

“29 de febrero: a vuelta con las Enfermedades Raras”

Hace ya tres años desde nuestra última editorial conmemorando el “**Día de la Enfermedades Raras**” y, por tanto, el 28 de febrero del año 2021 se nos antoja hoy muy lejano a los miembros de nuestro grupo de trabajo. Han sido 3 años de recuperación tras la experiencia de la COVID-19 que supuso la paralización de casi todos los planes y proyectos para la mejora de la atención del colectivo de pacientes con enfermedades raras a nivel institucional, y el optimismo con el que por entonces afrontábamos una realidad que, para nosotros solo cabía ir mejorando, se ha transformado en una sensación de que la maquinaria va lenta y le cuesta mucho arrancar.

Por eso mismo, y en una época en la que se han vuelto a poner de moda la creación de comisiones que organicen grupos de trabajo que trabajen en reuniones (ahora online, eso sí) que pongan los cimientos para crear borradores de hojas de ruta que generen estrategias para mejorar el mundo, los miembros de nuestro Grupo de Trabajo queremos aportar nuestro granito de arena presentando el siguiente decálogo de medidas. Todas ellas son fundamentales para mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias, e instamos a las instituciones, asociaciones, profesionales... etc, sean tenidas en cuenta y se pongan en marcha con un horizonte más o menos cercano. El próximo “**Día de las Enfermedades Raras**” estaría bien...

1.- Que, como recomendación, se avance en la creación de la especialidad de Genética Clínica por la que puedan rotar residentes de todas las categorías y especialidades. No olvidemos que más del 80% de las Enfermedades Raras son hereditarias y que el asesoramiento genético sigue siendo, por lo general, bastante deficitario en la asistencia sanitaria de nuestro país ya que, en muchas ocasiones, o no se hace o se hace mal. La creación de la especialidad contribuiría en gran manera a mejorar esta situación, así como a apoyar el desarrollo de la medicina personalizada, tan en boga en estos tiempos.

2.- Que desde la Atención Primaria, como puerta de entrada al Sistema Nacional de Salud que es, se tenga acceso a toda la cartera de servicios de forma unificada en todas las Comunidades Autónomas, de forma que ante una sospecha de que un paciente tiene una enfermedad rara el/la Médico/a de Familia pueda iniciar el proceso diagnóstico sin que haga falta derivarlo previamente a otro especialista. Y una vez diagnosticados, que se les incluya en los programas/procesos asistenciales como al resto de pacientes con patologías crónicas.

3.- Que se reactiven todos los procesos de canalización que permitan la derivación de pacientes tanto con sospecha diagnóstica como ya diagnosticados a lo largo de todo el territorio nacional, de forma que puedan ser atendidos en todos los centros de referencia y unidades de investigación. Habrá que crear, por tanto, circuitos de derivación o rutas asistenciales claras desde Atención Primaria a los centros de referencia locales y CSURs, garantizando así la atención integral a nivel asistencial y sociosanitaria.

4.- Que las 17 Comunidades Autónomas se pongan de acuerdo en una estrategia común para gestionar los registros de pacientes con enfermedades raras, imprescindibles para conocer las dimensiones y necesidades del colectivo, así como para facilitar la investigación a los profesionales de estas enfermedades de forma que puedan tener un acceso rápido y

normalizado a las fuentes de información. Obviamente todo lo anterior precisa que los profesionales sanitarios colaboren en el registro de estos pacientes, para lo cual se les ha de suministrar herramientas sencillas y fáciles de integrar en su trabajo diario.

5.- Que se eliminen las desigualdades entre las distintas Comunidades Autónomas a la hora de acceder a las pruebas de cribado neonatal, de forma que todas unifiquen su cartera de servicios, así como a la hora de acceder a un diagnóstico genético preimplantacional en el Sistema Nacional de Salud para que las personas que padezcan una Enfermedad Rara puedan hacer realidad su derecho universal de tener un hijo sano.

6.- Que la Agencia Española del Medicamento articule pasillos seguros y ágiles para la inclusión de medicamentos huérfanos y de uso compasivo que en muchas ocasiones mejorarían sensiblemente la calidad de vida de estos pacientes, siempre en condiciones de igualdad de acceso y de precio en todo en territorio nacional.

7.- Que se incluya en el programa formativo de los residentes de todas las categorías y especialidades de forma transversal y específica la atención a los pacientes con enfermedades raras, así como las competencias y habilidades en genética clínica. Ambas desde un punto de vista holístico que tenga siempre en cuenta el modelo biopsicosocial que defendemos siempre desde la Medicina de Familia.

8.- Que se pongan a disposición de los profesionales sanitarios la formación adecuada, así como herramientas que faciliten el acercamiento a estos pacientes de forma que la sospecha diagnóstica y su derivación sea más rápida y acertada, así como el acceso a recursos que puedan ser de utilidad para estos pacientes y sus familias, como el centro CREER de Burgos.

9.- Que profesionales sanitarios y asociaciones de pacientes se “conozcan” y comiencen a trabajar en equipo para que ambos conozcan los recursos de ambas partes y se puedan establecer sinergias.

10.- Que la Estrategia de Enfermedades Raras sea el “paraguas” bajo el cual todo lo expuesto anteriormente sea llevado a cabo de forma coordinada y rápida. Solo de esta forma conseguiremos que instituciones, profesionales, asociaciones, sociedades y particulares implicados comencemos a trabajar todos a una en lo más importante: los/as pacientes.

Sabemos que hay mucho trabajo por delante, pero en esta línea el Grupo de Trabajo de SEMFyC sobre “Genética Clínica y Enfermedades Raras” está dispuesto a echar una mano, o dos si es necesario, y que el año que viene estemos un poco más cerca de que estos 10 objetivos se cumplan.

Miguel García Ribes, en nombre del GdT SEMFyC sobre “Genética Clínica y Enfermedades Raras”.