

Semergen y las enfermedades raras

G. Pombo Alles, Á. Pérez Martín, M.A. Mora Menezo, A. Avellaneda Fernández,
E. Gutiérrez Delgado, E. Vejo Puente y A.B. García Garrido

Grupo de Trabajo en Enfermedades Raras de SEMERGEN

En la primavera de 2007 en SEMERGEN dábamos los primeros pasos para constituir un grupo de trabajo en enfermedades raras (ER), en atención a su peculiaridad y a la importante repercusión sobre los afectados y sus familias. Simultáneamente, el Senado en pleno aprobaba una ponencia que recomendaba un tratamiento especial para estas enfermedades e instaba a las distintas Sociedades Científicas a crear grupos de trabajo específicos.

Las ER constituyen un auténtico problema de salud pública ya que, aunque individualmente su prevalencia es muy baja, la suma de los enfermos (directamente afectados por ER) y sus familiares (afectados colaterales) nos lleva a una elevada cifra, por lo que constituyen, consideradas en su conjunto, un problema prioritario de la Salud Pública del siglo XXI.

En la consulta de Atención Primaria (AP) se nos presentarán estas personas por motivo de su enfermedad, pero también por su comorbilidad elevada, sus necesidades sociosanitarias y, en el caso de las familias, con problemas derivados del esfuerzo físico, psíquico, laboral y con demandas de asesoramiento respecto a especialistas, centros de referencia, tratamientos y consejo genético. Todo lo anterior, referido a campos del saber en los que no siempre nuestra formación es suficiente.

En toda enfermedad, y por tanto también en las ER, podemos diferenciar tres etapas, que condicionarán la asistencia en AP:

1) Etapa prediagnóstico. La mayoría de las ER aparecen en la infancia, siendo por tanto campo de la Pediatría. Pero en la consulta de AP debemos tener presentes aquellas que comienzan en la edad adulta y las "formas leves" que con sintomatología insidiosa pasan años hasta concretar el diagnóstico definitivo.

En esta etapa, hemos de tener presentes las pruebas de diagnóstico precoz, la historia familiar y la sospecha de "estado de enfermedad", especialmente ante consultas reiteradas.

2) Etapa del diagnóstico. Aunque habitualmente el diagnóstico tiene lugar en atención especializada (AE), en AP debemos acoger al enfermo y a su familia en una fase

de ansiedad e incredulidad por el diagnóstico y el pronóstico de su enfermedad y "empachados" de información no siempre correcta, que deben sedimentar con nuestra ayuda.

En esta fase debemos completar nuestra información sobre esa enfermedad concreta, para poder atender el proceso en la parte que nos corresponda, y asesorar y responder correctamente al enfermo y a su familia en las dudas referidas a la propia enfermedad y a su previsible evolución, tratamientos, especialistas, asociaciones de afectados, medidas de apoyo socio-sanitario y consejo genético en los casos en que esté indicado.

3) Etapa de la enfermedad crónica. Esta fase transcurre claramente en AP, salvo las consultas periódicas de control en AE.

El conocimiento de la enfermedad nos permitirá adelantarnos a los acontecimientos, especialmente en la atención a la elevada comorbilidad que suelen presentar los pacientes, en las necesidades específicas de cada enfermo para minimizar las secuelas y aumentar su calidad de vida y finalmente, pero no menos importante, en el "cuidado al cuidador".

Tendremos muy presente la cronicidad del proceso de cara a prestar una asistencia continua, al igual que hacemos en otros procesos crónicos.

SEMERGEN Y LAS ENFERMEDADES RARAS

La Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria tiene como objeto fundamental el perfeccionar la competencia profesional de los médicos dedicados a la misma. En este sentido, el Grupo de Trabajo en Enfermedades Raras colabora en la puesta en marcha del DPC (Desarrollo Profesional Continuo), tratando de mejorar las competencias del médico de AP en el área específica de las ER. También está trabajando en diversos proyectos formativos y de investigación.

El grupo está abierto a la participación de todos los socios y a la colaboración en todo aquello que los demás grupos demanden, aspirando a ser uno de los medios para alcanzar una Atención Primaria de la mejor calidad.