



MINORIES QUE FAN UNA MAJORIA

La Marató



MALALTIES MINORITÀRIES

QUÈ SÓN LES MALALTIES MINORITÀRIES?

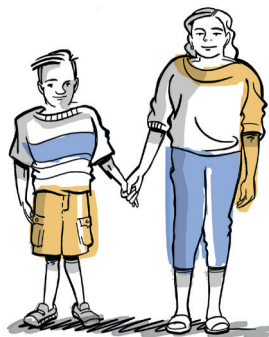
Són malalties molt poc freqüents que afecten un màxim de **5 persones per cada 10.000 habitants**. Inclouen un conjunt de malalties molt diferents entre si, però tenen en comú que acostumen a ser **greus, cròniques, progressives i discapacitants**.

QUANTES PERSONES HI HA AFECTADES?

Que afectin cadascuna molt poca gent no vol dir que no estiguin molt esteses. 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'aquestes patologies a Catalunya, 3 milions a Espanya i més de 30 milions a tot Europa.

QUINES MALALTIES HI HA?

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.



Malaltia de Morquio

Per exemple: **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.

Un altre exemple: el **nevus congènit melanocític gegant** és una malaltia de la pell, que provoca grans taques des del naixement, i que predispesa la persona a tenir càncer o afectacions neuronals. No té cura.



Nevus congènit



Fibrosi quística

I encara una altra: **la fibrosi quística**. Aquesta malaltia fa que s'acumuli mucositat en molts òrgans del cos, com el fetsge 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.

QUIN N'ÉS L'ORIGEN?

La majoria de malalties minoritàries, aproximadament **un 80%, són d'origen genètic**. Això vol dir que la causa última és una alteració d'un gen, que normalment és heretada dels progenitors. Per això, moltes també són hereditàries.

QUANT ES TRIGUEN A DIAGNOSTICAR?

Com que són tan desconegudes, poc freqüents i nombroses, de vegades es triga molt de temps a diagnosticar correctament una malaltia minoritària. Es calcula que les

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

ES PODEN CURAR?

La comunitat científica apunta que durant tots els anys que no tenen diagnòstic, les persones afectades no poden fer un tractament adequat. Però fins i tot quan ja tenen el diagnòstic, en molts casos no hi ha un tractament disponible.

La majoria dels medicaments que es fan servir per tractar les malalties minoritàries s'anomenen medicaments orfes. Se'n diuen així perquè, com que aquestes patologies afecten cadascuna molt poques persones, el cost d'aquests medicaments és molt alt i el seu finançament, de vegades, difícil.

Tot i els avenços que es fan cada dia, 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. Per tant, un tractament adequat pot millorar la qualitat i l'esperança de vida de les persones afectades. Per això és tan important ajudar en la investigació.

COM AFECTEN LA VIDA DE LES PERSONES?

Com que la majoria de malalties minoritàries són discapacitants, afecten molt la qualitat de vida de les persones afectades i també la de les seves famílies. Sovint es tracta de persones amb problemes en molts àmbits socials, com l'escola, la universitat o el món laboral. Per això és molt important que els pacients expliquin les seves històries i les donin a conèixer, per visibilitzar-les i normalitzar-les.

Les associacions i les federacions de pacients i familiars tenen un paper molt important. Des d'aquestes organitzacions es dona informació, suport psicològic i emocional i ajuda pràctica per orientar les famílies en els tràmits i la prestació de serveis.

SORTIM A GUANYAR!

Segons els experts, s'han fet grans avenços per tractar i curar moltes d'aquestes malalties minoritàries. Per això és molt important poder detectar-les en el moment de néixer i, així, aplicar de seguida el tractament adequat. Actualment, a tots els nadons nascuts en centres maternals de Catalunya se'ls fa un **test neonatal que inclou 24 malalties minoritàries**. Si el test detecta alguna d'aquestes patologies en l'infant, els equips mèdics es posen en marxa per aplicar el tractament que pugui curar-les o frenar-ne el desenvolupament.



En els darrers anys, s'ha desenvolupat molt la recerca en **teràpia gènica**. Es tracta d'introduir gens funcionals en les cèl·lules per substituir els que funcionen malament i que provoquen la malaltia. Encara queda molt camí per fer. Però, gràcies a la investigació, els experts afirmen que en els pròxims anys s'aprendran a tractar i a curar encara més malalties.

Perquè cada pas endavant, encara que sembli petit, és una gran victòria.

PER AIXÒ, LA MARATÓ DEL 2019 COMPTA AMB VOSALTRES!

7.000
MALALTIES
MINORITÀRIES

400.000
PERSONES A
CATALUNYA

MINORIES QUE FAN UNA **MAJORIA**



Fundació
La Marató de TV3

tv3.cat/marato

Amb la col·laboració de:



Boehringer
Ingelheim



Aigües de
Barcelona

La gestió responsable

DESDE 1551
CODORNÍU

Amb el suport de:



Generalitat de Catalunya
Departament de Treball,
Afers Socials i Famílies