



EDITORIAL

Un minuto para las enfermedades raras

One minute for rare diseases

Transcurridos dos años desde la formación del grupo de trabajo en enfermedades raras (ER) de la SEMERGEN, comprobamos la necesidad de seguir trabajando desde la atención primaria para mejorar la calidad de vida de los afectados, sus familias y sus cuidadores.

En la primera etapa de nuestro grupo centramos nuestro objetivo en las tareas de sensibilización, para comprender la magnitud y la importancia global de estas enfermedades, ya que estudios cualitativos habían demostrado que las ER despiertan escaso interés profesional en los médicos de atención primaria y que éstos consideran suficiente la formación recibida en ER en el pregrado y desestiman la formación de posgrado, por innecesaria y poco factible¹.

Fue necesario realizar un primer esfuerzo de información generalizada acerca de la problemática que plantean globalmente estas enfermedades, mediante mesas redondas, talleres, ponencias y notas informativas en diferentes medios de comunicación. Nuestra tarea se verá complementada, sin duda, por las múltiples acciones que se derivarán de la reciente aprobación de la Estrategia en ER del Sistema Nacional de Salud, en la que la SEMERGEN colabora de forma activa².

Iniciamos una nueva línea de actuación con el doble objetivo de sensibilizar y mejorar la formación en este campo de los profesionales de atención primaria, orientada a mejorar la información «particularizada». Con ella, el grupo de trabajo no pretende abordar en detalle de cada enfermedad concreta, sino que persigue ofrecer una herramienta de utilidad para nuestra práctica diaria, que nos ayude a mejorar la información y a identificar con mayor facilidad los síntomas y signos de sospecha clínica de las ER que más frecuentemente vemos en nuestras consultas, en especial los originados por enfermedades para las que existe un tratamiento eficaz, curativo o paliativo, y aquellas en las que se pueden minimizar las secuelas.

Hablamos de enfermedades de un alto grado de complejidad, en parte derivado de un comienzo insidioso y del solapamiento de diferentes síntomas, por los que, con frecuencia, el paciente consulta con el médico de atención

primaria. El diagnóstico de confirmación de muchas de estas afecciones suele requerir la realización de pruebas sofisticadas y la participación de especialistas y expertos que trabajan en los hospitales y en los centros y unidades de referencia^{3,4}. Una de las demandas expresadas con mayor frecuencia por los afectados es disminuir el tiempo medio de demora diagnóstica, que se estima en alrededor de 6 años en los adultos y de 1,5 años en los niños⁵. Si desde la atención primaria conseguimos reducir el tiempo que se tarda en orientar clínicamente algunos de estos casos, sin duda contribuiremos a la disminución del tiempo de demora diagnóstica. Debemos tener presentes las pruebas de diagnóstico temprano, la historia familiar y la sospecha de «estado de enfermedad», especialmente ante consultas reiteradas. Una ER puede afectar a cualquier familia en cualquier momento, por tanto, no debemos bajar la guardia y hay que sospechar siempre que síntomas comunes pueden ocultar ER subyacentes. De esta manera, desde la atención primaria podemos contribuir de forma más eficaz a la disminución de la demora en la orientación diagnóstica.

Como médicos, sabemos de la importancia que puede tener el último detalle de la clasificación taxonómica de una enfermedad, pero con frecuencia por buscar el último gen perdemos un tiempo muy valioso en la orientación diagnóstica. En opinión de este grupo de trabajo, se debería reevaluar el concepto demora diagnóstica y sustituirlo por demora en la orientación diagnóstica clínica.

Nos proponemos editar periódicamente una monografía de eminente carácter práctico que facilite la tarea cotidiana y ayude a reflexionar sobre los posibles matices «raros» de síntomas comunes.

Es evidente que nuestra práctica está dominada por la atención a los problemas prevalentes, pero detenerse y pensar en la posibilidad de una ER podría, en ocasiones, abrirnos a otras expectativas diagnósticas, y por tanto terapéuticas, y ayudarnos en la orientación de un caso clínico y, más importante aún, en la orientación de una vida.

La atención primaria no es sólo la puerta de entrada al sistema, sino también la de salida del paciente con una ER y,

por tanto, donde se tendrían que organizar el tratamiento y la atención sociosanitaria a la persona afectada con una enfermedad generalmente crónica, compleja y discapacitante. En este nivel de atención debería cohesionarse la actuación integral que fuese necesaria para mejorar la calidad de vida tanto del enfermo como de su entorno, sin que ello suponga minimizar el papel crucial que las consultas periódicas de control en atención hospitalaria suponen en el seguimiento del paciente.

El trabajo diario nos obliga a estar pendientes de muchas cosas, muchos detalles, que dificultan tener una visión más amplia de nuestro entorno y situación. Es como la metáfora de los árboles que no nos dejan ver el bosque. Necesitamos un momento para parar, pensar y observar mejor nuestro bosque.

Los médicos trabajamos con escasos datos y en situación de incertidumbre; en nuestro quehacer empleamos sistemáticamente, casi sin darnos cuenta, además del conocimiento científico y la experiencia, capacidades y habilidades que resultan determinantes en nuestra toma de decisiones. La capacidad de escuchar y de observar, la habilidad para detectar síntomas y signos, para seleccionar, agrupar y combinar los más relevantes, el sentido común, la buena relación con el paciente y una gran sensibilidad humana son cualidades exigibles para una buena práctica clínica, pero son, sin duda, necesarias para el manejo de las ER en la consulta.

Todos sabemos por experiencia que sólo se diagnostica aquello en lo que se piensa. Nuestro propósito incide en la línea abierta por Paul Cutler⁶, profesor de medicina en la Universidad Thomas Jefferson: «Piensa en lo común, pero

recuerda lo raro». Como todos los proyectos de la SEMERGEN, éste es un proyecto abierto a cualquier persona interesada y el grupo de trabajo de ER se propone trabajar de forma conjunta con los demás grupos de la SEMERGEN, otros especialistas y expertos en cada materia y dar prioridad en la edición a aquellos problemas que susciten vuestro interés.

Bibliografía

1. Avellaneda Fernández A, Izquierdo Martínez M, Luengo Gómez S, Arenas Martín J, Ramón JR. Necesidades de formación en Enfermedades Raras para Atención Primaria. *Aten Primaria*. 2006;38:345-8.
2. Ministerio de Sanidad y Política Social. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidad y Política Social; 2009.
3. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfoque interdisciplinar de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo. *Med Clin (Barc)*. 2003;121:299-303.
4. Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo xxi. *Med Clin (Barc)*. 2010;134:4-161.
5. Avellaneda Fernández A, Layola M, Izquierdo Martínez M, Guilera M, Badia Llach X, Ramón JR. Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras (Estudio ERES). *Med Clin (Barc)*. 2007;129: 646-51.
6. Cutler P. Problem solving in clinical medicine: from data to diagnosis, 3.^a ed. Baltimore: Williams & Wilkins Co; 1979.

G. Pombo Alles

Grupo de trabajo de Enfermedades Raras de la SEMERGEN

Correo electrónico: gpomboalles@msn.com