Diagnóstico temprano y seguimiento específico para las enfermedades raras, objetivos de una nueva herramienta médica

La Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia (SEMG) da apoyo a MedicalESP en la creación de una nueva sección específica para estas patologías, la cual, con el patrocinio de la compañía biotecnológica Genzyme (a Sanofi Company), impulsará la formación en este ámbito y favorecerá la comunicación entre especialistas para resolver dudas bajo dos premisas principales: la sensibilización de los facultativos y la función del médico general y de familia como parte clave para una mejor atención de los pacientes y sus familias.

infomedpress, 12 de noviembre de 2013. Se las llama enfermedades minoritarias o raras porque individualmente afectan a un porcentaje muy pequeño de población; la gran mayoría no dispone de tratamiento y ni siquiera se tiene mucha información sobre ellas. Pero de hecho, hay descritas entre 6.000 y 8.000, que afectan a unos 30 millones de personas en Europa, y los especialistas cuentan ya con terapia para algunas de ellas en las que se ha podido avanzar con la investigación. Pese a su disparidad, hay dos características fundamentales que las unen: el largo tiempo que se tarda en diagnosticarlas y la angustia que produce esta incertidumbre en quienes las padecen y en sus familiares, quienes tardan mucho tiempo en poder concretar cuál es su enfermedad y tienen que convivir con el no saber exactamente qué pasará. Y esas son precisamente las dos cuestiones que marcan la creación de una sección específica sobre enfermedades raras que el portal MedicalESP ha puesto en marcha con el aval de la Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia (SEMG), con los objetivos, explican sus promotores, de "desarrollar una formación específica y fomentar así conocimientos y sensibilidad que propicien en los médicos la sospecha fundada ante la posibilidad de una enfermedad rara, intentando así reducir el tiempo de diagnóstico y facilitando una atención más completa y cercana a pacientes y familias".

Y es que, según argumenta el doctor Alberto Rivera, director médico de esta nueva sección, el retraso diagnóstico es más que habitual: "Podemos poner por ejemplo un estudio de EURORDIS Rare Diseases Europe, en el cual estaban incluidos 17 países europeos, en el que se obtuvieron las siguientes conclusiones:

- En 25% de los pacientes, entre 5–30 años fue el tiempo entre el primer síntoma y el diagnóstico correcto.
- Antes del diagnóstico final, el 40% fueron diagnosticados incorrectamente y el resto no tenía diagnóstico.
- Múltiples facultativos los habían evaluado.
- Un 25% viajaron a otra región para obtener el diagnóstico y un 2% fuera del país.
- Un tercio de los pacientes notaron que el método de comunicar el diagnóstico no fue el correcto".

La falta de información concreta sobre estas patologías es el gran reto para los facultativos, explica este experto, dado que “este tipo de enfermedades pueden afectar a cualquier órgano o sistema: la mayoría son trasmitidas genéticamente, fuertemente invalidantes, disminuyen la esperanza de vida y alteran las capacidades físicas y mentales; sabemos que muchas de ellas se desarrollan en edades tempranas de la vida con una aparición agresiva (sobre el 30% de los niños afectados morirán antes de los 5 años), pero también las hay que se presentan en la edad adulta de manera más moderada”. Es por todo ello por lo que “es muy importante estar formado e informado sobre este grupo de enfermedades”, explica el doctor César Prior, coordinador del Grupo de Enfermedades Raras de la SEMG, “y especialmente de las que tienen tratamiento: un diagnóstico temprano y un tratamiento y seguimiento adecuados inciden enormemente en la evolución, tanto para el paciente como para los que le acompañan en este largo proceso; y ahí, los médicos generales y de familia tenemos de nuevo un gran papel a desempeñar, dado que somos los más cercanos”.

Una herramienta tan útil como necesaria

MedicalESP nació en abril del año pasado con el objetivo “de ser una herramienta útil para la práctica diaria”, explica Alberto Peña, su director general, quien destaca que los pilares en los que se erige esta iniciativa son “la formación médica continuada y la comunicación entre médicos de diferentes especialidades, respetando en todo momento la independencia tanto de los asesores y tutores de la plataforma como de los usuarios”. Tras la puesta en funcionamiento con la sección inicial de Cardiología, cuenta ya con cerca de dos mil usuarios y el reconocimiento de web de interés sanitario (WIS). La dedicada a Enfermedades Raras, puesta en marcha gracias al patrocinio no condicionado de Genzyme, es la segunda sección que activa esta plataforma de formación *online*, cuya gran baza es su ‘DoCComunicator’, “una aplicación desde la que cualquier usuario puede realizar consultas privadas a nuestro equipo multidisciplinar de asesores/tutores y de la que activaremos próximamente la versión móvil, adaptada para los sistemas Ios y Android”.

Y esa es una de las características que comparte también el Grupo de Enfermedades Raras de la SEMG, que trabaja desde su creación en esos dos ámbitos de formación y difusión: “la formación continuada y el contacto entre especialistas es primordial siempre, pero mucho más para sensibilizar sobre estas patologías”, explica su responsable, el doctor Prior, “disponer de la posibilidad directa ya no de compartir tus dudas, sino de poderlas solucionar, es obviamente un valor añadido”.

Los servicios de esta web son gratuitos, tan solo es necesario un registro previo para poder disponer del nombre de usuario y contraseña que facilitan el acceso.

Las lisosomales, primer paso de la formación

“Debido al gran número de patologías”, explica Alberto Rivera, “hemos decidido comenzar con las enfermedades de depósito lisosomal, en las cuales contamos con experiencia”. Esta primera aportación de la Sección de Enfermedades Raras incluye, por poner algunos ejemplos, información sobre:

- Enfermedad de Gaucher: caracterizada por algunas citopenias (disminución celular en la sangre), organomegalias (agrandamientos anormales de algunos órganos) y alteraciones neurológicas, presenta una prevalencia de 1/40.000,
- Enfermedad de Fabry: se caracteriza por alteraciones renales, cardíacas y neurológicas, entre otras, y su prevalencia es de 1/40.000,

- Enfermedad de Pompe: presenta alteraciones del crecimiento, cardíacas, auditivas, gran debilidad muscular; y su prevalencia de 1/40.000
- Enfermedades del grupo de las mucopolisacaridosis: son patologías degenerativas, crónicas y progresivas, que producen afectación multisistémica, atacando especialmente al sistema nervioso central, pero también con síntomas musculoesqueléticos, cardiovasculares, digestivos, oculares y dermatológicos.

La nueva sección de Enfermedades Raras de MedicalESP, ya accesible, se irá complementando paulatinamente con más información de aquellas enfermedades de las que se vayan presentando nuevos avances científicos.