



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

262/42 - ESTUDIO DEL MANEJO DE ENFERMEDADES RARAS EN AP A PROPÓSITO DE UN CASO

S. Martínez Torre^a y M. Molina Medina^b

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ciudad de los Periodistas. Madrid. ^bMédico de Familia. Centro de Salud Ciudad de los Periodistas. Madrid.

Resumen

Objetivos: A propósito de un caso visto en nuestra consulta de una paciente afecta de leiomiotosis diseminada desde el año 2010 y no diagnosticada hasta el año 2016, se propone una revisión sobre el abordaje de los pacientes con enfermedades raras (ER) en la atención primaria. Debido a su baja prevalencia, escasa investigación y tratamientos, los pacientes que las sufren y sus familias tienen necesidades especiales muchas veces no reconocidas o cubiertas. Por ello nuestro trabajo debe centrarse en investigar herramientas validadas dentro de la AP sobre la información, gestión y seguimiento de los pacientes con ER.

Metodología: 1) Búsqueda bibliográfica: protocolo Semfyc. 2) Búsqueda en plataforma online Orphanet. 3) Recursos oficiales: registro nacional ER. 4) Comunicación con especialistas. 5) Detección precoz de los síntomas en el paciente con vistas de seguimiento, asesoría y manejo de la incertidumbre.

Resultados: Con ello se pretende mejorar el manejo en la consulta del médico de familia ante dichos pacientes, pasando por la etapa prediagnóstica donde debemos sospechar de una ER, hasta la etapa diagnóstica y crónica de esta. Esta última en particular requerirá la gran parte de nuestro trabajo, aconsejando, informando y acompañando al enfermo y a su familia.

Conclusiones: El médico de familia desempeña un papel clave en la educación y asesoría del paciente con ER así como la de su familia. En esta comunicación pretendo cambiar la percepción en ocasiones limitada y confusa del paciente con ER, para ayudarnos una vez más a gestionar la incertidumbre que dicho paciente va a generar en nuestra consulta.