

Editorial

Las enfermedades raras y el nuevo Centro de Referencia Estatal (CREER) de Burgos

G. DE LA MATA FRANCO

Jefe del Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Burgos.

Para la Unión Europea tienen la consideración de enfermedades raras aquellas que asocian peligro de muerte o invalidez permanente y que se presentan con una frecuencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes. No es una definición compartida en todos los países; por ejemplo, en Estados Unidos cumplen esa condición cuando afecta a menos de 200.000 personas (es decir, una prevalencia inferior a 1 caso por cada 1.500 personas), y en Japón cuando hay menos de un caso por cada 2.500 personas.

Aun cuando se trata de enfermedades poco frecuentes consideradas de forma individual, se calcula que existen entre 5.000 y 8.000 procesos que responden a las características de la definición, por lo que en conjunto afectan a un número considerable de pacientes (25 millones en Estados Unidos⁽¹⁾, unos 30 millones en la Unión Europea⁽²⁾, y unos 3 millones en España). Además, muchas de ellas constituyen una amenaza para la vida o conllevan importantes limitaciones de la salud, bien sea en el momento del diagnóstico o en el futuro, por lo que, en suma, representan un problema de salud pública que ha llevado a los países a adoptar políticas tendentes a abordarlas en conjunto.

No es fácil conocer la incidencia exacta: primero porque el diagnóstico se retrasa ante lo insidioso de los síntomas o la falta de correlación de manifestaciones clínicas, constituyendo un verdadero desafío para el médico, que en general tiene poca experiencia en estas enfermedades. En no pocas ocasiones el retraso diagnóstico ha conllevado una falta de consejo genético, con lo que se ha producido más de un caso en una misma familia. A falta de tratamientos específicos se han aplicado tratamientos inadecuados o incluso nocivos,

que hacen perder la confianza en el profesional y en el propio sistema sanitario⁽³⁾. Además, los sistemas de clasificación de enfermedades no las recogen como tal, por lo que los diagnósticos no quedan adecuadamente registrados en las bases de datos de los centros sanitarios. La actual versión de la Clasificación Internacional de Enfermedades de la OMS (CIE-10⁽⁴⁾) apenas recoge unos 300 códigos únicos (un solo código para una sola enfermedad), correspondientes a enfermedades raras; la novena versión, menos de 100. En muchas ocasiones son las asociaciones de los pacientes afectados las que proporcionan las cifras de la prevalencia de las enfermedades. Por todo ello, cabe suponer que se trata de procesos claramente infradiagnosticados.

Además, las enfermedades raras suelen ser crónicas; afectan a más de un órgano vital; muchas son progresivamente discapacitantes, y precisan una atención que va más allá de la asistencia clínica específica que se le ofrece desde un servicio especializado. Esta atención debe plantearse en un contexto en el que participan el pediatra o el médico de familia en atención primaria, la especialidad o especialidades médicas que se ocupan de los problemas clínicos específicos, pero además, en muchas ocasiones, requieren fisioterapia y la participación de los servicios sociales y apoyo psicológico. Ni que decir tiene que es imprescindible una adecuada coordinación que integre los diferentes aspectos asistenciales.

Otra característica de las enfermedades raras es que aproximadamente un 80% tienen un origen genético, mayoritariamente monogénicas y siguen un patrón de herencia mendeliano. El riesgo de recurrencias en la descendencia justifica que pacientes y familias tengan acceso a servicios

Correspondencia: Dr. Gregorio de la Mata Franco. Serv. de Pediatría. Complejo Asistencial de Burgos. Avda. del Cid, 96. 09005 Burgos
Correo electrónico: gmata@saludcastillayleon.es

© 2010 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Éste es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

de diagnóstico y consejo genéticos. Con frecuencia se presentan en las primeras edades de la vida, por lo que sus características son abordadas en los tratados de pediatría.

Las opciones terapéuticas son, en general, escasas y poco eficaces. El desarrollo de productos farmacéuticos aplicables a estos procesos se ve limitado por la escasa población afectada, que dificulta la realización de ensayos clínicos que aporten evidencia científica sobre la efectividad y la seguridad de los medicamentos. Indudablemente, el número reducido de pacientes tampoco conlleva un elevado interés comercial para las empresas farmacéuticas. Por ello, se han desarrollado políticas sobre los llamados medicamentos huérfanos, esto es, medicamentos de cualquier índole como fármacos, terapia génica, terapia celular, etc., orientados expresamente a tratar las enfermedades raras.

Todas estas características han motivado que el "Plan de Salud Pública de la Unión Europea" haya contemplado la inclusión de las Enfermedades Raras como objetivo prioritario de sus acciones⁽⁵⁾. En un primer esfuerzo de la Unión Europea en este ámbito se prestó atención específica a mejorar el conocimiento y facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades. Posteriormente ha desarrollado una estrategia comunitaria global destinada a ayudar a los Estados Miembros en materia de diagnóstico, de tratamiento y de atención para los más de 30 millones de ciudadanos que sufren este tipo de enfermedades, y que se articula en torno a tres grandes ejes de acción: en primer lugar, mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras; en segundo lugar, apoyar planes nacionales destinados a enfermedades raras en los Estados Miembros y por último, reforzar la cooperación y la coordinación relativa a las enfermedades raras en la Unión Europea⁽⁶⁾. Esto facilitará los contactos entre pacientes y profesionales de los diferentes Estados Miembros, así como el intercambio de conocimientos e informaciones y la coordinación en dicho ámbito. Este objetivo se logrará, por ejemplo, mediante la puesta en red de centros especializados de diferentes países y su interconexión y puesta en común de conocimientos y experiencias.

En España, la primera iniciativa nacional en relación con las enfermedades raras tuvo lugar con la creación del Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico (CISAT) del Instituto de Salud Carlos III en 1996. Posteriormente, a partir del año 2001 pasó a ser el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER), que dio lugar al primer Sistema de Información en Enfermedades Raras en español (SIERE). En 2003, el CISATER pasó a ser el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y en el 2006 se constituyó el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras

(CIBERER), dependiente del Instituto de Salud Carlos III y cuyo fin es coordinar y potenciar la investigación biomédica sobre las enfermedades raras en España.

A finales de septiembre de 2009 se ha inaugurado en Burgos el Centro de Referencia Estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias (CREER), creado por la Administración General del Estado, Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO), adscrito al Ministerio de Sanidad y Política Social y configurado como un centro dedicado a la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y también como centro de alta especialización en servicios de atención y apoyo a familias y cuidadores y de promoción de la autonomía personal y la participación social de las personas con dichas enfermedades. Los fines del CREER son⁽⁷⁾:

1. Promover en el ámbito estatal y en conexión con otros centros a escala internacional, el desarrollo, la innovación y optimización de recursos para las personas con enfermedades raras y la cualificación de los profesionales que trabajan con estos colectivos.
2. Prestar apoyos y servicios de alta especialización que sirvan de referencia a los demás recursos del sector, y facilitar información y asistencia técnica a las administraciones públicas, instituciones, entidades públicas y privadas, profesionales y otras personas interesadas en la atención sociosanitaria y en la participación social de las personas con enfermedades raras y de sus familias.
3. Poner a disposición de las familias y cuidadores y de las personas con enfermedades raras servicios de orientación y apoyo, servicios de formación y entrenamiento en cuidados, servicios intensivos de rehabilitación, así como servicios de residencia para periodos de descanso.

Los pediatras, a lo largo de la actividad asistencial, nos vamos a encontrar con frecuencia con algún paciente afectado de una enfermedad rara, en cuyo manejo hemos de repasar los abordajes más actuales en lo que se refiere al diagnóstico, a los diversos tratamientos y al enfoque multidisciplinar. Tanto por parte de la Unión Europea como el propio Ministerio de Sanidad y Política Social se han puesto las bases para desarrollar actividades de investigación, formación de profesionales y asistencia global de los pacientes afectados. Con la puesta en marcha del CREER de Burgos se nos pone al alcance de los profesionales sanitarios y especialmente de los pediatras un lugar de referencia para procurar una mejor atención de los pacientes y las familias afectados por enfermedades raras.

Aunque la lista puede ser interminable, se adjunta una serie de *Enlaces de interés en relación con las Enfermedades Raras*:

- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), con información, documentación y noticias sobre enfermedades raras. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español (SIERE). <http://iier.isciii.es/er>
- Orphanet. Base de datos europea con información actualizada sobre enfermedades raras, medicamentos huérfanos y asociaciones de afectados. <http://www.orphanet.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>
- Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras. Es una red temática de investigación cooperativa. <http://repiet.retics.net/repiet/home.aspx>
- Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER). <http://www.enfermedades-raras.org/es/default.htm>
- European Organization for Rare Diseases (EURORDIS). <http://www.eurordis.org>
- CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III. <http://www.ciberer.es>
- Listado de Enfermedades Raras, con vínculos a Orphanet y a OMIN, en donde se puede encontrar más información sobre cada enfermedad rara. http://www.ciberer.es/index.php?option=com_content&task=view&id=256&Itemid=193
- Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), de Burgos. http://www.imserso.es/crear_01

BIBLIOGRAFÍA

1. National Organization for Rare Disorders. About NORD. Disponible en: <http://www.rarediseases.org/info/about.html> (Consulta Dic. 2009).
2. Eurordis. European Organization for Rare Diseases. What is a rare disease? Disponible en: http://www.eurordis.org/article.php?id_article=473 (consulta Dic. 2009).
3. Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Rev Adm Sanit* 2008; 6: 157-158.
4. World Health Organization. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 10th Revision. Version for 2007. Disponible en <http://www.who.int/classifications/apps/icd/icd10online/> (Consulta Dic. 2009)
5. European Comisión. DG. Health and Consumer Protection Programme of Community action in the field of public health (2003-2008). Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_programme/programme_en.htm (Consulta Dic. 2009)
6. Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 11.11.2008. COM (2008) 726 final. SEC ((2008)2712). Disponible en : http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf (Consulta Dic. 2009)
7. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Sanidad, 2009. Ministerio de Sanidad y Política Social. Disponible en: <http://www.ciberer.es/documentos/Estrategia%20en%20Enfermedades%20Raras%20del%20SNS.pdf> (Consulta Dic. 2009).