

SALUT DIA MUNDIAL

Malalties rares a Ponent

Es calcula que dos-centes persones pateixen una afecció minoritària a la província || Tres dones lleidatanes atenen cinquanta-cinc famílies amb fills diagnosticats de Niemann-Pick a tot l'Estat

S. DIEGO

LLEIDA | "La investigació és la nostra esperança." Amb aquest lema es van manifestar dimarts més de mig centenar d'associacions de pacients de malalties rares, professionals de la sanitat i de la indústria farmacèutica, que van unir esforços per fer front comú i exigir compromisos polítics. "L'única manera que tenim de millorar la qualitat de vida dels malalts és avançar en la investigació d'aquestes malalties", va afirmar Jordi Cruz, delegat a Catalunya de la Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER). "Per això hem demanat al conseller Toni Comín més inversió i que dediqui *La Marató de TV3* de l'any que ve a les malalties minoritàries, coincidint amb l'any internacional d'aquestes malalties", va afegir. Es calcula que hi ha més de 7.000 malalties rares que afecten la vida diària de milions de persones a tot el món. A Espanya, es calcula que hi ha tres milions d'afectats i a Lleida, uns dos-cents (inclosos la nena de Figols el pare de la qual està a la presó acusat de quedar-se els diners que recaptava per a la petita). La majoria d'aquestes malalties són d'origen genètic, greus i difícils de diagnosticar. El 20% dels afectats

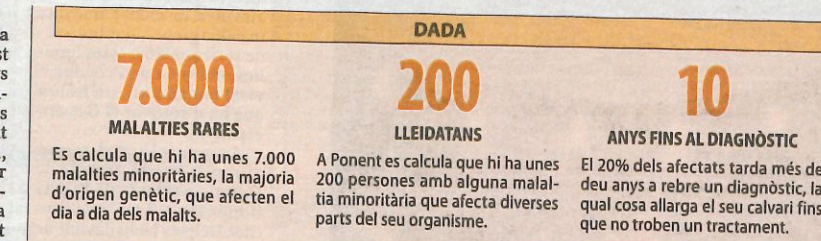
SEU A LLEIDA

La Fundació Niemann-Pick es va crear el 2001 per 4 famílies, una de Lleida, i es va quedar aquí la seu

tarda més de deu anys a rebre un diagnòstic.

Davant d'aquest panorama, les associacions d'afectats són clau per millorar la qualitat de vida. A Lleida, hi ha des de fa disset anys la seu de la Fundació Niemann-Pick d'Espanya. Els seus fundadors van ser quatre famílies (una de Lleida i les altres tres, de Sevilla, Cartagena i Jaén). Totes tenien fills afectats d'aquesta malaltia hereditària que provoca un progressiu deteriorament de les funcions vitals (pèrdua de la capacitat de parlar, caminar, empassar aliments, insuficiència respiratòria i capacitat intel·lectual).

Avui treballen a la seu lleidatana tres dones (dos de forma voluntària) que atenen cinquanta-cinc famílies de tot



Julia González (a dalt), la treballadora social Olga Bresco i dos afectats de Niemann-Pick, Cruz i Diego.

l'Estat. La seva coordinadora, Julia González, va explicar ahir que el seu treball consisteix a potenciar la investigació (des del 2001 aquesta fundació ha finançat vuit estudis), atendre les famílies i divulgar la malaltia (a través de les xarxes socials i amb la revista anual *Sensacions*). González va afegir que cada any organitzen un congrés

mèdic i una trobada de famílies d'un cap de setmana en algun lloc d'Espanya per compartir experiències.

Mapa mundial

Un dels principals problemes dels afectats de malalties rares és la dificultat de trobar persones amb el mateix diagnòstic. Per solucionar-ho, dos joves

espanyols han creat la plataforma www.diseasemaps.org, un mapa mundial que registra malalties rares i posa en contacte persones amb el mateix diagnòstic que poden trobar el suport i la comprensió que, de vegades, els falta.

La pàgina ja agrupa més de 115.000 usuaris, entre pacients, metges i investigadors.

Lleida facilita el diagnòstic de les malalties rares

Investigadors de la Universitat de Lleida (UdL) i de l'Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLleida) han desenvolupat una aplicació web gratuïta que ajuda en el diagnòstic inicial de més de 4.000 malalties rares. Per poder crear l'eina *Rare disease discovery*, els investigadors han utilitzat un conjunt de dades obertes que relacionen les malalties rares i els símptomes. Aquest *software* permet que el personal mèdic obtingui automàticament una llista de malalties, ordenades de més a menys puntuació, després d'haver identificat i seleccionat els símptomes que presenten els pacients. Per tal de verificar la seua utilitat, el prototip s'ha testat de manera retrospectiva amb un grup de cent vuitanta-set persones diagnosticades d'alguna malaltia rara.

LES CLAUS

Malalties rares

Una malaltia és considerada rara quan afecta un nombre limitat de la població total, definit a Europa com a menys d'1 per cada 2.000 ciutadans.

Afectats

Entre el 6 i el 8% de la població mundial, més o menys, estaria afectada per aquestes malalties, o sigui, més de tres milions d'espanyols i trenta milions d'europaus.

Cròniques i degeneratives

Les malalties rares són, majoritàriament, cròniques i degeneratives. El 65% són greus i invalidants.

Dificultats

Els principals problemes que presenten aquestes afeccions són el difícil diagnòstic i la falta d'informació i d'investigació.