

Los pacientes que sufren enfermedades raras necesitan un apoyo integral

Miguel-Ángel Barba Romero

Médico Internista del Complejo Hospital y Universitario de Albacete. Miembro del Grupo de Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Medicina Interna

Las denominadas enfermedades raras (ER), de baja prevalencia o minoritarias, comienzan a despertar un interés creciente en nuestra sociedad al reconocerse su enorme repercusión tanto científica como socio-sanitaria. Sin embargo, en España aún queda mucho por hacer en esta materia, en varios frentes.

La Unión Europea considera ER todas aquellas enfermedades que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes de la población general (EC Regulation on Orphan Medicinal Products). Se estima que hasta un 8% de la población mundial podría sufrir una ER, lo que en la Unión Europea supondría unos 25 millones de personas afectadas, de las cuales más de 3 millones se encuentran en nuestro país. Más de 6.000 patologías diferentes pueden ser denominadas ER y el origen podría ser genético en el 80% de las mismas.

A pesar de su heterogeneidad, todas ellas comparten una serie de rasgos característicos. Suelen ser enfermedades graves y degenerativas que ponen en riesgo la vida de las personas que las sufren. Estas patologías suelen disminuir la calidad de vida de los afectados y ocasionarles una pérdida de autonomía, lo que también provoca serias repercusiones en sus familias.

Además, estos pacientes tienen serias dificultades para obtener un diagnóstico correcto, lo que en la mayoría de los casos supone retrasos significativos en su orientación hacia profesionales especializados y en el acceso a una atención socio-sanitaria de calidad.

Un viejo aforismo médico asegura que sólo podemos diagnosticar aquello que conocemos. En líneas generales, suele existir una notable falta de conocimiento médico-científico sobre las ER. Aunque el número de publicaciones científicas relacionadas con éstas aumenta

progresivamente, menos de 1.000 de estas patologías disponen de un mínimo conocimiento científico y sólo las que han captado la atención del público suelen beneficiarse de una política de investigación y/o cobertura sanitaria. Por otro lado, su estudio suele estar fuera de los *currículum vitae* de las facultades de Medicina y de los programas formativos de posgrado de diversas especialidades, entre ellas medicina familiar o medicina interna.

Para los pacientes, el diagnóstico tardío supone pasar muchos años sin un tratamiento apropiado, en el caso afortunado de que exista, pues sólo hay terapias específicas para 1% de las más de 6.000 ER existentes. Asimismo, dado que estos pacientes sufren síntomas para los cuales a veces los médicos no encuentran explicación, a menudo se les considera "vulgares simuladores".

Como profesionales de la salud tenemos la obligación científica y social de mantenernos alerta sobre la posibilidad de que el paciente que refiere síntomas de difícil explicación, o los familiares que nos describen de manera reiterada manifestaciones o comportamientos sin una clara lógica, pueda sufrir alguna de las llamadas ER.

Ampliar y profundizar en el estudio de cada paciente, o reconocer nuestras limitaciones derivándolo a otros servicios para su valoración, es crucial para realizar un diagnóstico precoz de los mismos.

Además de ser enfermedades infrecuentes o de baja prevalencia, su expresión clínica es muy variable, incluso entre los afectados por la misma enfermedad, y la experiencia personal que cada paciente tiene de su proceso puede ser diferente a la de otros. Es aquí donde toma pleno significado el concepto de no atender y tratar enfermedades sino a enfermos.

“Además de ser enfermedades de baja prevalencia, su expresión clínica es muy variable, incluso entre los afectados por la misma enfermedad, y la experiencia personal que cada paciente tiene de su proceso puede ser diferente a la de otros.”

Atención global

Por todos estos motivos, el abordaje asistencial de estos pacientes requiere una atención interdisciplinar e integral. El papel del internista es básico, ya que por su visión integradora del enfermo y de la enfermedad se encuentra plenamente capacitado para la atención a dichos pacientes, generalmente plurisintomáticos y de diagnóstico difícil, que alcanzan la vida adulta o cuya enfermedad se diagnostica en dicha etapa de la vida. Por otro lado, el papel del internista es fundamental para mantener la continuidad asistencial de estos enfermos, al trabajar en colaboración con otros profesionales de la salud.

Registros de pacientes

Con el fin de mejorar el conocimiento de las ER se han desarrollado registros multicéntricos, tanto nacionales como supranacionales, que paliar el problema que supone la baja prevalencia de las mismas para la adquisición de experiencia en su manejo clínico, y permiten plantear estudios sobre una muestra importante de pacientes con la misma patología.

Resulta indispensable que dichos registros sean promovidos tanto por la industria farmacéutica como por las autoridades sanitarias. Estos registros suponen una gran fuente de conocimiento científico para los clínicos y, al mismo tiempo, pueden suponer una eficaz herramienta que permitiría a los gestores de los servicios socio-sanitarios planificar una gestión adecuada y realista de los recursos que deben destinar a estas patologías. Los registros deben ser dinámicos y en constante evolución, para tener un conocimiento real de la evolución natural de estos procesos. Los proveedores de los servicios socio-sanitarios pueden tener un concepto restringido de las necesidades de cuidado a largo plazo que requieren estos pacientes si sólo consideran una "foto fija" de las necesidades presentes de los mismos, ya que tras un período de mayor o menor autonomía inicial, muchos de estos pacientes requerirán cuidados permanentes.

Por otro lado, muchos de los problemas a los que se enfrentan los pacientes con una ER incluyen una mezcla de ignorancia y falta de información. A todo esto, además, se unen sentimientos de culpa, frustración y vergüenza por la peculiaridad de tratarse de una enfermedad genética.

Todo ello imposibilita, en muchas ocasiones, un diagnóstico certero y temprano a todos los miembros afectados de una familia. Además, los clínicos debemos ser

capaces de proporcionar una información completa y comprensible de la enfermedad a los pacientes y a sus familias. Asimismo, debemos tener en cuenta que tras muchos años con ausencia de un diagnóstico certero y con escasa información sobre su enfermedad, tanto familiares como pacientes con una ER poseen un nivel de conocimiento elevado sobre su dolencia, y están al tanto de los nuevos avances científicos y desarrollos tecnológicos sobre la misma. En cierta medida, estas patologías suponen un desafío adicional para el especialista que atiende a estos pacientes. Pero con el establecimiento de una relación sincera y honesta entre el médico y el paciente y su familia puede llegarse a un diálogo fluido y fructífero entre ambos, con una participación responsable y activa del enfermo en el proceso de toma de decisiones de manera conjunta con su médico.

Asimismo, el consejo genético serio y profesional a la familia ayudará a disminuir los sentimientos de culpa y frustración, permitiendo una toma de decisiones responsable de cara al futuro reproductivo de cada uno de sus miembros. El paciente tiene derecho tanto a saber como a no saber y, por supuesto, a cambiar su forma de opinar en cualquier momento.

“Los registros de pacientes suponen una gran fuente de conocimiento científico para los clínicos y una eficaz herramienta para que los gestores de los servicios socio-sanitarios puedan planificar los recursos que deben destinar a las ER.”

Tratamientos: escasos y, a veces, inaccesibles

El número de fármacos específicos para este tipo de patologías es muy reducido en comparación con el número de ER que existen. La elevada inversión requerida en el desarrollo de unos fármacos con una escasa

perspectiva de poder compensar el esfuerzo y obtener beneficios resulta poco atractiva para la industria farmacéutica. Esto pretende paliarse con las políticas actuales de apoyo a la investigación y comercialización de los denominados "fármacos huérfanos". Aún así, muchos pacientes tienen dificultades para acceder a ellos y beneficiarse de los tratamientos. Sólo un 6% de los enfermos con patologías de baja prevalencia acceden a su medicación, según estudios realizados por la Fundación Caja Madrid. Esta situación genera una discriminación e inequidad que difícilmente aceptaríamos en otros ámbitos de nuestro sistema de salud.

Evidentemente, los tratamientos que requieren estos pacientes son caros y a falta de un presupuesto nacional específicamente designado para su cobertura, en los hospitales de las diferentes comunidades autónomas (CC. AA.) la autorización de uno de estos medicamentos supone un "perjuicio o penalización" para el presupuesto de dicho hospital (o CC. AA.), que compite con el dedicado a procesos más comunes. El pleno

desarrollo de la Estrategia Nacional en Enfermedades Raras aprobada hace más de un año debería considerar la creación de una bolsa presupuestaria única nacional como uno de los medios para disminuir las diferencias y dificultades en los accesos a dichos tratamientos. También podría ser de utilidad la creación de comités de "expertos" para cada una de las enfermedades de baja prevalencia que se encargarán de autorizar o rechazar (apoyados en consideraciones de evidencia científica y eficiencia) el inicio del tratamiento para estos pacientes. Sería deseable que no fuesen consideraciones coyunturales de gestión basadas en la economía las que influyeran en este proceso.

Impacto familiar

En los casos de patologías de baja prevalencia, además del paciente, también es necesario tratar a su entorno familiar. Las familias comparten el sufrimiento, los miedos y las esperanzas del enfermo. Todos los miembros de una familia deben adaptarse al ritmo del paciente con una ER y deben participar en su apoyo psicológico.

Con posterioridad al diagnóstico, los pacientes y en algunos casos sus familias, suelen atravesar por una fase de negación y angustia que tras algunos altibajos suele dar paso a una de comprensión y cierta aceptación. Por otro lado, aparece la ansiedad sobre la historia natural del proceso y su tratamiento, la disponibilidad del mismo y su efectividad en el mundo "real" de la práctica clínica habitual.

Tanto el deterioro somático como el psicosocial de estos pacientes contribuyen a reducir su calidad de vida. Además, en algunos casos, el apoyo social percibido por los pacientes se relaciona inversamente con la percepción de ciertos síntomas físicos, como el dolor, o la posibilidad de sufrir trastornos afectivos como la depresión. En ocasiones resulta muy difícil diferenciar un trastorno afectivo primario (que hasta un 25% de la población general puede llegar a sufrir a lo largo de su vida), de uno secundario a la propia enfermedad, que muchas veces también origina alteraciones estructurales en el sistema nervioso central. Una depresión no tratada, asociada a sentimientos de desesperanza, reduce tanto el pronóstico de la enfermedad somática como la calidad de vida de los pacientes. Junto a ello aumenta la probabilidad de una mala adherencia a los tratamientos, riesgo de abuso de sustancias adictivas e incluso suicidios. Los clínicos y toda la comunidad sanitaria de-

bemos ser sensibles y capaces de identificar las situaciones de riesgo afectivo de nuestros pacientes y sus familias para poder ofrecerles el tratamiento específico de las mismas.

Solidarios con las asociaciones de pacientes

El papel de las asociaciones o grupos de apoyo a los pacientes en estos procesos es fundamental. Las asociaciones de pacientes surgen en la segunda mitad del siglo xx —en particular, en los últimos 25 años— debido a la toma de conciencia de los pacientes sobre sus enfermedades y su deseo de estar proactivos frente a las mismas.

Uno de los primeros objetivos de las asociaciones de pacientes es ofrecer información fácil de entender sobre la enfermedad que éstos padecen. Estas entidades también realizan una labor de difusión del conocimiento sobre las ER en la comunidad médica "general" para permitir un reconocimiento temprano de ellas. Asimismo, realizan un papel esencial, generalmente no aportado por los recursos socio-sanitarios públicos, en la atención en asuntos legales en lo referente a su relación laboral, con los seguros de salud o el acceso al reconocimiento de situaciones de discapacidad. Por no mencionar el valor añadido que aportan a los pacientes permitiéndoles la posibilidad de tener a alguien con quien hablar de sus problemas, sentirse aceptado por los demás y recibir apoyo social.

Las asociaciones de pacientes propician reuniones entre médicos y pacientes en las que los clínicos presentan los últimos avances en los diferentes aspectos de la enfermedad y los pacientes y sus familiares ofrecen su visión personal de cómo las ER influyen en su vida escolar, laboral y familiar, y las posibles ventajas del tratamiento. Es nuestra obligación como médicos colaborar con dichas asociaciones de una manera honesta, sincera, de igual a igual, teniendo en cuenta que como en otros ámbitos de la atención médica nuestros pacientes deben ser vistos, pero también escuchados.

Los profesionales de la salud tenemos un gran reto y responsabilidad con los pacientes con una ER y con sus familias. Debemos luchar contra la inequidad y la discriminación que suponen las diferencias que sufren en la asistencia social y sanitaria, en el acceso a terapias necesarias para sus enfermedades y colaborar para facilitarles el acceso a derechos sociales básicos. Es nuestra obligación y debería ser también nuestra voluntad. J

"Es nuestra obligación como médicos colaborar con las asociaciones de pacientes de una manera honesta, sincera, de igual a igual, teniendo en cuenta que como en otros ámbitos de la atención médica nuestros pacientes deben ser vistos, pero también escuchados."