

PER LA VISIBILITZACIÓ DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

Les **malalties minoritàries**, també anomenades rares, són un grup molt ampli de patologies que inclou **més de 7.000 condicions clíniques diferents**, cadascuna de les quals afecta un nombre reduït de persones en relació amb el conjunt de la població. La consideració d'una malaltia com a minoritària no respon a un criteri universal, sinó que varia segons les legislacions, els països i les institucions. A Europa, es considera malaltia minoritària aquella que afecta **menys d'una persona de cada dos mil habitants**, és a dir, **menys de cinc casos per cada 10.000 persones**.

El fet que cadascuna d'aquestes malalties afecti poca gent no significa que, en conjunt, no tinguin un impacte molt ampli. Es calcula que **entre un 5 i un 7% de la població general** conviu amb alguna malaltia minoritària. A la Unió Europea, això representa aproximadament **30 milions de persones afectades**; a l'Estat espanyol, uns **3 milions**, i a **Catalunya, prop de 350.000 persones**.

Les malalties minoritàries són altament heterogènies: poden afectar qualsevol òrgan o sistema del cos —sovint més d'un— i es manifesten amb símptomes molt diversos, que varien no només entre malalties diferents, sinó també entre persones que pateixen la mateixa patologia.

La majoria d'aquestes malalties **no tenen cura**, moltes posen en risc la vida de les persones afectades i **impacten greument en la seva qualitat de vida i autonomia**, així com en la del seu entorn familiar. Aquesta realitat fa necessari un **abordatge integral i multidisciplinari**, que inclogui àmbits com el sanitari, el sociosanitari, el social, l'educatiu i la reinserció laboral.

A més, les malalties minoritàries solen implicar **processos diagnòstics llargs i complexos**, així com opcions terapèutiques limitades o en desenvolupament, i un **impacte elevat per a les famílies, tant en l'àmbit econòmic com emocional**. La complexitat del procés assistencial, la necessitat de recursos especialitzats i el fet que es tracti d'una atenció que probablement hagi d'acompanyar les persones afectades al llarg de tota la vida fan que el recorregut sigui especialment exigent tant per a elles com per al seu entorn familiar.

A **Arenys de Mar** comptem amb casos concrets que posen de manifest la importància de la recerca, el suport institucional i la conscienciació social.

És el cas de **l'Aina**, una nena que pateix la malaltia **IRF2BPL (NEDAMSS)**, un trastorn greu del neurodesenvolupament amb regressió, moviments anormals, pèrdua de la parla

i convulsions. Es tracta d'una malaltia genètica neurodegenerativa molt poc freqüent, de la qual **només hi ha 14 casos diagnosticats a l'Estat espanyol**.

També hi ha el cas d'**en Roger**, un nen que conviu amb la **síndrome de Myhre**, un trastorn genètic extremadament rar causat per una mutació del gen **SMAD4**, que afecta el teixit connectiu i interfereix en el desenvolupament correcte de múltiples òrgans.

El CDIAP també atèn altres nens de la comarca que tenen:

- Infant 1 amb Translocació del gen ARX
- Infant 2 amb Síndrome BPTF Loc: 17q24.2
- Infant 3 amb Encefalopatia epilèptica per alteració en el gen KCNA2
- 3 infants més en estudi genètic, pendents de resultats.

A més d'aquests casos, hi ha altres veïns i veïnes d'Arenys de Mar que conviuen amb malalties minoritàries o amb patologies emergents que encara requereixen un llarg recorregut de recerca. Tots aquests casos tenen en comú **la necessitat urgent de més recursos, suport institucional i conscienciació social**.

El **Dia Mundial de les Malalties Minoritàries** se celebra l'**últim dia de febrer**, és a dir, el **29 de febrer en anys de traspàs i el 28 en la resta d'anys**.

Aquesta data es va escollir per la seva singularitat, ja que el febrer és l'únic mes que varia en funció de l'any, simbolitzant així la raresa i l'excepcionalitat d'aquestes malalties. Es tracta d'un dia per promoure la solidaritat i impulsar accions institucionals i socials que garanteixin un millor diagnòstic i tractament per a aquests pacients. Per tot això, es proposa al Ple l'adopció dels següents acords:

Primer - Declarar el suport unànim i solidari de l'Ajuntament Arenys de Mar a les persones afectades per malalties minoritàries, així com a les seves famílies, cuidadors i professionals de la salut que les atenen.

Segon - Recolzar i reconèixer la tasca de les entitats que treballen en l'àmbit de les malalties minoritàries, promovent-ne la difusió i facilitant espais per a les seves activitats de sensibilització.

Tercer - Treballar i donar suport al CDIAP i oferir-los en un futur pròxim el trasllat a un espai més adequat.

Quart - Commemorar el Dia Mundial de les Malalties Minoritàries (últim dia de febrer) amb difusió d'informació a través dels canals municipals.

Cinquè - Col·laborar amb les accions de sensibilització i informació a la ciutadania sobre malalties minoritàries, mitjançant jornades divulgatives, xerrades i tallers dirigits a escoles, instituts, professionals sanitaris i el conjunt de la societat que s'organitzin des de l'àrea bàsica, el Departament de Salut Pública i l'àrea de Sanitat de l'Ajuntament.

Sisè - Fomentar la investigació sobre malalties minoritàries, traslladant a les administracions superiors la necessitat d'augmentar el finançament públic en aquest àmbit i explorant vies de col·laboració amb universitats i centres mèdics.

Setè - Impulsar que les persones afectades per malalties minoritàries tinguin accés als recursos socials, sanitaris i educatius necessaris per garantir-ne la inclusió i qualitat de vida, facilitant l'accés a ajudes i serveis adaptats a les seves necessitats específiques.

Vuitè - Atendre les famílies afectades per malalties minoritàries dins dels serveis municipals d'atenció social, oferint informació, orientació i acompanyament en el seu dia a dia, tenint en compte les seves necessitats especials.

Novè - Revisar els criteris d'accés a ajudes municipals tenint en compte la realitat de les malalties minoritàries.

Desè - Traslladar aquest acord al Govern de la Generalitat de Catalunya, al Departament de Sanitat, al CDIAP d'Arenys de Mar i a la FECAMM: Federació Catalana de Malalties Minoritàries.

Arenys de Mar seguirà sent una vila solidària i implicada amb la realitat de les persones més vulnerables i l'Ajuntament seguirà treballant en la mateixa direcció, realitzant i promovent accions concretes per millorar la vida de les persones afectades per les malalties minoritàries i de les seves famílies, conjuntament amb les entitats del territori i les altres administracions competents."