Aten Primaria. 2013;45(7):338–340

Atención Primaria

www.elsevier.es/ap

EDITORIAL

El diagnóstico de las enfermedades raras desde la consulta de atención primaria: desmontando el mito

The diagnosis of rare diseases in the primary care clinic: Dismantling the myth

Miguel Garcia Ribes

Coordinador del Grupo de Trabajo SEMFyC sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras, Centro de Salud «Cotolino II», Servicio Cántabro de Salud, Castro Urdiales, Cantabria, España

Recibido el 30 de enero de 2013; aceptado el 31 de enero de 2013
Disponible en Internet el 26 de marzo de 2013

El año 2013 ha sido declarado «Año de las enfermedades raras» en España. Las enfermedades raras (ER) son un grupo de aproximadamente 9.000 enfermedades crónicas caracterizadas por una prevalencia menor de 5/10.000, elevada morbilidad y mortalidad precoz, que necesitan una mayor necesidad de apoyo a nuevas líneas de investigación y tratamiento. Además de una mala calidad de vida, los pacientes que las tienen presentan numerosas necesidades de distinta índole (sanitarias, sociales, psicológicas, económicas, educativas, etc.), la mayoría de las cuales no están cubiertas, a pesar de que están contempladas por nuestro Sistema Nacional de Salud[1]. Así, pacientes y familiares afectados requieren más recursos sociosanitarios de los habituales, hasta el punto que han de destinar entre un 30 y un 50% de su presupuesto familiar a cubrir estas necesidades. Estas enfermedades aparecen en cualquier etapa de la vida y, si bien la mayoría se manifiesta en la infancia[2], muchas de ellas no se diagnostican hasta la adolescencia o la etapa adulta. La relación entre los médicos de familia y las ER desde que estas comenzaron a visibilizarse hace ya unos 25 años ha sido anecdótica y puntual, pero las numerosas iniciativas surgidas en los últimos años desde las instituciones, sociedades científicas y colectivos de pacientes apuntan hacia un cambio en esta relación. Sirvan estas líneas para animar y fomentar la formación en este tema, así como generar nuevas actitudes ante estos enfermos.

¿Por qué en los últimos años las enfermedades raras están comenzando a tener una gran relevancia sanitaria y social? ¿Cuál será el papel del médico de familia en este contexto?

La labor de las asociaciones de pacientes ha comenzado a dar frutos y la visibilización de las principales necesidades de este colectivo, que son la coordinación entre los niveles asistenciales y el *acompañamiento*[3], ha puesto a los médicos de familia en primera línea en lo que a la atención a este colectivo respecta. Pero aun hay más, *la Red Española de Registros de ER* (SPAIN-RDR), un ambicioso proyecto institucional nacional iniciado durante este año, tiene entre sus objetivos el que las ER se conviertan en enfermedades de declaración obligatoria, una labor de registro

Correo electrónico: gribesm@gmail.com

0212-6567 © 2013 Elsevier España, S.L. Open access under CC BY-NC-ND license.
http://dx.doi.org/10.1016/j.aprim.2013.01.010

que inevitablemente recaerá en nuestro quehacer diario utilizando las herramientas informáticas de gestión de la consulta[4].

¿Por qué es importante que el médico de familia participe activamente en el diagnóstico de las enfermedades raras? ¿Acaso no son enfermedades de difícil identificación, de origen genético en su mayoría, territorio de los especialistas hospitalarios en la mejor de las circunstancias?

Si bien es cierto que se estima que el 80% de las ER son de origen genético, 3 de cada 4 se pueden diagnosticar por la clínica, sin menoscabo de la utilidad del consejo genético. Por tanto, nada impide que el profesional de atención primaria pueda sospechar la presencia de alguna de estas enfermedades a partir de una serie de signos o síntomas que no acaban de encajar con las afecciones más prevalentes. La mayoría de los pacientes y familiares de pacientes con ER demandan a su médico, a lo largo del lento (unos 10-15 años por término medio) y difícil proceso diagnóstico, una mayor escucha activa, y para solventar ese problema no hace falta disponer de grandes recursos técnicos o de un gran conocimiento del tema[5].

¿Estamos hablando de 9.000 enfermedades?¿De dónde saco yo tiempo y recursos para estudiarlas? Si apenas tengo tiempo para llevar al día a mis «otros» pacientes...

El número de pacientes con una ER dentro de un cupo estándar oscila entre 15 y 20 dependiendo de la prevalencia. Al igual que conocemos las necesidades de nuestros pacientes con las enfermedades crónicas habituales, que ocupan casi la mitad de nuestro trabajo diario, desde la SEMFyC recomendamos que cada médico detecte y actualice sus conocimientos en las ER concretas de sus pacientes, sabiendo que la mejor fuente de información suelen ser ellos mismos, ya que el paciente con una ER es el paradigma del enfermo crónico informado[6]. Además, desde hace 2 años los médicos de familia contamos con una potente plataforma online de acceso libre y gratuito que puede ser de gran utilidad para este cometido, el Protocolo DICE-APER: http://dice-aper.semfyc.es[7]

¿Para qué sirve realmente este protocolo online? ¿Es realmente práctico en el día a día de mi consulta?

Desarrollado por el Grupo de Trabajo sobre Genética Clínica y ER de la SEMFyC en colaboración con el Instituto de Investigación de ER (IIER) del Instituto de Salud Carlos III, esta plataforma nos permite acceder desde nuestra consulta a las siguientes herramientas:

1. Un completo buscador de ER, con resúmenes actualizados de cada una de las enfermedades, la mayoría en castellano[8].
2. Una herramienta de diagnóstico diferencial introduciendo síntomas y signos del paciente.
3. Un sistema de consulta online con los profesionales del IIER para orientar el diagnóstico.
4. Un listado de recursos de utilidad para profesionales y pacientes relacionados con las ER, incluyendo un listado actualizado de los centros de referencia nacionales a donde derivarlos en caso de sospecha diagnóstica.
5. Un acceso directo al Registro Nacional de Pacientes con ER, desde el cual se puede registrar a los pacientes.
6. Un enlace al Biobanco Nacional de Muestras de Pacientes con ER, desde el cual se informa del procedimiento a seguir en caso de que el paciente estuviera interesado en colaborar donando una muestra de sangre[9].
7. Una herramienta para coordinar la atención a los pacientes con el resto de médicos especialistas que se encargan de su caso.

Sin duda, este protocolo se perfila como lo que será una herramienta imprescindible para atender a los pacientes con ER desde la consulta del médico de familia durante los próximos años. Entre todos tenemos que hacer un esfuerzo para que el año 2013 sea el primer año de las ER, y tras él, todos los demás.

Agradecimientos

A todo el Grupo de Trabajo sobre Genética Clínica y ER de la SEMFyC que ha participado en su corrección.

Bibliografía

1. Luengo S, Aranda MT, de la Fuente M. Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Colección estudios e Informes; 2001. Serie estudios n.º 5.
2. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria. Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Documentos 69/2005. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2009.
3. García-Ribes M, Gaite Pindado L. El médico de familia ante las enfermedades raras: un nuevo desafío para la coordinación asistencial. Aten Primaria. 2005;36:243.
4. Boletín Oficial de las Cortes Generales del Senado. Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales (543/000016). BOCG: serie I (659), de 23 de febrero de 2007, p. 1-24.
5. Gaite L, García Fuentes M, González Lamuño D, Álvarez JL. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. An Sist Sanit Navar. 2008;31 Supl 2:S165–75.

6. Posada de la Paz M, García Ribes F. M. Enfermedades raras: concepto, epidemiología, situación actual y perspectivas futuras. Aten Primaria. 2010;42:169–72.
7. García Ribes M, Blanco Marenco M, Ejarque Domenech I, Sorli Guerola JV, de Celada R, Garrell Lluis I, et al. El protocolo DICE-APER: Una nueva herramienta online para la atención a pacientes con ER desde la Atención Primaria. Gaceta Sanitaria. 2011;25:186.
8. Garcia Ribes M. Genética: raras y no tan raras…. AMF. 2012;8:135–41.
9. García Ribes M, Posada de la Paz M, Ejarque Doménec I. Enfermedades raras. En: Casado V, editora. Tratado de medicina familiar y comunitaria. 2.a ed. Madrid: Ediciones Díaz de Santos-Panamericana; 2012.