



CARTAS AL EDITOR

El nuevo mundo de las enfermedades raras



Rare diseases's new world

Sr. Editor:

Con relación al artículo referente a enfermedades raras¹ publicado en su revista, querría agradecer, al autor y a todo el grupo de enfermedades raras, el esfuerzo y trabajo que están haciendo. Los objetivos de sensibilización y formación de los profesionales de atención primaria se están llevando a cabo de forma adecuada, y cada vez son más los profesionales interesados por las enfermedades raras. Al entrar en contacto con varias de las consideradas como enfermedades raras, he observado que en la mayoría de los casos es preciso de un manejo multidisciplinar que incluya a la propia enfermedad, a la familia y al entorno. Tras un diagnóstico inicial las preguntas, miedos y expectativas son múltiples y, la atención primaria es el lugar ideal para dar respuesta u orientación de las mismas, por la posición privilegiada para acompañar al paciente y a su familia a lo largo de la enfermedad. En el momento actual, las herramientas DICE-APPER² y ORPHANET³ proporcionan información muy valiosa que ayudará a nos dará la confianza y los conocimientos necesarios para poder dar respuesta a estas demandas. Asimismo, estas fuentes de información permitirán a los profesionales pensar y tener en cuenta a las enfermedades raras como posibles diagnósticos, en pacientes, a menudo muy complejos. Por otro lado, las enfermedades raras o poco frecuentes, como les caracteriza su nombre, tienen una muy baja prevalencia, por lo que la adquisición de experiencia clínica para su manejo se hace difícil.

El conocimiento de aquellos profesionales sanitarios que agregan la mayor experiencia clínica en una determinada enfermedad rara adquiere una relevancia importante. La herramienta de las Enfermedades Poco Frecuentes del Servicio Madrileño de Salud⁴, además de aportar información relevante, permite conocer cuáles son los centros sanitarios y profesionales que agregan el mayor número de casos de una determinada enfermedad rara. El poder ofrecer este encuentro supone un beneficio importante tanto para el paciente, que tendrá acceso a un profesional experto en su enfermedad, como para el profesional experto, al cual le permitirá aumentar su experiencia. El manejo conjunto

entre la atención primaria y la atención especializada es fundamental en estos pacientes para poder tener la oportunidad de dar respuesta a todas sus necesidades.

En las enfermedades raras, como en el resto de las enfermedades, la empatía y el interés de los profesionales, habilidades bien conocidas de la entrevista clínica, son actitudes altamente valoradas por las personas afectadas. Esta actitud, será clave para que estos pacientes depositen su confianza en los profesionales de atención primaria, y nos permitirá ser una parte activa en su cuidado y en su vida. Las enfermedades raras nos supondrán un reto en consulta, si bien, este reto es mucho mayor para aquel que las sufre, por lo que como médicos y científicos deberemos hacer lo posible para aliviar el sufrimiento de aquel que lo padece.

Financiación

No se ha recibido financiación para la realización de este trabajo.

Bibliografía

1. García Ribes M. 2006-2016: diez años de inmersión en el mundo de las enfermedades raras. *Aten Primaria*. 2016;48:217–8.
2. Dice-apper. [consultado 25 Abr 2016] Disponible en: <http://dice-apper.semfyc.es/web/buscador.php>
3. Orphanet. [consultado 25 Abr 2016] Disponible en: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=ES>
4. Enfermedades poco frecuentes. Portal de Salud. Servicio Madrileño de Salud. [consultado 25 Abr 2016] Disponible en: http://www.madrid.org/cs/Satellite?cid=1142649556876&language=es&pagename=PortalSalud%2FPPage%2FPTSA_servicioPrincipal&vest=1142649556876

Antonio L. Aguilar-Shea

Medicina Familiar y Comunitaria, EAP Puerta de Madrid, Alcalá de Henares, Madrid, España
Correo electrónico: antonio.aguilar@salud.madrid.org

<http://dx.doi.org/10.1016/j.aprim.2016.05.010>
0212-6567/

© 2016 Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).