

## Editorial

### Enfermedades complejas de baja prevalencia en Pediatría

D. GONZÁLEZ-LAMUÑO LEGUINA, M<sup>a</sup> J. LOZANO DE LA TORRE, M. GARCÍA FUENTES

*Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria. Santander.*

Las tasas de morbimortalidad infantil han experimentado notables modificaciones en los últimos años en función de los cambios socio-sanitarios y del avance en el conocimiento y posibilidades terapéuticas de las distintas enfermedades. A este respecto las últimas décadas se han caracterizado por un importante descenso de la mortalidad infantil y una mejoría en el pronóstico vital de enfermedades graves, lo cual se ha correspondido con un incremento de la patología crónica y del número de pacientes que sobreviven en condiciones de salud no ideales<sup>(1)</sup>.

El devenir de los acontecimientos en relación a los avances en el conocimiento de los mecanismos fisiopatológicos y bases moleculares de las enfermedades, junto a la amplia difusión de dichos conocimientos a través de los medios de comunicación, ha determinado que los pacientes y sus familiares dispongan en muchas ocasiones de amplia información relativa a las diferentes opciones diagnósticas y terapéuticas de sus padecimientos. Esta realidad condiciona un nuevo espectro de prioridades en la demanda sanitaria, que en el ámbito pediátrico se concreta en una especial preocupación por el diagnóstico y tratamiento de los pacientes afectados de enfermedades raras o individualmente poco frecuentes, a las que nos referiremos como "**enfermedades complejas de baja prevalencia**"<sup>(2)</sup>.

#### CONDICIONANTES EN LA ATENCIÓN DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES COMPLEJAS DE BAJA PREVALENCIA

Las dificultades actuales para la atención de pacientes afectados con **enfermedades complejas de baja prevalencia** radican fundamentalmente en los propios profesionales

médicos, aunque también influyen en dicha dificultad las prioridades existentes en los servicios de salud. A este respecto, los recursos destinados a la asistencia e investigación de una enfermedad dependen en gran medida del número de personas afectadas y de la presión social que estas puedan ejercer, siendo comprensible que una enfermedad de baja prevalencia pase desapercibida, o no sea considerada dentro de las prioridades para quienes tienen poder de gestión o decisión.

En lo que respecta a los profesionales responsables de la atención del niño sus motivaciones actuales, en general, no son las idóneas para que se interesen por el estudio de estos pacientes. Las últimas generaciones de pediatras han sido formados fundamentalmente en las patologías de alta prevalencia, tanto durante su etapa de pregrado como en su formación de especialista. Ello condiciona que ante una enfermedad compleja poco prevalente, el paciente sea remitido de forma inmediata al centro de referencia en el que de forma inmediata se cursa una interconsulta al especialista correspondiente, que no siempre va a conducir a una caracterización adecuada del enfermo<sup>(3)</sup>. A este respecto, muchas de estas enfermedades afectan a varios órganos, lo cual, sin un enfoque interdisciplinario, supone una dificultad añadida en el manejo de estos pacientes para cuyo diagnóstico es necesario una visión integral del enfermo difícilmente alcanzable en estructuras sanitarias con tendencia a la superespecialización y en donde el intercambio de información entre especialistas no es todo lo fluido que sería deseable. Como consecuencia de ello, los pacientes con enfermedades de baja prevalencia son diagnosticados frecuentemente de forma tardía, sufriendo estancias hospitalarias inútiles y un peregrinaje de consulta en consulta donde son sometidos a pruebas diagnósticas muchas veces innecesarias. Por

otra parte la consecución del diagnóstico no comporta siempre la aplicación de un tratamiento o al menos un adecuado seguimiento por parte del Pediatra, lo cual sitúa al paciente y a su familia en una posición de aislamiento e incompreensión, que puede ser más dolorosa que la propia enfermedad.

Junto a las circunstancias anteriores que condicionan una atención inadecuada de los pacientes con **enfermedades complejas de baja prevalencia**, en el momento actual están emergiendo unas mayores posibilidades de actuación diagnóstico-terapéutica para estos enfermos, a la par de una exigencia creciente de atención por parte de los mismos. En los últimos años se han producido importantes avances en el conocimiento médico y en el desarrollo tecnológico (técnicas de imagen, biología molecular, etc.), que están permitiendo ampliar enormemente las posibilidades diagnósticas y terapéuticas. La introducción de la "alta tecnología" en el campo del *radiodiagnóstico*, iniciada a principios de los años ochenta con la *ecografía* y la *tomografía computarizada* y continuada más tarde con la *resonancia magnética*, ha supuesto una nueva dimensión en el planteamiento del diagnóstico clínico. La superior resolución de los equipos, la aplicación de nuevos algoritmos de reconstrucción y la posibilidad de trabajar con tiempos de exposición cada vez menores, factor decisivo en la edad pediátrica, ha condicionado la incorporación sistemática de estas técnicas a la clínica habitual. Asimismo, el acceso a las bases de datos de genes derivadas del proyecto genoma humano y la posibilidad de realizar estudios moleculares a partir de mínimas muestras biológicas con una tecnología al alcance de los laboratorios clínicos, permite incorporar a la práctica clínica el enorme arsenal de conocimientos moleculares disponible<sup>(4)</sup>.

En los últimos años, y desde diferentes medios de comunicación que sobrepasan el ámbito científico, se ha venido realizando una gran difusión de todos estos avances, y de las posibilidades que gracias a ellos se abren para la atención de los enfermos. Ello ha condicionado un incremento de las expectativas por parte de los pacientes y de sus familiares, que se aferran a cualquier titular o noticia en una comprensible búsqueda de solución para su problema. En este sentido, están adquiriendo una especial relevancia los sistemas de información articulados alrededor de *Internet*, donde es posible acceder directamente a información referen-

te a recursos sanitarios para diferentes situaciones clínicas, y obtener información acerca de las distintas enfermedades en lenguaje asequible. Mucha de la información vertida en las páginas *web* tiene fines eminentemente divulgativos y de educación sanitaria, y proviene de asociaciones de afectados u organizaciones de soporte, que tratan de contestar a muchas de las preguntas que se hacen los enfermos y que frecuentemente el profesional médico no es capaz de responder adecuadamente<sup>(5,6)</sup>. Asimismo, mediante estas redes de información los pacientes tratan de unir sus esfuerzos con el ánimo de tener mayor fuerza reivindicativa en sus peticiones y plantear soluciones a problemas comunes que para los casos individuales resultarían ciertamente imposibles. Evidentemente el papel que juegan algunas de estas asociaciones en la mejora de los cuidados médicos es notable, pero existe el peligro de obtener información sesgada y generar corrientes de opinión sin una base científica adecuada, que pueden desencadenar un clima de desconfianza entre el pediatra y sus pacientes, los cuales en ocasiones disponen de información que desconoce el propio personal médico.

#### ESTRATEGIAS ACTUALES ANTE LA PATOLOGÍA DE BAJA PREVALENCIA. ORIENTACIÓN ACTUAL

Ante la demanda asistencial generada por la **patología compleja de baja prevalencia**, es necesario un cambio de actitud por parte del especialista en pediatría, y en especial del pediatra de los centros de nivel terciario, que deberá actualizar su formación en esta patología. Ello no significa la memorización de listas de síndromes raros, sino la formación en una comprensión lógica del proceso, lo que en ocasiones obliga a llegar hasta los aspectos moleculares de la enfermedad, facilitándose con ello la aproximación diagnóstica de la misma y en su caso la aplicación terapéutica. En esta patología más que en ninguna, es necesario una continua actualización de los conocimientos a través de las bases de datos disponibles. Evidentemente esta formación debe iniciarse a nivel de pregrado, y mantenerse durante los periodos de especialización y de formación continuada de los especialistas en pediatría.

Ante un paciente con una enfermedad de diagnóstico difícil, no deberán prodigarse las exploraciones complejas

sin que previamente se haya realizado una reflexión clínica adecuada. Como en cualquier otra patología, el proceso diagnóstico debe basarse fundamentalmente en el razonamiento clínico, que por la complejidad de los casos deberá realizarse frecuentemente en sesiones conjuntas y reuniones interdisciplinarias, debiendo evitarse en lo posible la parcelación en la toma de decisiones a la que predispone una estructura de superespecializaciones inconexas. La propia visión molecular de la enfermedad muestra claramente la ausencia de fronteras entre especialidades, ya que el lenguaje molecular es semejante independientemente del órgano o del tejido. Agotada esta fase de valoración clínica y enunciadas unas presunciones diagnósticas, es cuando deberán realizarse las exploraciones que se consideren pertinentes.

En relación a la comunicación con el paciente y/o a sus familiares, es necesario establecer medidas de información congruentes entre los distintos profesionales y las familias de los afectados. El principal problema para el paciente que sufre una patología de baja prevalencia es la falta de información adecuada, suficiente y actualizada, que le permita situarse en un marco de confianza. A este respecto, el conocimiento mutuo y el establecimiento de un marco de relación son premisas necesarias para la colaboración entre profesionales de salud y las asociaciones de afectados en beneficio de los pacientes y familias. En la actualidad, la informática como herramienta para el manejo y acceso a la información, junto al buen funcionamiento de redes de libre acceso como *Internet*, se perfilan como elementos fundamentales en este campo<sup>(7)</sup>. Cerrar el triángulo de la información entre organizaciones, profesionales y pacientes-familias es en definitiva una de las claves para el óptimo aprovechamiento de los recursos para la atención de estos pacientes.

Desde el punto de vista terapéutico, es importante tener en cuenta que en este tipo de enfermedades el conocimiento médico progresa muy rápidamente, siendo muy arriesgado establecer con carácter definitivo la irreversibilidad de algunos procesos. La inexistencia de una terapia eficaz en un momento dado no excluye su posibilidad futura, e incluso las genopatías (un 80 por ciento de las enfermedades raras tienen origen genético) son blancos potenciales de distintas estrategias terapéuticas. Todo ello obliga a una actualización permanente por parte del médico debiéndose tener en cuenta que el progreso no sólo se da en terapias causales

sino también en las sintomáticas, y en estos pacientes cualquier mejoría, aunque sea pequeña, merece siempre la pena.

## CONSIDERACIONES FINALES

Las **enfermedades complejas de baja prevalencia** son individualmente raras pero en conjunto su frecuencia es considerable, debiéndose tener en cuenta que la OMS incluye en este capítulo a más de 5.000 entidades. La demanda asistencial de esta patología crece rápidamente por lo que sin duda va a ser en un próximo futuro un campo de gran interés pediátrico. Para cubrir esta necesidad, desde los Servicios de Pediatría deberían organizarse unidades funcionales de atención a estos pacientes, con un enfoque multidisciplinar y en las que se destaque el papel de los pediatras de Atención Primaria. Independientemente de las intervenciones diagnóstico-terapéuticas que se realicen desde las unidades de especialidades para la atención de estos pacientes, es necesario tener en cuenta el insustituible papel que los pediatras generales deben jugar en la humanización de la asistencia a estos enfermos y en el apoyo emocional que requieren tanto ellos como los familiares.

Conviene insistir en la necesidad de eliminar la actitud negativista ante las enfermedades complejas, incluso en aquellas que tienen una base genética. Los avances que se están produciendo en la comprensión de la patología metabólico-hereditaria están ampliando continuamente las posibilidades de modificar la expresión clínica de estas enfermedades e incluso de prevenirla<sup>(8)</sup>. En este sentido, las estrategias de actuación no deben establecerse necesariamente con el saber y la experiencia que pueda haber adquirido una unidad asistencial, sino con el que continuamente viene acumulando la ciencia médica. Ello es posible actualmente y la estrategia para acceder a ese conocimiento debe estar dirigida por los médicos responsables de la atención del niño que son los pediatras. Una inhibición en este sentido propiciaría una desorientación por parte de estos enfermos, que en su lógica búsqueda de remedio intentarían acceder a tratamientos de eficacia no contrastada. Todos, y particularmente la administración sanitaria, debemos ser conscientes del enorme coste humano, económico y social que representaría una pérdida de control de las **enfermedades complejas de baja prevalencia**.

BIBLIOGRAFÍA

1. Haggerty RJ. Child health 2000: New in the changing environment of children's needs in the 21st century. *Pediatrics* 1995; 96: 804-812.
2. Peteiro J. La problemática de las enfermedades de baja prevalencia. *EL MEDICO* 1998; 20: 20-22.
3. American Academy of Pediatrics. Report on the Future Role of the Pediatrician in the delivery of Health Care. *Pediatrics* 1991; 8: 401-409.
4. García-Fuentes M, González-Lamuño D. Aplicaciones de la Biología Molecular a la Práctica Clínica. *Bol Pediatr* 1997; 37: 171-175
5. NORD: <http://www.pcnet.com/-orphan/>
6. GENYSI: <http://www.husc.es/husc/genysi.htm>
7. Argemi J. El fenómeno internet. Previsiones de futuro en pediatría. *An Esp Pediatr* 1996; 86: 238-240.
8. García-Fuentes M, González-Lamuño D. Genética y Nutrición. *Bol Pediatr* 1998; 38: 95-98.