

Memòria d'activitats 2011

ÍNDEX

L'ACAH- ASSOCIACIÓ CATALANA D'ATÀXIES HEREDITÀRIES	3
DESCRIPCIÓ DE LES ACTIVITATS DEL 2011	4-7
OBJECTIUS	7-8
RESULTATS	8
CONCLUSIONS	8

Desembre 2011

Composició Junta Directiva:

President: Isaac Amela Abellán

Vicepresident: Lluís Mañós Balanzó

Vicepresident científic: Juan Carlos Baiges Salvadó

Secretària: Núria Pérez Fuentes

Tresorera: M Teresa Bartrolí Solé

ACAH – Associació Catalana d'Atàxies Hereditàries

L'Associació Catalana d'Atàxies Hereditàries (ACAH) és una institució amb personalitat jurídica pròpia, plenament capacitada per dur a terme les finalitats per a les qual va ser constituïda el 15 d'abril de 1993.

L'ACAH és una associació aconfessional, apartidista, no governamental i sense ànim de lucre, que basa la seva tasca en els principis d'igualtat, de no discriminació, de dignitat, de solidaritat i de transparència.

La finalitat principal de l'associació és "la millora de la qualitat de vida de tots els afectats per qualsevol de les malalties que s'engloben en el grup de les atàxies, tant dels qui la pateixen com dels familiars i persones properes" i per això treballa per a la divulgació i coneixement de la malaltia en qualsevol de les seves variants conegudes o que es puguin conèixer en el futur.

Per assolir l'acompliment d'aquesta finalitat principal, l'ACAH es planteja un sèrie d'objectius:

- a) Orientar els afectats, tant sobre la problemàtica de les atàxies com sobre les solucions que per tal de pal·liar-les s'ofereixin.
- b) Atendre a les persones afectades en tots els aspectes de la seva vida, tant a nivell assistencial com en la seva integració social, educativa, de formació professional i laboral.
- c) Fomentar la investigació i divulgació de tècniques i/o tractaments relacionats amb les atàxies i amb qualsevol altra malaltia de les anomenades poc freqüents, amb les quals es solidaritza plenament.
- d) Promoure campanyes de difusió, dirigides a professionals, poders públics i la societat en general, per tal de sensibilitzar-los sobre aquesta problemàtica.
- e) Col·laborar amb entitats i organismes, públics i privats, amb finalitats semblants, en qualsevol àmbit ja sigui local, nacional i/o internacional.
- f) Protegir i difondre els drets dels discapacitats per atàxia, així com els dels afectats per qualsevol altre malaltia, reforçant el paper del malalt com a part activa de la lluita contra aquesta malaltia.
- g) Qualsevol altre que pugui assumir l'Associació a favor dels seus socis, conforme a Dret.

Descripció de les activitats del 2011

- Organització de la I Jornada Catalana d'atàxies

Organitzada per ACAH, es va celebrar el 15 de gener de 2011 a la Casa del Mar amb un èxit rotund de participació (més de 80 assistents) i d'excel·lència científica i professional (15 ponents entre els que hi havia els millors especialistes de Catalunya tant en investigació bàsica com clínica).

- Creació del Comitè Científic d'experts assessors d'ACAH

Actualment aquest comitè està constituït per:

Dr Antoni Matilla Dueñas: Investigador bàsic expert en atàxies dominants

Dr. Victor Volpini Bertran: Genetista expert en atàxies

Dr. David Genís Batlle: Neuròleg especialista en atàxies

- Aportació econòmica a l'Hospital de Sant Joan de Déu per a l'estudi de les dades d'imatge del cerebel per determinar possibles variacions en el nivell de ferro en els pacients amb medicació amb deferiprona.

- Assistència al 4 Congrés Científic Internacional d'Atàxia de Friedreich (FARA)

Aquest any FARA ha organitzat aquest congrés a Strasbourg, del 5 al 7 de maig. Van assistir-hi el president d'ACAH i el nostre vicepresident científic. Van ser dos dies intensíssims on els investigadors i experts de tot el món van explicar les diferents línies d'investigació que es duen a terme, les expectatives i els resultats actuals.

- Assistència a EUROATAXIA

Els mateixos dies que el congrés de FARA, i al mateix Strasbourg, es va celebrar la reunió anual d'Euroataxia. En aquest cas van assistir-hi la tesorera i una sòcia d'ACAH. Es van posar en comú les problemàtiques dels diferents països europeus en front als medicament orfes, la rehabilitació i la investigació sobre l'atàxia.

- Ponències dels membres d'ACAH a les jornades anuals de FEDAES

El mes de juny, el president, el vicepresident científic i la secretària d'ACAH van participar amb un ponència cadascun a les jornades científiques anuals de FEDAES, a Villagarcía de Campos. Així mateix, van participar-hi 6 socis més com a assistents.

- Assistència a la Jornada d'Investigació Translacional organitzada pel CIBER a Barcelona

El 24 de novembre, dins de la setmana de la ciència, el Ciber va organitzar una jornada d'informació sobre la investigació adreçada als pacients. Es van tractar temes diversos i un d'ells sobre atàxia.

- Divulgació del registre de ER

L'Institut Carlos III coordina el registre de pacients de malalties rares com a base de dades imprescindible per a metges i investigadors. <https://registoraras.isciii.es>

- Participació en el dia internacional de la Teràpia Ocupacional

La secretària de l'ACAH, terapeuta ocupacional de professió, va presentar una ponència a l'Associació de professionals de la Teràpia Ocupacional (APTOC)

- Participació a TV Hospitalet

El 8 de març, el nostre vicepresident va participar en un programa de divulgació de les malalties rares i les atàxies.

- Participació a la Festa de la Banca Cívica

El 26 de març, al Parc de la Ciutadella de Barcelona, ACAH va estar en un estand per fer difusió de l'Associació i les seves finalitats, vàrem fer un taller de xapes que va tenir molt bona acceptació.

- Col·laboració amb els estudiants del centre FEMAREC

Entrevista i vídeo amb estudiants d'un curs d'atenció a la discapacitat.

- Contactes i col·laboracions amb altres entitats: FCMPF, FEDERcat, ASEM, ECOM, FEDAES

Aquests contactes i col·laboracions permeten trobar les necessitats comunes i millorar i facilitar una millor atenció als afectats.

**ASSOCIACIÓ CATALANA
D'ATÀXIES HEREDITÀRIES**

- Assistència a la IV Setmana de les Malalties Neuromusculars organitzada per ASEM

Tot i no anar dirigida específicament a les atàxies, són molts els punts en comú i per tant va ser interessant escoltar les intervencions dels representants del CatSalut i de les activitats que portaven a terme o preparaven.

- Contactes amb el CatSalut

Es va contactar amb el departament d'atenció farmacèutica per parlar de la problemàtica dels medicament orfes. El president, el vicepresident científic i un membre del comitè assessor, el Dr, David Genís Batlle, varen mantenir una reunió amb el Dr. Antoni Gilabert, Gerent d'Atenció Farmacèutica i Prestacions Complementàries del Catsalut, per tractar de temes específics sobre la dispensació de medicaments orfes que afecten als pacients d'Atàxia de Friedreich.

- Contactes amb diferents centres de Fisioteràpia, Neurorehabilitació, Equinoteràpia i Logopèdia.

S'han mantingut diferents entrevistes per tal d'organitzar les diferents activitats

- Organització de l'activitat de fisioteràpia a la piscina

- Organització de l'activitat d'equinoteràpia

- Organització d'activitats de neurorehabilitació, fisioteràpia i logopèdia

- Informació a tots els socis dels temes que puguin ser d'interès a nivell científic, social o de lleure relacionats amb la malaltia

- Manteniment del blog com a via d'informació a la societat en general

Objectius

- Pel que fa a l'**atenció social**, els objectius són informar i atendre les necessitats dels afectats i familiars i altres persones relacionades com poden ser treballadors socials, monitors o personal docent. Des de l'associació s'informa sobre la malaltia, el seu diagnòstic, el centres especialitzats, els recursos socials, sanitaris o educatius existents, etc. També assessorem sobre ajudes tècniques i adaptacions de la llar.
- Els objectius pel que fa al **seguiment científic** és estar puntualment informats de les actuacions que es duen a terme arreu del món i de l'aparició de possibles noves vies. En tractar-se d'una malaltia minoritària, difícilment aquestes informacions arriben pels canals més habituals i és imprescindible un seguiment per part dels interessats. Així mateix, també és imprescindible la relació entre afectats i investigadors per tal que aquests puguin disposar de les dades necessàries.
- Igualment cal relacionar i informar a pacients i especialistes hospitalaris i metges en general, ja que el reduït nombre d'afectats fa que difícilment es disposi de prou informació per diagnosticar i tractar aquestes malalties de la manera més adient.
- Per últim, cal fomentar la investigació i la seva divulgació en una malaltia neuro-degenerativa, altament invalidant i actualment sense cura ni tractament i que pel fet de ser una malaltia de baixa incidència té poc accés als recursos i no presenta cap interès per a la investigació privada. En aquest sentit, aquest any l'ACAH, ha fet un esforç econòmic i pogut concedir una petita ajuda econòmica, dins de les seves possibilitats, a l'Hospital de Sant Joan de Déu per dur a terme tasques d'investigació.
- Pel que fa a les activitats de **fisioteràpia i lleure**, els objectius són millorar o com a mínim mantenir la mobilitat, la màxima autonomia personal i la millor

ASSOCIACIÓ CATALANA D'ATÀXIES HEREDITÀRIES

- qualitat de vida possible. Amb les activitats de fisioteràpia a la piscina, la equinoteràpia, la neurorehabilitació o la logopèdia, el pacient, a més d'obtenir beneficis en el seu estat físic i funcional, també s'activa i es relaciona socialment, cosa imprescindible per gaudir d'un bon estat psicològic i prevenir l'exclusió social.

Resultats

- Pel que fa a l'**atenció social** s'assoleixen els objectius i cal continuar en aquesta línia.
- Pel que fa al **seguiment científic** s'assoleixen amb escreix els objectius. Cal continuar en aquesta línia i estudiar si es pot treure més profit de tota la informació.
- Pel que fa a les **activitats de fisioteràpia i lleure** s'assoleixen els objectius doncs aquest any s'ha incrementat substancialment la oferta d'activitats.

Conclusions

- Cal mantenir i reforçar l'atenció social i fomentar l'ús de la comunicació informàtica entre els afectats de totes les edats.
- Cal continuar la tasca del seguiment científic, estudiar si es pot treure més profit de tota la informació generada i, donat l'actual estat de crisi econòmica, que ha minimitzat la investigació en general i encara més en el cas de malalties minoritàries, fomentar la investigació des de l'Associació.
- Cal mantenir i incrementar, si és el cas, les activitats de fisioteràpia i lleure, doncs és imprescindible per a les persones afectades, tant a nivell físic com psicològic. Cal estudiar i valorar la composició dels grups, els horaris, les dificultats de desplaçament i la realització d'activitats en col·laboració amb altres entitats amb necessitats similars per tal de millorar l'eficiència dels recursos.