

## ASSOCIACIÓ DE LES MUCOPOLISACARIDOSIS I SÍNDROMES RELACIONATS



**Seu social:** Igualada

**Àmbit geogràfic:** estatal

**Forma jurídica:** associació

- 3 persones treballadores
- 1 persones treballadores pertanyents a col·lectius en risc d'exclusió social
- 40 persones voluntàries
- 1.200 persones sòcies
- 3 persones ateses en serveis a la infància i la joventut
- 1 persona atesa en serveis a la gent gran
- 500 persones ateses en serveis d'atenció a la dependència o la discapacitat
- 1 persona atesa en serveis d'atenció a trastorns de salut mental
- 1 persona atesa en serveis específics vinculats a l'àmbit penitenciari
- 1 persona atesa en serveis d'atenció a la drogodependències
- 2 persones ateses en serveis a altres col·lectius en situació d'exclusió social
- 500 persones ateses a altres col·lectius: (Malalties minoritàries)

[www.mpsesp.org](http://www.mpsesp.org)

### Breu història de l'organització

L'Associació MPS Espanya és una entitat sense ànim de lucre que treballa dia a dia per donar a conèixer les malalties Lisosomals com les Mucopolisacaridosis, la Malaltia de Fabry i la Malaltia de Gaucher entre d'altres.

L'associació va néixer fruit de l'interès i la preocupació d'una família que, després de rebre la notícia del diagnòstic de Sanfilippo de la seva filla en l'any 2003, van contactar amb altres pares a la mateixa situació. Després d'una primera reunió a Utrera (Sevilla), juntament amb cinc famílies, van decidir unir-se per crear l'Associació Sanfilippo España. El 2005 es va seguir a MPS Espanya recolzant totes les malalties englobades dins de les Mucopolisacaridosis i Síndromes Relacionades i més tard, l'any 2009 van adherir la Malaltia de Fabry. Actualment, l'associació ha esdevingut el referent a Espanya de totes les malalties Lisosomals.

### Missió

Treballar per donar a conèixer les malalties lisosomals a la societat, prioritzar els esforços en recerca científica i millorar la qualitat de vida de les persones afectades.

Valors: compromís; són una associació compromesa amb la missió d'acompanyar les persones que pateixen malalties lisosomals i les seves famílies, així com donar a conèixer aquestes malalties a la societat en general; rigor i transparència; implicació; suport a la investigació científica; i ser respectuosos i solidaris amb les famílies.

### Descripció de l'activitat

- Fomentar la investigació científica sobre les causes, desenvolupament i teràpies per aquestes síndromes.
- Assessorament, suport i informació a les famílies afectades per les Mucopolisacaridosis i altres malalties lisosomals.
- Oferir els ajuts necessaris per a la millora de la qualitat de vida i inserció social dels afectats per malalties lisosomals i les seves famílies prestant especial atenció i suport a aquells afectats amb discapacitat per causa d'aquestes malalties amb la finalitat d'aconseguir la plena integració a la societat.
- Promoció en general, d'actuacions de caràcter preventiu, i concretament d'aquelles que evitin la transmissió genètica de la malaltia.
- Divulgació les malalties
- Promoció de beques científiques, premis, etc.
- Oferir la formació continua per als socis, així com per aquelles persones que presten serveis o col·laborin amb l'Associació, amb la finalitat de garantir l'adequada formació tècnica i humana per a l'adequat compliment de les finalitats.
- Organitzar, desenvolupar i fomentar quants congressos i trobades mèdics i de professionals siguin necessaris per avançar en la investigació.

**DESCRIPCIÓ DE L'EXPERIÈNCIA****SUPORT I ATENCIÓ A LES PERSONES AFECTADES PER MALALTIES MPS-LISOSOMALES****Breu descripció**

El projecte presentat està adreçat específicament a les famílies que tenen un membre amb MPS, síndromes relacionades i altres malalties lisosomals. El projecte té la següent estructura de serveis:

1. Suport emocional i psicosocial per a les famílies amb algun membre afectat de MPS i SR. A través d'espais de trobada i d'intercanvi les famílies reben suport emocional, formatiu i informatiu que els permet veure reduït l'aïllament social on cauen moltes famílies.
2. Servei de psicoteràpia virtual per a les famílies, oferint suport psicològic a les persones afectades i a les famílies. L'objectiu d'aquest servei és potenciar les fortaleses personals o grupals de les persones ateses. El servei és a càrrec de professionals d'àmplia experiència en el camp de les persones amb discapacitats i les seves famílies.
3. Llar MPS. Moltes famílies s'han de desplaçar a Barcelona per rebre alguna atenció especial o atendre visites mèdiques. L'associació disposa d'un pis d'acollida per aquestes famílies desplaçades de la seva residència habitual per motius de tractament.
4. D'altra banda, s'ha creat el servei de respir, entenent aquest com un suport de caràcter no permanent, dirigit a familiars de nens i nenes amb MPS, síndromes relacionades i Malaltia de Fabry, amb la finalitat de facilitar la conciliació de la seva vida personal, familiar i laboral.
5. Suport d'atenció i orientació específica directa a les famílies MPS - Treball social.

**Aportació de valor de la iniciativa**

La iniciativa esdevé com a referent en l'Estat espanyol per a les persones amb MPS.

**Necessitats identificades**

Les malalties MPS són desordres lisosomals de l'emmagatzematge causats per una anormalitat genètica. Es tracta de malalties hereditàries molt poc freqüents, però que malauradament afecten un gran nombre de nens i nenes al nostre país. L'esperança de vida d'alguns nens afectats per les MPS no sol arribar a la pubertat. Aquestes persones no tenen la capacitat de produir un enzim que degrada els anomenats mucopolisacàrids (carbohidrats complexos) o molècules més simples. La manca d'aquest enzim provoca que els mucopolisacàrids s'acumulin en les cèl·lules de tots els òrgans, especialment en el cervell, originant multitud d'anomalies físiques. Els símptomes més característics són la hiperactivitat, els desordres del son, la pèrdua de la parla, deformacions físiques i en alguns casos, retard mental i demència.

Les necessitats de les persones amb MPS i les seves famílies són múltiples. El diagnòstic de la malaltia genera una important desorientació i desestructuració familiar, que dificulta veure clarament els passos a seguir per a rebre l'ajuda necessària en cada tipus específic de la malaltia.

**Principals objectius assolits**

Donen resposta a les necessitats més urgents per a les persones amb MPS, SR i Fabry, per al foment de la seva autonomia personal i el suport psicosocial per a les famílies cuidadores, millorant la seva qualitat de vida.

Malgrat les dificultats inherents de l'especial situació de pandèmia, el que s'ha d'afegir a les especials circumstàncies de patir una malaltia minoritària, els objectius plantejats han estat assolits.

Específicament:

- S'afavoreix l'autonomia de l'afectat de MPS, SR i Fabry (malalties lisosomals).
- S'ha donat suport psicosocial a les famílies cuidadores amb fills amb MPS, SR i Fabry.
- S'han ofert altres ajudes, assessorament i informació a persones afectades i famílies.
- S'ha dut a terme una constant tasca de sensibilització i apropament a la problemàtica de les famílies de persones amb malalties minoritàries vers a la societat en general.
- Estan treballant per l'ampliació i consolidació de l'estructura tècnica del servei a benefici de les famílies implicades.

**Principals resultats obtinguts**

Realització anual de més 900 sessions de diferents teràpies, atenció a més de 1.200 persones. El grau de satisfacció de les persones ateses i les seves famílies és de 8,5 en una escala de 0 a 10.

**Abast de l'experiència**

- Rellevància. Impacta directament en tot el col·lectiu de persones amb MPS, redefinint productes i donant respostes a noves necessitats.
- Novetat. És un servei a mida de les necessitats, proper en tant es realitza en l'entorn més proper de la persona.
- Rigor metodològic. S'estructura d'acord amb un protocol d'actuació amb definició clara i concisa. Compta amb la certificació ISO 90015:2015.
- Abast experiència. A banda dels serveis de fisioteràpia, logopèdia, s'incorpora l'equinoteràpia, així com la consultoria de sexualitat.
- Resultats. Realització anual de més 900 sessions de diferents teràpies, atenció a més de 1200 persones. El grau de satisfacció de les persones ateses i les seves famílies és de 8,5 en una escala de 0 a 10.

### Persones implicades en l'experiència:

**Treballadores: 3**

**Membres equips directius: 4**

**Sòcies: 1.200**

**Ateses: 500**

**Voluntàries: 40**

**Altres: 50** (Comitè científic i professionals tècnics)



### Principals factors que permeten la transferència i replicabilitat

La simplicitat del projecte i la claredat en el seu plantejament i procediments, i fonamentalment la identificació de les persones beneficiàries.

### Principals factors clau d'èxit

- Especialització
- Proximitat
- Tacte personalitzat
- Comprensió i escolta
- Cooperació
- Col·laboració
- Aliances

### Dificultats i reptes superats en el desenvolupament de la iniciativa

En primer lloc, hem de fer menció del temps de pandèmia que ha afectat directament a les persones afectades. Per altra banda, les incidències que es produeixen són les inherents al desenvolupament de projecte (temps, horaris de serveis), totes elles solventables.

### Elements innovadors que aporta l'experiència

Aquest és un projecte innovador creat amb l'objectiu d'oferir una ajuda en el dia a dia dels pacients i els seus familiars, un benefici directe a les persones que pateixen i comparteixen aquest procés que els permeti millorar la seva qualitat de vida, que inclou tot un àmbit d'atenció integral per facilitar, mantenir i millorar la seva autonomia personal, la permanència al seu domicili i entorn social i familiar. Tot i que s'està parlant d'una malaltia minoritària, afecta el nostre país a 1.200 persones. En tractar-se d'una malaltia amb baixa prevalença cal tenir en compte que molts dels casos, encara avui, poden estar sense diagnosticar.