

Las enfermedades minoritarias en Galicia. Un reto, una oportunidad y una obligación para el médico internista

Diseases in Galicia. A challenge, an opportunity
and a commitment for the internist

Álvaro Hermida-Ameijeiras

*Unidad de Enfermedades Minoritarias. Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario de Santiago.
Profesor del Área de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela*

Las enfermedades raras o enfermedades minoritarias (EEMM) representan un grupo numeroso y heterogéneo de patologías de baja prevalencia (inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes) que se estima afectan a unos 200.000 gallegos y que presentan una base genética en el 80% de los casos, asociándose a menudo con un grado variable de discapacidad que compromete notablemente la calidad de vida de los pacientes¹. El diagnóstico precoz de estas enfermedades permite, en muchas ocasiones, establecer un tratamiento adecuado y con ello minimizar o evitar complicaciones graves con secuelas irreversibles. Sin embargo, la realidad actual pone de manifiesto que el 50% de los pacientes con enfermedades poco frecuentes han sufrido retraso en el diagnóstico, y en un 20% este retraso supera los 10 años desde la aparición de los síntomas hasta la confirmación en el diagnóstico e inicio del tratamiento. Un período lleno de incertidumbres y temores en los pacientes y sus familias, que en numerosas ocasiones son erróneamente diagnosticados de otras enfermedades más comunes y reciben tratamientos inadecuados que se suman al impacto físico, emocional y económico que ya vienen padeciendo².

Al elevado número de patologías poco prevalentes (más de 7000 descritas) y a la gran heterogeneidad de manifestaciones clínicas, hay que sumar al origen de este retraso diagnóstico el desconocimiento que rodea a la mayoría de estas entidades y la falta de circuitos de derivación de pacientes con sospecha clínica a profesionales o centros especializados. De hecho, la propia Unión Europea insta a sus países miembros a identificar expertos y crear redes de trabajo colaborativo (de diagnóstico, seguimiento y tratamientos), así como simplificar los circuitos asistenciales y garantizar una buena conexión entre la atención primaria y los especialistas en la atención a las EEMM³.

El Boletín Oficial del Estado de 7 de febrero de 2007 (Orden SCO/227/2007 de 24 de enero), en su apartado n.º 14 sobre los campos de acción

del especialista en formación en medicina interna contempla, entre otros aspectos, la atención al paciente sin diagnóstico y la atención a pacientes con enfermedades raras. Somos precisamente los especialistas en medicina interna, por nuestra propia formación integral y por el desarrollo de nuestra actividad asistencial en los hospitales, una figura central en la atención a pacientes adultos con enfermedades raras. Nuestra visión global e integradora, en colaboración estrecha con otros especialistas hospitalarios, con la red de atención primaria y también con las asociaciones de pacientes y familiares nos permite afrontar con garantías la atención a este grupo tan heterogéneo de pacientes y con una complejidad intrínseca que bien queda reflejado en el estudio de Rivera-Gallego et al.⁴

Por consiguiente, el reto del médico internista es adquirir una adecuada formación y desarrollar habilidades y competencias para situarse en el eje de un equipo multidisciplinar dedicado a la atención de los pacientes adultos con EEMM. No olvidemos que, cada vez más, muchos de estos pacientes diagnosticados en el período infantil alcanzan la edad adulta y el especialista en Medicina Interna se debería convertir en el destinatario de referencia para muchas de estas patologías coordinando la atención con el resto de agentes sociosanitarios implicados (red de atención primaria, especialistas hospitalarios, enfermería especializada, farmacia hospitalaria, trabajadores sociales, asociaciones de pacientes, nutricionistas,...).

Para lograr este reto, tanto los residentes en período formativo como los especialistas en activo, necesitamos el reconocimiento y soporte de los órganos de gestión y administración sanitaria así como el espaldarazo de nuestras sociedades científicas. En el primer caso, atendiendo a la necesidad y al consejo de la propia directiva europea a la que hacíamos mención antes, facilitando la organización estructural del sistema sanitario para que se establezcan redes de trabajo y colabora-

“el reto del médico internista es adquirir una adecuada formación y desarrollar habilidades y competencias para situarse en el eje de un equipo multidisciplinar dedicado a la atención de los pacientes adultos con EEMM”

ción estrecha entre los distintos niveles de atención sanitaria que favorezcan vías de diagnóstico rápido y mejorar la accesibilidad a las alternativas terapéuticas disponibles. Un ejemplo paradigmático de la problemática que a menudo se plantea con los pacientes adultos con EEMM, especialmente si estos no son atendidos en centros de referencia, es la accesibilidad a tratamientos de alto impacto económico, ya sea por su complejidad o por su coste. Por otra parte, la administración sanitaria debe conocer y atender de forma específica la complejidad asistencial inherente a la atención del paciente con una enfermedad rara. Tal y como ha quedado reflejado en el estudio del grupo de trabajo en EEMM de la Sociedad Gallega de Medicina Interna (SOGAMI)⁴ el elevado número de comorbilidades y la necesidad de un seguimiento más estrecho de sus patologías en coordinación con otros especialistas hospitalarios obliga al médico internista implicado a emplear un mayor tiempo de su asistencia clínica a la atención de estos pacientes y a estos, a desplazarse a los centros de atención de referencia ocasionando una inversión de tiempo y dinero que casi nunca llegan recuperar. Finalmente, los órganos de gestión sanitaria deben dotar de herramientas y de un marco normativo ajustado a los profesionales con dedicación a la atención de estos pacientes. En este sentido, es necesario implementar esfuerzos para mejorar la información disponible en el ámbito de las EEMM y los registros de enfermedades son una de esas herramientas que precisan ser implementadas con mayor razón en este tipo de enfermedades, dada su baja prevalencia. Identificar fuentes de información válidas, una adecuada incorporación y codificación de la información y una posterior evaluación de su calidad y utilización son necesarios para optimizar el uso de estos registros. Estas y otras necesidades han sido objeto de análisis y reconocimiento por parte de la administración sanitaria gallega y dos de los aspectos notables a destacar es la creación en el año 2018,

del RERGA (Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia; Decreto 168/2018, de 20 de Diciembre) y un año después, la creación de la Comisión Gallega de las Enfermedades Raras (Decreto 150/2019 de 7 de Noviembre), “como órgano multidisciplinario que consensua y desarrolla acciones específicas en el ámbito de la prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras”. En la composición de esta Comisión se especifica de forma explícita la incorporación del médico especialista en medicina interna entre otros.

Al margen de la administración sanitaria, otro de los agentes que deben impulsar y facilitar la participación del médico internista en la asistencia a estos pacientes, son nuestras sociedades científicas. La Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) y nuestra propia Sociedad Gallega, a través de los Grupos de trabajo en Enfermedades Minoritarias debemos impulsar la participación y formación de los especialistas en Medicina Interna a través de foros, sesiones formativas y proyectos de investigación interhospitalarios entre otras actividades. Destaca en este sentido el Proyecto SEMI-Excelente, un esfuerzo de la SEMI por homogeneizar y certificar a través de diversos estándares de excelencia, la prestación de la atención sanitaria, las actividades investigadoras y docentes y el soporte organizativo y de gestión de las Unidades monográficas de Medicina Interna que atienden en este caso a pacientes con EEMM. Por otra parte, desde el grupo de trabajo en EEMM de la SOGAMI, nos proponemos entre otros objetivos, “la divulgación de los resultados asistenciales y de gestión del grupo a través de publicaciones y reuniones” así como “promover proyectos de investigación interhospitalarios”. Con este número especial de Galicia Clínica que publicamos coincidiendo con la celebración anual del Día Internacional de las Enfermedades Raras cada 28 de febrero y las publicaciones aportadas por el conjunto de compañeros de fuera y dentro

del grupo, así como la colaboración especial de la Dra. María Teresa Cardoso, médico especialista en Medicina Interna y Presidenta de la Sociedad Portuguesa de Enfermedades Metabólicas (a todos ellos expreso mi más sincera gratitud), cumplimos con el compromiso y los objetivos que adquirimos al constituir el Grupo de Trabajo, un compromiso con la Sociedad y con vosotros, compañeros.

Son sin duda, estas medidas y otras adoptadas por la administración, instituciones y sociedades científicas, una oportunidad “excelente” para los médicos internistas de acreditar y mejorar la calidad de nuestra asistencia y hacer una utilización eficiente de los recursos que disponemos.

Finalmente, y por muchos de los argumentos ya esgrimidos, es preciso elaborar un programa docente y formativo que incluya la participación (rotación) de médicos residentes y que contemple la visión multidisciplinar inherente a la complejidad de estas enfermedades. Debemos tener en cuenta el carácter multisistémico de muchas de las EEMM con múltiples órganos y sistemas afectados, sin duda, un marco apropiado para el proceso de aprendizaje del residente en medicina interna. Por otro lado, el carácter crónico de la mayoría de estas patologías y la disponibilidad de nuevas alternativas terapéuticas, contribuyen al incremento de su esperanza de vida y por ello, el especialista que preste asistencia en este ámbito se enfrentará en el futuro a la aparición de nuevas comorbilidades y a la disponibilidad de nuevas estrategias de tratamiento, hoy en fase experimental o preclínica, que requieren un mayor grado de especialización. El internista con dedicación a las EEMM debe ser capaz de detectar precozmente cualquier descompensación aguda en la evolución de pacientes con un curso fluctuante de su patología de base y debe conocer y disponer de los protocolos de actuación clínica ante estos episodios, donde la actuación precoz puede suponer la diferencia entre la resolución completa del cuadro o la aparición de secuelas más o menos graves y de carácter irreversible.

La formación en el ámbito de las EEMM incluye un acercamiento permanente a los servicios clínicos centrales; en especial el laboratorio de bioquímica clínica y biología molecular así como de anatomía patológica. El abanico de pruebas de laboratorio y la interpretación de los resultados, especialmente de los estudios genéticos y la adquisición de com-

petencias en consejo genético (en un país donde la especialidad médica de Genética Clínica no ha sido aún reconocida) son otros de los campos obligados de actuación del médico internista.

La composición de las unidades monográficas en enfermedades raras debe ser multidisciplinar inequívocamente, puesto que es la mejor forma de compartir opiniones y tomar decisiones en favor del paciente con una de estas enfermedades. Y en este entorno de asistencia múltiple coordinada, intervienen en la toma de decisiones de una forma mucho más activa y decisiva que en otros ámbitos, el paciente, su entorno social y familiar así como las agrupaciones y asociaciones de pacientes. Un entorno formado e informado adecuadamente, contribuye de forma decisiva y eficiente a trasladar esa información y manejar las expectativas, además de poder tomar decisiones de manera adecuada. No olvidemos que quien convive con una enfermedad rara acaba convirtiéndose en el mejor conocedor de la misma.

Para finalizar, no podemos dejar atrás tal vez uno de los quehaceres más gratificantes del médico internista con dedicación a las EEMM y que ocupará de forma inevitable una franja de tiempo y esfuerzo cada vez mayor en el futuro próximo. La investigación clínica sobre enfermedades raras ha experimentado un incremento exponencial en los últimos años y de acuerdo a los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC) de la Agencia Española del Medicamento (AEMPS), el 18,5% de todos los ensayos clínicos registrados en nuestro país desde 2013 están focalizados en patologías poco frecuentes. Para el médico internista es esencial potenciar la investigación epidemiológica y clínica, básica y traslacional en las enfermedades raras como llave para mejorar la calidad de vida de nuestros pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

1. Palau, F Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina Clínica*. 2010; 134 (4): 161-168.
2. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Centro Estatal de Referencia de Atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER). Estudio sobre la situación de necesidades socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERio (2017). Madrid. [cited January 20, 2020]. Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
3. EUROPLAN Project 2012-2015. European Project for Rare Diseases National Plans (EUROPLAN). [cited January 20, 2014]. Disponible en: <http://europlanproject.eu>
4. Rivera Gallego A; Arévalo Gómez A; Rivera García S; Buño-Ramilo B; Bravo Blanco A; Suárez Gil R, et al. Perfil de pacientes con enfermedades minoritarias en Galicia. Perspectiva desde la medicina interna. *Galicia Clínica*. 2021; 82 (Supl.1): 9-14.