

## **Propostes de les entitats adherides al Consell Consultiu de Pacients de Catalunya en la Comissió sobre Acompanyament a partir del Diagnòstic**

El Ple del Consell del 9 de gener va aprovar desplegar grups i comissions temàtiques per a fer propostes i fer el seguiment de les representacions del Consell en taules i comissions del Sistema.

### **Reunions celebrades:**

- 1a trobada: 25 de febrer a les 11 h.
- 2a trobada: 5 de maig a les 10h.

**Format:** telemàtic.

La primera sessió ja va produir propostes, que es van ampliar amb noves aportacions a partir d'un formulari que es va enviar a totes les entitats adherides al Consell Consultiu de Pacients de Catalunya, de les quals 12 van enviar aportacions. El 5 de maig es va celebrar la segona reunió per elaborar i validar de forma col·laborativa la versió definitiva del document.

*Nota 1: com es va acordar a la sessió de 25 de febrer, les aportacions relacionades amb les malalties minoritàries es traslladaran a la comissió corresponent.*

*Nota 2: a l'annex 1 hi ha les entitats participants a la comissió i en l'elaboració del document i a l'annex 2, totes les aportacions recollides al formulari.*

### **Propostes del Consell Consultiu de Pacients de Catalunya sobre l'**

## **Acompanyament a partir del Diagnòstic**

### **PREÀMBUL**

Una de les reivindicacions històriques i fonamentals de les entitats de pacients ha estat que els diagnòstics mèdics s'acompanyin, quan sigui possible, del tractaments farmacològics i de rehabilitació adequats, així com del suport social adient a les necessitats específiques de les persones afectades.

Aquesta és la **finalitat de la comissió de participació d'Acompanyament en el Diagnòstic, espai de col·laboració per a què les entitats de pacients identifiquin i defineixin les necessitats clíniques, socials i d'accés a prestacions i serveis públics que acompanyen els diagnòstics mèdics.**

Les seves aportacions seran clau per a l'elaboració d'un mapa exhaustiu de necessitats que orienti el disseny de solucions concretes, treballant conjuntament amb els professionals tècnics dels àmbits social i sanitari. Aquesta col·laboració serà essencial per assolir l'agilització dels processos, fent-los més accessibles, eficaços i centrats en la persona. Aquest esforç col·lectiu permetrà construir entre tots un sistema de suport més àgil, integrat, comunitari i empàtic basat en:

1. **Tot diagnòstic ha de comptar amb una prescripció i un pla d'intervenció** alineat amb la

gravetat i característiques del cas. En les malalties cròniques, la millora de la qualitat de vida de la persona diagnosticada passa sovint per **prescriure la participació en entitats de pacients** en el moment de la diagnosi. Les entitats són un recurs que proporcionen formació sobre la patologia, informació completa sobre els circuits assistencials i, que sol ser més rellevant, contacte amb altres persones que viuen la mateixa realitat. Aquestes interaccions poden ser decisives per facilitar l'adaptació i convivència amb les limitacions i especificitats derivades de la seva condició.

2. Quan ho requereixi la complexitat o severitat del diagnòstic, cal un acompanyament per a l'accés ràpid a **prestacions i serveis públics que facilitin l'adequada atenció integrada de qualitat entre els sistemes de cures socials i sanitaris, el reconeixement de discapacitats o les adaptacions** necessàries de tot tipus (educatius, habitatge, etc.). L'Administració pública ha d'assumir la interdepartamentalitat i la transversalitat per aconseguir que aquestes mesures s'implementin conjuntament amb el diagnòstic, el que evitaria a pacients i els seus cuidadors un periple llarg i extenuant a través del sistema, que sovint intensifica el patiment de persones afectades i les seves famílies.
3. L'atenció a les malalties complexes és un repte pel sistema sanitari i social. Una atenció de qualitat a pacients i famílies que pateixen una malaltia complexa requereix del treball en equip per part de tots els agents sanitaris i socials implicats. Per això, **en el marc de l'atenció integrada social i sanitària, cal desenvolupar un pla d'atenció des de l'Atenció Primària en coordinació amb l'Atenció especialitzada** que garanteixi la qualitat assistencial i el benestar del pacient. Integrar i coordinar el procés d'atenció amb tots els recursos sanitaris i socials és clau per assegurar la màxima qualitat assistencial al llarg de l'evolució de les malalties.

Aquests principis es concreten en 54 propostes:

## EN EL MOMENT DE LA DIAGNOSI

### 1. Prescripció i pla d'intervenció personalitzat des del moment del diagnòstic

**El paper de les entitats de pacients.** Dignificar i posar en valor l'aportació de les entitats en l'acompanyament emocional, la capacitat informativa i en la dimensió comunitària on complementen el sector públic.

1. **Prescriure la participació en entitats de pacients** en malalties cròniques i informar de programes com **Pacient expert** o **Decisions Compartides**. Hi ha d'haver una integració entre el sistema i les entitats de pacients.
2. **Incloure les associacions de pacients en els comitès d'atenció integrada.** L'atenció integrada fa referència a actuacions conjuntes i solidàries dels professionals i organitzacions dels serveis socials i els serveis sanitaris, per a obtenir bons resultats en salut i benestar, la utilització adequada dels recursos i una bona experiència d'atenció, amb el qual es garanteix l'atenció integral i l'atenció centrada en la persona (ACP).
3. Establir un **sistema de finançament estable per a aquestes entitats**, reconeixent la seva tasca en l'acompanyament i formació de pacients.

4. Que les entitats comptin amb persones amb habilitats de comunicació, escolta, coneixements de la malaltia... per acompanyar el pacient i les famílies en el procés de diagnòstic.
5. Vincular les entitats de pacients i les xarxes de suport amb un mecanisme **d'informació sistemàtica** en els **centres hospitalaris** sobre les associacions de pacients.
6. **Vincular la informació sobre les entitats de pacients**, el [cercador d'Actius i Salut](#) i [altres](#) similars a l'[IS3](#). Crear un **espai digital centralitzat amb informació sobre les entitats de pacients**, els seus serveis i testimonis de pacients per a fomentar-ne la participació.
7. Oferir **espais per a cites o trobades dels pacients amb les entitats que l'acompanyen**, el que també fomentaria la comunicació entre entitats i professionals, seguint l'exemple de la Vall d'Hebron i de Sant Joan de Déu.

Sobre la idoneïtat que el facultatiu **prescrigui** una o altra entitat es proposa:

8. Que el **facultatiu proposi que el pacient contacti amb les entitats**, sense concretar-ne quina sinó que faci referència al recurs on trobar la informació.
9. **Donar a conèixer les associacions** (tríptic informatiu), quan es rep el diagnòstic.
10. Vincular les RBEC (Referents De Benestar Emocional Comunitari) a la prescripció de les entitats.
11. Establir **criteris** per a determinar quines entitats de pacients es poden prescriure. Quines entitats es poden incloure? Quines malalties? Cal alguna acreditació? Quines característiques han de tenir les entitats de pacients? Què passa quan hi ha diverses entitats de la mateixa malaltia?
12. Es podria recuperar el [model d'autoavaluació](#) de la qualitat en la gestió que va elaborar el Consell el 2015 com a base d'aquests criteris. Altres barems per a les entitats perquè es puguin prescriure son:
  - Incloure totes les entitats, grans i petites, identificant les bones pràctiques i la rigorositat.
  - Les entitats que tenen un Comitè mèdic al darrere, etc.
  - Garantir un mínim de qualitat i criteris interns de control: que faci auditoria, que sigui d'utilitat pública, comitè públic assessor.
  - En organitzacions de malalties minoritàries en les que no es pot comptar amb un comitè mèdic, identificar si hi ha organitzacions a nivell mundial/europeu.
13. **Crear algun espai participatiu per a definir aquests criteris**, que abordi aquest debat amb profunditat i que després es compti amb un comitè mèdic assessor per poder-ho validar (criteris d'avaluació, de control, auditories, d'utilitat pública...).

### **Pla d'Intervenció Individualitzat**

14. Lliurar un **Pla d'Intervenció Individualitzat** que inclogui rehabilitació, fisioteràpia, logopèdia i teràpia ocupacional des del primer moment.
15. Donar a conèixer els **circuits assistencials, des de Primària fins als especialistes** per a cada patologia, amb mirada multidisciplinària. Si en aquest circuit, els proveïdors o regions sanitàries son diferents, s'ha de garantir igualment la derivació i la transmissió de la informació.
16. **Derivar a unitats especialitzades**, si s'escau, per fer-ne un seguiment multidisciplinari. En malalties d'origen genètic o amb antecedents familiars cal complementar el diagnòstic clínic amb proves genètiques, quan sigui necessari, evitant anys de diagnòstics erronis.
17. Disposar d'una **persona de referència de fàcil accés** que resolgui dubtes de manera ràpida sense haver de sol·licitar una consulta mèdica: és essencial la figura de **Gestor de Casos**, ja sigui

en l'àmbit hospitalari o d'atenció primària.

18. **Fer un seguiment telefònic** per saber si els pacients tenen prou recursos personals per fer front al diagnòstic o si necessiten d'acompanyament psicològic.
19. **Prescripció de medicació** en cas de simptomatologia associada (espasticitat, dolor neuropàtic, fatiga, problemes urinaris o digestius...).

## **2. Protocol de diagnòstic i derivació**

20. **Informar el pacient i el seu entorn dels protocols d'intervenció en cada centre de salut** per a que siguin coneixedores de quines proves i especialistes (de base) els atendran en cada moment del tractament.
21. **Disposar de recursos** (guies, IA) que **estiguin fàcilment a disposició dels metges d'Atenció Primària i Especialitzada**, per a què reconeguin els símptomes i derivin correctament.
22. Fer un **recull de les guies de derivació** que ja existeixen, per a resoldre dubtes.
23. Els protocols han de ser **prou flexibles per a adaptar-se a les circumstàncies de cada persona**, tenint en compte la repercussió familiar i garantint la igualtat d'oportunitats en l'accés als tractaments.

## **3. Suport psicoemocional i social**

24. El facultatiu no hauria de donar aquest tipus de notícies sol. Podria estar **acompanyat durant aquest procés d'un equip multidisciplinari**, amb professionals de la psicologia i el treball social.
25. La comunicació del diagnòstic no hauria de realitzar-se en una consulta mèdica convencional. Aquesta informació s'hauria de compartir **en un entorn adequat** (sense presses, sense sorolls...) i oferir noves visites per resoldre dubtes que sorgeixen un cop es transmet el diagnòstic.
26. **Crear un servei d'acompanyament emocional que actuï de forma immediata i continuada** amb un **psicòleg de referència** que orienti el pacient i la família des del moment del diagnòstic.
27. **Crear espais de suport per a cuidadors i familiars**, amb informació clara sobre com afrontar el procés i els recursos disponibles. Es destaca el paper de les RBEC oferint aquesta tasca de suport grupal.
28. **Incorporar les entitats en el procés assistencial**, facilitant trobades entre pacients recent diagnosticats i persones que ja conviuen amb la malaltia.
29. En malalties hereditàries de base genètica, **el Consell Genètic ha de ser part important d'aquest acompanyament** previ i posterior al diagnòstic. Aquest acompanyament ajuda les persones en risc o portadores a prendre decisions compartides amb els professionals. De la mateixa manera, aquest Consell Genètic necessita suport de professionals de la psicologia.

## **4. Accés a la informació i a les prestacions**

30. Facilitar als pacients **informació escrita comprensible** sobre la patologia i els recursos disponibles **evitant l'excés d'informació i adaptant el llenguatge en funció a l'edat** (pediatria, pacients adolescents i adults).
31. **Aplicació automàtica de les necessitats socials associades a determinades patologies** per evitar la repetició innecessària de proves i tràmits per accedir a suports socials i sanitaris. Amb l'informe mèdic hauria de ser suficient.

La [Llei ELA](#) i **patologies similars** ja recull aquesta demanda, de manera que està reconeguda legalment. Actualment s'està fent el llistat de patologies, que s'ha de tenir abans d'octubre de

2025.

Un cop hi ha el diagnòstic, cal una **coordinació amb Drets Socials**. Es proposa treballar aquest tema amb més profunditat en el si del Consell de Pacients, en el marc de l'Assemblea.

32. **Assessorament social, educatiu i laboral immediat** per avaluar ajudes i reconeixement de discapacitat, evitant la burocràcia que retarda l'accés a suports necessaris.
33. Crear un **servei d'informació i assessorament unificat** sobre ajudes disponibles, accessible de manera presencial i telemàtica. **Crear un circuit prioritari d'accés a prestacions**, evitant que les famílies hagin de recórrer diferents departaments per obtenir informació.
34. **Informació sobre ajudes tècniques** (caminadors, pròtesis, adaptacions domèstiques) per facilitar l'autonomia.

#### **5. Agilització de procediments administratius**

35. A l'acompanyament en assumptes mèdics, com noves visites o seguiment mèdic, afegir-hi la **connexió amb altres sistemes públics com drets socials o educació**, a més de les entitats de pacients, per tal d'apoderar-los i potenciar la dimensió comunitària i el suport emocional en l'acompanyament. Aquesta tasca s'hauria de coordinar amb els administratius, les treballadores socials i els referents de benestar emocional comunitari, en el marc de la integració social i sanitària.
36. **Valoracions de discapacitat i dependència: circuits àgils** en el reconeixement per evitar esperes llargues en l'accés a suport. Cal **coherència** i transparència en les **valoracions de discapacitat i dependència**.

**Llei de Dependència:** després d'una primera avaluació es triga molt a fer-ne una segona, que és la que defineix el grau de dependència. Cal agilitzar el tràmit acollint-nos a aquesta llei i que amb un sol informe mèdic fos suficient per facilitar la tramitació. Tenir en compte, no només el diagnòstic sinó també l'evolució prevista de la malaltia al valorar el grau de discapacitat, de dependència i la incapacitat laboral.

Mentre no s'apliqui automàticament el grau de dependència, fer les avaluacions per determinar el grau de dependència de forma immediata i en el lloc més adient pel pacient; ja sigui en el centre on està ingressat com a la seva llar, amb independència d'on estigui empadronat.

S'està revisant la Llei de la Dependència. Tot i que el Consell Consultiu no s'hi pot adreçar directament, les entitats sí podrien demanar una compareixença al Parlament per a fer aportacions.

37. **Agilitzar la burocràcia per accedir a ajuts econòmics**, en el reconeixement de discapacitat i dependència.
38. En cas que un familiar assumeixi la funció de cuidador a temps parcial o complert, **facilitar-li la tramitació administrativa** com a persona cuidadora principal perquè no perdi drets laborals. Aquest aspecte queda recollit a la Llei ELA.
39. En l'àmbit educatiu, a partir d'un diagnòstic, identificar i implementar les possibles **adaptacions curriculars** en els centres educatius.

40. En l'àmbit laboral, a partir de la diagnosi d'una malaltia d'impacte que no permet desenvolupar les mateixes tasques, **adaptar el lloc de treball** perquè la persona no hagi de deixar necessàriament de treballar.

## **PLA D'ATENCIÓ DES DE L'ATENCIÓ PRIMÀRIA EN COORDINACIÓ AMB L'ATENCIÓ ESPECIALITZADA**

### **6. Gestió dels casos, amb visió transversal i interadministrativa**

41. **Circuit de seguiment personalitzat i coordinat:** sistema de *referent únic* per a cada pacient, que coordini l'atenció entre els diferents nivells assistencials (Atenció Primària, Especialitzada, Serveis Socials, etc.). Creació de plans d'atenció individualitzats, amb revisió periòdica per adaptar-los a l'evolució de la malaltia i a la situació personal del pacient.
42. En patologies que previsiblement en conduiran a una altra, iniciar les actuacions de **prevenció i abordatge** d'aquesta segona malaltia, amb el consegüent estalvi pressupostari a llarg termini.
43. Per evitar tractaments erronis i efectes secundaris, el metge especialista hauria de fer el seguiment periòdic (mensuals o trimestrals, però no espaiats en el temps) dels pacients per veure com responen a la polimedicació.
44. En patologies complexes calen **centres multidisciplinaris** amb personal especialista, que pugui ocupar-se de les diferents dolències que manifesten aquestes malalties.
45. Cal un **protocol de transició** (tant si és en el mateix centre hospitalari com si el pacient ha de canviar de centre). Cal una transició i acompanyament complementari entre especialistes en **infants que passen de la unitat pediàtrica al tractament dels adults** per evitar que sigui traumàtic pel pacient i el seu entorn (informar del protocol amb antelació, visites solapades, per ex). L'acompanyament ha de ser tant emocional com mèdic i assistencial.

### **7. Participació de les entitats de pacients en la formació dels professionals**

46. **Inclusió de les entitats de pacients en la formació dels professionals sanitaris** per aportar l'experiència directa sobre l'impacte de la malaltia. **Formació contínua** per a metges d'Atenció Primària i Especialitzada amb participació d'entitats de pacients. Els gestors de casos han de conèixer tots els recursos disponibles.
47. La capacitació ha de dotar-los de competències perquè puguin informar de manera empàtica i comprensible, evitant tecnicismes, sobre com traslladar diagnòstics complexos.
48. **Formació per pacients i persones cuidadores amb la participació de les entitats de pacients.**

### **8. Eines de suport per als facultatius**

49. Integració i potenciació de la **telemedicina**, per a facilitar el seguiment de pacients en zones rurals o amb mobilitat reduïda i reduir desplaçaments innecessaris. Aquestes mesures garantirien que el diagnòstic a més de ser un moment de confirmació mèdica, també seria el punt d'inici d'un acompanyament real que millori la qualitat de vida del pacient i la seva família.
50. Aprofitar la **IA per a facilitar la diagnosi i el seguiment de malalties.**

### **9. Recerca i innovació en l'atenció integrada en l'acompanyament en el diagnòstic**

51. Fomentar les **tecnologies digitals** per a millorar la comunicació i la coordinació entre

professionals i pacients.

52. Desenvolupar **models pilot d'atenció integrada** amb la participació d'entitats de pacients i avaluar-ne l'impacte. El nou model d'atenció integrada presentat en el CAIROS, i que es durà a terme en diferents territoris, podria considerar més la visió de les entitats i dels pacients.
53. Impulsar la **recerca en models de diagnòstic precoç i abordatge multidisciplinari** de malalties complexes.
54. **Integrar els registres i les bases de dades** (registres únics; evitar duplicitats) dirigides a la recerca i al coneixement de totes les malalties. Cal saber quants malalts hi ha, quines característiques tenen, quina assistència/suport/atenció estan rebent...

## **ANNEX 1. Entitats que han participat a les reunions de la comissió**

|                                      |
|--------------------------------------|
| ACAF                                 |
| ADER                                 |
| ANINATH                              |
| ANSEDH                               |
| Associació Catalana per al Parkinson |
| Associació contra el càncer          |
| Associació síndrome persona rígida   |
| CCPC                                 |
| Dret a morir dignament               |
| FEDER                                |
| FICAT                                |
| Fundació Catalana d'ELA Miquel Valls |
| Fundació Esclerosi Múltiple          |
| Lliga Reumatològica Catalana         |
| Salut Mental Catalunya               |
| CTNNB1                               |

## ANNEX 2. Recull de les aportacions fetes al formulari

### 1.

---

Des d'AEPEF crec que el document d'acompanyament al diagnòstic hauria d'incloure aspectes concrets i aplicables que garanteixin una atenció integral i realment útil per a les persones afectades. Proposaria:

#### 1. Creació d'un Protocol de Diagnòstic i Derivació

- Incloure una guia clara perquè els metges d'Atenció Primària i Especialitzada (neurologia, genètica, rehabilitació) reconeguin símptomes i derivin correctament.
- Assegurar que el diagnòstic clínic es complementi amb proves genètiques, evitant anys de diagnòstics erronis.
- Lliurar als pacients informació escrita comprensible sobre la patologia i els recursos disponibles.

#### 2. Pla de Tractament Personalitzat des del Moment del Diagnòstic

- Lliurament d'un Pla d'Intervenció Individualitzat, que inclogui rehabilitació, fisioteràpia, logopèdia (si cal) i teràpia ocupacional des del primer moment.
- Informació sobre ajudes tècniques (caminadors, ortesis, adaptacions domèstiques) per facilitar l'autonomia.
- Derivació a unitats especialitzades en malalties neuromusculars per un seguiment multidisciplinari.
- Prescripció de medicació en cas de simptomatologia associada (espasticitat, dolor neuropàtic, fatiga, problemes urinaris o digestius).

#### 3. Suport Psicoemocional i Social

- Inclusió d'un psicòleg de referència per donar suport emocional des del diagnòstic, tant al pacient com a la família.
- Assessorament social immediat per avaluar ajudes i reconeixement de discapacitat, evitant la burocràcia que retarda l'accés als suports necessaris.
- Creació d'un circuit prioritari d'accés a prestacions, evitant que les famílies hagin de recórrer diferents departaments per obtenir informació.

#### 4. Vinculació amb Entitats de Pacients i Xarxes de Suport

- Establir un mecanisme per què els centres hospitalaris informin sistemàticament sobre les associacions de pacients, com AEPEF.
- Incorporació de les entitats en el procés assistencial, facilitant trobades entre pacients recent diagnosticats i persones que ja conviuen amb la malaltia.

#### 5. Formació Especialitzada per Professionals

- Formació contínua per a metges d'Atenció Primària i Especialitzada sobre la PEH i altres malalties minoritàries.
- Creació d'un manual pràctic per professionals amb informació actualitzada sobre tractaments i abordatges multidisciplinaris.
- Integració de la telemedicina per facilitar el seguiment de pacients en zones rurals o amb mobilitat reduïda.

Aquestes mesures garantirien que el diagnòstic no només sigui un moment de confirmació mèdica, sinó també el punt d'inici d'un acompanyament real que millori la qualitat de vida del pacient i de la seva família.

## 2.

---

Que aquestes necessitats clíniques i socials que poden expressar les associacions, poguessin esser computades gracies a la I.A., i així fossin d'accés ràpid als facultatius. Pensem que hi ha malalties ultra rares, i el facultatiu desconeix com es comporta la malaltia, si te accés a una base de dades proporcionat per les associacions, possiblement l'ajudaria.

## 3.

---

Des de la perspectiva de l'Associació de Celíacs de Catalunya, aquest document és una base sòlida, però hauria d'incloure aspectes clau per als pacients celíacs:

1. Reconeixement de la Dieta Lliure de Gluten com a tractament mèdic, més enllà del farmacològic. Ha d'incloure's explícitament en la prescripció mèdica per evitar la minimització de la malaltia i garantir-ne el compliment.
2. Paper essencial de les associacions de pacients. Les entitats proporcionen educació sobre la dieta, etiquetatge, suport emocional i recursos clau per a l'adaptació després del diagnòstic.
3. Accés a prestacions i serveis específics. Garantia de menús segurs a menjadors escolars i hospitalaris.
4. Coordinació entre Atenció Primària i Especialitzada. Per millorar la detecció precoç, evitar retards en el diagnòstic i garantir un seguiment adequat.
5. Participació en la Comissió d'Acompanyament en el Diagnòstic. L'Associació de Celíacs ha d'estar present per aportar el seu coneixement sobre les barreres i necessitats dels pacients.

Incloure aquests punts garantiria un millor suport i una atenció més efectiva per a les persones amb malaltia celíaca.

## 4.

---

Acompanyament emocional des del primer moment:

- Creació d'un servei d'acompanyament emocional immediat, amb professionals de la psicologia i el treball social que puguin orientar el pacient i la família des del moment del diagnòstic.
- Formació específica per als professionals sanitaris en comunicació empàtica de diagnòstics complexos.
- Espais de suport per a cuidadors i familiars, amb informació clara sobre com afrontar el procés i recursos disponibles.

Circuit de seguiment personalitzat i coordinat:

- Establir un sistema de "referent únic" per a cada pacient, que pugui coordinar l'atenció entre els diferents nivells assistencials (Atenció Primària, Especialitzada, Serveis Socials, etc.).
- Creació de plans d'atenció individualitzats, amb revisió periòdica per adaptar-se a l'evolució de la malaltia i la situació personal del pacient.

- Potenciació de la telemedicina i eines digitals per facilitar el seguiment i reduir desplaçaments innecessaris.

Més reconeixement i suport a les entitats de pacients:

- Inclusió de les entitats de pacients en la formació dels professionals sanitaris per aportar la seva experiència directa sobre l'impacte de la malaltia.
- Establiment d'un sistema de finançament estable per a aquestes entitats, reconeixent la seva tasca en l'acompanyament i formació de pacients.
- Creació d'un espai digital centralitzat amb informació sobre les entitats de pacients, els seus serveis i testimonis de pacients per fomentar-ne la participació.

Millora en l'accés a serveis i prestacions:

- Agilització de la burocràcia per a l'accés a ajudes econòmiques, reconeixement de discapacitat i dependència.
- Creació d'un servei d'informació i assessorament unificat sobre ajudes disponibles, accessible de manera presencial i telemàtica.
- Reconeixement automàtic de determinades patologies per evitar la repetició innecessària de proves i tràmits per accedir a suports socials i sanitaris.

Recerca i innovació en l'atenció integrada:

- Desenvolupar models pilot d'atenció integrada amb la participació d'entitats de pacients i avaluar-ne l'impacte.
- Impulsar la recerca en models de diagnòstic precoç i abordatge multidisciplinari de malalties complexes.
- Fomentar l'ús de tecnologies digitals per millorar la coordinació entre professionals i pacients.

## 5.

---

PROPOSTA: Acompanyament al diagnòstic de M.M. (en aquest cas; SÍNDROME X FRÀGIL)

Crec que cal: DIRECTAMENT derivar a la família / malalt a les Xarxa UEC "unitats d'expertesa clínica" corresponents, i, de manera el més RAPID possible, al temps que se'ls facilita el contacte amb la Associació Catalana del Síndrome X fràgil, on rebran suport.

LES (X)UEC estan preparades , i entra dins les seves funcions:

- 1.- l'acompanyament al diagnòstic,
- 2.- donar la atenció medica integrada
- 3.- donar atenció integral social i sanitària

## 6.

---

Des de l'associació de Fissurats de Catalunya (FÍCAT) proposem les següents accions:

- Donar a conèixer l'associació (facilitar tríptic informatiu), en el moment que la família rep el diagnòstic del seu fill/a.
- Oferir un espai íntim i un/a professional que pugui acollir les emocions de la família en el moment que acaba de rebre el diagnòstic del seu fill/a. Fer un seguiment telefònic als progenitors per tal saber si tenen prou recursos personals per fer front al diagnòstic o si necessiten d'acompanyament psicològic per fer-hi front.
- Que els hospitals donin a conèixer els protocols de tractament a les famílies per tal que aquestes siguin coneixedores de quines proves i especialistes (de base) els atendran en cada moment del tractament.

## 7.

Com Associació Catalana de Malalts de Huntington (MH), malaltia minoritària, de base genètica, neurodegenerativa i, actualment, sense cura, creiem imprescindible l'acompanyament al llarg de tots els processos vinculats amb l'avenç de la malaltia i amb totes les persones que la patiran, persones afectades i familiars cuidadors.

Seguidament farem una breu indicació dels moments importants en relació amb el procés de diagnòstic de la MH que s'han de tenir en compte:

Si parlem del procés de diagnòstic, volem fer èmfasi que s'ha de definir una FASE PRÈVIA, molt important, de "suport emocional i seguiment" en el PRE-DIAGNÒSTIC, que ha de ser a través d'intervencions de professionals especialitzats.

- Al tractar-se d'una malaltia ja present a les famílies que l'han heretat, els símptomes i la pròpia evolució de la mateixa, moltes vegades ja son conegudes amb antelació per les experiències viscudes a través d'altres familiars afectats. I la possibilitat de tenir un diagnòstic positiu desperta aquestes vivències o records de manera que l'impacte emocional negatiu, pot ser major.
- Les persones en risc (en el nostre cas, ser portadores del gen de la MH) de vegades son persones que desconeixen la presència d'aquesta malaltia a la seva família i el vincle directe de la mateixa dels seu progenitor. Si aquesta situació es dona quan la persona en risc ja té família pròpia, fills o filles, que la puguin haver heretat en cas de que, ell o ella, sigui finalment portadora, el patiment emocional i l'angoixa es encara més intensa.

Una cop les persones en risc tenen els seus resultats, entrariem en la definició de la FASE POSTERIOR de "suport emocional i seguiment" en el POST-DIAGNÒSTIC, que ha de ser a través d'intervencions de professionals especialitzats.

- Les persones que no son portadores del gen de la MH i en conseqüència no la patiran, ni la patiran els seus fills, moltes vegades necessiten igualment de suport psicològic (ex. per la culpabilitat si altres familiars si tenen finalment un diagnòstic de MH i ells no, per la sobrecàrrega emocional viscuda al llarg del procés de prediagnòstic ...)
- Les persones que, finalment, si han estat diagnosticades de MH necessiten, si o si, de suport psicològic per fer front al nou diagnòstic, per assumir el que comportarà el procés de la malaltia i prendre decisions.

Dins del procés de diagnòstic, en malalties hereditàries de base genètica com la nostra, el CONSELL GENÈTIC ha de ser també una part important d'aquest acompanyament previ i posterior al diagnòstic.

Per sort, tot i que la nostra malaltia no té cura, si pot frenar-se el seu avenç a la família a través de la selecció genètica. Aquest acompanyament ajuda, a les persones en risc o portadores, a prendre decisions compartides amb els professionals.

Volem incidir en que, per malalties hereditàries i neurodegeneratives, com la MH, l'abordatge ha de contemplar-se, també, des d'un prisma familiar.

## 8.

Que en las entidades se cuente con personas con habilidades de comunicación, escucha, conocimientos de la enfermedad... A fin de acompañar al paciente y las familias en el proceso de diagnóstico.

9.

El problema de manca d'atenció i coordinació està ben identificat. L'única cosa que cal és que es COMPLEIXI URGENTMENT, UNA VERITABLE CORRECTE ATENCIÓ A LES PERSONES AMB FIBROMIÀLGIA, FATIGA CRÒNICA, SQM I ALTRES MALALTIES GENÈTIQUES AUTOINMUNES. Per a aquestes persones malaltes, el TEMPS SÓN MINUTS DE VIDA. Per damunt de tot cal ESCOLTAR, també, aquestes persones malaltes greus amb esperança de vida de -10 anys (puc aportar informes presentats al Ministerio de Sanidad) El problema és que, ara per ara, i tot i estar perfectament identificades les negligències per part de l'Administració, aquestes persones segueixen desateses. Poso exemples:

1) Cal, efectivament, que el professional mèdic expert (no metge de família) faci un seguiment adequat dels pacients així com de com està responenent a la polimedicació. Això vol dir seguiments trimestrals màxim però no cada 2 o 3 anys o mai (cas necessari podem aportar noms i cognoms del facultatiu, de la pacient, de l'Hospital, etc.) Aquests seguiments són vitals per a la bona medicació dels pacients i evitar tractaments erronis i efectes secundaris.

2) Calen, en aquestes patologies, veritables centres multidisciplinars. Actualment i malgrat tot el que fa anys que la Generalitat difon, només hi ha Vall d'Hebron i, actualment, funciona a mitges. Si no existeixen aquests centres, aquests pacients estan desatesos que és el que està passant fins a la data. No tenen psicòleg però tampoc no tenen psiquiatre, ni internista, ni rehabilitador, ni cardiòleg, ni dermatòleg... Això és una negligència per part de Salut, i fins ara està essent així.

3) És fonamental el Respecte a les persones que pateixen aquestes patologies i no està essent així. Com a Federació, la queixa més elevada que rebem és la falta de respecte a aquests pacients. Quan han de tramitar la Discapacitat o la Incapacitat, el primer que se'ls demana són informes del sistema públic de salut. Això és il·legal sempre i quan presentin informes de professionals col·legiats. Però com no han de presentar informes de col·legiats privats si no són atesos pels públics??? Cal Resoldre-ho URGENTÍSSIMEMENT. Els informes s'han d'Acceptar! No tenen psiquiatre, no tenen internista, no tenen endocrí... És molt greu i una falta de respecte a aquestes Persones.

4) És urgent Resoldre també el tema dels famosos "tribunals mèdics" Són falsos! No existeixen i la Generalitat ho sap, per tant, és urgent que actuïn. Aquestes persones estan en mans d'una persona que les rep, que no les visita, que no saben tan sols si és metge, i que emet un informe que té 0 valor. Això és intolerable.

5) Exigim que quan la Generalitat emeti l'informe de discapacitat o d'incapacitat, prèviament, com a mínim i en el cas que existeixi, llegeixin què diu el professional especialitzat de referència del pacient. AIXÒ no s'està fent. De res serveix que estigui penjat a la meua salut si ni tant sols el llegeixen. Falta de respecte al professional especialitzat i, de nou, al malalt.

6) No es poden tolerar respostes de denegació d'incapacitat sota l'argument que són malalties que cursen amb alts i baixos i l'ICAM no concedeix incapacitat per a aquestes malalties. Això denota la manca de coneixement que tenen les persones que emeten els informes o l'única persona que veu el pacient, advocats i jutges, i no pas un tribunal mèdic de debò. Aquestes malalties no cursen amb alts i baixos; aquestes malalties sumen i cada vegada la persona està pitjor, va baixant graons fins a demanar l'eutanàsia per manca de suports. Això si no es mor abans per interactuació entre medicaments o aturada cardíaca, sèpsies o disfunció multiorgànica.

---

7) És URGENT escoltar les persones, urgent facilitar-los els mitjans necessaris per a la seva autonomia com cadires de rodes elèctriques si no poden arrossegar el cos (no es poden permetre respostes dels professionals que fan els visats com "no te l'atorgo perquè t'hi acostumaràs") Imaginen que ho diguessin els oculistes? No et demano ulleres perquè t'hi acostumaràs???

#### **10.**

---

Quan es tracten de diagnòstics dels fills i especialment en el cas de malalties hereditàries, es freqüent que els pares es sentin culpables.

També moltes vegades el sentiment de culpa apareix als fills, que es senten com una font de preocupació per la seva família.

Caldria incloure al document una menció a que ningú té la culpa, explicant l'origen de la malaltia, les seves causes de manera que descarregui aquests sentiments i proporcionant eines per l'autogestió i la cura dels familiars.

#### **11.**

---

Des de FEDER (Federación española de enfermedades raras) volem afegir aquest contingut a la proposta. Espero que sigui d'ajuda:

1. La transmissió del diagnòstic a l'afectat o a la família és un punt clau. És molt important dedicar especial atenció en com s'informa el pacient i que tipus d'informació es transmet. Entendre la formació de l'usuari i transmetre la informació en concordança a això. Sempre amb una adaptació del llenguatge perquè sigui totalment comprensible i aterrar la informació d'una forma molt senzilla, sense utilitzar tecnicismes. Per a això, es requerirà una formació específica de com traslladar aquest tipus de notícies.

- La transmissió del diagnòstic no hauria de realitzar-se en una consulta mèdica convencional. És necessari que aquesta informació es comparteixi en un entorn adequat (sense presses, sense sorolls...)
- El metge no hauria de donar aquest tipus de notícies sol. Podria estar acompanyat durant aquest procés d'un equip multidisciplinari com a psicòleg, treballadora social, gestor de casos...
- La transmissió d'un diagnòstic no hauria de realitzar-se en una mateixa visita. Hauria de compartir-se en diverses visites, per a donar lloc al pacient/família a plantejar-se dubtes, preguntes, ... és freqüent que, després d'un impacte diagnòstic, el pacient o els familiars quedin en xoc no assimilant en aquest moment la informació que el metge els està compartint.

2. Essencial la figura de Gestor de Casos. Ja sigui en l'àmbit hospitalari o d'atenció primària. És important disposar d'una persona de referència de fàcil accés que pugui resoldre dubtes de manera ràpida sense haver de passar per sol·licitar consulta mèdica. Serà una persona que realitzi el seguiment del pacient, i es pugui consultar possibles empitjoraments, necessitats específiques del pacient, falta de medicació, possibles reaccions adverses...

3. És important que l'hospital/Cap pugui proporcionar a la família quin tipus de recursos o prestacions pot disposar.

4. És important treballar en el tipus de llenguatge que s'utilitzarà als pacients en edat pediàtrica, als pacients adolescents i als adults. És necessària formació per a transmetre aquest tipus d'informació de la millor manera, adequant el tipus de persona a la qual va dirigit.

5. La importància que el pacient, o cuidador, acudeixi a la visita, sabent que se l'informarà del seu diagnòstic. Encara que sembli una obvietat, és important. Si té aquesta informació li pot afavorir en la seva presa de decisions, per exemple acudir acompanyat, etc.
6. No és recomanable l'excés d'informació. L'impacte no permet processar.
7. I per descomptat no avançar esdeveniments respecte a l'evolució de la malaltia.

## 12.

---

Des PROPOSTES D'ACAPPS (PERSONES AMB SORDESA I FAMÍLIES), que representa a les persones amb sordesa que es comuniquen oralment (el 97,8% de les persones amb sordesa segons l'INE):

És indispensable desplegar el Pla de Rehabilitació de Catalunya, que fixa els diversos serveis per al tractament dels trastorns de l'audició per a garantir una atenció integral per a la rehabilitació a les persones amb discapacitat auditiva. Quan parlem de serveis de rehabilitació ens referim a:

1. Intervenció precoç i assessorament sobre ús de pròtesis auditives (audiòfons i implants coclears)
2. Exercicis de rehabilitació auditiva: habilitats auditives, comunicació i habilitats lingüístiques, consciència fonològica, atenció i memòria auditives, i discriminació, identificació, reconeixement i comprensió auditius.
3. Entrenament de lectura labial.
4. Assessorament en l'ús de productes de suport, de mesures d'accessibilitat a la comunicació oral i de recursos comunitaris, entenent els recursos comunitaris aquells serveis i suports que ofereixen les entitats del tercer sector amb atenció directa al col·lectiu que representen i amb ple coneixement de les necessitats i situació d'aquest col·lectiu.
5. Acompanyament emocional a les persones adultes amb sordesa i al seu entorn familiar.
6. Acompanyament emocional a l'alumnat amb sordesa, en l'entorn familiar i escolar.
7. Formació en sordesa i comunicació oral als professionals. Aquesta formació ha de ser especialitzada, multidisciplinària i actualitzada.

Cal que es compleixi el Pla de Rehabilitació per tal que es garanteixin aquests serveis que han de permetre a les persones amb sordesa tenir una bona qualitat de vida. La rehabilitació ha de ser un suport disponible i constant durant el període de temps en què la persona necessita aquest servei, i ha d'estar adaptada a la seva evolució.

És indispensable que tot el procés d'exploració, cura, diagnòstic i prescripció del tractament es desenvolupi a partir d'una mirada centrada en les persones amb sordesa per part dels especialistes i professionals de les diferents àrees. Per això, cal que els professionals estiguin formats en sordesa, i cal també que els recursos comunitaris formin part de la prescripció social per tal de derivar els pacients a les entitats socials especialitzades en sordesa que complementaran l'acompanyament que necessita la persona.

En tot el procés de diagnòstic i acompanyament s'ha de garantir l'accessibilitat de la comunicació oral, així com la privacitat dels pacients i el seu dret a estar informats per tal de poder prendre decisions amb total llibertat i autonomia.

Per últim cal assegurar que un cop hi hagi un diagnòstic hi hagi una resposta protètica ràpida en el temps. Ja sigui per audiòfon com per implant coclear. A més, és important garantir que durant els períodes de vacances també hi hagi intervenció de rehabilitació durant mesos. És especialment crític en infants que s'implanten durant els mesos previs a l'estiu (maig-juny) i no tornen a tenir rehabilitació fins l'octubre, ja que perden un temps de plasticitat del cervell on la intervenció ha de ser intensiva i constant.