

Mejor atención a las enfermedades raras

TEXTO: SALUD EXTREMADURA

Extremadura es pionera en cuanto a la organización de actividades contextualizadas dentro de la Red Epidemiológica de Investigación sobre Enfermedades Raras (REPIER), proyecto de investigación financiado por el Fondo de Investigación Sanitaria del Sistema Nacional de Salud y puesto en marcha el pasado año dentro del Programa de Investigación Español para el Estudio de Enfermedades Raras del Ministerio de Sanidad y Consumo.

Esta Red está integrada por investigadores clínicos, epidemiológicos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular que abordan la investigación epidemiológica y clínica de las enfermedades raras. Esta red se fortalece con la colaboración de las respectivas consejerías de Salud/Sanidad de once Comunidades Autónomas del territorio español, con un cómputo total de 91 investigadores.

La participación de Extremadura en REPIER es a través de un grupo investigador constituido por personal de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria y del Servicio Extremeño de Salud, como nodo de investigación autónomo para la obtención de datos epidemiológicos, creación del registro de Enfermedades Raras, evaluación de la situación de salud de estos pacientes, creación de un "banco nacional del ADN", obtención de un mapa de recursos socio-sanitarios al respecto y fomento de la formación de los profesionales sobre estas enfermedades.

Además, este grupo de trabajo también persigue clarificar convenientemente la asistencia de los



El diagnóstico precoz es determinante para la calidad de vida de los pacientes.

afectados consiguiendo una mejora de la difusión de la información existente sobre estas enfermedades que redundará en un mayor bienestar para los enfermos. Una de las dificultades que ha encontrado en este primer año de trabajo ha estado en la elaboración de una lista definitiva de enfermedades raras en la cual se base el propio campo de actuación de REPIER, ya que aunque se ha acotado estudiar 677 enfermedades raras, esta lista sigue en constante modificación. Hasta el momento se ha identifica-

do más de 1.864 (octubre 2004) personas afectadas en la Comunidad, fundamentalmente a través de la participación de los facultativos del SES, tanto de Atención Primaria como de Especializada, mediante una serie de encuestas que fueron remitidas desde la unidad coordinadora de REPIER en Extremadura, el Servicio de Epidemiología de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria, cifra que aumentará al explotar las diferentes fuentes de información controladas.

En esta labor tiene mucha importancia la regulación y creación del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma, base de datos que recoge la incidencia, prevalencia, historia y otros aspectos relacionados con los enfermos diagnosticados en la región. Otra de las medidas adoptadas ha sido la inclusión de las enfermedades raras como proyecto prioritario dentro de la reciente convocatoria sobre financiación para la investigación socio-sanitaria.

La delegación se ofrece a profesionales y afectados



María José Sánchez Martínez
Presidenta FEDER.
Médico.

Hacia el abordaje Integral de las Enfermedades Raras como solución

■ Huntington, esclerodermia sistémica, leucodistrofia, Steinert, porfirias, ataxias, acondroplasias... y hasta 5000, según la OMS, son enfermedades raras. Detrás de estos nombres hay personas a las que llegó la enfermedad como un intruso y se instaló de forma crónica, cambiando las condiciones vitales y las de sus familias y aunque cada una tiene su especificidad, todas tenemos en común que tras el diagnóstico, nos sentimos perdidos y desorientados y con frecuencia el médico que diagnóstica tiene los mismos sentimientos. La dispersión de los casos y el abordarlos de forma descentralizada dificulta la adquisición de experiencia por lo que la

dificultad diagnóstica se agrava.

A pesar de todas las dificultades el desarrollo de Registros de casos y el trabajo conjunto de asociaciones de afectados, profesionales, industria farmacéutica y administración está favoreciendo un cambio de la situación. Ya hay profesionales que saben ver las peculiaridades de estas enfermedades a nivel global y captan la importancia del trabajo coordinado y en red, imprescindible para el buen hacer en las E.R. y es desde este sentir que se están organizando unidades de referencia y grupos de profesionales que atienden a pacientes con las mismas patologías o grupos y cuyos objetivos son promover el

conocimiento y la investigación sobre una determinada enfermedad, fomentando la cooperación entre CCAA. y países, estimulando la investigación científica, y organizando la formación.

El paciente necesita información y cuidados, es importante orientar al afectado hacia asociaciones para que no se sienta aislado y darle confianza para que toda la información que obtengan puedan compartirla.

El médico debe ser el coordinador de toda la información. Desde la Delegación Extremeña de E.R. nos ofrecemos a todos los profesionales sanitarios, y a todas las personas que tengan relación con este tipo de enfermedades.

Queremos ser un espacio donde los afectados o sus familias puedan expresar de una manera relajada sus dudas y preocupaciones sintiéndose acompañados.

La formación específica mejora el diagnóstico y el tratamiento

El diagnóstico precoz y el tratamiento acertado son pilares imprescindibles para conseguir que la atención sanitaria rendunde en la calidad de vida de para los pacientes de enfermedades raras

■ La Consejería de Sanidad y Consumo de Extremadura, la Escuela de Ciencias de la Salud, en colaboración de la Delegación Extremeña de Enfermedades Raras, organizan cursos dirigidos a profesionales de Atención Primaria y Especializada interesados en estas patologías con el fin de orientar hacia la sospecha diagnóstica, seguimiento del paciente y últimos avances en el tratamiento. "Abordaje multidisciplinar de las enfermedades neuromusculares", celebrado en octubre, y "Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades del adulto de base genética", en noviembre, son algunos de los cursos organizados por la Consejería de Sanidad y Consumo.

Esta formación facilita al profesional un abordaje integral que permite mejorar la calidad de vida del afectado. Además, mejora la identificación de síntomas y signos para el diagnóstico, establece criterios de derivación para estudios especializados, evitando secuelas y deformidades musculoesqueléticas mediante rehabilitación y medidas ortésicas y quirúrgicas. Otro aspecto destacado es que orienta al paciente, respondiendo a dudas sobre las posibilidades terapéuticas, líneas de investigación abiertas y consejo genético. Pediatras y médicos de AP son un grupo especialmente sensible a esta formación.

Las enfermedades raras, conside-



La investigación es fundamental en la atención sociosanitaria a las Enfermedades Raras.

Se trabaja por un cribado neonatal uniforme

■ Miembros del nodo investigador extremeño de REPIER están trabajando para el diseño de un programa de cribado neonatal uniforme para todas las Comunidades Autónomas. Además, se está estudiando la posibilidad de establecer el inicio de la toma de muestras para el "banco de ADN"

en nuestra Comunidad, y se iniciarán próximamente estudios sobre calidad de vida de los afectados. Este grupo destaca la importante colaboración que presta la delegación de la Federación Española de Enfermedades Raras y sus asociados en todos los aspectos relacionados con esta.

radas así porque afectan a cinco o menos personas por cada 10.000, y bajo cuyo epígrafe se incluyen miles de enfermedades con características muy dispares, conlleva tratamientos con medicamentos huérfanos, denominados así porque no son rentables para la industria farmacéutica. En este sentido, la Comunidad Europea legisló en 2000 el fomento de su investigación, desarrollo y comercialización de estos medicamentos huérfanos.

ASOCIACIONISMO

Las asociaciones de enfermos son referentes reales

■ La investigación de las Enfermedades Raras tiene un valor muy importante para las personas afectadas en su mayoría por enfermedades incurables que merman su calidad de vida, cuando no es el origen de discapacidad grave, ya que este trabajo representa la posibilidad de superar la enfermedad. En este sentido, el movimiento asociativo en torno a las Enfermedades Raras tiene una fuerte implantación que comenzó con la Organización Europea de Enfermedades Raras a la que pertenece la Federación Española de Enfermedades Raras, formada por más de 50 asociaciones, y entre las cuales se encuentra la Delegación de Extremadura desde hace dos años. Según su presidenta, María José Sánchez, "es tremendamente importante darnos cuenta que la propia administración y cada vez más profesionales se ocupan y preocupan por estas enfermedades con el fin de conseguir mejorar la calidad de vida y el bienestar psíquico del afectado aunque aún no podamos conseguir la curación". Las asociaciones de enfermos proporcionan referentes reales sobre la enfermedad, experiencias y acompañamiento; son el lugar donde se recaba y deposita información sobre patologías, especialistas y tratamientos.

La región trabaja por mejorar la atención a ER



Pedro García Ramos
Director General de Consumo y Salud Comunitaria

Enfermedades Raras en Extremadura

■ Bajo este epígrafe, sufren más de 1.800 personas en nuestra Comunidad una serie de entidades nosológicas que tienen en común el no haber tenido un diagnóstico temprano, carecer en muchas ocasiones de medicación específica, no tener servicios de referencia identificados, contar con muchas buenas voluntades y pocos medios y, quizás lo peor, encontrarse totalmente aislados. A este aislamiento, se le unen con carácter general, escasas expectativas de vida, altos niveles de dependencia, cronicidad, evolución a diferentes grados de demencia y un sufrimiento añadido, cuando al manifestarse en la madurez, se tiene conciencia de su enfermedad y el deterioro progresivo. Desde la infancia, se reciben carencias afectivas, cuando no el rechazo en la comunidad escolar y las limitaciones propias del medio

rural, en cuanto a la ausencia de centros y personas especializadas en su tratamiento y apoyo educativo. Mas adelante, en el ámbito laboral, a las limitaciones propias de la discapacidad, se asocia el rechazo, el miedo a lo desconocido, al contagio...

Un grupo de "valientes luchadores" decidió un buen día salir de su lamento, buscar alianzas, organizar grupos de autoayuda, dedicar su tiempo y sus esfuerzos en mejorar las condiciones de personas con problemas similares, tocar la conciencia de la sociedad y reclamar un poco de atención. Se unieron de dentro y de fuera de Extremadura, y consiguieron entre otras cosas que el Ministerio de Sanidad y Consumo pusiese en marcha el Programa de Investigación Español, para el estudio de Enfermedades Raras, y posteriormente, en 2003, a partir de

un proyecto de investigación financiado con el Fondo de Investigación Sanitaria, constituyeron la Red Epidemiológica de Investigación sobre Enfermedades Raras (REPIER), integrada por investigadores clínicos, epidemiólogos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular que abordan la investigación epidemiológica y clínica de las enfermedades raras. Esta red se fortalece con la colaboración de las respectivas Consejerías de Salud/Sanidad de 11 Comunidades Autónomas del territorio español, con un cómputo total de 91 investigadores.

Extremadura ha constituido un grupo investigador integrado en esta red con el propósito de obtener datos epidemiológicos, crear un registro que es pionero en el estado Español y posiblemente en la unión Europea, evaluar la situación de salud de los afectados, crear un mapa de recursos socio-sanitarios y constituir un banco nacional de

ADN. Hasta el día de hoy trabajamos con algo más de 900 enfermos, que padecen alguna de las 178 de las 677 enfermedades que en principio, hemos buscado. Queremos que esta iniciativa, permita mejorar el conocimiento de la enfermedad y de los enfermos, canalizar las posibilidades de apoyo y autoayuda, mejorar la formación de los médicos en aquellos síndromes específicos que padecen los enfermos que tienen adscritos e incluso referenciarlos para nuevos casos que pudieran producirse.

En definitiva, hacer el sistema accesible, en el marco de las posibilidades existentes, porque por raro, no nos puede resultar ajeno, algo por lo que sufren tantas personas en Extremadura. Prevenir y predecir el riesgo de padecer cualquiera de los miles de enfermedades catalogadas, retrasar la aparición de sus manifestaciones clínicas, del deterioro y de la dependencia, es una cuestión de justicia social.