

La creación de equipos multidisciplinares permitiría el diagnóstico temprano de las Enfermedades Raras



- Los expertos destacan la importancia de una coordinación de diferentes especialidades médicas para evitar el retraso en el diagnóstico que, con frecuencia, es de varios años

Salut i Força

 21 Noviembre, 2011 16:31

Durante el último Congreso Nacional de la SEMI (Sociedad Española de Medicina Interna) celebrado en Maspalomas (Las Palmas de Gran Canaria), los miembros del Grupo de Enfermedades Minoritarias han hecho hincapié en la importancia de crear equipos multidisciplinares en los centros hospitalarios que conozcan la problemática global de cada enfermo para un reconocimiento precoz de los síntomas de las enfermedades raras.

La mayoría de estas patologías aparecen en una edad temprana, aunque otras tienen sus primeros síntomas en la adolescencia o la edad adulta. Además, con mucha frecuencia, estas enfermedades no afectan sólo a un órgano, sino que se ven afectados varios de ellos, lo que conlleva una enorme dificultad diagnóstica y de ahí la urgente necesidad de una coordinación entre varias disciplinas médicas.

“Los equipos multidisciplinares deberían estar formados idealmente por el genetista, neurólogo, cardiólogo, rehabilitador, fisioterapeuta, psicólogo y trabajador social. En los centros hospitalarios pequeños es difícil la formación de este equipo por lo que, en estos casos, el eje formado por internista y pediatra es fundamental”, ha destacado el Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo, jefe de Servicio de Medicina Interna del Hospital Infanta Sofía en San Sebastián de los Reyes durante su intervención en la Mesa Redonda del Grupo de Enfermedades Minoritarias. Esta Mesa ha estado compuesta además por el Dr. Juan de Dios García Díaz, responsable de la Unidad de Genética Clínica y Consejo Genético del Hospital Universitario Príncipe de Asturias en Alcalá de Henares; el Dr. Javier Barbado, Jefe de Sección de Medicina Interna del Hospital Universitario La Paz de Madrid; el Dr. Jordi Pérez López, Coordinador del Grupo y responsable de la Unidad de Enfermedades Minoritarias dentro del Servicio de Medicina Interna del Hospital Vall d’Hebrón de Barcelona; y la Dra. Carmen Domínguez, del Centro de Investigación en Bioquímica y Biología Molecular-Nanomedicina de Enfermedades Raras del Hospital Vall D’Hebrón.

“Por su parte, el Dr. Juan de Dios García Díaz ha destacado que es importante que exista una estrecha colaboración entre el médico internista (encargado del estudio de pacientes con afectación multisistémica) y el genetista clínico (como consultor de carácter transversal y experto en patología genética), ya que ambas se complementan y comparten una perspectiva común. “El genetista clínico tiene el valor añadido de su experiencia y habilidad en la orientación diagnóstica de las enfermedades raras y la capacidad de realizar un asesoramiento genético adecuado. Hay que tener en cuenta que es un médico con una formación y dedicación específica para atender a pacientes y familias con enfermedades hereditarias, la mayoría de ellas clasificables dentro del grupo de enfermedades raras.

“Además de dominar bien los mecanismos genéticos y moleculares de estas enfermedades, acumula experiencia en el reconocimiento de sus síntomas y alteraciones físicas, lo que es fundamental para evitar el retraso en su diagnóstico. Por otra parte, conoce en profundidad la utilidad y disponibilidad de las distintas pruebas diagnósticas para cada patología, así como la interpretación correcta de sus resultados”, ha afirmado el Dr. García Díaz. Finalmente, ha concluido que, “la Genética, en general, ha contribuido de forma decisiva a entender el origen de muchas de estas enfermedades y la Genética Clínica favorece la aplicación inmediata en los pacientes de los progresos del conocimiento y la tecnología”.

“Hoy en día los avances han permitido que se haya generado un gran cambio en cuanto a tratamiento y mejora de la calidad de vida de los pacientes. Según el Dr. Javier Barbado, el hecho más asombroso ha sido el paso del tratamiento paliativo al tratamiento de sustitución enzimática (TSE) en las enfermedades por depósito en los lisosomas, como Enfermedad de Gaucher, Fabry, Pompe, Hunter, etc. “El TSE mejora la calidad de vida, por ejemplo de los enfermos de Gaucher, porque reduce el dolor óseo y previene la frecuencia de las crisis óseas, y de Fabry, por la remisión de los síntomas más debilitantes”.