

L'odissea de ser cinc pacients entre 10.000

Els malalts minoritaris conviuen amb patologies molt complexes -algunes encara sense diagnosticar- que suposen un gran repte per als metges en requerir tractaments personalitzats



L'hospital Vall d'Hebron és referent en malalties minoritàries | ACN

Cinc entre 10.000. És el criteri consensuat a Europa per classificar un pacient com a malalt minoritari. Suposa entre el 6% i el 8% de la població, unes 40.000 persones a Catalunya. Conviiuen amb patologies rares, algunes de les quals encara no s'han pogut diagnosticar per la complexitat de la seva clínica.

Fins avui s'han identificat unes 7.000 malalties minoritàries -tema de *La Marató* d'enguany (<https://www.ccma.cat/tv3/marato/>). I és que la dificultat per conèixer "íntimament" una patologia amb poca prevalença així com per trobar un tractament efectiu és molt gran, explica a **NacióDigital** el director clínic de malalties minoritàries del Vall d'Hebron, Guillem Pintos. "Afortunadament, però, en els últims anys s'ha avançat molt en el que coneixem com a medicina de precisió", celebra el doctor. Els avenços tecnològics han provocat un gran salt en el diagnòstic precoç d'aquest tipus de patologies, moltes de les quals ara ja es coneixen des del naixement amb el cribatge neonatal.

Però això no estalvia l'autèntica "odissea" que viuen molts malalts minoritaris per arribar a posar nom la seva patologia, controlar els símptomes o evitar seqüeles irreversibles. "Hi ha malalties que es presenten tard o de forma irregular", apunta Pintos que explica que el 80% de patologies són genètiques però algunes també poden derivar-se de factors tòxics o ambientals. Es calcula que les

persones afectades tarden cinc anys de mitjana a rebre un diagnòstic. Per intentar pal·liar-ho, la Unió Europea, ha impulsat la creació de xarxes d'hospitals per intercanviar informació i accelerar-ne el diagnòstic. El compromís és que el 2027 aquestes malalties es puguin diagnosticar en un màxim d'un any.

Vídeo: <https://www.youtube.com/watch?v=XWrht3nyl2w>

El diagnòstic, però, no és l'única dificultat de les patologies rares. Encara avui hi ha un 40% de malalties minoritàries que no tenen tractament. Són la causa del 35% de les morts de nens menors d'un any i del 50% de les morts d'abans dels 30 anys. Els metges treballen amb l'horitzó de quintuplicar el nombre de medicaments efectius per aquestes malalties. Actualment, en disposen d'uns 200 i l'objectiu és que s'arribi al miler el 2027.

Les malalties minoritàries tenen com a característica comuna que són realment complexes. Poden afectar de forma molt diferent a salut, des de la mobilitat, fins al sistema nerviós o l'immunològic, el metabolisme o l'equilibri hormonal, entre altres. Com que la majoria de malalties minoritàries són discapacitants, afecten considerablement la qualitat de vida de les persones afectades i també la de les seves famílies. Sovint el problema mèdic acaba estenent-se a l'àmbit social, d'aprenentatge o al món laboral. Per això, és molt important la sensibilització i l'entorn del malalt, on les associacions i les federacions de pacients i familiars hi juguen un paper clau.

Les malalties minoritàries, per segon cop a *La Marató*

És la cita anual per excel·lència de TV3 des de fa 27 anys, va néixer com a *theleton* pioner a l'Estat i ha acabat esdevenint un projecte solidari que ha desbordat el format televisiu i ha fet forat entre la ciutadania, arribant a recaptar la xifra històrica de quinze milions d'euros en l'última edició

(<https://www.naciodigital.cat/noticia/181663/marato/2018/assoleix/major/recaptacio/seva/historia/15/millions>) . Al llarg de quinze hores de directe, *La Marató* de TV3 i *Catalunya Ràdio* porta a la petita pantalla -i d'un temps ençà, també, a les ones- testimonis i experts en malalties sense cura definitiva amb l'objectiu d'incentivar-ne la investigació.

Enguany, les malalties minoritàries centren per segon cop el programa. El director de la fundació La Marató, Lluís Bernabé, explica a **NacióDigital** que l'objectiu és donar visibilitat a la malaltia, aportar coneixement i conscienciar sobre la necessitat d'avançar en la recerca.

"L'impacte de *La Marató* en la societat ha estat alt al llarg d'aquests 27 anys", explica. "La intensa tasca de sensibilització i divulgació social duta a terme ha tingut una repercussió directa sobre el coneixement de les malalties tractades i el convenciment, per part de la societat, de la importància de la recerca", assegura Bernabé que apunta que s'han impulsat 872 projectes de recerca han aportat avenços en el coneixement de les causes, la prevenció, el diagnòstic i el tractament de moltes malalties.



La xifra històrica recaptada a La Marató del 2018. Foto: TV3

[despiece]Quines malalties minoritàries hi ha?

Els experts calculen que el conjunt de malalties minoritàries poden afectar fins al 7% de la població general. Per tant, s'estima que actualment hi ha a l'entorn de 400.000 persones que tenen alguna d'aquests patologies a Catalunya, 3 milions a Espanya i més de 30 milions a tot Europa.

Actualment, n'hi ha descrites unes 7.000, que poden afectar de formes molt diferents la salut de les persones malaltes, com ara la mobilitat, el sistema nerviós o l'immunològic, el metabolisme o l'equilibri hormonal, entre altres.

A continuació, quatre exemples:

La malaltia de Morquio és una afectació genètica que provoca una deficiència en el creixement i malformacions al tòrax i les cames. Els símptomes normalment comencen en infants al voltant dels 2 anys, tot i que la malaltia es té des del naixement. És una patologia greu i progressiva, que dificulta la mobilitat de les persones afectades i que, de moment, no té tractament. Però estan en marxa diversos assajos clínics molt esperançadors.

El nevus congènit melanocític gegant és una malaltia de la pell, que provoca grans taques des del naixement i que predisposa la persona a tenir càncer o afectacions neuronals. No té cura.

La fibrosi quística: aquesta malaltia fa que s'acumuli mucositat en molts òrgans del cos, com el fetge i els pulmons, i provoca infeccions i dificultats respiratòries. És una malaltia greu i, de moment, incurable, però els avenços multidisciplinaris dels últims anys han fet que la qualitat de vida dels pacients hagi millorat molt.

La distònia focal: La distonia focal és un tipus de distonia que afecta un múscul o grup de músculs en una part específica del cos (d'allí el terme "focal"), causant una contracció o retorçiment muscular no desitjat. La distonia focal pot afectar músculs dels ulls, boca, cordes vocals, coll, mans i peus. Un dels que més ha donat a conèixer aquesta malaltia és el petit dels prestigiosos germans Roca, Jordi Roca, que també en dona testimoni a *La Marató* d'enguany.

[/despiece]