

Editorial

Enfermedades raras y coordinación asistencial

M. GARCÍA FUENTES, D. GONZÁLEZ LAMUÑO

Cátedra de Pediatría. Servicio de Pediatría. Universidad de Cantabria. Hospital Valdecilla

La atención integral al niño, objetivo genérico de la Pediatría, requiere como requisito indispensable la existencia de una adecuada coordinación asistencial. Dicha coordinación, motivo de especial interés y preocupación para la actual Junta Directiva de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria y Castilla León representa, según un reciente estudio⁽¹⁾, una de las principales necesidades planteadas por los familiares de los niños con enfermedades raras y por los pediatras que les atienden.

Las enfermedades poco frecuentes, o enfermedades raras, han sido tradicionalmente motivo de especial dedicación para los pediatras. Sin embargo, es muy reciente la visión médica de estas entidades desde la perspectiva de las necesidades de los pacientes que la sufren⁽²⁾, siendo a principios de la década de los 80 cuando en Estados Unidos surgió la NORD (National Organisation for Rare Disorders) cuya reivindicación primordial era la necesidad de desarrollar nuevos fármacos para su tratamiento (medicamentos huérfanos). A partir del año 1999, con el reconocimiento por parte del Parlamento Europeo de los graves problemas que aquejan a los pacientes afectados por enfermedades raras, se han venido realizando desde las instituciones sociales y sanitarias diversas iniciativas y acciones de interés en relación a la identificación de las necesidades que presentan estos enfermos. A este respecto, en este XVIII Memorial Guillermo Arce y Ernesto Sánchez-Villares se ha presentado el reciente estudio publicado por el Real Patronato sobre Discapacidad⁽¹⁾ en el que se analizan las necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras, y en cuyas

conclusiones se destaca la necesidad de mejorar la coordinación entre los niveles asistenciales para atender adecuadamente a estos enfermos.

En el estudio del Real Patronato antes referido, la necesidad de coordinación percibida por los pediatras y familiares de enfermos se refiere fundamentalmente a la información y seguimiento de los pacientes. Sin embargo dicha necesidad se percibe también desde la perspectiva de las unidades especializadas que atienden estas enfermedades (metabolismo, genética, dismorfología, etc.), como condición imprescindible para aprovechar las amplias posibilidades diagnóstico/terapéuticas que se abren como consecuencia de los recientes avances científicos y tecnológicos. En efecto, la posibilidad de acceder a un diagnóstico preciso en las enfermedades raras se está incrementando de forma progresiva, gracias al conocimiento del genoma humano y a la accesibilidad clínica existente a la tecnología de análisis molecular. Sin embargo, para que estos procedimientos puedan aplicarse de forma eficaz y sean accesibles al conjunto de la población, se requiere una exquisita interconexión entre las distintas unidades implicadas en la atención especializada a estos pacientes (unidades de referencia pediátricas, consejo genético, unidades de Obstetricia, unidades de referencia bioquímicas nacionales e internacionales, etc.).

Adicionalmente a las unidades de especialidades y centros de referencia analítica, el Pediatra general constituye un eslabón fundamental en el diagnóstico precoz de las enfermedades raras de base metabólico-hereditario. Aun extremando el diagnóstico de estas enfermedades en la etapa

© 2005 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/2.1/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

prenatal e incrementando el cribaje neonatal mediante los procedimientos disponibles, lo cual podría plantear mas problemas que ventajas, la gran mayoría de pacientes con enfermedades raras pasarían estos filtros sin ser identificados. Estos casos idóneamente deberían ser diagnosticados cuando comienzan a presentar manifestaciones clínicas, siendo muy necesaria, para que este diagnóstico no se retrase, la participación del Pediatra y la existencia de una máxima coordinación entre los distintos niveles asistenciales. Sin embargo, los indicios de que se dispone parecen indicar que con relativa frecuencia se producen retrasos en el diagnóstico superiores a lo deseable, sobre todo en aquellos casos en los que no existen antecedentes familiares orientativos

El retraso diagnóstico de las enfermedades raras se justifica en parte por dificultades intrínsecas de esta patología que constituye un grupo muy numeroso, quizás miles de entidades, con manifestaciones clínicas muy diversas. Junto a esta circunstancia, otros factores a tener en cuenta son problemas organizativos y de coordinación asistencial, dificultades que se incrementan si el paciente reside en una localidad distante de los grandes centros de especialidades, con problemas para acceder a una unidad especializada en este área. Aunque los recursos públicos sanitarios de nuestro país tienen suficiente capacidad para diagnosticar situaciones complejas como las que presentan los pacientes con enfermedades raras, la actividad asistencial de los centros se ha ido estructurando con unos criterios de "rentabilidad" que no resultan ser los mas idóneos para atender a estos enfermos. Por otra parte, en muchos casos la sistemática asistencial de los servicios de especialidades suele estar orientada a una protocolización de procedimientos dirigidos preferentemente a enfermedades de alta prevalencia. En este contexto, es posible que en los casos de enferme-

dades raras se produzca una larga sucesión de interconsultas, al final de cuyo proceso puede ser que no se haya obtenido un diagnóstico que realmente requeriría una visión integral del paciente.

Teniendo en cuenta las circunstancias antes referidas, parece conveniente propiciar una cierta reconversión de los sistemas sanitarios que facilite la atención integral al enfermo complejo. Probablemente un buen catalizador de este proceso sea la voluntad de coordinarse por parte de los profesionales sanitarios lo cual debe surgir de la motivación e interés hacia esta patología. A este respecto, el progresivo incremento de comunicaciones y ponencias en este campo que se viene apreciando en las reuniones científicas invita al optimismo. Así mismo, es importante que el Servicio de Pediatría ejerza más que nunca de estructura aglutinadora de la actividad de sus componentes y no sea simplemente la suma de actividades asistenciales inconexas. Por último, parece necesario que las sociedades científicas y profesionales que, con su independencia y sensibilidad ante las necesidades de niño, han marcado tradicionalmente directrices pioneras en la atención pediátrica, aporten recursos, ideas y soluciones para conseguir una auténtica coordinación asistencial, y de esta forma pueda aportarse un mayor beneficio a los pacientes y, paralelamente, los pediatras obtengan un mayor grado de satisfacción en su trabajo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gaite L, Cantero P, González Lamuño D, García Fuentes M. Necesidades de los Pacientes Pediátricos con Enfermedades Raras y de sus Familias en Cantabria. Documento 69/2005. Edita: Real Patronato sobre Discapacidad. Año 2005.
2. González-Lamuño Leguina D, Lozano de la Torre M^ªJ, García Fuentes M. Enfermedades complejas de baja prevalencia en Pediatría. Bol Pediatr 1998; 38: 213-216.