

ECOS Y COMENTARIOS

Ricardo de Lorenzo

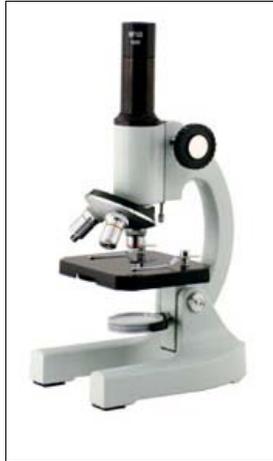
Actualización: 26/04/2010 - 10:15H

ENFERMEDADES RARAS



Como es sabido, las enfermedades raras, incluidas las de origen genético, son aquellos procesos patológicos que originan peligro de muerte o invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes), según la definición contenida en el Reglamento europeo sobre medicamentos huérfanos. Estas enfermedades, también conocidas como enfermedades poco comunes, enfermedades minoritarias o enfermedades poco frecuentes son un conjunto de patologías que presentan ciertas características comunes, tales como que presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos, conllevan múltiples problemas sociales, existen pocos datos epidemiológicos sobre ellas, plantean dificultades de investigación debido a su baja prevalencia y, por último, carecen en su mayoría de tratamientos efectivos y también de una atención sociosanitaria propia del Estado del bienestar al que tanto aluden políticos y administraciones públicas. Para ellos, las personas con discapacidades denominadas emergentes, el pretendido estado del bienestar es una utopía más.

Estas enfermedades están irrumpiendo con voz propia dentro del movimiento asociativo. Son las discapacidades emergentes. Pero, ¿qué se entiende por discapacidades emergentes? Convencionalmente se conoce por tales aquellas discapacidades 'invisibles' o inadvertidas hasta hace relativamente poco tiempo, cuyo incremento en su prevalencia, viaja en paralelo con una notable falta de respuesta social a sus necesidades de atención. Una omisión a veces rayana en el abandono.



Frente a la realidad de las enfermedades raras, resulta necesario potenciar el conocimiento de las circunstancias que rodean a dichas enfermedades, así como la actuación coordinada de los distintos agentes relacionados con ellas. Así, es imprescindible la actuación conjunta de los médicos, afectados por dichos procesos patológicos y sus familiares, y la Industria Farmacéutica, lo cual redundará, sin duda, en un mejor tratamiento de este tipo de patologías, para las que la Unión Europea ya tramita las primeras solicitudes de fármacos huérfanos.

La problemática de las enfermedades raras afecta a diversos ámbitos de la prestación sanitaria: diagnóstico e investigación, apoyo a los afectados y a sus familiares, así como farmacia y medicamentos.

Por lo que se refiere al diagnóstico e investigación, resulta de todo punto necesaria la adopción de medidas tales como el impulso de la información y formación de los médicos de atención primaria (médicos de familia y pediatras puericultores), el conocimiento de la situación actual sobre los centros existentes en nuestro país, tanto públicos como privados, con capacidad de diagnóstico de estas enfermedades, la implantación de Unidades Multidisciplinares de referencia para diagnóstico y orientación de las enfermedades raras, establecer convenios de colaboración entre los Servicios Públicos de Salud para que los pacientes puedan acceder a las redes sanitarias de distintas comunidades autónomas, etc.

En lo que respecta a las medidas sobre apoyo a afectados y familias, resultaría imprescindible la consecución de la formación necesaria en los profesionales sanitarios para que, mediante los síntomas, puedan sospechar que se encuentran en presencia de una enfermedad rara, el establecimiento de un "sistema de acompañamiento" que facilite al paciente y a sus familiares los trámites administrativos y les preste apoyo social y psicológico, así como la coordinación entre las distintas especialidades médicas implicadas en el diagnóstico de modo que la asistencia especializada que se lleve a cabo no sea estanca, sino multidisciplinar.

Sobre los fármacos y medicamentos, uno de los mayores problemas que plantean al respecto las enfermedades raras es el acceso a los medicamentos destinados a este tipo de pacientes, resultando necesario agilizar dicho acceso a través de medidas tales como agilizar los trámites burocráticos en relación a la autorización y adquisición de medicamentos extranjeros, asignar partidas específicas en los presupuestos de los centros sanitarios para acometer gastos derivados del tratamiento de este tipo de enfermedades que suponen un desequilibrio económico importante, tanto para los pacientes como para el propio centro sanitario o, en última instancia, la elaboración de propuestas con medidas concretas y justificadas que sirvan para adaptar la normativa legal a este tipo de procesos patológicos junto a la necesaria modificación y ampliación del sistema actual de protección de patentes hasta ponerlo al mismo nivel del resto de países de Europa.