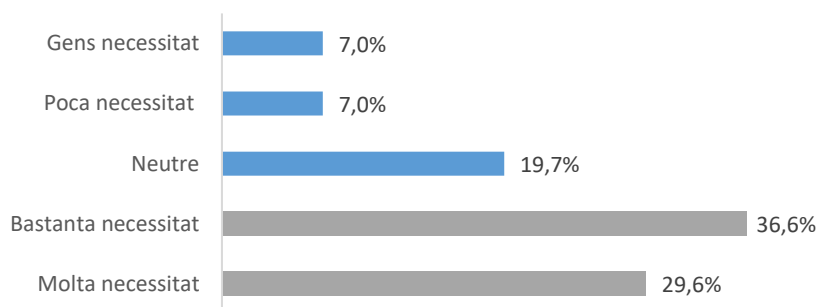
### Adaptacions tecnologia



### Logopèdia



### Psicologia/psicopedagogia

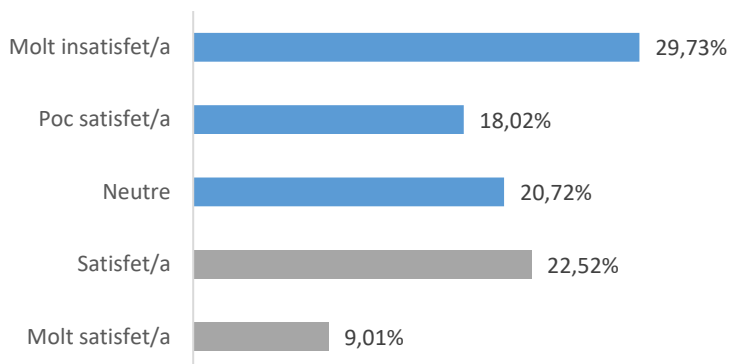


#### 5.5.3. Satisfacció de les persones afectades MM en l'àmbit laboral

Un 31,5% (IC95%: 23-41) de la mostra manifesta estar molt satisfeta o satisfeta amb el **suport del servei de salut laboral que rep.** (Fig.29).

Tot i que no s'observen diferències significatives en relació amb el període que van ser diagnosticats les persones afectades, disminueix el percentatge de satisfacció dins del grup que ha estat diagnosticat després del 2010. És possible que els resultats de satisfacció obtinguts sigui conseqüència de la pandèmia viscuda durant els dos últims anys (vegeu Taula 22 a l'annex 2).

Figura 29: Satisfacció servei salut laboral



#### 5.5.4. Necessitats de serveis de les persones afectades de MM en l'àmbit laboral

Aquest apartat analitza les **necessitats de serveis i/o recursos de les persones afectades de MM vinculades a l'àmbit laboral** i que perceben com a necessàries per assegurar el seu accés al lloc de treball i disminuir possibles barreres a causa de la seva situació que està vivint. S'ha tingut en compte tant serveis, polítiques laborals i adaptació de la infraestructura.

Un 73,2% (IC95%: 61,4-83,1) de la mostra manifesta que té molta o bastanta necessitat de poder fer treball telemàtic. Podem relacionar aquest resultat amb la situació viscuda arran de la pandèmia i que ha permès, de ben segur, experimentar i repensar maneres diferents de treballar. Així els participants han pogut experimentar que es poden fer tasques laborals de manera telemàtica amb èxit i això ha fet que esdevingués una prioritat.

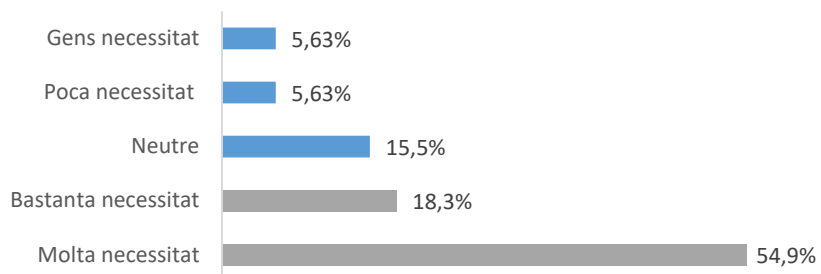
En segon lloc, un 56,95% (IC95%: 44-69,2) manifesten que hi ha molta o bastanta necessitat d'adaptacions de l'entorn.

Una tercera necessitat relacionada amb l'anterior resultat són adaptacions de la tecnologia, en aquest cas un 46,9% (IC95%: 34,3-59,8) dels participants manifesten que en tenen molta o bastanta necessitat.

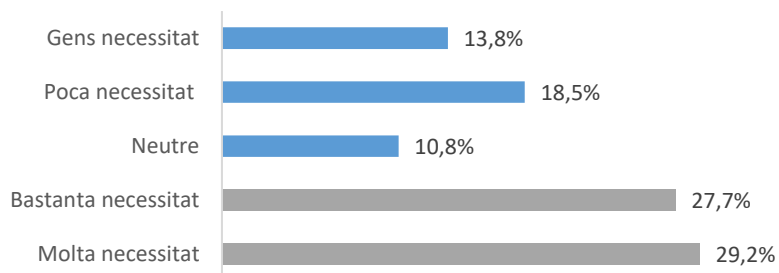
Per últim, un 25,4% (IC95%: 15,8-37,1) afirmen que tenen molta o bastanta necessitat d'una atenció d'infermeria dins l'àmbit laboral.

Figura 30: Necessitats àmbit laboral

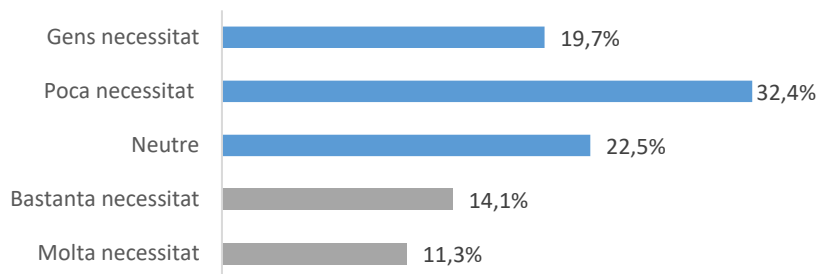
**Flexibilitat treball telemàtic**



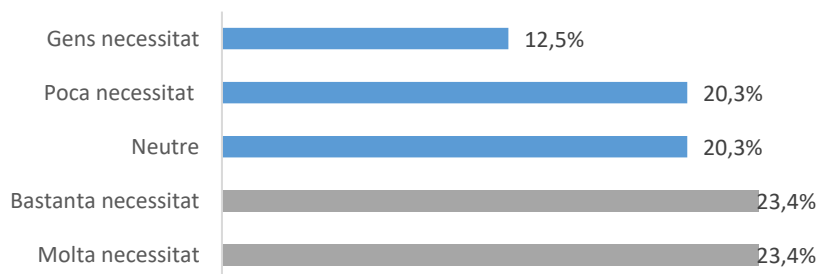
**Necessitat adaptació entorn**



**Suport atenció infermera**



**Necessitats adaptació tecnologia**



No s'observen diferències significatives per anàlisi subgrups anys de diagnòstic (Vegeu Taula 23 a la 26 a l'annex 2)

### Síntesi de les necessitats a l'entorn de l'escola i el treball

- Un 60,4% de les famílies estan satisfetes amb el suport que han tingut dels centres educatius.
- Un 29% de les famílies estan satisfetes pel que fa a la coordinació entre els professionals educatius i els serveis sanitaris (atenció primària, especialitzada, CDIAP, etc.).
- Un 46,7% de les famílies estan satisfetes en la presa de decisions compartida amb els mestres pel que fa a decisions vinculades a l'escolarització del seu fill/a.
- Les famílies perceben que els serveis i els recursos més necessaris a l'escola són: atenció de psicologia o psicopedagogia, servei de psicomotricitat, vetllador/a, mestre de suport.
- Un 31,5% de les persones afectades de MM i que treballen estan satisfetes amb el suport del servei de salut laboral que rep a la feina
- Les persones afectades de MM i que treballen perceben que els serveis i els recursos més necessaris en l'àmbit laboral són: horari laboral on es permeti fer treball telemàtic, adaptacions de l'entorn i adaptacions en la tecnologia

## 8. CONCLUSIONS I RECOMANACIONS

### Procés de diagnòstic

A trets generals, més del 94% de la mostra té un diagnòstic formal de la malaltia. El 40,2% dels participants manifesten que el temps transcorregut entre la sospita i la confirmació diagnòstica ha estat de menys d'un any. No obstant això, existeix una demora en el diagnòstic. Un 27,5% dels participants declaren que el procés ha estat entre 1 a 5 anys, un 9,28% entre 5 a 10 anys i un 23,02% més de 10 anys. Tot i aquesta demora, apareix una tendència de disminució del temps en el procés de diagnòstic conforme disminueix l'edat de les persones.

L'entrada al sistema per iniciar el procés de diagnòstic és majoritàriament en serveis especialitzats o en els centres d'atenció primària. A més, un 39,7% de les persones afectades de MM afirmen que davant la primera simptomatologia han consultat als professionals de salut d'atenció primària, seguint d'un 33,65% que han anat a professionals de serveis especialitzats. Aquests resultats configurarien una tendència, és a dir els serveis i professionals d'assistència especialitzada i d'atenció primària són la via d'entrada al sistema sanitari per iniciar el procés de diagnòstic. Només un 8% manifesten haver anat al servei d'urgències davant els primers símptomes.

Un 41,8% de la mostra afirma que per tenir un diagnòstic formal va haver de consultar entre tres i cinc professionals de la salut. Un 48% dels participants manifesten estar molt satisfets o satisfets amb el suport rebut pels professionals durant el procés de diagnòstic. Un 46% manifesten estar molt satisfets o satisfets amb la informació rebuda durant el procés de diagnòstic.

### Recomanacions

- Afavorir polítiques que ofereixin un accés a un diagnòstic precís i puntual i reduir el temps de diagnòstic<sup>8</sup>.
- Continuar investigant perquè, en la mesura que sigui possible, tothom tingui un diagnòstic formal<sup>8</sup>
- Enfortir una atenció integral durant el procés de diagnòstic
- Continuar millorant la informació que es transmet durant el procés de diagnòstic

### Necessitats de serveis i recursos de tractament, rehabilitació i suport

La majoria de les persones afectades i les seves famílies necessiten de diferents tipus de serveis de tractament, de rehabilitació i de suport social o psicològic. La freqüència d'ús del servei és diversa, hi ha persones afectades de MM i famílies que necessiten d'una atenció setmanal del recurs i d'altres que els utilitzen un cop a l'any o de manera ocasional.

---

<sup>8</sup> Aquesta recomanació segueix la línia 1 i 2 de recomanacions de Rare 2030 Foresight in Rare Disease Policy

La majoria de participants perceben que no poden accedir a serveis que consideren necessaris per la seva malaltia.

Concretament, i amb relació amb els serveis de salut, un 34% de la mostra afirma que voldria tenir accés a l'assessorament genètic, un 23% a la consulta d'especialitats, un 16,8% afirma que voldria més atenció d'infermeria i un 13% més atenció de medicina familiar i comunitària o pediatria.

Quant a serveis de rehabilitació, puja la percepció que no tenen accés a aquests serveis. Concretament un 50,4% de la mostra afirma que voldria tenir accés a la consulta de nutrició, un 49% al CDIAP, un 40,9% a la consulta de logopèdia, un 35,9% a serveis de rehabilitació i un 32,8% a serveis de fisioteràpia.

Altrament, quant a serveis de suport social i suport psicològic es manté la percepció que voldrien tenir accés a serveis que actualment no tenen. Un 48% de la mostra afirma que voldria tenir accés a grups de suport, un 46,2% al servei de treball social i un 37,1% a la consulta de psicologia.

D'altra banda, un 60,6% de la mostra manifesta estar entre molt satisfeta o satisfeta dels serveis especialitzats que reben, un 46% de la mostra manifesta estar molt satisfeta o satisfeta de la coordinació entre els professionals. Un 44,5% percep que comparteix la presa de decisions amb els professionals en el seu tractament, en la seva rehabilitació o en seu procés de suport. Un 55% de la mostra manifesta que està molt satisfeta o satisfeta de l'atenció dels professionals de la salut. Finalment, un 34,5% de la mostra manifesta estar molt satisfeta o satisfeta de l'atenció dels professionals de l'àmbit social.

### Recomanacions

- Incrementar investigacions translacionals i socials que tinguin l'objectiu d'aprofundir en les necessitats dels serveis de salut, de rehabilitació i de suport social i d'atenció psicològica per grups de malalties i per edat per tal de revisar criteris d'atenció, de tractament, rehabilitació i suport<sup>9</sup>.
- Reforçar els serveis de coordinació entre professionals.
- Augmentar la participació de la persona afectada de malaltia minoritària i la seva família en el seu tractament, rehabilitació o suport mitjançant models d'atenció de presa de decisions compartida.

### Conseqüències econòmiques i necessitats de suport econòmic

Les MM tenen conseqüències en l'àmbit econòmic de la família afectada. De manera general, un 36% de la mostra ha hagut de deixar de treballar a causa de la malaltia i un 50,5% ha hagut de demanar reduir la seva jornada laboral. A més, afirmen tenir despeses econòmiques relacionades amb el tractament mèdic, necessitats de productes de suport, amb millores d'accessibilitat de l'habitatge, amb professional cuidador o espais de respir, entre altres. La majoria manifesten tenir dificultats per pagar aquests serveis.

<sup>9</sup> Aquesta recomanació segueix la línia 6 de recomanacions de Rare 2030 Foresight in Rare Disease Policy



Els resultats de l'estudi indiquen que les dificultats econòmiques més freqüents tenen a veure amb poder pagar personal cuidador o de respir (63,9%), dificultats per pagar les millores d'accessibilitat d'habitatge (48,7%), el suport psicològic (52,1%) i el tractament rehabilitador (45,2%).

Així doncs, podem dir que tenir una MM implica una reducció en els ingressos familiars i alhora tenir despeses econòmiques afegides vinculades amb el seu tractament i com a conseqüència la necessitat d'un ajut econòmic. Un 45% de la mostra rep algun tipus d'ajut econòmic per fer front a les despeses econòmiques que es deriven de la malaltia. Tot i això, la majoria del participants manifesten que no estan satisfets amb el suport econòmic que reben. La causa que es podria atribuir a la insatisfacció és que l'ajut que es rep no és suficient per compensar les despeses que hi han.

#### **Recomanacions**

- Augmentar el suport financer i tècnic per tal d'assegurar serveis de rehabilitació i de suport a les persones amb una malaltia minoritària i a les seves famílies<sup>10</sup>

#### **Necessitats de serveis de les persones afectades de MM en l'àmbit escolar i laboral**

Pel que fa a necessitats derivades en l'àmbit escolar, les famílies perceben que els serveis i els recursos més necessaris a l'escola són: atenció de psicologia o psicopedagogia, servei de psicomotricitat, vetllador/a, mestre de suport i conseqüentment haurien d'incrementar-se.

En relació amb la satisfacció que tenen dels serveis actuals, un 60,4% de les famílies estan satisfetes amb el suport que han tingut dels centres educatius, un 29% de les famílies estan satisfetes quan a la coordinació entre els professionals educatius i els serveis sanitaris (atenció primària, especialitzada, CDIAP, etc.), un 46,7% de les famílies estan satisfetes en la presa de decisions compartida amb els mestres pel que fa a decisions vinculades a l'escolarització del seu fill/a.

D'altra banda, les persones afectades de MM i que treballen perceben que els serveis i els recursos més necessaris en l'àmbit laboral són: horari laboral on es permeti fer treball telemàtic, adaptacions de l'entorn i adaptacions en la tecnologia.

Pel que fa a la satisfacció dels serveis que reben en l'àmbit laboral, un 31,5% de les persones afectades de MM i que treballen estan satisfetes amb el suport del servei de salut laboral que rep a la feina.

#### **Recomanacions**

- Reforçar els serveis d'atenció de psicologia o psicopedagogia, servei de psicomotricitat, vetllador/a, mestre de suport a les escoles.
- Revisar polítiques laborals que afavoreixen el treball telemàtic per les persones afectades d'una MM.

---

<sup>10</sup> Aquesta recomanació segueix la línia 3 de recomanacions de Rare 2030 Foresight in Rare Disease Policy

- Garantir la integració de les persones que viuen amb una malaltia minoritària mitjançant accions centrades en la persona al llarg de la seva vida per tal d'assegurar l'equitat d'oportunitats, l'accés a l'escola, i a la vida laboral tenint cura d'unes condicions justes i de protecció social i inclusió per a les persones que viuen amb una MM i les seves famílies<sup>11</sup>

---

<sup>11</sup> Aquesta recomanació segueix la línia 4 de recomanacions de Rare 2030 Foresight in Rare Disease Policy

## 9. BIBLIOGRAFIA

- Fundació Doctor Robert, Càtedra de Recerca Qualitativa, & Departament de Salut, Generalitat de Catalunya. (2009). *Resum dels resultats dels estudis sobre la situació de les Malalties Minoritàries a Catalunya (2006-2008)*. Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya. [http://www.gencat.cat/salut/depsalut/html/ca/dir3420/resum\\_estudis\\_mm.pdf](http://www.gencat.cat/salut/depsalut/html/ca/dir3420/resum_estudis_mm.pdf)
- Generalitat de Catalunya. (2015, febrer 26). *Malalties minoritàries*. Canal Salut. [http://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties\\_minoritaries/](http://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties_minoritaries/)
- Kole, A., Hedley, V., & et al. (2021). *Recommendations from the Rare 2030 Foresight Study: The future of rare diseases starts today*.
- Servei Català de la Salut, Departament de Salut, Generalitat de Catalunya, & Comissió Assessora de Malalties Minoritàries. (2010). *Model d'atenció de les malalties minoritàries a Catalunya*. [https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties\\_minoritaries/accions/](https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties_minoritaries/accions/)
- Solves Almela, J. A., Arcos Urrutia, J. M., Páramo Rodríguez, L., Sánchez Castillo, S., & Rius Sanchis, I. (2018). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España: Estudio ENSERio: Datos 2016-2017*. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); Burgos: Centro de ....
- Tejada-Ortigosa, E. M., Flores-Rojas, K., Moreno-Quintana, L., Muñoz-Villanueva, M. C., Pérez-Navero, J. L., & Gil-Campos, M. (2019). [Health and socio-educational needs of the families and children with rare metabolic diseases: Qualitative study in a tertiary hospital]. *Anales De Pediatría (Barcelona, Spain: 2003)*, 90(1), 42-50. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.03.003>
- Uhlenbusch, N., Löwe, B., & Depping, M. K. (2019). Perceived burden in dealing with different rare diseases: A qualitative focus group study. *BMJ Open*, 9(12), e033353. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2019-033353>

von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (2017). Living with a rare disorder: A systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(6), 758-773.  
<https://doi.org/10.1002/mgg3.315>

## ANNEXOS

## Annex 1:

# Qüestionari dirigit a les persones afectades de malaltia minoritària

Us volem agrair per endavant la col·laboració en la investigació “Anàlisi de la situació de les persones afectades de malalties minoritàries a Catalunya”, liderat per la Plataforma de Malalties Minoritàries. L’objectiu d’aquest estudi és analitzar els canvis que heu percebut amb relació a la situació de les malalties minoritàries a Catalunya els darrers 10 anys i identificar les vostres necessitats actuals vinculades al sistema sanitari i a l’àmbit social, educatiu i laboral.

Us demanem que responeu a aquest qüestionari, on trobareu preguntes sobre el procés de diagnòstic de la malaltia, el tractament i pla de cures, les necessitats econòmiques i la vida quotidiana (escola i treball).

De conformitat amb la normativa vigent aplicable en matèria de protecció de dades, us informem que les dades personals facilitades en el formulari seran tractades per la Plataforma de Malalties Minoritàries, amb la finalitat de fer la investigació. La base legal per al tractament de les vostres dades és el consentiment i sempre seran confidencials.

Responen a les preguntes amb sinceritat, considerant que en cap cas la vostra identitat estarà exposada. Moltes gràcies per avançar

### Dades personals

1. Quina relació teniu amb la persona afectada?
  - Soc la persona afectada
  - Mare
  - Pare
  - Parella
  - Àvia
  - Avi
  - Altres
2. Si ho sabeu, indiqueu quin és el nom de la malaltia minoritària diagnosticada?
3. Quin és l’any de naixement de la persona afectada?
4. Quin és el sexe de la persona afectada?
  - Femení
  - Masculí
  - No binari
5. Quins són els estudis de la persona afectada?
  - Primària
  - Secundària
  - Batxillerat/Grau superior
  - Universitat
  - Altres
6. Si la persona afectada és un infant, va a una escola...
  - Escola ordinària

- Escola especial

**Si no sou la persona afectada, responeu les preguntes següents**

7. Quina és la vostra edat? Contesteu amb un número:
8. Sexe:
  - Femení
  - Masculí
  - No binari
9. Indiqueu el codi postal:
10. Quins són els vostres estudis?
  - Primària
  - Secundària
  - Batxillerat/Grau superior
  - Universitat
  - Altres
  - Escola combinada
  - No aplicable

**Aquestes preguntes s'adrecen a la persona afectada, però també pot respondre-les una persona de la família**

**Sobre la malaltia i el procés de diagnòstic**

11. Us han diagnosticat formalment o només hi ha la sospita que teniu una malaltia minoritària?
  - Diagnòstic formal
  - Sospita
  - No
12. En el cas que tingueu un diagnòstic, quin any es va fer?
13. Quan de temps va durar el procés de diagnòstic, des del primer símptoma fins al diagnòstic sencer?  
Indiqueu la resposta en mesos o anys. (posar casella en anys o mesos)
14. Quina edat teníeu quan es va fer el diagnòstic?
15. Davant del primer símptoma, on us va dirigit?
  - Centre d'atenció primària
  - Servei d'urgències
  - Servei de consulta especialitzada
  - Altres
16. Davant del primer símptoma a quin professional us va dirigit?
  - Medicina d'atenció primària
  - Medicina del sistema sanitari privat
  - Medicina del Servei d'urgències
  - Medicina especialitzada
  - Altres
17. Quin professional de la salut va iniciar el procés de diagnòstic?
  - Medicina de l'atenció primària
  - Medicina del sistema sanitari privat
  - Medicina del Servei d'urgències
  - Medicina especialitzada
  - Altres

18. Amb quants professionals va tenir contacte abans d'establir el diagnòstic?

En la taula següent hi ha diferents aspectes que haureu de valorar. Indiqueu el vostre nivell de satisfacció per a cada una de les preguntes.

Quin és el grau de satisfacció amb:	Molt insatisfet/a	Poc satisfet/a	Neutre	Satisfet/a	Molt satisfet/a	No aplicable
19. Suport dels i les professionals de la salut durant el procés de diagnòstic	1	2	3	4	5	0
20. Informació rebuda sobre el seu vostre estat de salut i possibilitats de tractament	1	2	3	4	5	0

### Tractament, pla de cures, rehabilitació, seguiment de la malaltia

Quins d'aquests serveis utilitzeu i amb quina freqüència? Assenyaleu la resposta que s'ajusti més a la seva situació

Serveis		Freqüència						
		1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any o de manera molt ocasional		No en tinc accés, i en voldria tenir	No aplicable
21. Assessorament genètic	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any o de manera molt ocasional		No en tinc accés, i en voldria tenir	No aplicable
22. CDIAP	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any		No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
23. Serveis especialitzats	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
24. Fisioteràpia	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
25. Infermeria	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable



26. Grups de suport	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
27. Medicina familiar i comunitària	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
28. Nutrició	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
29. Pediatria	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
30. Psicologia	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
31. Rehabilitació	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
32. Treball social	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en voldria tenir	No aplicable
33. Altres: indiqueu el servei	Diàriament	1-3 cops setmana	1-3 cops al mes	1 cop cada sis mesos	1 cop a l'any	De manera molt ocasional	No en tinc accés, però en	No aplicable

							voldria tenir	
--	--	--	--	--	--	--	------------------	--

Quin és el grau de satisfacció amb?

	Molt insatisfet/a	Poc satisfet/a	Neutre	Satisfet/a	Molt satisfet/a	No aplicable
34. Atenció especialitzada	1	2	3	4	5	0
35. Coordinació que tenen els professionals de salut entre ells per abordar la vostra malaltia	1	2	3	4	5	0
36. Presa de decisions de manera compartida entre l'equip de professionals multidisciplinari i la persona afectada	1	2	3	4	5	0
37. Suport que rebeu, en general, dels professionals de la salut	1	2	3	4	5	0
38. Suport que rebeu dels treballadors socials	1	2	3	4	5	0

### Necessitats econòmiques

39. Rebeu un tipus d'ajut econòmic a causa de la malaltia?

- Sí
- No

40. Algun membre de la família ha hagut de deixar de treballar per cuidar-vos?

- Sí
- No

En relació amb la vostra malaltia necessiteu:

	No m'ho puc pagar	M'ho puc pagar	No aplicable
41. Pagar tractaments farmacològics.	1	2	0
42. Pagar productes de suport (mobilitat, alimentació, vestit i calçat, etc.).	1	2	0
43. Pagar adaptacions per millorar l'accessibilitat de l'habitatge (adaptacions bany, cuina, etc.).	1	2	0
44. Pagar tecnologia que facilita la comunicació, accés a l'ordinador.	1	2	0
45. Pagar bolquers o similars.	1	2	0
46. Pagar una persona cuidadora o pagar espais de respir.	1	2	0

47. Pagar professionals per a algun tractament rehabilitador.	1	2	0
48. Pagar professionals per a suport psicològic.	1	2	0
Altres: indiqueu la resposta.	1	2	0

Quin és el vostre grau de satisfacció amb:

	Molt insatisfet/a	Poc satisfet/a	Neutre	Satisfet/a	Molt satisfet/a	No aplicable
49. Les prestacions econòmiques públiques que rebeu a causa de la malaltia.	1	2	3	4	5	0

### Vida quotidiana, escola, treball

#### Preguntes sobre l'escola

**Aquestes preguntes s'adrecen al pare o la mare de l'infant afectat, però també pot respondre-les una persona de la família**

Quin és el grau de satisfacció amb:

	Molts insatisfet/a	Poc satisfet/a	Neutre	Satisfet/a	Molt satisfet/a	No aplicable
50. Suport que rep l'infant afectat dels mestres	1	2	3	4	5	0
51. Coordinació entre els professionals de la salut i els mestres per abordar la malaltia	1	2	3	4	5	0
52. Presa de decisions compartides entre l'equip de mestres i l'infant afectat i/o la família	1	2	3	4	5	0

Per tal que l'infant afectat pugui assistir a l'escola necessiteu:

	Gens de necessitat	Poca necessitat	Neutre	Força necessitat	Molta necessitat	No aplicable
53. Atenció d'infermeria	1	2	3	4	5	0
54. Atenció de vetllador/a	1	2	3	4	5	0
55. Mestre/a de suport	1	2	3	4	5	0
56. Especialista en psicomotricitat	1	2	3	4	5	0
57. Logopèdia	1	2	3	4	5	0
58. Psicòleg/òloga o psicopedagog/a	1	2	3	4	5	0
59. Adaptacions de l'entorn (WC, aula, entrada, porta...)	1	2	3	4	5	0
60. Adaptacions de la tecnologia	1	2	3	4	5	0
Altres: indiqueu resposta.	1	2	3	4	5	0

Quant de suport necessiteu sobre els aspectes següents?

	Gens suport	Poc suport	Neutre	Bastant suport	Molt suport	No aplicable
61. Explicar la malaltia a l'infant o a l'escola.	1	2	3	4	5	0
62. Explicar la malaltia de l'infant afectat als seus amics i amigues de l'escola.	1	2	3	4	5	0
63. Explicar la malaltia de l'infant afectat als familiars o als amics i a les amigues.	1	2	3	4	5	0

### Preguntes sobre l'àmbit laboral

**Si sou la persona afectada, responeu les preguntes següent. També pot respondre-les una persona de la família**

Quin és el grau de satisfacció amb:

	Molt insatisfet/a	Poc satisfet/a	Neutre	Satisfet/a	Molt satisfet/a	No aplicable
64. Suport dels professionals de salut laboral	1	2	3	4	5	0
65. Suport que rebeu dels companys	1	2	3	4	5	0

Per tal que pugueu treballar necessiteu:

	Gens de necessitat	Poca necessitat	Neutre	Força necessitat	Molta necessitat	No aplicable
--	--------------------	-----------------	--------	------------------	------------------	--------------

66. Atenció d'infermeria	1	2	3	4	5	0
67. Adaptacions de l'entorn (WC, despatx, entrada, porta...)	1	2	3	4	5	0
68. Adaptacions de la tecnologia	1	2	3	4	5	0
69. Flexibilitat per fer treball telemàtic	1	2	3	4	5	0
Altres: indiqueu la resposta.	1	2	3	4	5	0

Quant de suport necessiteu sobre els aspectes següents?

	Gens suport	Poc suport	Neutre	Bastant suport	Molt suport	No aplicable
70. Explicar la malaltia als responsables del teu àmbit laboral.						
71. Explicar la malaltia als professionals de Salut Laboral.						
72. Explicar la malaltia als companys de feina, familiars i amics.						

Moltes gràcies per la vostra participació.

## Annex 2:

### Taules complementàries dels resultats

#### 2.1. Taules complementàries al procés de diagnòstic

Taula 1: Agrupació de participants segons European reference Networks(ERN)

European reference Networks(ERN)	n=291	%
BOND	13	4,47%
CRANIO	6	2,06%
EpiCARE	2	0,69%
ERKNet	17	5,84%
ERN EYE	20	6,87%
ERN LUNG	24	8,25%
ERN-RND	30	10,31%
ERN-Skin	94	32,30%
EURO-NMD	24	8,25%
EuroBloodNet	1	0,34%
GUARD-HEART	4	1,37%
ITHACA	30	10,31%
MetabERN	15	5,15%
RARE-LIVER	1	0,34%
ReCONNET	4	1,37%
RITA	4	1,37%
VASCERN	1	0,34%
Missing	1	0,34%
TOTAL	291	100,00%

Taula 2: Temps de diagnòstic

Temps	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010
	n=115	n=154
Diagnòstic prenatal	1 (0.87%)	0 (0.00%)
Diagnòstic neonatal	16 (13.9%)	6 (3.90%)
De 1 a 3 mesos	15 (13.0%)	13 (8.44%)
>3 i <=12 mesos	32 (27.83%)	34 (29.57%)
>1 i <=2 anys	15 (13.0%)	23 (14.9%)
>2 i <=5 anys	14 (12.2%)	28 (18.2%)
>5 i <=10 anys	9 (7.83%)	18 (11.7%)
>10 i <=20 anys	8 (6.96%)	11 (7.14%)
>20 i <=30 anys	3 (2.61%)	12 (7.79%)
>30 anys	2 (1.74%)	9 (5.84%)

Taula 3: Suport rebut pels professionals durant el procés de diagnòstic

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
<b>Suport rebut dels professionals</b>	n=130	n=159	n=289	
Molt satisfet/a	24 (18.5%)	30 (18.9%)	54 (18.7%)	0.290
Satisfet/a	43 (33.1%)	42 (26.4%)	85 (29.4%)	
Neutre	22 (16.9%)	27 (17.0%)	49 (17.0%)	
Poc satisfet/a	21 (16.2%)	25 (15.7%)	46 (15.9%)	
Molt insatisfet/a	20 (15.4%)	35 (22.0%)	55 (19.0%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	67 (51.5%) [42.6; 60.4]	72 (45.3%) [37.4; 53.4]	139 (48.1%) [42.2; 54.0]	0.347

Taula 4: Informació rebuda pels professionals durant el procés de diagnòstic

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
<b>Informació rebuda</b>	n=73	n=79	n=152	
Molt satisfet/a	11 (15.1%)	20 (25.3%)	31 (20.4%)	0.182
Satisfet/a	21 (28.8%)	18 (22.8%)	39 (25.7%)	
Neutre	15 (20.5%)	18 (22.8%)	33 (21.7%)	
Poc satisfet/a	13 (17.8%)	16 (20.3%)	29 (19.1%)	
Molt insatisfet/a	13 (17.8%)	7 (8.86%)	20 (13.2%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	32 (43.8%) [32.2; 55.9]	38 (48.1%) [36.7; 59.6]	70 (46.1%) [37.9; 54.3]	0.716

## 2.2. Taules complementàries al tractament, rehabilitació i serveis de suport

Taula 5: Satisfacció dels serveis especialitzats

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
<b>Satisfacció serveis especialitzats</b>	n=123	n=154	n=277	
Molt satisfet/a	34 (27.64%)	45 (29.22%)	79 (28.52%)	0.650
Satisfet/a	42 (34.15%)	47 (30.52%)	89 (32.13%)	
Neutre	24 (19.51%)	20 (13.00%)	44 (15.88%)	
Poc satisfet/a	10 (8.13%)	21 (13.64%)	31 (11.19%)	
Molt insatisfet/a	13 (10.57%)	21 (13.64%)	34 (12.27%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	76 (61.8%) [52.6; 70.4]	92 (59.7%) [51.5; 67.6]	168 (60.6%) [54.6; 66.4]	0.824



Taula 6: Satisfacció de la coordinació dels professionals

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
<b>Satisfacció en la coordinació</b>	N=108	N=147	N=255	
Molt satisfet/a	17 (15.74%)	32 (21.77%)	49 (19.22%)	0.909
Satisfet/a	34 (31.48%)	35 (23.81%)	69 (27.06%)	
Neutre	14 (12.96%)	15 (10.20%)	29 (11.37%)	
Poc satisfet/a	22 (20.37%)	31 (21.09%)	53 (20.78%)	
Molt insatisfet/a	21 (19.44%)	34 (23.13%)	55 (21.57%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	51 (47.2%) [37.5; 57.1]	67 (45.6%) [37.4; 54.0]	118 (46.3%) [40; 52.6]	0.894

Taula 7: Satisfacció de la presa de decisions compartida

	Abans 2010	2010 +	TOTAL	p-valor
<b>Satisfacció en la presa de decisions compartida</b>	N=109	N=145	N=254	
Molt satisfet/a	23 (21.1%)	28 (19.3%)	51 (20.1%)	0.942
Satisfet/a	22 (20.2%)	40 (27.6%)	62 (24.4%)	
Neutre	25 (22.9%)	20 (13.8%)	45 (17.7%)	
Poc satisfet/a	18 (16.50%)	30 (20.7%)	48 (18.9%)	
Molt insatisfet/a	21 (19.3%)	27 (18.6%)	48 (18.9%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	45 (41.3%) [31.9; 51.1]	68 (46.9%) [38.6; 55.4]	113 (44.5%) [38.3; 50.8]	0.445

Taula 8: Satisfacció percebuda amb els professionals de la salut

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=117	N=147	N=264	
<b>Satisfacció amb els professionals de la salut</b>				0.755
Molt satisfet/a	18(15.4%)	31 (21.1%)	49 (18.6%)	
Satisfet/a	51 (43.6%)	45 (30.6%)	96 (36.4%)	
Neutre	17 (14.5%)	29 (19.7%)	46 (17.4%)	
Poc satisfet/a	21 (17.9%)	26 (17.7%)	47 (17.8%)	
Molt insatisfet/a	10 (8.55%)	16 (10.9%)	26 (9.85%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	69 (59.0%) [49.5; 68.0]	76 (51.7%) [43.3; 60.0]	145 (54.9%) [48.7; 61.0]	0.291

Taula 9: Satisfacció percebuda amb els professionals socials

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
<b>Satisfacció amb els professionals socials</b>	N=63	N=79	N=142	
Molt satisfet/a	8 (12.7%)	5 (6.33%)	13 (9.15%)	0.253
Satisfet/a	14 (22.2%)	22 (27.8%)	36 (25.4%)	
Neutre	20 (31.7%)	19 (24.1%)	39 (27.5%)	
Poc satisfet/a	15 (23.8%)	17 (21.5%)	32 (22.5%)	
Molt insatisfet/a	6 (9.52%)	16 (20.3%)	22 (15.5%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	22 (34.9%) [23.3; 48.0]	27 (34.2%) [23.9; 45.7]	49 (34.5%) [26.7; 42.9]	1

Taula 10: Satisfacció amb les prestacions econòmiques públiques

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=108	N=129	N=237	
<b>Satisfacció amb les prestacions econòmiques</b>				0.207
Molt satisfet/a	3 (2.78%)	3 (2.33%)	6 (2.53%)	
Satisfet/a	12 (11.1%)	13 (10.1%)	25 (10.5%)	
Neutre	23 (21.3%)	18 (14.0%)	41 (17.3%)	
Poc satisfet/a	24 (22.2%)	31 (24.0%)	55 (23.2%)	
Molt insatisfet/a	46 (42.6%)	64 (49.6%)	110 (46.4%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	15 (13.9%) [8; 21.9]	16 (12.4%) [7.3; 19.4]	31 (13.1%) [9.1;18]	0.885
	Femení n (%) [IC95%]	Masculí n (%) [IC95%]	TOTAL n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	14(9,7%) [5.4; 15.8]	17(18,7%) [11.3; 28.2]	31(13,2%) [9.1; 18.2]	0.075

## 2.3. Taules complementàries a l'escola i àmbit laboral

Taula 11: Satisfacció amb el suport que rep l'infant de l'escola

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	n=41	n=60	n=101	
<b>Satisfacció amb el suport de l'escola</b>				0,009
Molt satisfet/a	6 (14.6%)	25 (41.7%)	31 (30.7%)	
Satisfet/a	15 (36.6%)	15 (25.0%)	30 (29.7%)	
Neutre	6 (14.6%)	10 (16.7%)	16 (15.8%)	
Poc satisfet/a	10 (24.4%)	6 (10.0%)	16 (15.8%)	
Molt insatisfet/a	4 (9.76%)	4 (6.67%)	8 (7.92%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	21 (51,2%) [35,1;67,1]	40 (66,7%) [53,3; 78,3]	61 (60,4%) [50,2; 70]	0,176

Taula 12: Satisfacció amb la coordinació entre els professionals de la salut i l'escola

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	n=35	n=57	n=92	
<b>Satisfacció coordinació escola-salut</b>				0.065
Molt satisfet/a	1 (2.86%)	10 (17.5%)	11 (12.0%)	
Satisfet/a	4 (11.4%)	12 (21.1%)	16 (17.4%)	
Neutre	13 (37.1%)	16 (28.1%)	29 (31.5%)	
Poc satisfet/a	12 (34.3%)	8 (14.0%)	20 (21.7%)	
Molt insatisfet/a	5 (14.3%)	11 (19.3%)	16 (17.4%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	5 (14,3%) [4,830,3]	22 (38,6%) [26;52,4]	27 (29,3%) [20,3;39,8]	0,024

Taula 13: Satisfacció amb la presa de decisions compartides entre l'equip de mestres i la família

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=34	N=56	N=90	
<b>Preses de decisions compartides</b>				0.013
Molt satisfet/a	2 (5,88%)	15 (26.8%)	17 (18.9%)	
Satisfet/a	8 (23.5%)	17 (30.4%)	25 (27.8%)	
Neutre	13 (38.2%)	14 (25.0%)	27 (30.0%)	
Poc satisfet/a	9 (26.5%)	3 (5.36%)	12 (13.3%)	
Molt insatisfet/a	2 (5.88%)	7 (12.5%)	9 (10.0%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet/a o Satisfet/a	10 (29,4%) [15,1;47,5]	32 (57,1%) [43,2;70;3]	42 (46,7%) [36,1;57,5]	0,019

Taula 14: Necessitats d'atenció d'infermeria a l'escola

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=21	N=45	N=66	
<b>Necessitat d'atenció infermeria</b>				0,156
Molta necessitat	1 (4,76%)	8 (17,8%)	9 (13,6%)	
Bastanta necessitat	4 (19,0%)	8 (17,8%)	12 (18,2%)	
Neutre	2 (9,52%)	9 (20,0%)	11 (16,7%)	
Poca necessitat	8 (38,1%)	10 (22,2%)	18 (27,3%)	
Gens necessitat	6 (28,6%)	10 (22,2%)	16 (24,2%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat o bastanta necessitat	5 (23,8%) [8,2;47,2]	16 (35,6%) [21,9;51;51,2]	21 (31,8%) [20,9;44,4]	0,503

Taula 15: Necessitats d'atenció vetllador/a

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=19	N=42	N=61	
<b>Necessitat atenció vetllador/a</b>				0,662
Molta necessitat	8 (42,1%)	14 (33,3%)	22 (36,1%)	
Bastanta necessitat	4 (21,1%)	13 (31%)	17 (27,9%)	
Neutre	3 (15,8%)	4 (9,52%)	7 (11,5%)	
Poca necessitat	2 (10,5%)	6 (14,3%)	8 (13,1%)	
Gens necessitat	2 (10,5%)	5 (11,9%)	7 (11,5%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat o bastanta necessitat	12 (63,2%) [38,4;87,3]	27 (64,3%) [48;78,4]	39 (63,9%) [50,6;75,8]	1

Taula 16: Necessitats d'adaptacions a l'entorn

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=19	N=43	N=62	
<b>Necessitat adaptacions entorn</b>				0,089
Molta necessitat	10 (52,6%)	14 (32,6%)	24 (38,7%)	
Bastanta necessitat	4 (21,1%)	8 (18,6%)	12 (19,4%)	
Neutre	2 (10,5%)	4 (9,3%)	6 (9,68%)	
Poca necessitat	1 (5,26%)	11 (25,6%)	12 (19,4%)	
Gens necessitat	2 (10,5%)	6 (14%)	8 (12,9%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat o bastanta necessitat	14 (73,7%) [48,8;90,9]	22 (51,2%) [35,5; 66,7]	36 (58,1%) [44,8;70,5]	0,189

Taula 17: Necessitats d'adaptacions de la tecnologia

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=22	N=41	N=63	
<b>Necessitat adaptacions tecnologia</b>				0,906
Molta necessitat	6 (27,3%)	13 (31,7%)	19 (30,2%)	
Bastanta necessitat	27,3%	8 (19,5%)	14 (22,2%)	
Neutre	13,60%	8 (19,5%)	11 (17,5%)	
Poca necessitat	22,70%	8 (19,5%)	13 (20,6%)	
Gens necessitat	9,09%	4 (9,76%)	6 (9,52%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat o bastanta necessitat	12 (54,5%) [32,2;75,6]	21 (51,2%) [35,1;67,1]	33 (52,4%) [39,4;65,1]	1

Taula 18: Necessitats especialista en psicomotricitat

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=21	N=38	N=59	
<b>Necessitat especialista psicomotricitat</b>				0,280
Molta necessitat	6 (28,6%)	16 (42,1%)	22 (37,3%)	
Bastanta necessitat	6 (28,6%)	10 (26,3%)	16 (27,1%)	
Neutre	4 (19%)	7 (18,4%)	11 (18,6%)	
Poca necessitat	4 (19%)	2 (5,26%)	6 (10,2%)	
Gens necessitat	1 (4,76%)	3 (7,89%)	4 (6,78%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat o bastanta necessitat	12 (57,1%) [34;78,2]	26 (68,4%) [51,3;82,5]	38 (64,4%) [50,9;76,4]	0,560

Taula 19: Necessitats logopèdia

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=16	N=38	N=54	
<b>Necessitat en logopèdia</b>				0,876
Molta necessitat	5 (31,2%)	12 (31,6%)	17 (31,5%)	
Bastanta necessitat	4 (25%)	10 (26,3%)	14 (25,9%)	
Neutre	3 (18,8%)	6 (15,8%)	9 (16,7%)	
Poca necessitat	1 (6,25%)	6 (15,8%)	7 (13%)	
Gens necessitat	3 (18,8%)	4 (10,5%)	7 (13%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat o bastanta necessitat	9 (56,2%) [29,9;80,2]	22 (57,9%) [43,2;73,7]	31 (57,4%) [43,2;70,8]	1

Taula 20: Necessitats mestre de suport

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=19	N=39	N=58	
<b>Necessitat mestre de suport</b>				0,177
Molta necessitat	5 (26,3%)	13 (33,3%)	18 (31%)	
Bastanta necessitat	4 (21,1%)	15 (38,5%)	19 (32,8%)	
Neutre	4 (21,1%)	4 (10,3%)	8 (13,8%)	
Poca necessitat	3 (15,8%)	4 (10,3%)	7 (12,1%)	
Gens necessitat	3 (15,8%)	3 (7,69%)	6 (10,3%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat o bastanta necessitat	9 (47,4%) [24,4;71,1]	28 (71,8%) [55,1;85]	37 (63,8%) [50,1;76]	0,127



Taula 21: Necessitats de psicòleg/òloga o psicopedagog/a

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=24	N=47	N=71	
<b>Necessitat psicologia o psicopedagogia</b>				0,195
Molta necessitat	7 (29,2%)	14 (29,8%)	21 (29,6%)	
Bastanta necessitat	5 (20,8%)	21 (44,7%)	26 (36,6%)	
Neutre	7 (29,2%)	7 (14,9%)	14 (19,7%)	
Poca necessitat	2 (8,33%)	3 (6,38%)	5 (7,04%)	
Gens necessitat	3 (12,5%)	2 (4,26%)	5 (7,04%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat o bastanta necessitat	12 (50%) [29,1;70,9]	35 (74,5%) [59,7;86,1]	47 (66,2%) [54;77]	0,072

Taula 22: Satisfacció amb el suport que rep la persona afectada de MM en l'àmbit laboral

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=60	N=51		
<b>Satisfacció servei salut laboral</b>				0.012
Molt satisfet/a	8 (13.3%)	2 (3.92%)	10 (9,01%)	
Satisfet/a	15 (25.0%)	10 (19.6%)	25 (22,52%)	
Neutre	15 (25.0%)	8 (15.7%)	23 (20,72%)	
Poc satisfet/a	9 (15.0%)	11 (21.6%)	20 (18,02%)	
Molt insatisfet/a	13 (21.7%)	20 (39.2%)	33 (29,73%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molt satisfet o satisfet	23 (38,3%) [26,1;51,8]	12 (23,5%) [12,8;37,5]	35 (31,5%) [23;41]	0,142

Taula 23: Necessitats d'atenció d'infermeria

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=33	N=38	N=71	
<b>Necessitat atenció infermeria</b>				0.406
Molta necessitat	2 (6,06%)	6 (15,8%)	8 (11,3%)	
Bastanta necessitat	4 (12,1%)	6 (15,8%)	10 (14,1%)	
Neutre	10 (30,3%)	6 (15,8%)	16 (22,5%)	
Poca necessitat	9 (27,3%)	14 (36,8%)	23 (32,4%)	
Gens necessitat	8 (24,2%)	6 (15,8%)	14 (19,7%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat i bastanta necessitat	6 (18,2%) [7; 35,5]	12 (31,6%) [17,5;48,7]	18 (25,4%) [15,8;37,1]	0.307

Taula 24: Necessitats d'adaptació de l'entorn

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=31	N=34	N=65	
<b>Necessitat adaptacions entorn</b>				0.646
Molta necessitat	8 (25,8%)	11 (32,4%)	19 (29,2%)	
Bastanta necessitat	9 (29%)	9 (26,5%)	18 (27,7%)	
Neutre	3 (9,68%)	4 (11,8%)	7 (10,8%)	
Poca necessitat	7 (22,6%)	5 (14,7%)	12 (18,5%)	
Gens necessitat	4 (12,9%)	5 (14,7%)	9 (13,8%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat i bastanta necessitat	17 (54,8%) [36;72,7]	20 (58,8%) [40,7;75,4]	37 (56,95) [44;69,2]	0,942

Taula 25: Necessitats d'adaptació de la tecnologia

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=30	N=34	N=64	
<b>Necessitat adaptacions tecnologia</b>				0.901
Molta necessitat	8 (26,7%)	7 (20,6%)	15 (23,4%)	
Bastanta necessitat	6 (20%)	9 (26,5%)	15 (23,4%)	
Neutre	6 (20%)	7 (20,6%)	13 (20,3%)	
Poca necessitat	6 (20%)	7 (20,6%)	13 (20,3%)	
Gens necessitat	4 (13,3%)	4 (11,8%)	8 (12,5%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat i bastanta necessitat	14 (46,7%) [28,3;65,7]	16 (47,1%) [29,8;64,9]	30 (46,9%) [34,3;59,8]	1.000

Taula 26: Necessitats de flexibilitat per fer treball telemàtic

	Diagnòstic abans 2010	Diagnòstic després 2010	TOTAL	p-valor
	N=36	N=35	N=71	
<b>Necessitat de flexibilitat treball telemàtic</b>				0.899
Molta necessitat	20 (55,6%)	19 (54,3%)	39 (54,9%)	
Bastanta necessitat	5 (13,9%)	8 (22,9%)	13 (18,3%)	
Neutre	7 (19,4%)	4 (11,4%)	11 (15,5%)	
Poca necessitat	2 (5,56%)	2 (5,71%)	4 (5,63%)	
Gens necessitat	2 (5,56%)	2 (5,71%)	4 (5,63%)	
	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	n (%) [IC95%]	p-valor
Molta necessitat i bastanta necessitat	25 (69,4%) [51,9;83,7]	27 (77,1%) [59,9;89,6]	52 (73,2%) [61,4;83,1]	0,642