



ENTITAT

Establert al calendari mundial el Dia Internacional de la Distrofia Miotònica, el 15 de setembre.



EL REPORTATGE

*Emotiu comiat a la **María Ramos**, gerent i treballadora social de l'entitat, després de més de vint anys al capdavant d'ASEM.*



L'ENTREVISTA

*Parlem amb **Pia Gallano**, genetista a l'Hospital de Sant Pau i membre del comitè d'experts d'Asem Cat.*

REVISTA INFORMATIVA QUATRIMESTRAL D'ASEM CATALUNYA

Lligam 57



XI edició

Premis Fem Pinya

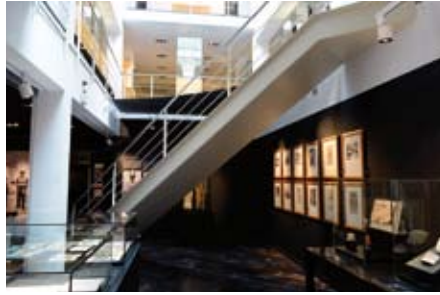
Una edició molt marcada per l'adéu a la **María Ramos**

MARÇ 2022 - Nº 56
Dipòsit Legal B- 28469-2001



EDITORIAL

3- *Nous reptes*. Per Susana Martínez.



NOTÍCIES

4- "Fem Cultura, Fem Associació": sortida al Museu Egipci de Barcelona.



EL TEMA

6- Recuperem de forma presencial els Premis Fem Pinya, XI edició.



ACTIVITATS

8- *Nou format pel programa de ràdio ArrAsem: més focalitzat i freqüent*.



OPINIÓ

10- *Teràpia genica*, article de Carles Sànchez.



L'ENTREVISTA

12- Pia Gallano, genetista de l'Hospital de Sant Pau de Barcelona.



GRUPS

14- *Grups socioterapèutics*. Article d'opinió i calendari de tallers.



EL REPORTATGE

16- Comiat de la María Ramos, després de més de 20 anys a l'entitat.



ENTITAT

18- Dia internacional per a les distròfies miotòniques.



INTERNACIONAL

20- Asem Cat, a EURORDIS.



LLIBRES

22- *El corresponsal*. Novel·la del periodista David Jiménez, autor d'*El director*.



LLIBRES (II)

23- Més suggerències de lectures, del nostre expert i soci, José Ángel Pardal.



Editorial

Nous reptes

Susana Martínez Cid, presidenta d'Asem Cat

Benvolguts soci@s!

Aquest any ens enfrontem a molts reptes com associació. Continuem encara en pandèmia, que durant aquests dos anys ens ha obligat a reinventar-nos. De totes maneres, en aquest temps la nostra activitat com associació no s'ha aturat i els reptes que hem patit, amb el confinament, ens han fet evolucionar, reinventar-nos i buscar noves formes d'interacció amb vosaltres.

Aquesta situació ha trencat barreres i la digitalització ens ha apropat més a vosaltres, propiciant arribar a moltes més persones que sense necessitat de desplaçament ens hem pogut trobar en un espai virtual. Volem continuar en aquesta direcció. I, és per això que el nostre propòsit és millorar la nostra comunicació en línia per arribar a tota la gent possible. Això ens permetrà poder oferir els grups socioterapèutics en les dues modalitats -presencial i a distància-, mantenir les nostres reunions amb el comitè d'experts -també de les dues maneres- i fer totes les activitats possibles accessibles arreu del territori català i, fins i tot, fora d'aquest.

Tenim, en qualsevol, un altre gran repte: la nostra inestimable María Ramos s'ha jubilat. La María ha estat al capdavant de l'associació durant molts anys i tota la nostra comunitat estem molt agraïts de la feina feta i la lluita que ha portat a terme durant tot aquest temps. Ara, però, arriben canvis i noves maneres de fer, que esperem que puguin donar tanta empenta a l'associació com fins ara ho ha fet ella i tot l'equip que l'ha acompanyat. Tot l'equip continua com fins ara: l'Andrea com a coordinadora, la Carme a administració, el David com a *community manager* i una nova incorporació de suport a la coordinació de l'entitat. Continuem, per tant, lluitant pels drets de les persones amb malalties neuromusculars. Volem continuar fent-nos més visibles i presents, volem impulsar la investigació i volem que ens tinguin en compte com a persones afectades d'una malaltia neuromuscular a totes les institucions públiques.

Us demanem, en aquest sentit, la vostra comprensió i col·laboració per poder afrontar aquest 2022 ple de reptes.

Una associació la mantenen viva els seus socis i, per això, us necessitem! Ens agradaria escoltar les vostres propostes, queixes, col·laboracions, dubtes i necessitats per poder créixer més i millor. Tot l'equip tècnic us escoltarà i també la junta, que ja coneixeu: la Montse, en Josep, en Carles, l'Olga, el Xavier, el Bernardo i jo mateixa.

Vagi per endavant donar-vos les gràcies per ajudar-nos en aquest 2022. ●

STAFF DE LA REVISTA LLIGAM

Direcció:

María Ramos
gerencia@asemcatalunya.com
 Andrea Falip
treballadorasocial@asemcatalunya.com

Administració:

Carmen Mas
info@asemcatalunya.com

Redacció i maquetació:

Ignasi Robleda
comunicacio@asemcatalunya.com



FACEBOOK
[asemcat](https://www.facebook.com/asemcat)



TWITTER
[@asemcatalunya](https://twitter.com/asemcatalunya)



INSTAGRAM
[asemcatalunya](https://www.instagram.com/asemcatalunya)



WHATSAPP
 619 394 742



DIRECCIÓ
 c/ Sant Adrià, 20 (recinte Fabra i Coats). 08003. Barcelona

Telèfon:
 933 469 059

Asem Catalunya no es fa necessàriament responsable de les opinions que surtin publicades a la revista Lligam, ja que són responsabilitat de les persones que les signen.



Foto portada: @Ignasi Robleda

>> Col·labora amb ASEM CAT

Núm. de compte Caixa Enginyers:
 ES86 30250009691400044772



La sortida serà el 2 d'abril, a les 11.30 h, al Museu Egipci, amb un dinar posterior

“Fem Cultura, Fem Associació”: sortida al Museu Egipci de Barcelona

David Marín,
community manager d'Asem Cat

Després d'uns difícils mesos, ASEM Catalunya anuncia o recupera, més ben dit, l'activitat programada pel 2020: “Fem Cultura, Fem Associació”. Aquesta activitat es va quedar a les portes de celebrar-se, per la ja coneguda situació de pandèmia que hem sofert els últims dos anys. En aquests moments tot i que no podem dir que la pandèmia ha arribat a la seva fi, almenys les restriccions han desaparegut gairebé íntegrament i això ens permet reunir-nos, sortir, visitar i menjar en restaurants tots junts; i, en principi, sense límits.

El pròxim dia 2 d'abril, a les 11.30 h, ens trobarem a les portes del Museu Egipci de Barcelona, per a continuació tenir la possibilitat de seguir amb l'experiència i anar a dinar a l'Hotel Catalònia Eixample 1864 (c/ Roger de Llúria, 60. 08009, Barcelona), a es-

cassos cinc minuts del museu. Allà podrem gaudir d'una estona agradable i en molt bona companyia.

L'organització d'aquesta activitat serveix per a millorar la visibilitat i el reconeixement de l'associacionisme. És un gest de gratitud a tots els nostres socis i sòcies per ser aquí. Definitivament, aquesta iniciativa enforteix la nostra unió i consolida la família d'ASEM Catalunya. L'objectiu és reforçar una sòlida base social, de persones associades i activistes, que facin costat a l'entitat. I en aquesta direcció s'emmarquen activitats com: “Fem Cultura, Fem Associació”.

Així mateix, aquestes activitats o pràctiques participatives, inclusives i de transparència com aquesta fan més senzilla la qualitat democràtica dels processos que es donen a ASEM Catalunya. I transmeten a la societat el missatge que la nostra associació serveix

El nostre community manager

Serveixi aquest text (sobre l'activitat al Museu Egipci) per a presentar la meua persona com a nou membre de la família d'ASEM Catalunya. El meu nom és David Marín, diplomad en Turisme per la Universitat de Girona i amb un Postgrau en Mitjà social per la UOC. Des de fa ja uns mesos sóc el nou *community manager* de l'entitat i encarregat de la comunicació tant interna com externa d'ASEM Catalunya.

Espero que la meua passió per les xarxes socials i per la digitalització aportin el que l'entitat necessita per atreure més persones a la nostra comunitat i fer d'ASEM Catalunya una referència entre els internautes, augmentant la reputació -si cap- de la nostra associació. Confio enormement en els valors de l'entitat i desitjo dur a terme aquesta labor per a fer més confortable la vida i el dia a dia dels afectats per les malalties neuromusculars. ●

també com a motor del progrés democràtic de la nostra regió.

El Museu Egipci de Barcelona

El Museu Egipci de Barcelona és una institució d'interès cultural i educatiu. Forma part de la Fundació Arqueològica Clos, una entitat sense ànim de lucre que es finança mitjançant múltiples activitats culturals que es generen al voltant de la Col·lecció d'Arqueologia Egípcia i de la Biblioteca Jordi Clos. La Fundació actua com a dinamitzadora del museu, sent una relació indissociable per a obtenir els objectius bàsics, en termes econòmics i de visitants.

El museu va ser el primer de temàtica faraònica que es va establir a l'estat, sent tota una referència dins de l'àmbit de l'arqueologia egípcia per les seves més de 1.100 peces, les seves exposicions temporals i la seva gran biblioteca especialitzada.

A més, és molt interessant elogiar les iniciatives de divulgació general sorgides des del tàndem Fundació-Museu. Un clar exemple d'això serien els cursos de formació per a totes les edats, els tallers infantils i juvenils, expedicions culturals, missions arqueològiques, viatges a llocs d'interès històric universal o les visites nocturnes dramatitzades.

>>

PRÀCTIQUES A ASEM CAT

“Gràcies a Asem Cat per les pràctiques i per la seva gran flexibilitat en el context actual”

>> >>

Laura Cantó, tutora d'en Mario

El meu nom és Laura Cantó i he estat la tutora de pràctiques del Mario durant la seva formació al centre de treball que forma part del cicle formatiu de grau mitjà d'Atenció a Persones en Situació de Dependència.

La veritat és que ha sigut una experiència molt enriquidora per a tots/es els que hi hem participat. La possibilitat que ASEM Cat ens ha donat a l'hora d'oferir una plaça de pràctiques -en aquest cas, a en Mario-, ens ha permès conèixer de ben a prop la tasca que desenvolupen.

I, des del primer moment ens ha semblat molt propera i personalitzada per a cadascun dels socis als quals atenen. La seva manera de treballar de-

mostra que vetllen en tot moment per poder assistir a totes les persones, per tal que puguin cobrir les seves necessitats biopsicosocials.

Estem molt agraïts/des, per tant, a l'Andrea com a principal persona de contacte d'ASEM Cat i a la seva tasca i capacitat per treballar en equip, ja que s'ha mostrat atenta en tot moment a la vegada que ha permès flexibilitzar tot el procés tot i no ser fàcil adaptar-se a una situació tan variable com la que estem vivint avui dia i des de ja fa un temps.

Des del Cecac, així, volem agrair l'exitós procés de pràctiques del nostre alumne Mario. Moltíssimes gràcies per la vostra tasca! ●

Web del Cecac: www.cecac.cat

Telèfon: 93 333 67 50



Jordi Clos, una figura clau

La figura de Jordi Clos Llobart (Barcelona, 1950), president de la cadena hotelera Derby Hotels Collection, és vital en la història d'aquest museu. La passió d'aquest empresari per l'antic Egipte el va portar a exposar en un dels seus luxosos hotels la que va ser la primera exposició permanent d'arqueologia egípcia. L'Hotel Claris va ser el recinte que va acollir aquella mostra d'art egípcia, convertint-se en un museu.

El canvi de localització i la seva nova ubicació, al carrer València, 284 (Barcelona), va suposar una gran millora en les instal·lacions. Així, va ampliar l'espai per a exposicions i la multiplicació exponencial de les peces exhibides.

D'aquesta manera, el museu va poder oferir i abastar les facetes més rellevants de la civilització egípcia, podent acollir exposicions temporals i augmentant el volum i varietat de propostes culturals que allí se celebren. ●

OPINIÓ

“Les pràctiques m'han passat volant”



Sóc en Mario, un alumne que he estat de pràctiques a l'entitat. Haig de dir que des del principi he rebut un bon tracte, no només per part de les treballadores d'Asemcat sinó també dels socis que formen part de l'associació.

Ha sigut una experiència molt enriquidora, en què he pogut aprendre com es treballa a Asem Cat i també sobre la xarxa de recursos que tenen les persones amb malalties neuromusculars. I, evidentment, sobre les mateixes malalties.

He pogut participar en moltes activitats que organitza l'associació, com per exemple: el Club de Lectura, el grup de joves o la gala dels Premis Fem Pinya.

I, amb tots els socis amb els quals he pogut estar, m'ho he passat molt bé. Ha sigut una experiència que m'ha passat volant. ●

RECURSOS

Guia de recursos a l'abast



Us recordem que tenim a les ofícines exemplars de la Guia de recursos a l'abast, on conèixer les opcions que tenim a nivell de salut, educació o social en aquests moments a Catalunya a la nostra disposició. Una eina molt útil! ●

PREMIS FEM PINYA. 11^o EDICIÓ

Recuperem la normaltat, en una edició molt especial

Redacció

Aquesta edició, la onzena, celebrada a mitjans del passat mes de novembre a l'auditori ONCE de Barcelona va ser especial. Especial perquè es recuperava la presencialitat en un context particularment delicat i després que l'any anterior s'hagués de fer de forma virtual i amb unes característiques molt diferents, on els premiats van (vam) ser la mateixa associació pel gran exercici de resiliència demostrat durant molt moments viscuts durant els mesos precedents.

I especial va ser perquè, de forma molt excepcional, va tenir una gran protagonista com va ser la María Ramos, gerent i treballadora social d'Asem Cat durant més de vint anys que vivia les seves últimes setmanes al capdavant de l'entitat, ja que es jubilava a mitjans d'aquest mes de febrer (amb un acte institucional i molt emotiu organitzat el divendres 11 de febrer a les instal·lacions de la Fabra i Coats i que va aplegar a desenes de persones).

Després d'una edició passada virtual i molt particular, en aquesta es va poder tornar a la presencialitat, amb prudència però també amb molta il·lusió

>> Fotos de la gala / IRV



Així, l'acte va començar amb unes primeres paraules pronunciades per la Begoña en què feia un repàs d'alguns dels grans objectius que es persegueixen amb l'organització d'aquesta gala i que obeeixen a paraules com "compromís, solidaritat, reconeixement, col·laboració, altruisme, agraïment, reivindicació, pertinença o participació". Per concretar-ne només un: un dels grans objectius és "reivindicar el dia 15 de novembre com el Dia Nacional de les Malalties Neuromusculars". La resta, de forma més o menys lògica i coherent, són fàcils de relacionar amb la naturalesa de la

nostra organització. I, abans de començar amb l'entrega de premis, la vicepresidenta de la nova Junta, Montse Font, va pronunciar un petit discurs en què posava en valor la força i la importància de l'associació per, "entre tots, fer força i seguir endavant". En aquesta línia, va destacar en to constructiu que "les malalties neuromusculars no ens aturen en els nostres projectes, família, amics, etc".

Premis

ArrAsem, el programa de ràdio d'Asem Cat va ser qui es va endur el primer premi, el de la Participació. En va fer entrega la sòcia Bea Calvo, que va assenyalar alguns dels arguments pels quals rebien la distinció. Els motius, entre d'altres, van ser per "oferir i facilitar una informació que ens sentim com a pròpia" o la seva contribució a "l'empoderament" o "potenciar el sentiment de pertinença". Van pujar a rebre el premi les seves integrants, entre les quals es trobava la mateixa Montse Font i també la Verònica Armesto, *alma maters* del programa.

El segon guardó de la tarda, el de la Col·laboració, va anar a parar a les mans del doctor Miguel Ángel Rubio, membre del Comitè d'Experts d'Asem Cat, sobretot, "per la seva contribució a l'elaboració d'un protocol





XI EDICIÓ

Aquesta edició va estar molt marcada per la jubilació de la María Ramos

d'atenció en urgències a les persones amb malalties neuromusculars". El va rebre de mans del regidor a l'Ajuntament de Barcelona, Joan Ramon Riera. El tercer, al seu torn, també va anar cap un metge (també ho faria el quart). En aquest cas va ser el del Reconeixement, que es va endur la

genetista Pia Gallano, per "fer assequibles les lleis de la genètica, disciplina fonamental en el cas de les malalties neuromusculars, també en la part de la prevenció". L'havia precedit en la introducció del guardó la secretària de la Junta, Olga Fernández, que va esgrimir les raons per les quals

Premi a la Participació
ArrAsem

Premi a la Col·laboració
Dr. Miguel Ángel Rubio

Premi al Reconeixement
Dra. Pía Gallano

Premi Especial del Jurat
Dr. Joan Antoni Teixidó

se'n feia més que justa mereixedora. El quart premi, l'Especial del Jurat, va ser pel doctor Antoni Teixidó, per la seva contribució a poder aconseguir "el servei de rehabilitació per a les persones amb malalties neuromusculars", dret assolit des de 2006 i que s'ha de seguir treballant per poder mantenir. Li va donar l'Anna Figueras, secretària d'Afers Socials i Famílies del Departament de Drets Socials de la Generalitat.

I entre unes coses i altres, l'equip de professionals i la Junta s'ho van fer venir bé per donar una sorpresa a la Maria, fent-li entrega d'un bonic i gran ram de flors, amb moltes paraules d'agraïment, que també van ser correspostes per la Maria. L'acte es va cloure amb l'actuació de la Banda Simfònica de Barcelona, que novament va estar a gran nivell. ●





Nou format per a l'Arrasem: més focalitzat, curt i freqüent

Per Verònica, Montse i Rosa: responsables del programa

Eren els voltants de setembre de 2018 quan des d'Asem Catalunya se'ns va dir que al recinte de la Fabra i Coats obrien una emissora de ràdio i que podíem fer-hi un programa.

Per fer un programa de ràdio es necessiten varies coses: la primera de totes, un equip de persones. Inicialment, érem la Verònica, la Montse i el Xavi. Vam començar tots tres a treballar la idea d'un progra-

ma de ràdio, però: quin nom li posàvem? Com la idea sempre ha sigut fer un programa pels socis d'Asem Catalunya: quina millor manera que demanar ajuda, oi? El grup d'adults, per tant, va ser qui va proposar el nom d'Arrasem. Una vegada teníem equip i nom, ja només ens faltava la sintonia i els *gingels*, que els va fer un altre soci: el Vicenç.

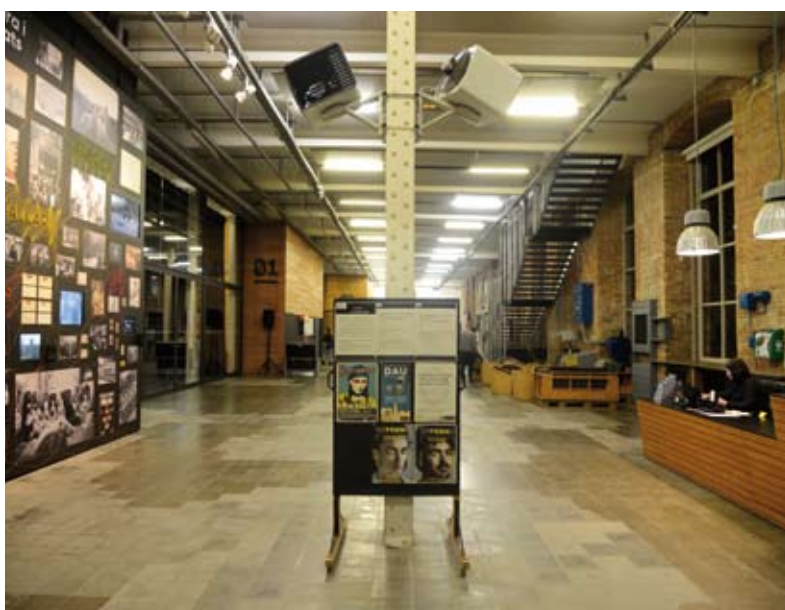
Ja ho teníem, així, tot llest i estàvem molt il·lusionats amb el nostre primer Arrasem, que el vam dedicar íntegrament a les activitats d'Asem Catalunya. Van venir a la ràdio representants de



>> Fotos realitzades durant l'etapa anterior a l'arribada de la pandèmia.
/ IRV

totes les activitats que es feien en aquell moment: la dansa, el taller d'informàtica, la cuina, la gimnàstica...

Ja en el segon programa vam passar a l'estructura normal



d'un espai radiofònic d'aquestes característiques: una part pels esports, on sempre hem intentat tenir un soci que l'hagi practicat; una altra per a la cultura; i una tercera, per a les activitats d'Asem Cat. En aquest temps hem parlat de submarinisme, d'esquí, de festivals de cine, de llibres, d'assistència personal, de viatges, de taxis, d'accessibilitat...

Segona temporada

I va arribar la segona temporada d'Arrasem, on es van produir can-

vis a l'equip. El Xavi va passar a ser membre de l'equip consultor i vam incorporar la Letícia com a locutora i redactora, que se sumava a les tasques que ja fèiem la Montse i la Verònica. De totes maneres també vam detectar que fèiem molts programes, però no en teníem records; així, vam incorporar el Miguel com a *paparaZZi*. La segona temporada va continuar igual, fins que va arribar el virus i es va parar tot. Quan ens vam poder mig reincorporar a fer programes -això sí: sense tècnic,

sense estudis i tot fet i produït per nosaltres-, vam incorporar a la Rosa en substitució de la Letícia. En general i donades les circumstàncies, vam continuar fent programes mensuals fins al febrer de 2022, quan hem reestructurat l'Arrasem.

Premi a la Participació

Aquest novembre hem rebut el premi Fem Pinya a la Participació: un premi totalment inesperat, ja que en aquest moment tenim la gravació de programes parada. En qualsevol cas l'hem rebut amb molta il·lusió, ja que si fem el programa pels socis d'Asem Catalunya i són ells qui ens nominen: és una enorme satisfacció. En rebre el premi vam estar molt contentes i agraïdes, però a la vegada ens ha portat a fer-ne dues lectures: una, que ho estàvem fent bé; i la segona, que els socis troben a faltar el programa.

Canvis en el programa

Pensem, per tant, que l'Arrasem ja s'ha convertit en una part d'Asem Catalunya. És la veu de les activitats que fem, de les dificultats i de les oportunitats. La pandèmia desgraciadament ho va parar tot, fins i tot el nostre programa, però en aquest primer any postcovid hem hagut de fer bastants canvis i encara n'haurem de fer més en un futur pròxim.

Sigui com sigui, ara ja sabem que podem tornar a enregistrar a l'estudi de Ràdio Fabra i deixar la part tècnica als professionals, per poder-nos centrar en el contingut. Modificarem l'estructura del programa per adaptar-nos al canvi i fer el programa més lleuger: els programes seran més curts i focalitzats en un únic tema per poder fer programes amb més continuïtat i freqüència.

Les coses canvien. I l'Arrasem també s'adapta, igual que nosaltres, als canvis. ●

L'Arrasem es va endur un dels premis Fem Pinya de l'última edició: el de la Participació, que ha portat a les seves coordinadores a replantejar-se el seu format

>> Els estudis de gravació corresponen al mateix espai de la Fabra i Coats. / IRV

Teràpia gènica

Per Carles Sánchez,

Investigador a la Universitat La Sapienza (Roma)

Ja hem parlat més d'una vegada de teràpia gènica i els seus potencials, però la veritat és que aquesta estratègia compta amb diverses tècniques que s'estan revelant molt eficients per a tractar moltes de les nostres malalties. Així, en aquest article intentarem repassar una mica què és aquesta estratègia i en quines formes es pot presentar. Finalment, parlarem d'alguns dels estudis que s'estan portant a terme.

La teràpia gènica és una estratègia que es va començar a provar cap als anys vuitanta, amb la pretensió de modificar i/o corregir el genoma de les persones que pateixen alguna mutació causant de malaltia. Per poder aconseguir aquesta gesta, quasi trenta de les novel·les de ciència-ficció, de seguida els científics es van adonar que un dels llocs on podien aprendre sobre el tema era observant els elements que porten mil·lennis fent això: els virus. Els virus i la seva capacitat per infectar les cèl·lules i transportar material són els elements claus de la teràpia gènica. Però: com es pot agafar un virus i domar-lo per fer que treballi per a nosaltres? Potser donant-li galetes amb forma d'os?

Doncs, no. La veritat és que un gran avenç l'han aportat les tècniques de seqüenciació, mitjançant les quals podem saber exactament el codi amb què està escrit cada organisme. Sabent aquest codi, i amb el coneixement que s'ha anat adquirint amb els anys, és possible realitzar etiquetes (o cartells) que li diuen al virus: "Vés aquí o vés allà". És possible fabricar porcions del DNA que no portin mutacions... Però: i, fer-los entrar en el virus? I, fer que, un cop arribi a destinació, faci el que ha de fer?

Dels anys vuitanta fins ara ha plogut molt i durant tot aquest temps s'ha anat donant resposta a aquestes dificultats, com: l'entrega del material en el lloc on toca, l'eficàcia del tipus de virus que s'utilitza per fer aquesta entrega, la manera per aconseguir que no vingui totalment eliminat de les defenses del nostre cos, l'efecte que causa a nivell de toxicitat, etc.

Llarg programa d'assajos

Actualment, només hi ha aprovat per a les malalties neuromusculars un tractament per a l'atròfia muscular espinal en casos molt concrets, tot i que hi ha en desenvolupament un llarg programa d'assajos desenvolupats per diverses companyies farmacèutiques per a diferents malalties, com: Sarcoglicans (alpha, beta i gamma), Calpainopa-

Un gran avenç l'han aportat les tècniques de seqüenciació, mitjançant les quals podem saber exactament el codi amb què està escrit cada organisme

>> La teràpia gènica obre perspectives que abans semblaven de ciència-ficció. / @Pixabay

tia, Miotonia tipus 1 (Steinert), Disferlinopatia, Duchenne... I, segur que me'n deixo alguna. Aquest *boom* en la teràpia gènica ha fet també que les estratègies per modificar el genoma també s'hagin ampliat. Per una banda, i molt de la mà de la teràpia gènica amb virus que hem explicat, hi ha la línia d'investigació del Crispr-cas9. Aquesta tècnica és una evolució de la teràpia gènica, que permet ser més precisos en la correcció de la mutació. Mentre la teràpia gènica 'clàssica' proposa la introducció de tot un gen corregit -deixant el mutat en el seu lloc, sense alterar-, la Crispr-cas9 aniria a actuar puntualment sobre la mutació, corregint-la completament i eliminant-la del cos. D'aquesta tècnica encara no hi ha assajos clínics.

Salt d'Exó

Sortint del món dels virus (però no gaire), una altra tècnica que sembla molt prometedora és la que es coneix com l'Exon skipping (el salt de l'exó). Aquesta tècnica vol modificar el genoma, fent que quan es llegeixi el codi la maquinària de lectura faci un salt en el lloc on hi ha la mutació. Així tenim un producte que serà més curt del que és habitual (perquè s'ha saltat una part), però encara és una mica funcional. Només serveix per a alguns casos en cada malaltia on s'ha desenvolupat -i que principalment és per a la malaltia de Duchenne, on hi ha un gen molt gran que no es pot fer entrar en cap virus (ja que són més petits)-. Aquí trobem fàrmacs, com el controvertit Ataluren, o els Exondys53 (Eteplirsén), ja aprovats als Estats Units.

Si parlem dels problemes de l'Exon skipping en quant a eficàcia, veurem que són molt similars a les altres teràpies que volen modificar el genoma: dificultat en l'especificitat i dificultat en l'entrega, vist que les molècules que s'introdueixen (oligonucleòtids) es degraden molt ràpidament. Així, ja hi ha qui proposa d'utilitzar virus també per aquesta altra estratègia.

Teràpia gènica, Crispr-cas9 i Exon skipping són algunes de les tècniques més notòries per a la modificació del nostre genoma. Estem possiblement davant d'una realitat que ja no es troba només als llibres de ciència-ficció. ●

Per saber-ne més, contacteu-nos, a ASEM Cat, i intentarem respondre els vostres dubtes.



**ELS DIJOURS
FEM SALUT!**



1er Dijous de mes 18:00 h
GRUP DE JOVES

Grups Socioterapèutics d'ASEMCAT

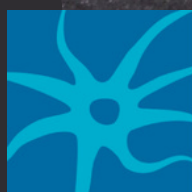
2º Dijous de mes 18:00 h
GRUP D'ADULTS

3er Dijous de mes 18:00 h
GRUP DE FAMILIARS

Últim Dijous de mes 18:00 h
GRUPS DISTRÒFIA MIOTÒNICA D'STEINERT

info@asemcatalunya

933 469 059



asemcatalunya

ASSOCIACIÓ CATALANA DE
PERSONES AMB MALALTIES NEUROMUSCULARS



Entrevista

“La genètica ens permet saber què pot passar en la propera generació”

Entrevista amb PIA GALLANO, genetista a l'Hospital de Sant Pau i membre del Comitè d'Experts d'Asem Catalunya

Parlem amb la Pia Gallano, genetista de l'Hospital de Sant Pau i membre del Comitè d'Experts de l'entitat, a qui vam reconèixer amb un premi Fem Pinya en l'edició celebrada el passat mes de novembre.

“Premis Fem Pinya”, en va rebre un. Com va ser per a vostè l'experiència de la gala i com ho va viure?

Em va agradar moltíssim, especialment quan són les famílies, els mateixos socis, qui et voten i te'l donen. Això ho fa diferent. Ja havia anat diverses vegades a la gala i va ser molt bonic, emotiu. També, perquè com ja vaig dir aleshores, pels qui estem aquí a baix, en un soterrani on no sabem si és de dia o plou o fa sol, doncs té un significat quasi metafòric en relació amb les malalties, ja que qui tracta normalment amb les persones són els metges clínics.

Nosaltres, com a genetistes, estem al laboratori, 'a la cuina', i freqüentment els reconeixements acostumen a anar cap aquells qui estan en contacte directe amb les persones i no cap aquells a qui no veus.

En la gala va comparar els genetistes amb els cuiners: que abans no es veien ni es reconeixien, però això ja fa temps que ha

“La medicina personalitzada ja s'està duent a terme, ara per ara sobretot en els casos de càncers”

canviat i molts són grans figures de prestigi internacional. Està passant el mateix amb vostès?

Està passant també, sí. Per exemple, un genetista de gran renom com el doctor Carracedo, gallec, ha estat proposat pel Premi Príncep d'Astúries.

Així que podem dir que el reconeixement està arribant, sobretot des que la genètica ha agafat la dimensió que té ara. I és que de la genètica depèn confirmar el diagnòstic, però també moltes vegades l'assaig clínic i el tractament que es vagi a aplicar.

El grau de desenvolupament dels departaments de genètica és més o menys igual a tot arreu? En l'àmbit de les neuromusculars, França és capdavantera.

Sí, França en aquest àmbit està molt avançada. Però, també al Regne Unit hi ha un consorci europeu, TREAT-NMD, amb fons de la UE i que és un espai punter que organitza moltes activitats, conferències... I que és un centre de referència. Fa poc, per exemple, van organitzar, de forma telemàtica, unes jornades monogràfiques sobre miopaties congènites, que van estar molt bé i eren gratuïtes.

A Itàlia també disposen de molts recursos. I Holanda, en tot el que són malalties genètiques, també estan molt ben posicionats.

I en relació amb aquests països: com estan Espanya i Catalunya?

Doncs no van malament, la veritat. A nivell de diagnòstic, estem molt propers. En malalties rares, desafortunadament, a vegades es triga molt a arribar-hi i les famílies pateixen, però es triga el mateix a París que a Barcelona.

Pel que fa a assajos clínics, Sant Joan de Déu i la Vall d'Hebron, sobretot en àmbit infantil, estan molt ben posicionats; i en assajos amb adults, a Sant Pau també estem molt bé. Crec que no hi ha grans diferències respecte a altres llocs del món. Potser en temes de recerca, en investigació bàsica, en l'àmbit clínic tenim nivells molt similars, però no tant en l'acadèmic on alguns països podrien estar per davant.

Des de mitjans dels anys noranta, la genètica ha viscut un creixement espectacular. En quin moment ens trobem ara?

Jo crec que aquest avenç espectacular es dona sobretot a partir de l'any 2005 més o menys, quan es pot accedir als estudis del genoma humà al complet. Abans només es podia fer amb un tros o un gen en concret. Quan la tecnologia ho permet i, sobretot en l'àrea hospitalària, és quan hi ha un boom.

Avui dia, en els hospitals, estudiar un grup gran de gens al mateix temps per a diagnosticar una miopatia està a l'ordre de dia. Fer un exoma, és a dir, estudiar la part codificant -uns quatre mil

gens- és factible. El que encara queda fora de les àrees hospitalàries és l'estudi del genoma complet; però això és igual en altres països, perquè s'ha de treballar amb dades molt exhaustives i que entren en l'àmbit de la investigació. Encara és aviat per a incloure-les en l'àrea del diagnòstic, així i tot amb el temps arribarà.

S'ha de dir, en qualsevol cas, que des de mitjans dels anys vuitanta s'ha avançat molt. Aleshores estudiar una família amb Duchenne ens podia portar entre dues setmanes i un mes. Ara, en canvi, podem estudiar-ne una quinzena en el mateix temps.

Quines són les perspectives de desenvolupament de la genètica de cara al futur?

Ara es parla molt de la medicina personalitzada. Tens un pacient, li fas l'estudi genètic, identifiquis l'anomalia associada a la malaltia en qüestió i, aleshores amb els resultats, es determina el tractament adequat.

La medicina personalitzada el que fa és adaptar a cada pacient el tractament que requereix la seva malaltia.

Tot això es pot dir que ja s'està fent, sobretot per fer front als càncers. Els hospitals comencen a disposar d'equips multidisciplinaris que actuen d'aquesta manera pel que fa al diagnòstic i tractament del pacient.

Pel que fa a les malalties neuromusculars, en quin moment es troba la investigació i tractament?

Doncs en atròfia muscular espinal ja hi ha un tractament, que està funcionant molt bé. En Duchenne hi ha alguns assajos que estan donant resultats; en miotònica, també hi ha un tractament farmacològic interessant. També, en la de Pompe.

Hi ha assajos i tractaments, però és que hi ha moltes malalties i algunes només afecten molt poques persones. Vull dir que no és fàcil.

Quan hi ha pocs casos és molt important la col·laboració en xarxa amb altres llocs del món, oi?

Sí, totalment. Hi ha webs i aplicacions i estem molt en contacte entre nosaltres. També, a través dels congressos.

Hi ha malalties que s'han fet populars mentre n'hi ha d'altres que són molt desconegudes per a la societat.

Casos de figures conegudes, amb projecció, com el de Juan Carlos Unzué, serveixen també perquè es parli de les malalties rares?

Sí, sí. Figures com aquestes -com també ho va fer el còmic Jerry Lewis, que va tenir un fill amb Duchenne- ajuden que es parli més de les malalties minoritàries i això ajuda, sigui de forma directa o indirecta, a què es coneguïn més.

”Tots els assajos amb teràpia gènica seran, segurament, els més eficaços”

Pel que fa als assajos en el camp de les neuromusculars, quins creu que són els més esperançadors?

Els que s'estan fent en atròfia espinal. I els de teràpia gènica, en general. Tots els que consisteixen en la reparació de gens segurament seran els més eficaços.

També s'incideix molt en la relació entre genètica i prevenció.

Sí, quan detectem un cas en una família, veiem el gen afectat i la manera com s'ha heretat -no totes les malalties es transmeten de la mateixa forma (gen dominant o recessiu, malaltia vinculada al cromosoma X, Y, etc.). Així estudiem els progenitors, sabem si són portadors, germans, germanes, cosins... I automàticament es posa en marxa una estratègia, que és el consell genètic. Aquest permet al pacient saber què passarà amb la seva malaltia i, després, quins riscos hi ha si volen tenir fills, formes de transmissió per exemple d'una germana... Tot això permet prevenir el que pot passar en la següent generació.

Per actuar d'aquesta manera, preventiva, has de tenir tot un estudi genètic. La genètica permet fer una prevenció que possibilita, per exemple, que una parella que ha tingut un fill amb una malaltia decideixi o no tenir-ne un altre que no la tingui. I la relació entre germans que s'estableix és molt important per a tots, però també i sobretot pel nen o nena amb la malaltia, segons m'ho han reconegut moltes famílies. Tenir un germà o germana, en general, és molt terapèutic.

Anar cap a un treball multidisciplinari és un altre dels aspectes rellevants.

Sens dubte, però varia molt segons el centre. Si vius, per exemple, a Olot i has de baixar per fer-te unes proves, és important que hi hagi una coordinació i que aquell dia pugui parlar amb tots els especialistes que calgui i fer-se les proves adequades. El dia que ve, l'atenen el pneumòleg, rehabilitador, cardiòleg... Es fan totes les revisions pertinents. Tot això ha canviat molt i representa una millora molt gran, tant per a la persona afectada com per a les famílies. ●



>> Fotos: Pía Gallano, a l'Hospital de Sant Pau. A la dreta, imatge amb la María Ramos a les oficines de la Fabra i Coats.

OPINIÓ / GRUPS SOCIOTERAPÈUTICS

'Tempos' d'afectats i familiars, frustracions, esperances, gestió d'emocions... Reflexions del grup socioterapèutic

Iolanda Gisbert

Psicòloga col·laboradora d'ASEM Cat



En primer lloc: “Gràcies, Maria i Andrea!” Aquest és un moment important per a l’associació: un canvi d’etapa amb la notable incorporació de l’Andrea i, la cada vegada més propera i sentida, marxa de la Maria. Per això, us agraeixo que en un moment tan sensible com aquest confieu una vegada més en mi per formar part d’aquests dijous en grup.

Vaig tenir l’oportunitat de conèixer ASEM Cat quan la Maria em va confiar realitzar un estudi sobre les necessitats bàsiques de les persones que patien malalties neuromusculars. I, posteriorment, per participar en una jornada amb una ponència sobre el diagnòstic. Des d’aleshores, malgrat que la relació professional es va acabar, el tracte amb ASEM Cat sempre ha estat molt proper i especial. Així que, davant la proposta, no m’ho vaig pensar.

Em dic Iolanda Gisbert i treballo com a psicòloga infantil i d’adults des de fa més de quinze anys. He treballat i treballo en diferents dispositius de la xarxa sociosanitària. Primer, als CSMIJs (Centre de Salut Mental Infanto Juvenil) de Vilafranca del Penedès i de Vilanova i la Geltrú, que depenen de l’Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. I, més tard, al de

Badalona, que depèn de l’Institut de Serveis Municipals. Després he exercit en els CDIAPs (Centre de Desenvolupament i Atenció Precoç) de Badalona i Barcelona, on encara hi sóc. En la pràctica privada, treballo com a psicoterapeuta en població majoritàriament d’adolescents, joves i adults.

Familiars, amics, parelles...

El passat dijous (febrer) vaig participar en el grup per a familiars d’afectats. Aquell dia es van dir coses realment importants. Una d’elles i que podria ser la primera reflexió que ens podríem plantejar és que “sou vosaltres, com va dir el Josep, el pal de pallar”. Aquell dia es van apuntar moltes coses; tantes, que cadascuna caldria abordar-la en sessions diferents!

La diversitat hi va ajudar. Hi havia familiars de joves, familiars d’adults, pares i parelles d’afectats. Després de tants anys, vaig constatar encara el repte que tenim amb les malalties neuromusculars: tant a nivell personal com social. D’aquí la importància d’associacions com ASEM Cat, que no només treballen per una millora de la qualitat de vida dels afectats sinó que també acompanyen en cada un dels seus processos: des del periple del diagnòstic fins

a la recerca d'ajudes i suports en tots els àmbits. A més, desenvolupa una tasca fonamental amb una presència constant en les administracions i la seva voluntat insaciable d'incloure i fer participar els facultatius especialitzats per adequar les respostes en relació al diagnòstic i al tractament.

També cal subratllar el paper que realitzen per fer front a les necessitats diàries que vagin sorgint: feina sense fi. Com ho és també conscienciar per a la inclusió i la normalització de la malaltia en el nostre paradigma sociosanitari.

'Tempos'

Parlem ara d'un dels temes que van sorgir: els 'tempos', tant dels familiars com dels afectats. Uns tenen pressa per fer; els altres sembla que ho visquin aparentment en calma.

Tanmateix vam tractar el sentiment de frustració i d'impotència, i com la recerca activa de solucions a qualsevol demanda o sospita -encara que sigui sense fonament- porta sovint a una sobreactuació dels familiars, que en el fons tracten de calmar la boca del seu propi 'monstre intern' (el sentiment de culpa que ens acompanya).

Una altra qüestió sobre la qual vam reflexionar va ser la necessitat de buscar respostes de manera activa mitjançant la recerca de millors metges, millors tractaments, millors exercicis físics, millors calçats... Fins a adonar-nos que, com diu el José: "Perdem més temps aprenent a viure que vivint!" I és que els familiars es debaten entre quina és la distància entre el seu 'familiar-subjecte' i el seu 'familiar-afectat': quan cal dirigir-se a l'un i quan a l'altre, quan atendre la necessitat i quan complaure la pròpia dependència emocional per por a la pèrdua (simbòlica o no) de l'ésser estimat.

I és que, com diu el Manel: "Són les pròpies pors i dificultats per assumir la malaltia les que ens fan actuar sense pensar i pressionar-los". I, en el fons, sabem que per més pressió o poc espai que posem com a familiars, no podem controlar allò que ells decideixin. I ho hem d'aprendre a respectar.

També va aparèixer el significat del diagnòstic: no només és una etiqueta o una nomenclatura en el 'Gran Llibre de Petete'. Hem de reflexionar sobre què suposa un diagnòstic d'aquestes característiques, que està molt lluny de ser només una descripció teòrica i descriptiva que ocupa algunes pàgines a Internet.

Vam acabar la sessió amb ganes de més. Vam obrir molts 'melons' i la Maria ens va recordar una cosa que sembla molt senzilla, però que és molt complicada -i no parlo de malalties neuromusculars-: "NO ES HACER, ES ESTAR". ●

>> Sota aquestes línies, programa d'activitats i tallers de l'entitat per aquests mesos. / Altres fotos: @pixabay





REPORTATGE /
ACTE DE COMIAT AL RECINTE DE LA FABRA I COATS. 11/02/22

Adeu a la María Ramos, que es jubila després de vint anys

Aquest 11 de febrer de 2022 (divendres), al Recinte de la Fabra i Coats es va celebrar l'acte institucional de comiat a la María Ramos, treballadora social i gerent de l'entitat durant més de vint anys i història viva i molt present d'Asem Cat. Una figura fonamental per entendre el que ha estat l'associació fins arribar al present.

Segurament no hi ha millor mostra que les coses s'han fet bé o molt bé durant el teu pas per una feina o entitat (com en el cas de la María)

Dia molt emotiu i especial, que va aplegar a desenes de socis i sòcies en el comiat a la María

Durant l'acte es va destacar una expressió que s'ha sentit molt i que té molt valor: "El millor tractament és un bon tracte"

Durant l'acte la María es va reconèixer professionalment i per vocació com a "treballadora social"

que quan arriba el dia del comiat es reuneixin desenes de persones -amics, famílies senceres, parelles, mares i pares amb els seus fills o filles, etc.- per participar de la festa o celebració i no perdre l'oportunitat de traslladar-te els seus missatges d'afecte i de consideració cap a la teva persona, treball i aportacions durant la teva trajectòria.

Això, a grans trets, és el que es va donar el divendres 11 de febrer, entre les 16 h i 18 h aproximadament, al recinte de la Fabra i Coats, en un gran espai habilitat per a l'ocasió i amb absolut respecte a les mesures sanitàries, d'acord amb el context de pandèmia que tot i ser més lleu que en el passat recomanava l'ús de mascareta, respecte de distàncies i ventilació.

L'acte va començar amb un repàs en imatges de molts dels moments de la carrera i experiència de la María Ramos durant aquestes més de dues dècades al capdavant de l'entitat i que van incloure episodis importants com el trasllat de seu des de Can Guardiola, al carrer Cuba, a la Fabra i Coats, les moltes jornades anuals organitzades o iniciatives plantejades i tirades endavant com els grups socioterapèutics, la Coral, el programa de ràdio ArrAsem o la celebració dels Premis Fem Pinya, que el passat mes de novembre van arribar a la seva onzena edició. La María, ja en aquell inici, va començar a emocionar-se.

Després vindrien tot un seguit d'intervencions, entre les quals destaquen la de la nova presi-



denta de la Junta i que en un inici estava en dubte si podria assistir, Susanna Martínez, o la del president anterior, Bernardo Gámez, que va llegir un ampli text d'agraïment a la tasca desenvolupada per la persona que aquell dia esgotava les seves últimes hores com a gerent de l'entitat. De la intervenció del Bernardo, recuperem un petit fragment en què destacava una lliçó apresada o una frase molt repetida per la María com és "que el millor tractament és un bon tracte", especialment en referència al treball amb metges i altres professionals.

La María va tenir torn de rèplica i va assegurar que no tenia res preparat. I probablement era cert, tot i que a ella -com va reconèixer- no li costa gens parlar en públic i, a més, aposta per la força i el valor que té precisament la conver-

La Coral va preparar dues cançons molt especials i versionades de "Gracias a la vida" i de "L'amics per sempre"

sa. De la seva feina, es va definir professionalment i per vocació com a "treballadora social". Una tasca que entén que "sempre ha de dirigir-se a acompanyar a les persones perquè aquestes puguin trobar el seu propi espai".

Després va ser el moment per a la música, amb dues peces preparades per la Coral per a l'ocasió i de significat molt especial per a la María Ramos, com van ser "Amics per sempre" i "Gracias a la vida". Aquesta última cançó, convertida en himne de l'associació durant els durs mesos de la Covid-19. Música clàssica i torn per als regals -que en van ser uns quants- van servir com a cloenda d'un acte molt emotiu, afectuós, d'agraïment i que tancava una etapa intensa majoritàriament, com va subratllar, "amb moltes més llums que ombres". ●



>> Fotos fetes durant l'acte. En aquesta, a la dreta, la María i el seu fill i nét. / IRV



**A Guipuscoa (País Basc),
la prevalença de la DM1 és
de 265 casos cada 100.000
habitants**

DATES ASSENYALADES

Dia internacional de la distròfia miotònica

La miopatia hereditària més freqüent en adults ja té un lloc en el calendari: 15 de setembre. La seva prevalença, que s'estima a Europa sobre 5 casos cada 100.000 habitants, és més alta en determinades zones del món i hi ha estudis que indiquen que podria ser força superior.

Nombroses malalties tenen un dia dedicat a la conscienciació sobre aquestes; dates que les associacions de malalts aprofiten per informar a l'opinió pública sobre les repercussions, necessitats assistencials i promoció de la investigació sobre els seus respectius efectes. Però, la miopatia hereditària més freqüent en adults mancava de tenir una data específica.

Euro-DyMA (*European Dystrophia Myotonia Association*, <https://euro-dyMA.eu/>), fundada el setembre de 2019, és l'única federació europea d'associacions de pacients sense ànim de lucre dedicada a la distròfia miotònica tipus 1 (DM1 o malaltia de Steinert) i a la distròfia miotònica tipus 2 o miopatia miotònica proximal (DM2 o PROMM).

L'Euro-DyMA va organitzar el passat 14 de setembre la primera jornada dedicada als possibles tractaments farmacològics per a la DM1 i a la DM2. Com a introducció, es va exposar una perspectiva general d'Euro-DyMA.

La xifra de pacients amb DM1 o DM2 a Europa es desconeix. Segons l'últim informe periòdic d'Orphanet (portal europeu de referència

>> Tot i que encara hi ha molt camí per fer, s'estan duent a terme investigacions en el camp de la DM1 que obren noves perspectives. / @Pixabay.

sobre malalties rares i medicaments orfes) publicat el gener de 2021, l'estimació a Europa de la DM1 és de 5 casos cada 100.000 habitants. S'ha d'assenyalar, però, que existeixen zones on la prevalença és molt superior: a Saguenay-Lac-Saint Jean, regió administrativa de la província del Quebec (Canadà), és de 158 per cada 100.000 persones; o a Guipúscoa, al País Basc, és de 265 per cada 100.000 persones. D'altra banda, un estudi recent dels Estats Units indica que la prevalença calculada mitjançant un cribratge neonatal és superior a l'estimada: 4,76 casos per cada 10.000 naixements. És a dir, un cas cada 2.100 naixements ((Johnson, NE y cols., *Neurology* 2021; doi:10.1212/WNL.0000000000011425).

Euro-DyMA

Molts països disposen d'associacions nacionals de pacients dedicades exclusivament a les DM, tot i que ja existien equips europeus no específics que s'ocupaven d'elles ((Eurordis, ENMC, etc.). Actualment, sembla que estem a prop de disposar de molècules decisives per a tractar la DM1, que avui no compta amb un tractament que en modifiqui la seva evolució. Recordem que la malaltia de Steinert redueix l'esperança de vida aproximadament uns vint anys. Per un altre cantó, els peculiars aspectes cognitius de la DM1 (Rosado-Bartolomé A, Domínguez-González, C., *Rev Neurol* 2021; doi: 10.33588/rn.7305.2021257) impliquen que el compromís en profunditat de les associacions de pacients tenen una importància crítica.

A més, l'experiència amb altres federacions d'associacions de malalts ensenya que es guanya temps en el disseny, assaig i autorització de fàrmacs quan existeix una entitat com la recentment creada Euro-DyMA. ●

(Text reproduït per cortesia de Gaceta Médica).

CAMPANYES OBERTES



Novetats de la campanya “Defensem la fisioteràpia”

> Tot i que de les reclamacions que vàrem fer en el seu dia, totes menys una han estat ateses i resoltes, la campanya per defensar la fisioteràpia continua oberta perquè ens arriben ‘inputs’ d’altres entitats que no coneixen aquest servei específic per a persones amb malalties neuromusculars. El treball d’ASEM Catalunya és molt valuós i per això estem alerta per tal de col·laborar a fer la vida de tots nosaltres una mica més fàcil.



**DEFENSEM LA
FISIOTERÀPIA**



**REVISEM LA
LLEI DE DEPENDÈNCIA**

Seguiment del desplegament
de la Llei 39/2006

Realitzo l'evolució de les dades de la dependència a Catalunya



**INCIDÈNCIES AL
TRANSPORT PÚBLIC**

Després que el 2006 es va posar en marxa el servei de fisioteràpia i, donat que s’han detectat algunes incidències, el mes de març de 2017 durant les Jornades d’ASEM Catalunya vam adquirir el compromís de defensar el servei de fisioteràpia tant davant de l’Administració com davant de les empreses, professionals i usuaris. I va ser el 2018 que vam engegar una campanya per a defensar aquest servei de fisioteràpia.

Demanem a tots els socis i sòcies la col·laboració i implicació per tirar endavant aquest tema.

Posem a la vostra disposició un full de reclamació per indicar incidències en aquest servei que farem arribar al Departament de Salut.

El 2018 ens vam proposar des d’ASEM Catalunya revisar també la Llei 39/2006, de 14 de desembre, sobre la promoció de l’autonomia personal i atenció a les persones en situació de dependència.

Sembla que la Llei va generar moltes expectatives però hi ha hagut una mena de desencís amb aquesta llei. Només una vintena de socis/sòcies d’ASEM Catalunya semblen haver demanat la revisió de la seva situació.

La valoració es fa per comunitats i per equips multidisciplinaris formats per un metge, infermer/a i el/la fisioterapeuta però sembla que aquesta valoració no és del tot objectiva.

Des d’ASEM Catalunya i com associació paraigües de totes les persones amb malalties neuromusculars una de les nostres tasques és agrupar les veus del nostre col·lectiu per donar visibilitat i/o fer més força sobre les incidències que anem detectant.

Junts tenim més veu per demanar canvis i millores tant a l’Administració com a les empreses privades. També per a sensibilitzar la societat en general.

Per a poder fer arribar millor les incidències que tenim tant a les administracions com a les empreses privades, necessitem dades concretes per a fer-les arribar a les persones adients.

Hem habilitat un formulari electrònic per a recollir les incidències.

> **Formulari disponible al nostre web: www.asemcatalunya.com i a la nostra seu a: c/ Sant Adrià, 20 (Bcn).**

> **Podeu comprovar els punts que demanem revisar al nostre web: www.asemcatalunya.com**

> **Podeu entrar i accedir als formularis corresponents des del nostre web, a: www.asemcatalunya.com**



PRESÈNCIA INTERNACIONAL

Asem Cat, a EURORDIS

ASEM Catalunya forma part d'EURORDIS (Rare Diseases Europe): una aliança, sense ànim de lucre, de 984 organitzacions de pacients de 74 països que treballen junts per millorar la vida de 30 milions de persones que viuen amb una malaltia rara a Europa.

Per Javier Torras

El seu objectiu principal és enfortir la veu dels pacients i contribuir a definir les investigacions, les polítiques i els serveis més adequats per als pacients, reunint tots els grups d'interès i mobilitzant la comunitat de malalties rares.

EURORDIS va crear els ePAGs (Grup Europeu de Defensa dels Pacients) per implicar les organitzacions de pacients i garantir l'accés democràtic dels representants de pacients en els processos de presa de decisions al voltant de

>> En la pàgina de la dreta, imatges captades durant la jornada celebrada a Barcelona pel Dia Mundial de les Malalties Minoritàries, poc abans de l'inici de la pandèmia. / IRV

les Xarxes Europees de Referència (ERNs). Les ePAGs tenen la missió de representar els interessos i necessitats de la comunitat de pacients i les seves funcions són:

- garantir que les necessitats de les persones que viuen amb una malaltia rara impulsin les activitats de cada xarxa europea de referència.
- defensar la diversitat de punts de vista de la comunitat de pacients més àmplia rellevant per a cada ERN, i no només de la mateixa àrea de malaltia.
- treballar amb les xarxes nacionals i europees per facilitar la comunicació bidireccional entre les Xarxes Europees de Referència i la comunitat de pacients.
- treballar en col·laboració amb els metges per donar suport al desenvolupament de guies de pràctica clínica i altres eines de suport a la presa de decisions clíniques i contribuir a les activitats de recerca, educació, informació i conscienciació.

Sovint els pacients amb malalties rares pateixen dificultats per obtenir un diagnòstic encertat o per accedir tant a teràpies com a

coneixements especialitzats adequats. Els seus metges són incapaços d'ajudar-los, perquè mai no han vist casos similars, de manera que no reben tractament o han de buscar per tot internet esperant trobar un centre amb els coneixements especialitzats necessaris.

Xarxes Europees de Referència (ERNs)

Per pal·liar aquest problema la Comissió Europea de Salut va crear les Xarxes Europees de Referència (ERNs): xarxes virtuals que connecten experts i investigadors de tota la Unió Europea, que comparteixen els mateixos interessos en una malaltia rara específica o en un tractament altament especialitzat. Són, sobretot, xarxes d'assistència sanitària destinades a millorar l'accés al diagnòstic, l'atenció i el tractament de malalties rares, compartint l'experiència, els coneixements i els recursos dels seus membres.

Per tant, és molt important que les ERNs romanquin centrades en les necessitats dels pacients i, per això, brinden als metges i a les organitzacions de pacients de diferents països l'oportunitat de codissenyar millors serveis d'atenció mèdica per a les persones que viuen amb malalties rares.

Per revisar el diagnòstic i el tractament d'un pacient, els coordinadors dels ERNs convoquen consells virtuals d'especialistes mèdics en disciplines diferents, utilitzant una plataforma tecnològica específica i eines de telemedicina. D'aquesta manera, els pacients amb malalties rares i complexes podran beneficiar-se del millor tractament i assessorament disponible a la UE per a la seva malaltia concreta. Els seus metges tindran accés a un grup de professionals altament especialitzats de tota Europa.

La nostra presència

Hi ha actualment 24 Xarxes Europees de Referències, organitzades per temàtica, sent

ASEM Catalunya està representada a l'ePAG de l'ERN EURO NMD, que és l'encarregada de recopilar dades sobre les experiències, necessitats i expectatives dels pacients amb malalties neuromusculars

l'EURO-NMD (*European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases*) la que engloba el nostre col·lectiu. ASEM Catalunya està representada a l'ePAG de l'ERN EURO NMD, que és l'encarregada de recopilar dades sobre les experiències, necessitats i expectatives dels pacients amb malalties neuromusculars. I, així, ajudar a desenvolupar eines comunes dins de l'ERN. Té influència en tots els aspectes de l'ERN: metge, social, psicosocial, educatiu, ètic i de control de qualitat.

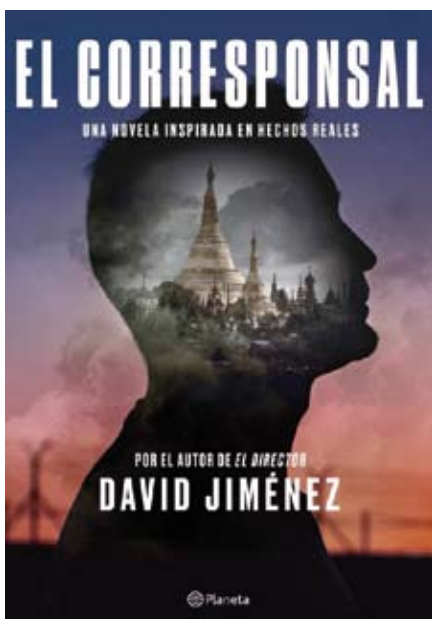
Al camp de les malalties neuromusculars, les organitzacions de pacients com la nostra han estat clau en la generació de material d'informació i capacitació sobre malalties específiques per als professionals de la salut, així com per als pacients i en el desenvolupament d'evidències sòlides per donar suport a les intervencions d'atenció social i de salut al seu estat membre europeu. Des d'ASEM Catalunya continuarem treballant amb aquest objectiu. ●



>> En la imatge de l'esquerra, el Juanjo, president en el seu moment i soci de l'entitat, durant una de les ponències que es van poder escoltar durant aquell matí dedicat a les malalties minoritàries. //IRV

LLIBRES / ASEM CAT ET RECOMANA

Recomanacions del José Ángel Pardal, exllibreter i soci d'Asem Cat



DESTACAT

'EL CORRESPONSAL'

David Jiménez
Ed. Planeta

"Recomanacions fetes per algú que en sap, i molt, de llibres". (Asem Cat)

A continuació us deixem algunes recomanacions editorials per aquests propers mesos, que inclouen un ampli ventall d'obres, variades i que quasi estem segurs que respondran als interessos de molts dels nostres socis (aquesta primera obra, de forma excepcional, no és del José Ángel però creiem que també pot encaixar amb les inquietuds de molts de vosaltres, per la seva temàtica, proximitat a l'actualitat i hibridació amb la ficció).

LLIBRES



'EL LIBRO NEGRO DE LAS HORAS'
Eva García Sáenz
Ed. Planeta

Algú que porta mort quaranta anys no pot ser segrestat ni sagnar. L'exinspector Unai López de Ayala rep una trucada anònima que canviarà el que creu saber sobre el seu passat familiar. Té una setmana per trobar el llegendari Llibre Negre de les Hores: una joia bibliogràfica. Si no ho fa, la seva mare, que no descansa al cementiri des de fa dècades, morirà. Serà tot això possible? ●



'VIOLETA'
Isabel Allende
Plaza&Janés

Èpica i emocionant història d'una dona, la vida de la qual es desenvolupa durant transcendentis episodis de la història del segle XX, que comença amb la grip espanyola de 1920, quan neix, i arriba fins a la pandèmia de 2020.

La Violeta serà la primera nena de cinc germans, en una família que les viurà de tots els colors. Història inspiradora i molt emotiva. ●



'LAS FORMAS DEL QUERER'
Inés Martín Rodrigo
Destino
Premi Nadal 2022

Quan la vida s'atura de cop, és el moment de fer memòria. És això el que sent la Noray davant la inesperada mort dels seus avis, Carme i Tomàs.

Després de l'enterrament, incapaç de fer front a l'absència de qui li van ensenyar tantes maneres d'estimar, torna a la casa familiar del poble, on va créixer i va ser feliç. ●

Últim llibre del periodista David Jiménez després d'escriure "El director", en què va explicar el seu pas per la redacció del diari El Mundo com a director: un any que va donar molt de sí i que també li va generar certa controvèrsia després de la seva publicació.

En aquest cas, a "El corresponsal", obra de ficció, Jiménez narra les aventures d'un jove periodista amb ganes de viatjar i conèixer de primera mà el món durant la Revolta de Safrà a Birmània, que li serveix a la vegada per

descriure les interioritats d'aquesta professió, que l'autor coneix perfectament després d'haver-s'hi dedicat durant una part molt significativa de la seva carrera professional, just abans de tornar a la redacció del diari de Madrid.

En el llibre hi ha espai per a l'amor, l'idealisme i la coneixença entre un jove periodista que comença i un altre, ja de tornada, amb molta experiència que l'ajuda a descobrir una realitat menys idíl·lica del que, des de fora, es podria en un principi imaginar. ●

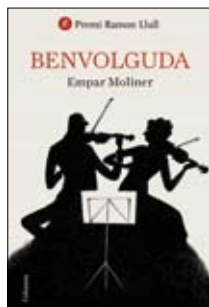


CONSTEL·LACIONS

Blanca Busquets

Ed. Proa

Els secrets d'una família catalana amenaçada per ETA veuen la llum molts anys després. En una casa de Collserola es prepara la celebració dels cent anys de l'avi Cinto, un home silenciós que té la passió d'observar les estrelles i de buscar-hi connexions invisibles. El lector anirà coneixent tota la família d'en Cinto —del fill Quim al besnét Nil— a partir d'un mosaic de veus expressives, vives, diferents. ●



BENVOLGUDA

Empar Moliner

Columna / Premi Ramon Llull

La Remei Duran és una dibuixant de prestigi que es considera una atractiva senyora de cinquanta i pocs anys, feliç esposa i mare.

Una tarda, asseguda al seient del darrere del cotxe familiar, endevina, amb tota nitidesa, que el seu jove marit, violinista titular en una orquestra, s'enamorarà de la noia, violinista suplent, que els acompanya. Ells dos encara no ho saben. Ella, sí. ●



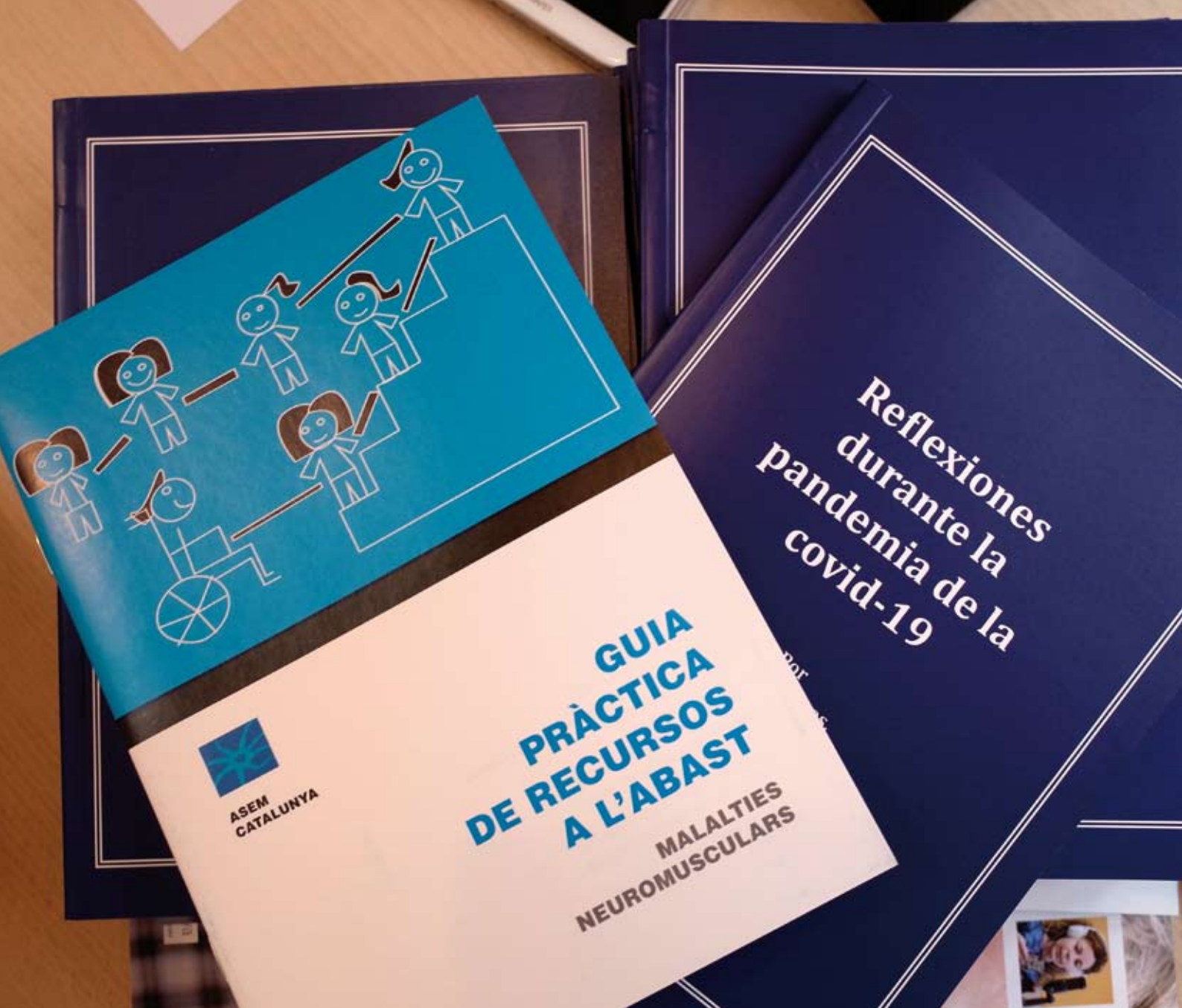
"LA VIDA VA DE ESTO"

Lucía Galán

Ed. Planeta

La vida improvisa, i nosaltres amb ella.

No tinguis pressa. La vida és llarga i bonica. És una aventura en què es pot aprendre de cada experiència. La vida és una elecció i canvi, és donar-se permís per sentir, és autocrítica i aprenentatge. I és viure moltes vides en una. ●



Els teniu a la vostra disposició a les oficines d'Asem Cat!

