EL REPORTAJE

Mejor atención a las enfermedades raras

TEXTO: SALUD EXTREMADURA

Extremadura es pionera en cuanto a la organización de actividades contextualizadas dentro de la Red Epidemiológica de Investigación sobre Enfermedades Raras (REpIER), proyecto de investigación financiado por el Fondo de Investigación Sanitaria del Sistema Nacional de Salud y puesto en marcha el pasado año dentro del Programa de Investigación Español para el Estudio de Enfermedades Raras del Ministerio de Sanidad y Consumo.

Esta Red está integrada por investigadores clínicos, epidemiológicos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular que abordan la investigación epidemiológica y clínica de las enfermedades raras. Esta red se fortalece con la colaboración de las respectivas consejerías de Salud/Sanidad de once Comunidades Autónomas del territorio español, con un cómputo total de 91 investigadores.

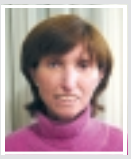
La participación de Extremadura en REpIER es a través de un grupo investigador constituido por personal de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria y del Servicio Extremeño de Salud, como nodo de investigación autónomo para la obtención de datos epidemiológicos, creación del registro de Enfermedades Raras, evaluación de la situación de salud de estos pacientes, creación de un "banco nacional del ADN", obtención de un mapa de recursos socio-sanitarios al respecto y fomento de la formación de los profesionales sobre estas enfermedades.

Además, este grupo de trabajo también persigue clarificar convenientemente la asistencia de los afectados consiguiendo una mejora de la difusión de la información existente sobre estas enfermedades que redundará en un mayor bienestar para los enfermos. Una de las dificultades que ha encontrado en este primer año de trabajo ha estado en la elaboración de una lista definitiva de enfermedades raras en la cual se base el propio campo de actuación de REpIER, ya que aunque se ha acotado estudiar 677 enfermedades raras, esta lista sigue en constante modificación. Hasta el momento se ha identificado más de 1.864 (octubre 2004) personas afectadas en la Comunidad, fundamentalmente a través de la participación de los facultativos del SES, tanto de Atención Primaria como de Especializada, mediante una serie de encuestas que fueron remitidas desde la unidad coordinadora de REpIER en Extremadura, el Servicio de Epidemiología de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria, cifra que aumentará al explotar las diferentes fuentes de información controladas.

En esta labor tiene mucha importancia la regulación y creación del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma, base de datos que recoge la incidencia, prevalencia, historia y otros aspectos relacionados con los enfermos diagnosticados en la región. Otra de las medidas adoptadas ha sido la inclusión de las enfermedades raras como proyecto prioritario dentro de la reciente convocatoria sobre financiación para la investigación socio-sanitaria.

El diagnóstico precoz es determinante para la calidad de vida de los pacientes.

La delegación se ofrece a profesionales y afectados



María José Sánchez Martínez
Presidenta FEDER.
Médico.

Hacia el abordaje Integral de las Enfermedades Raras como solución

■ Huntington, esclerodermia sistémica, leucodistrofia, Steinert, porfirias, ataxias, acondroplasias... y hasta 5000, según la OMS, son enfermedades raras. Detrás de estos nombres hay personas a las que llegó la enfermedad como un intruso y se instaló de forma crónica, cambiando las condiciones vitales y las de sus familias y aunque cada una tiene su especificidad, todas tenemos en común que tras el diagnóstico, nos sentimos perdidos y desorientados y con frecuencia el médico que diagnostica tiene los mismos sentimientos. La dispersión de los casos y el abordarlos de forma descentralizada dificulta la adquisición de experiencia por lo que la dificultad diagnóstica se agrava.

A pesar de todas las dificultades el desarrollo de Registros de casos y el trabajo conjunto de asociaciones de afectados, profesionales, industria farmacéutica y administración está favoreciendo un cambio de la situación. Ya hay profesionales que saben ver las peculiaridades de estas enfermedades a nivel global y captan la importancia del trabajo coordinado y en red, imprescindible para el buen hacer en las E.R. y es desde este sentir que se están organizando unidades de referencia y grupos de profesionales que atienden a pacientes con las mismas patologías o grupos y cuyos objetivos son promover el conocimiento y la investigación sobre una determinada enfermedad, fomentando la cooperación entre CC.AA. y países, estimulando la investigación científica, y organizando la formación.

El paciente necesita información y cuidados, es importante orientar al afectado hacía asociaciones para que no se sienta aislado y darle confianza para que toda la información que obtengan puedan compartirla.

El médico debe ser el coordinador de toda la información. Desde la Delegación Extremeña de E.R. nos ofrecemos a todos los profesionales sanitarios, y a todas las personas que tengan relación con este tipo de enfermedades.

Queremos ser un espacio donde los afectados o sus familias puedan expresar de una manera relajada sus dudas y preocupaciones sintiéndose acompañados.