

# Hablemos de...

## Asociaciones de pacientes: Asociación Española de Afectados por la Poliposis Adenomatosa Familiar

MÓNICA ALIJA GARABITO

Presidenta de la Asociación Española de Afectados por la Poliposis Adenomatosa Familiar (AEAPAF). Madrid. España.

### Puntos clave

Los objetivos generales de la Asociación Española de Afectados por la Poliposis Adenomatosa Familiar van desde el apoyo a los grupos familiares afectados, a la colaboración con los médicos que los atienden, y sirve como intermediaria entre ambos cuando es necesario.

Con la creación del registro de grupos familiares, se puede acceder, de forma rápida y sencilla, a los pacientes con fines de evaluación, ensayos clínicos o estudios que potencialmente redundarán en beneficio de los propios afectados.

En ocasiones, los pacientes echan de menos un seguimiento coordinado entre los distintos especialistas implicados en el estudio y el tratamiento de la poliposis adenomatosa familiar.

Es importante crear equipos multidisciplinarios coordinados entre sí, que colaboren en el ámbito nacional entre las distintas áreas de salud y comunidades autónomas.



Ilustración: Roger Ballabriga

Las llamadas "enfermedades raras" y las asociaciones de pacientes que las presentan generalmente pasan desapercibidas para la mayoría de la población. En ocasiones, alcanzan una presencia mediática fugaz cuando el afectado es una persona famosa. Pero en el momento en el que nosotros o nuestros allegados somos diagnosticados de alguna de ellas, nos lanzamos a buscar más información sobre el tema. En ese momento, por primera vez, buscamos entrar en contacto con las asociaciones de pacientes con esa enfermedad.

Es entonces cuando nos damos cuenta que ese tipo de asociaciones son de gran ayuda en el aprendizaje de vivir con la enfermedad y sirven no sólo para dar apoyo a los afectados, sino también para canalizar las necesidades y las formas de actuación ante la enfermedad.

El texto que sigue busca recoger la visión que tenemos los pacientes de la Asociación Española de Afectados por la Poliposis Adenomatosa Familiar (AEAPAF) sobre nuestra organización, nuestras vivencias como pacientes, las carencias detectadas y también nuestro pequeño homenaje en agradecimiento a todos los profesionales de la medicina que nos tratan, nos asisten y nos apoyan.

## Objetivos de la AEAPAF

La asociación se constituyó legalmente en el año 2004. Es una asociación sin ánimo de lucro integrada en la Federación Española de Enfermedades Raras.

Sus objetivos generales son el apoyo a los grupos familiares afectados, facilitarles información, colaborar con los médicos que los atienden, servir de intermediación entre ambos cuando se nos requiera en este sentido y contribuir en lo posible al mejor conocimiento y tratamiento de la enfermedad.

En el momento en que se diagnostica una enfermedad de estas características, el paciente y su entorno no siempre saben enfrentarse a su nueva situación. El desconocimiento, la falta de información y el miedo son los principales motivos que empujan a buscar a otros afectados con los que poder intercambiar estas inquietudes.

En el caso de la AEAPAF, los objetivos principales son los siguientes.

*1. Apoyo humano y colaboración entre afectados:* Todo el mundo sabe que en la vida se producen desgracias en forma de accidentes y enfermedades. El solo hecho de saber que existen ya es un principio de aceptación. En cambio, cuando a cada uno de nosotros nos diagnostican esta enfermedad y nos empiezan a explicar el alcance que tiene para nuestras familias y para nuestro futuro, nos sentimos golpeados por una desgracia que ni imaginábamos que existiese. Muchos buscamos más información en internet o en nuestros médicos, y nos sentimos abrumados por una información a menudo difícil de comprender y aún más difícil de digerir. En esta sensación de soledad, aturdidos además por posibles complicaciones, la visión de los aspectos positivos del diagnóstico temprano que nos tratan de transmitir nuestros médicos nos suele parecer poco reconfortante. En esta situación es un alivio irremplazable encontrar comprensión, información y apoyo en alguien que ya ha asumido su nueva situación, se enfrenta a ella con decisión y nos da su perspectiva personal. Al hacer esta labor de forma natural, se establecen lazos de amistad

entre los pacientes o los familiares que se ponen en contacto con la AEAPAF.

*2. Crear un registro de afectados:* Al igual que ocurre con las otras asociaciones de enfermedades raras, consideramos prioritario la creación de un registro nacional o europeo de afectados que incluya, principalmente, información genealógica relacionada con esta enfermedad y datos de contacto (dirección, teléfono y correo electrónico). Este registro facilita la trazabilidad de grupos familiares de riesgo y permite a los médicos e investigadores acceder de forma rápida y sencilla a los pacientes con fines de evaluación, o para seleccionar casos para participar en ensayos clínicos o estudios que de forma potencial redundarán en beneficio de los propios afectados. Nos consta que en el año 2007 la Asociación Española de Gastroenterología inició un registro nacional de grupos familiares y, tal vez, el siguiente paso sería la inclusión de éste en un registro en el ámbito europeo.

*3. Colaborar con grupos de investigación:* Somos conscientes que la selección de un número suficiente de casos es un factor limitante a la hora de realizar estudios científicos sobre enfermedades poco frecuentes como la nuestra. La finalidad principal del registro es facilitar a los investigadores la realización de estudios, aunque también es importante para los afectados, ya que, tal como nos han hecho saber a través de sus llamadas, les gustaría ponerse en contacto con otros pacientes.

## Carencias de los afectados

Desde la AEAPAF, hemos analizado una serie de puntos afines con otras asociaciones de pacientes en cuanto a las necesidades primordiales para mejorar la situación de los afectados, así como respecto de lo que los afectados ofrecen para conseguir esas mejoras.

Las personas que contactan con nosotros nos comentan sus problemas, que suelen relacionarse con la atención sanitaria realizada por profesionales. Brevemente, estas carencias podrían resumirse en las siguientes:

*1. Seguimiento:* Frecuentemente se quejan de la falta de seguimiento periódico planificado por parte de sus médicos. Cuando se trata de enfermedades raras, no siempre hay un tratamiento establecido al respecto. El problema no es el diagnóstico de la enfermedad, sino el seguimiento de los pacientes y la evaluación de sus familiares. De ahí la necesidad de que el seguimiento, una vez diagnosticada la enfermedad, lo lleven a cabo profesionales sensibilizados con la poliposis adenomatosa familiar.

*2. Grupos coordinados de especialistas:* Si pudiéramos contar con grupos de especialistas, coordinados entre sí, el seguimiento sería más fácil. Desde una detección temprana por parte de los médicos de atención primaria, hasta un trabajo en grupo en el que colaboren gastroenterólogos, oncólogos, cirujanos y genetistas.

*3. Estudios de detección en familiares:* Es muy importante determinar si, cuando se detecta la poliposis adenomatosa familiar en un paciente, se trata de un caso aislado o, por el contrario, hay más miembros afectados dentro de un mismo grupo familiar. Una vez más, hacemos referencia a las quejas de algunos afectados a este respecto, ya que, en algunos casos concretos, nadie se ocupa de descartar la presencia de la enfermedad en las familias de los pacientes diagnosticados.

No hay que olvidar que las personas diagnosticadas de poliposis corren riesgo de presentar cáncer de colon, por lo que la detección temprana de la enfermedad es la única prevención. Lo mismo ocurre si hablamos de consejo genético, concretamente en relación con el riesgo de transmisión de la enfermedad y, en su caso, qué alternativas reproductivas hay. En este caso, las personas afectadas que se ponen en contacto con nosotros están interesadas en saber cómo evitar esta transmisión y, sobre todo, a qué lugar deben dirigirse para someterse a las técnicas reproductivas.

Todas las cuestiones anteriormente apuntadas mejoraría, y así lo manifiestan muchos de los afectados por la enfermedad, si se pudiera disponer de los recursos siguientes:

1. *Listado de especialistas o registro nacional de especialistas sensibilizados con la enfermedad a los que remitir a los pacientes.*
2. *Equipos de atención multidisciplinarios*, coordinados y, sobre todo, accesibles. Se podría empezar con un equipo de referencia en cada comunidad autónoma.
3. *Coordinación entre los equipos de las distintas áreas de salud y comunidades autónomas*: La fragmentación progresiva del modelo sanitario español genera trabas burocráticas que deberían evitarse.
4. *Reconocimiento como enfermedad crónica*: El reconocimiento de la poliposis adenomatosa familiar como enfermedad crónica permitiría ahorrar en medicamentos y facilitar trámites, como la obtención de recetas, certificados de minusvalía o de incapacidad, dependiendo del grado de afección de cada paciente.

Desde la AEAPAF ofrecemos apoyo tanto a los pacientes, como a sus familiares, porque ellos también sufren la enfermedad, aunque sea desde otra perspectiva. Por otro lado, queremos servir de puente entre afectados y médicos. Es necesario hacer hincapié

en la importancia de someterse a pruebas periódicas y, en este punto, la AEAPAF puede desempeñar un papel relevante.

También creemos que la AEAPAF desarrolla una labor importante explicando a los afectados las limitaciones de las medidas terapéuticas, es decir, que si los médicos no hacen más de lo que están haciendo no es porque no quieran, o no se esfuerzen de forma suficiente, sino porque actúan a partir de lo que hasta el momento se conoce.

Todo ello podría ayudar a resolver los conflictos eventuales que en ocasiones surgen entre afectados y profesionales como resultado de situaciones de confusión o desentendimiento.

## Bibliografía general



Ponemos a su disposición una serie de enlaces que son de interés para los afectados por poliposis, ya que sirven para saber más sobre la enfermedad y su tratamiento.

- <http://www2.mdanderson.org/app/pe/index.cfm?pagename=o pendoc&docid=1104>
- <http://www.seom.org/seomcms/images/stories/recursos/info-publico/publicaciones/poliposisAdenomatosa/guiaPoliposisA denomatosa.pdf>
- <http://www.guiasgastro.net/>
- <http://www.epicolon-aeg.org/>
- <http://paf.epicolon-aeg.org/>