

Nuevos retos: el médico de familia ante las «enfermedades raras»

Para iniciar cualquier acercamiento a la coyuntura actual que rodea al problema de las «enfermedades raras» conviene, primero, delimitar a qué nos referimos con este término adoptado en nuestro país por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Desde un punto de vista clínico, que es el que en principio podría interesar más a los profesionales de la atención primaria, estamos ante un grupo heterogéneo de enfermedades crónicas –unas 5.000 según el último catálogo de la OMS– que tienen en común las siguientes características: *a)* baja prevalencia; *b)* gran morbilidad y, en ocasiones, mortalidad precoz; *c)* afectan de forma importante a la calidad de vida del paciente; *d)* plantean con frecuencia dificultad para establecer el diagnóstico, así como incertidumbre sobre su evolución clínica, y *e)* hay, en general, una falta de interés en su investigación y en el desarrollo de nuevos fármacos para su tratamiento, como consecuencia del reducido número de pacientes afectados por cada una de estas enfermedades, lo que resta interés comercial a las empresas farmacéuticas. Desde una perspectiva administrativa, la característica de baja prevalencia se ha constituido en un criterio operativo para clasificar y catalogar las «enfermedades raras». No obstante, no hay un acuerdo universal respecto a dónde situar el punto de corte sobre el que considerar que existe baja prevalencia. En España se ha adoptado el criterio establecido en la Unión Europea de 5 casos por cada 10.000.

No se conoce el número exacto de personas con «enfermedades raras» en España, pero se considera que pueden afectar a unas 20.000 familias, y hablamos de «familias» porque gran parte de ellas tienen carácter hereditario y pueden incidir en más de un miembro del grupo familiar o pueden ser transmitidas a lo largo y ancho del árbol genealógico del paciente. Así, nos encontramos con que, en la mayoría de los casos, los pacientes con «enfermedades raras» requerirán una atención médica que engloba a pediatras, profesionales que trabajan dentro del área de los conocimientos de la genética clínica, médicos especialistas en medicina familiar y comunitaria y de otras especialidades médicas, que de forma casi constante, a lo largo de su vida, deberán cubrir aspectos tan variados como diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento, control de las fases agudas de la enfermedad, apoyo psicosocial y mantenimiento de la calidad de vida, entre otros. En la actualidad, y en la práctica diaria, la realidad es otra y, en general, los

pacientes con «enfermedades raras» aún se sienten discriminados y desatendidos desde el punto de vista asistencial. Ante este panorama, la única alternativa para los enfermos y sus familias fue constituirse en asociaciones para poder reivindicar su situación. Desde 1983, año en que se creó en Estados Unidos la National Organization for Rare Diseases (NORD), hasta el presente esta política de asociacionismo ha proliferado de tal modo, que es difícil encontrar un país desarrollado que carezca de una organización para reivindicar las necesidades de estos pacientes, o que no celebre reuniones científicas donde se evalúe la situación de enfermos y enfermedades. Este doble movimiento está permitiendo que se avance en algunos de los aspectos que rodean a estas enfermedades, fundamentalmente en lo que atañe al diagnóstico, cada vez más precoz y preciso, y al tratamiento, favoreciendo la investigación mediante estímulos económicos gubernamentales a las compañías farmacéuticas. En cualquier caso, la inmensa heterogeneidad del conjunto de «enfermedades raras» provoca que haya grandes diferencias en la forma de acercarse a cada una de ellas, algo normalmente sujeto a su prevalencia. Y en este sentido, en general, a más prevalencia, más atención institucional.

¿Y dónde encajan los profesionales de la atención primaria en este puzzle? Como ya hemos comentado, las relaciones entre ésta y las «enfermedades raras» siempre han sido distantes. El paciente con este tipo de enfermedad suele presentar en principio una clínica insidiosa, vaga y a menudo multisistémica, que precisará en la mayor parte de los casos de técnicas diagnósticas especializadas de las que el médico de familia no dispone. Por tanto, será remitido al centro de referencia, donde la superespecialización obliga a una sucesión de consultas y, a menudo, de estancias hospitalarias intermitentes que en ocasiones se prolongan en el tiempo meses e incluso años. Durante este tiempo, el médico de familia permanece expectante en la mayoría de los casos, cuando no se inhibe totalmente «porque el problema le viene grande» y sólo actúa de mediador mudo entre el paciente y el resto de especialistas, cuya locuacidad en ocasiones también brilla por su ausencia. Si finalmente el paciente es diagnosticado, el «peregrinaje» por el ámbito hospitalario se interrumpe, restringiéndose a la visita de control anual cuando es posible, ya que, por desgracia, el seguimiento clínico de muchos de estos enfermos es muy «asimétrico» según la zona de España en que se esté, y la

calidad asistencial al respecto puede variar incluso dentro de una misma ciudad dependiendo de la sectorización hospitalaria. Y es en este punto donde el médico de familia recoge el testigo de la atención a estos pacientes, y lo hace en la mayoría de los casos con temor y desconocimiento. Temor y desconocimiento que vienen dados porque son pacientes con necesidades especiales, pacientes que no se van a curar, que pueden llegar a tener una muy mala calidad de vida durante meses y/o años, con muchas preguntas para las que hay pocas respuestas, a quienes la desinformación ha obligado a ser sus propios informadores. Si a todo esto le unimos la escasa coordinación que existe en este campo entre los profesionales de la atención primaria y el ámbito hospitalario, el médico de familia, acostumbrado a su práctica diaria perfectamente protocolizada, con sus perfectos programas de atención al paciente diabético o hipertenso, se encuentra ante un paciente «especial» con una hoja vacía, sin guión, lo que le obliga a improvisar, y esto, en la mayoría de los casos, lo hacemos muy mal, repercutiendo en la relación médico-paciente, que en este caso, si cabe aún más, es médico-paciente-familia, y se encuentra en un equilibrio extremadamente delicado.

Todo lo comentado no dibuja una situación muy favorable para la integración de estos pacientes en nuestras consultas de atención primaria, pero indudablemente el problema debe de tener solución. En este entorno, la reciente creación del Grupo de Trabajo semFYC de «Enfermedades genéticas y raras» supone la primera piedra de un largo camino. Mediante este grupo se va a intentar integrar el mundo de las «enfermedades raras» dentro de la atención primaria, abarcando aspectos tan necesarios como el diseño y puesta en marcha de portales de información y foros de discusión, que permitan a los profesionales de atención primaria tener acceso de forma rápida y contrastada a la situación actual del problema, así como a la problemática cotidiana de sus propios pacientes. De este modo, el médico de familia podrá adquirir los conocimientos adecuados para identificar signos de alarma que hagan sospechar que tiene un paciente con una «enfermedad rara», para enviar al posible paciente a las unidades de referencia o al servicio especializado correspondiente. Una vez completado el diagnóstico, el médico de familia deberá seguir los pasos del paciente y, si lleva el seguimiento clínico, estar al pie del cañón para realizar los controles propios de su enfermedad en el tiempo que corresponda, sin olvidar el enfoque holístico o biopsicosocial. Por otra parte, se hará hincapié en la formación de los profesionales en lo que al asesoramiento genético res-

pecta, ya sea mediante bibliografía o a través de cursos de formación continuada. Dada la ausencia de la especialidad de genética clínica, la situación actual en nuestro país hace que a este respecto la responsabilidad recaiga sobre los especialistas en pediatría, ya que la mayoría de estas enfermedades se manifiesta en la edad pediátrica, pero no debemos olvidar que buena parte de estas «enfermedades raras» surgen más allá de la infancia y la adolescencia. Así pues, parece que en este sentido el asesoramiento genético es algo que nuestro colectivo tendrá que ir asimilando como una más de sus atribuciones, ejerciendo de intérprete entre la información facilitada por los servicios de genética y las necesidades y dudas de las familias, en entrevistas clínicas en general delicadas y donde una palabra mal usada puede desencadenar una gran ansiedad en las familias afectadas, hasta el punto que condicione su intención de buscar o continuar un embarazo. Por todo esto parece razonable la necesidad de elaborar nuevos protocolos consensuados para el abordaje de situaciones habituales en las consultas con estos pacientes. Por otra parte, se intentará reforzar el vínculo entre la atención primaria y el ámbito hospitalario, organizando programas de colaboración en forma de sesiones clínicas o encuentros alrededor de determinadas patologías, creando vínculos que permitan que cada vez que un médico de familia reciba un paciente con una «enfermedad rara» pueda contar, si lo considera pertinente, con el equipo de atención especializada que lleva el caso. En este proceso, y aprovechando tanto su período de rotación intra como extrahospitalaria, sería deseable la participación de los residentes de medicina familiar y comunitaria, en cuyo programa de especialidad aún no existe esta área de formación. Finalmente, y como resumen de los objetivos del grupo en este ámbito, se organizarán encuentros de sensibilización en las sociedades federadas autonómicas que incluyan la asistencia de médicos y enfermeras de atención primaria, pacientes y familiares, y representantes de asociaciones de afectados. En estas reuniones se hablará de la problemática de las «enfermedades raras», pero también de «experiencias de vida», testimonios de afectados fundamentales para acercar esta realidad a nuestro colectivo.

Sin más, iniciamos la andadura. Estáis invitados.

**Miguel García-Ribes (coordinador),
Ismael Ejarque, Estibaliz Arenas
y Vicente Martín**

Grupo de Trabajo semFYC
«Enfermedades genéticas y raras».