

Accés a tractaments: Desafiaments i solucions

Tot i que de forma individual les malalties minoritàries afecten un número reduït de persones, cal entendre que existeixen una gran quantitat de malalties englobades dintre aquest terme, i per tant, el número total de persones afectes és molt elevat i comparable al de problemes mèdics tan freqüents i coneguts com el càncer. Això suposa que l'impacte en la salut mundial sigui extremadament significatiu i rellevant. Malgrat això, el fet que siguin poc comuns, que habitualment la forma de presentació clínica sigui heterogènia i que la gran majoria d'elles siguin degudes a problemes genètics, fa que molts metges no tinguin l'experiència pel correcte diagnòstic i per la decisió del tractament adequat, i en molts casos, l'abordatge d'un pacient afecte d'una malaltia minoritària sigui un repte clínic complex. D'aquesta manera, és imprescindible que els professionals sanitaris adquireixin coneixement i tinguin accés a tots aquells recursos per recolzar el diagnòstic i permetre identificar-les de la forma més precoç possible, i cal establir un contacte permanent amb unitats especialitzades en la detecció, tractament i el maneig clínic de les diferents malalties minoritàries.

És important remarcar també que donada la baixa freqüència, la investigació clínica i terapèutica és complicada, amb processos llargs, costosos i amb taxes d'èxit extremadament baixes i, en general, els fons econòmics destinats a la recerca són reduïts i escassos.

No obstant això, el gran esforç de professionals clínics i investigadors així com l'avanç en les tècniques de diagnòstic molecular ha permès la identificació de les causes de moltes de les malalties minoritàries. D'aquesta manera, actualment és possible establir diagnòstics més acurats i es pot transmetre a pacients i familiars informació més adequada sobre pronòstic i consell prenatal. Alhora, els nous coneixements han obert les portes al desenvolupament de noves dianes terapèutiques, i cada vegada són més els projectes dirigits a desenvolupar tractaments específics. Com exemples d'aquestes dianes terapèutiques trobem la teràpia gènica, el tractament amb cèl·lules mare, la substitució enzimàtica ... Malgrat això, encara queda un gran camí per recórrer i és molt important que professionals mèdics, equips de recerca i les institucions remem conjuntament amb l'objectiu no només de trobar futurs tractaments curatius, sinó també de totes aquelles teràpies que puguin millorar la qualitat de vida dels pacients afectes els seus familiars i amics.



Tot i aquesta falta de tractaments específics, existeixen ja mesures d'abordatge que milloren el curs evolutiu de les malalties minoritàries. És molt important la derivació a centres especialitzats, i alhora, la constitució d'unitats multidisciplinars, formades pels diferents especialistes que participen en el diagnòstic i seguiment. D'aquesta manera es realitza un enfocament més integral on la presa de decisions és conjunta i de forma consensuada. Un exemple d'això és la Unitat de Multidisciplinar de Malalties neuromusculars de l'Hospital Germans Trias i Pujol amb la participació de l'Institut Guttmann. En ella treballem especialistes de neurologia, pneumologia, rehabilitació, dietistes, treballadors socials, psicologia, genetistes, etc., amb l'objectiu de donar assistència especialitzada en malalties minoritàries neuromusculars, com l'esclerosi lateral amiotròfica, la malaltia d'Steinert, la malaltia de Pompe...

Ho organitza:



Hi col·labora:



Ajuntament de Badalona

La Badalona
que ens agrada!