

La notificación de una enfermedad rara es clave para su abordaje

Comienza la campaña 'Unidos por las enfermedades raras' para concienciar a los ciudadanos en general, y a los profesionales, en particular, sobre el impacto de las mismas en la vida de los afectados y sus familias

El pasado día 28 de febrero se celebró el Primer Día Mundial de las Enfermedades Raras y la Consejería de Sanidad y Dependencia se sumó a esta iniciativa internacional, consciente de que las enfermedades raras constituyen un problema de salud importante y una prioridad para el Sistema Sanitario Público.

Las peculiares características de las enfermedades raras ponen de manifiesto el desconocimiento de las mismas por parte de la población extremeña, profesionales implicados en la atención de los enfermos afectados por estas patologías e incluso afectados y familiares.

Por ello, la Consejería de Sanidad y Dependencia, a través de la Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación, ha puesto en marcha una campaña pionera informativa, a nivel regional, sobre enfermedades raras en colaboración con las asociaciones de pacientes y familiares representadas por la Delegación en Extremadura de la Federación Española de Enfermedades Raras.

Con el lema "Unidos por las enfermedades raras", la campaña tiene por objeto informar y sensibilizar a la sociedad extremeña en general y a los profesionales de los ámbitos sanitario, educativo y social sobre la existencia de las mismas, su impacto en la vida de los afectados, las asociaciones de pacientes que trabajan en Extremadura y la necesidad del esfuerzo conjunto para luchar eficientemente contra este problema de salud.

Mediante la difusión de carteles enmarcados y trípticos distribuidos a través de los centros sanitarios y educativos, oficinas de farmacias, universidades populares, colegios profesionales y asociaciones de pacientes se divulgará a los extremeños, información clara y sencilla sobre las enfermedades raras y sus características.

NOTIFICACIÓN DE LAS ER

El director general José Luis Ferrer Agualeles hace un llamamiento a los profesionales en esta campaña e insiste en la importancia de notificar los casos de enfermedades raras, una responsabilidad de los profesionales de la salud. En Extremadura se creó el 14 de mayo de 2004 el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras. Funciona de forma operativa desde enero de 2005, y está integrado en la Red Epidemiológica de



Investigación sobre Enfermedades Raras (REPIER). Su objetivo de valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en Extremadura, así como el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en dicho Sistema de Información.

Las fuentes de información proceden de las consultas de Atención Primaria y Hospitalaria, Centro Extremeño de Desarrollo Infantil, Unidad de Genética del Hospital Materno-Infantil del complejo hospitalario Infanta Cristina de Badajoz, Sistema de información de enfermos renales en tratamiento renal sustitutivo, Centro de atención a la discapacidad de Extremadura de Badajoz y Cáceres, servicios de Farmacia Hospitalaria, Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)-Delegación en Extremadura, y otras fuentes-sistema de información de base poblacional sobre cáncer, centro de atención a minusválidos físicos de Alcuéscar.

El Sistema de Información sobre Enfermedades Raras tiene recogidas 43 enfermedades diferentes en las que figuran al menos 15 enfermos registrados

en cada una de ellas (ejemplos: Esclerosis múltiple, Espondilitis Anquilosante, Lupus Eritematoso Sistémico, Esclerosis Lateral Amiotrófica, Fibrosis Quística, Fenilcetonuria, etc.), y 289 enfermedades de las que tan sólo tiene registrados un caso (ejemplos: Acidemia Isovalérica, Síndrome de Budd Chiari, Síndrome de Axenfeld Rieger, Síndrome Chiari Frommel, Síndrome de Churg Strauss, etc.).

No obstante, no existe una información completa sobre el número de personas afectadas, tendencias temporales y evolución de las enfermedades raras con ámbito de Comunidad.

Por ello, según la jefe de Servicio de Participación Comunitaria en Salud, Eva Molinero, esta campaña pretende promocionar en los profesionales de la salud, la notificación de los casos de enfermedad al Sistema de Información de Enfermedades Raras de Extremadura, lo que permitirá valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en la Comunidad, así como el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en dicho sistema.

Situación en Extremadura de las ER

ENFERMEDADES RARAS DE MAYOR PREVALENCIA

Nº absolutos de casos registrados y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes

Enfermedad	Casos registrados	Tasa de prevalencia
Esclerosis múltiple	288	2,722
Espondilitis Anquilosante	181	1,711
Psicosis desintegrativa	150	1,418
Colitis ulcerosa	118	1,115
Enfermedad de Colon	117	1,106
Lupus Eritematoso Sistémico	82	0,775

Registradas en el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura, por orden de frecuencia (a fecha de 28 de febrero de 2009)

Las enfermedades raras son un grupo de patologías que tienen una prevalencia baja (menor de cinco casos por 10.000 habitantes de forma global), presentan un curso crónico e invalidante, muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento, carecen, en su inmensa mayoría, de tratamiento curativo, y tienen un origen desconocido en la mayor parte de los casos, conllevando múltiples problemas sociales.

Asimismo, contamos con pocos datos epidemiológicos, lo que plantea dificultades en la investigación debido a su baja frecuencia.

Actualmente, la Comisión Europea estima que existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, que afectan aproximadamente al 6%-8% de la población, es decir, entre 27 y 36 millones de personas en la Unión Europea y entre 2,5 y 3 millones de personas en España.

Según informan desde la Dirección General de Planificación, en Extremadura, figuran registrados en diciembre de 2008 en el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras 3.376 pacientes aunque se estima, que existen entre 60.000 y 80.000 afectados. De los casos registrados, 1.379 tienen confirmado el diagnóstico por una fuente sanitaria y 1.997 figuran como sospechosos, dado que se identificaron a través de fuentes no sanitarias. Destaca un mayor número de casos en mujeres que en varones (51,27% mujeres, 48,05% varones y en el 0,68% de los casos desconocemos el sexo). Por

grupos de edad, tanto en varones como en mujeres, el mayor número de casos se presenta en el tramo de los 15-19 años, aunque se desconoce la edad en una elevada proporción.

Las enfermedades raras más prevalentes, registradas en el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura, son las Esclerosis múltiple y la Espondilitis anquilosante.

La gran rareza de estas enfermedades y la falta de información, investigación, diagnóstico, tratamiento y expertos puede conducir a que las personas afectadas no se beneficien de los recursos y servicios sanitarios que necesitan.

Desde hace varios años, la Consejería tiene entre sus prioridades la puesta en marcha y el impulso de medidas que contribuyan a mejorar la atención y, con ello, la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familiares. Se han desarrollado distintos programas como el de Prevención de Errores Congénitos del Metabolismo e Hipotiroidismo (integrado posteriormente en el Plan de Referencia regional de Prevención de Discapacidades) y el de diagnóstico prenatal. Al comienzo de la década de los noventa, se implanta la Unidad de Referencia regional de Prevención de Discapacidades en Badajoz, con las Subunidades de Metabolopatías, de Genética y de Prevención de la Hipocausia en recién nacidos, y en el año 2003, se crea el Centro Extremeño de Desarrollo Infantil.