

# Atención de mantenimiento

## ➤ Jornadas sobre la Salud Mental de los Niños Sordos y sus Familias

El Real Patronato ha participado en las Jornadas sobre la Salud Mental de los Niños Sordos y sus Familias, mediante una mesa redonda, moderada por el Director Técnico de la Institución y en la que intervinieron: D.<sup>a</sup> Encarnación Muñoz, representante de FESOCA (Cataluña), Mr. Robert Clowes, representante de ESMHD, D.<sup>a</sup> Carmen Jáudenes, representante de FIAPAS, D.<sup>a</sup> Ana García, representante de

la Sociedad Española de Sordera y Salud Mental (SESSM) y D.<sup>a</sup> Aranzazu Díez, respectivamente de CNSE.

La mesa redonda tuvo lugar el día 26 de octubre en la Facultad de Psicología de la Universidad Autónoma de Madrid, sede de la Jornada. La misma fue organizada por la Fundación General de la UAM y contó con la colaboración de la Sociedad Española de Sordera y Salud Mental, la Fundación CNSE, el Centro de Psicología Aplicada de la Universidad Autónoma de Madrid y la Sociedad Europea de Sordera y Salud Mental.

# Colaboración institucional

## ➤ Symposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en la Enfermedad Pediátrica

Celebrado en Santander los días 6 y 7 de septiembre de 2002, mediante la organización de la Universidad de Cantabria y el Real Patronato sobre Discapacidad, con la colaboración de la Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras, el Gobierno de Cantabria y el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

### CONCLUSIONES

#### I. Considerandos previos

*Las entidades tienen una gran responsabilidad en la detección del problema y necesidades de los afectados y en facilitar soluciones a los afectados y a sus familias. A su vez, deberán fomentar el interés por el conocimiento de estas enfermedades, así como propiciar la investigación en estos campos.*

*Se considera deseable continuar la línea de conocimiento de los problemas implicados por las enfermedades de baja prevalencia en España a partir del trabajo realizado por el IMSERSO en 2001.*

#### II. Sensibilización, formación e intercambio

1. *Se considera necesario sensibilizar a la opinión pública y promover la educación sanitaria acerca de las enfermedades de baja prevalencia.*
2. *Se recomienda la incorporación de los temas concernientes a las enfermedades de baja prevalencia en los medios de comunicación social general destinada a los profesionales de la salud, con especial referencia a los de atención primaria.*
3. *Se propugna mejorar la formación, en todos sus niveles, de los profesionales de la salud en las enfermedades de baja prevalencia. Este objetivo implica dinamizar una estrategia conducente a que tanto los alumnos como los profesionales de la salud reciban una formación que muestre la diversidad de dichas enfermedades y de las necesidades de los afectados.*
4. *Se valora como muy deseable la creación de una red de enlace e intercambio sobre enfermedades de baja prevalencia en la edad pediátrica, así como centros sanitarios de referencia.*
5. *Se valora también positivamente el intercambio de información y formación entre los profesionales de los campos psicoeducativo y psicosocial, con fin de establecer*

cauces institucionalizados que faciliten la difusión de modelos de intervención, recursos, etc. contrastados y eficaces.

6. Se recomienda colaborar al desarrollo del intercambio de formación a través del CISATER, perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, abarcando:

- \* Bibliografía y documentación
- \* Centros de investigación y docencia
- \* Servicios asistenciales y de referencia
- \* Organizaciones sociales de y para afectados

### III. Investigación y atención sanitaria

7. Se insta a las Administraciones Públicas a que institucionalicen la investigación sobre enfermedades de baja prevalencia, así como a que asuman las necesidades específicas de asistencia médica, educativa y de servicios sociales, tanto en el nivel nacional como de las comunidades autónomas, favoreciendo el desarrollo de programas específicos y una atención personalizada.
8. Se propugna la creación de equipos mul-

tidisciplinares coordinados para que se produzca una auténtica transferencia del conocimiento, de las experiencias y del saber hacer, con el fin de elaborar modelos integrales de intervención (sanitario, educativo, psicológico, social, etc...)

### IV. Cooperación y promoción

9. Las asociaciones, asumiendo el hecho de que son «muchos pocos», consideran necesario crear redes de colaboración entre las entidades para compartir recursos (humanos, equipamientos, conocimientos de gestión, etc ...)
10. Finalmente, se acuerda la creación de una comisión de gestión y seguimiento de los anteriores objetivos, coordinada por D. Demetrio Casado, director del Real Patronato sobre Discapacidad, D. Miguel García Fuentes, Catedrático de Pediatría de la Universidad de Cantabria y Jefe del Servicio de Pediatría del Hospital Valdecilla, y D. Manuel Posada, Director del CISATER, con la participación de otros expertos necesarios para el fin perseguido.

\* \* \* \*

### CRÓNICA

Su objetivo era servir de encuentro entre las asociaciones de pacientes con estas patologías y los profesionales responsables de la asistencia: pediatras, psicólogos, pedagogos, sin olvidar a los responsables de las industrias farmacéuticas. Así mismo se pretendía que fuera el punto de partida de acciones e iniciativas pediátricas de las que se beneficiasen los niños con enfermedades crónicas y con enfermedades complejas de baja prevalencia.

### Inauguración

En la mesa inaugural estuvieron presentes, además del director del Symposium, Miguel García Fuentes, el secretario general de la Federación de Enfermedades Raras (FEDER), Francesc Valenzuela, el director técnico del Real Patronato sobre Discapacidad, Demetrio Casado, el director general de Ordenación Sanitaria de Cantabria, Jesús Artal, el director médico del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Tomás de Vega y el vicerrector de Ciencias de la Salud, José Manuel Revuelta.

**Miguel García Fuentes** mostró su agradecimiento por la asistencia de todos los presentes, especialmente de los representantes de las instituciones sanitarias ya que, en su opinión, realzan la importancia y el significado del Symposium.

Hizo referencia a las necesidades especiales de los pacientes con enfermedades raras como consecuencia de su baja frecuencia, y al plan especial de atención a estos pacientes que vie-



De izquierda a derecha: Francesc Valenzuela, Tomás de Vega, Jesús Artal, José Manuel Revuelta, Demetrio Casado y Miguel García Fuentes.

ne siendo desarrollado por la Unión Europea durante los últimos años, desde el que se insta a los países miembros a adherirse al mismo. En su opinión, la creación del Instituto de Investigaciones Sanitarias para el Estudio de las Enfermedades Raras en el seno del Ministerio de Sanidad, es la inversión más importante que se ha realizado al respecto en España.

**Francesc Valenzuela** mostró su satisfacción por la celebración del Symposium ya que ésta era la primera vez que se había conseguido organizar un acto conjunto entre la universidad, los médicos y las asociaciones de pacientes, y mencionó la importancia de trabajar juntos para poder alcanzar el objetivo común de la salud.

**Demetrio Casado** explicó que el Real Patronato es una administración pública que en su reciente estatuto recibe la misión, entre otras, de promover la aplicación de ideales humanísticos, conocimientos científicos y desarrollos técnicos, al perfeccionamiento de las acciones públicas y privadas sobre discapacidad en los campos de la prevención, rehabilitación, equiparación de oportunidades y tutela. En virtud de esa misión, es obligado apoyar aquellas iniciativas menos asistidas en relación con necesidades especialmente graves y desconocidas, como pueden ser el diagnóstico, el tratamiento y el apoyo de tipo social ante las enfermedades y deficiencias de baja prevalencia.

En el caso de este symposium, afirmó, se trata de que el sector pediátrico tome conciencia de las dificultades y posibilidades y, a su vez, intente potenciar su colaboración con el sector social, con los afectados y con las asociaciones para, entre todos, lograr un mejor hacer en el orden de las políticas públicas de tipo sanitario, educativo y social. Estas políticas revisten una especial dificultad por la necesidad de que las medidas que se tomen se particularicen casi en función de cada individuo, dada la diversidad de este colectivo que se agrupa a sí mismo bajo esa denominación de enfermedades de baja prevalencia.

**Jesús Artal** inició su exposición mencionando que este simposio tiene lugar en un momento importante para la sanidad española y para la de Cantabria, a raíz de las transferencias sanitarias. El modelo sanitario cántabro, afirmó, hace referencia explícita a la necesidad de crear unidades y programas específicos de atención a las distintas patologías, entre ellas, las de baja prevalencia. Cantabria, continuó, aspira a que su sistema público garantice la puesta en marcha de actuaciones que permitan un diagnóstico precoz de estas enfermedades, así como de programas de intervención temprana con trata-

mientos variados y altamente especializados. Además destacó, como objetivos importantes, la mejora del nivel de formación de los profesionales sanitarios sobre estos trastornos y la coordinación con otras comunidades y con los servicios sociales y educativos.

**José Manuel Revuelta** puso de manifiesto el esfuerzo en la investigación, en este campo de la medicina, que se está llevando a cabo en el Departamento de Ciencias Médicas y Quirúrgicas, así como en todo el hospital universitario Marqués de Valdecilla, que, en su opinión, redundará en la mejora de las posibilidades asistenciales. Además, describió como un acierto la participación conjunta de la Universidad de Cantabria, con el servicio cántabro de salud, el Real Patronato y FEDER.

## PRIMERA SESIÓN PLENARIA

Tras el acto inaugural dio comienzo la primera Sesión Plenaria, que estuvo moderada por **Juan Rodríguez Soriano**, Catedrático de Pediatría del País Vasco y Jefe del Departamento de Pediatría del Hospital de Cruces.

### Necesidades de los pacientes con enfermedades minoritarias

**Manuel Posada**, director del Centro de Investigación sobre el Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER), del Instituto de Salud Carlos III, expuso las necesidades de los pacientes con enfermedades minoritarias, partiendo de un informe reciente, financiado por el IMSERSO<sup>(\*)</sup> y desarrollado por una empresa de estudios socio-



Manuel Posada.

(\*)Enfermedades Raras: Situación y Demandas Socio-sanitarias. IMSERSO. Madrid 2001

lógicos, en el que participaron profesionales de todas las áreas implicadas en el campo de las enfermedades raras. Indicó que este informe sirvió para expresar por escrito todo aquello que se intuía o se empezaba a conocer, a través de las asociaciones, sobre las necesidades de estos enfermos: escaso interés, dado el número no demasiado grande de afectados; pocos recursos humanos y materiales; desconocimiento, etc.

Mencionó que el informe explora las áreas médico sanitarias (fundamentalmente el diagnóstico o la terapéutica), las consecuencias sociales, educativas y laborales, el problema de las asociaciones y las actitudes de las familias y los enfermos. Además, chequea la opinión tanto de los profesionales como de los organismos de la administración.

Los métodos utilizados para el desarrollo del estudio, apuntó, fueron métodos de investigación cualitativa, cada vez más usados en medicina y que incluía historias de vida, reuniones de grupo, entrevistas en profundidad, entrevistas abiertas, y otras técnicas más propias de la sociología. También se tuvieron en cuenta datos como la situación económica y cultural familiar, el hábitat de los enfermos, el acceso o no a los recursos privados y públicos y la pertenencia o no a asociaciones.

Uno de los problemas detectados, indicó, fue el de la incertidumbre que se genera frente al diagnóstico y la desestabilización emocional que produce esa incertidumbre.

Desde el punto de vista terapéutico, explicó que el ser un número pequeño significa poca rentabilidad para los laboratorios, poca investigación y pocos medicamentos para estas enfermedades, aunque el problema de la falta de incentivos económicos no es el único. También se da un problema en la investigación básica por falta de conocimientos acerca de los mecanismos patogénicos o de hipótesis etiológicas claras sobre dichas patologías.

Fuera del campo diagnóstico y terapéutico, continuó, el informe echa en falta el apoyo material y emocional que tiene que ver con el apoyo de las propias administraciones a la creación de centros y asociaciones y todo el mecanismo informativo legal de acceso a prestaciones, que a lo mejor existen pero que, por descoordinación a la hora de informar, no siempre llegan a conocimiento de los interesados. Desde el punto de vista socioeconómico, especificó que casi todo el peso recae en la familia.

En relación a los aspectos educativos y laborales, habló del rechazo que causan las enfer-

medades raras y del problema que supone que haya que dar soluciones adaptativas individuales casi para cada una de las diferentes afecciones.

Resumiendo y para finalizar, aclaró que el problema de las enfermedades raras es que se trata de muchos problemas a la vez y que todavía falta por definir cuál es el problema marco, el problema principal. Son muchas enfermedades y muy distintas, lo que hace dudar sobre si bajo el epígrafe de enfermedades raras se puede trabajar o hay que hacer subdivisiones y buscar métodos de clasificación más específicos.

### **Factores condicionantes en las enfermedades de baja prevalencia. Una perspectiva histórica**

*Angel Ballabriga*, catedrático emérito de Pediatría en la Universidad Autónoma de Barcelona, comenzó su intervención aludiendo al creciente interés por las enfermedades raras a partir del año 1999 y a la definición de este término. Explicó este fenómeno como consecuencia de la transición epidemiológica y demográfica. Se remontó a los orígenes de la medicina moderna, a mediados del siglo XIX, con figuras como Skoda o Birkshop, época en la que comenzaba el desarrollo industrial y se producían importantes cambios en los estilos de vida; había una alta fertilidad, pero también alta mortalidad infantil y gran incidencia de las enfermedades llamadas comunicables. Estos cambios en la población y en los estilos de vida han influido, señaló, en el condicionamiento de las enfermedades, llegando hasta la época actual, en la que predominan las enfermedades crónicas degenerativas, frente a las comunicables, que han sido controladas en muchas zonas; se da un proceso de envejecimiento, de globaliza-



Ángel Ballabriga.

ción en la forma de vivir y de enfermar. El haber resuelto los problemas que antes tenían, hace que los estados comiencen a interesarse por las enfermedades de baja prevalencia.

Puso de manifiesto que la incidencia de las enfermedades varía según la situación geográfica y que, a medida que se avanza en la detección de anomalías, una enfermedad puede pasar de ser de alta prevalencia, a ser de baja prevalencia (caso de la espina bífida), aunque puede ocurrir al contrario, ya que las modernas técnicas permiten diagnósticos más correctos y hacen que aumente la frecuencia real de otras anomalías (como la agenesia renal).

Se centró después en los elementos condicionantes de la enfermedad: genes, ambiente y azar, afirmando que se trata de tres factores estrechamente interrelacionados y que, a medida que avanzan los conocimientos sobre genética, se confirma más esta relación. Se refirió al estudio del genoma humano, comentando que se ha descubierto que existen menos genes y más proteínas de lo que se creía y que se da una gran similitud con los genes de otros organismos, y adelantó que el estudio del genoma conducirá a un estudio del proteoma y del transcriptoma. Puso de relieve la importancia del ambiente en la presencia de mutaciones.

Advirtió que, a pesar de las enormes posibilidades de conocimientos futuros, el avance va a ser lento. Por ello recomendó que tan importante o más que conocer el genotipo de una enfermedad, es conocer el fenotipo; es decir, al propio paciente, que es lo que habrá que tratar.

Con relación a los progresos en los métodos diagnóstico (PCR cuantitativa fluorescente, estudio del ADN fetal extracelular, método FISH, etc.) y advirtiendo de los problemas éticos que pueden ocasionar, citó como ejemplo una acción emprendida por Carmen Conde en 1965 de detección de errores innatos en el metabolismo, que podían tratarse y curarse si se detectaban a tiempo, ahorrando importantes sumas de dinero que se estaban dando como ayuda económica ante la situación discapacitante a la que conducían.

Manifestó la necesidad de mejorar la enseñanza en las cátedras de pediatría, haciendo que se comiencen a conocer mejor las ER, puesto que muchas de las otras están desapareciendo. Aseguró que el análisis de la genética molecular va a desempeñar un importante papel en el estudio de esas enfermedades, ya que va a generar nuevas perspectivas biológicas extraordinarias y que el capítulo de la prevención va a cobrar una mayor relevancia. Citó el control de la fenilcetonuria, o la detección de la

intolerancia a la lactosa como ejemplos de solución ante errores bioquímicos. Advirtió también de los riesgos teratógenos: enfermedades como las del grupo TORCH, parvovirus, varicela... y otros efectos de medicamentos como la talidomida, la influencia preconcepcional de agentes contaminantes (efecto directo sobre los órganos reproductores maternos o paternos, o que incluso, contaminaron a la madre cuando ella misma era un feto).

Reconoció que aún se desconoce el papel como agentes mutágenos que pueden tener toda esta serie de factores e hizo un recorrido histórico, partiendo de 1940, que marca el inicio de la revolución química (productos tóxicos y radiactivos, ligados a la industria armamentística), luego vendrían drogas milagrosas contra la malaria, DDT... frente a los escasos controles de los residuos humanos; en 1982 se pone en marcha el registro de sustancias tóxicas... hasta 1993 en que se pone de manifiesto ya el concepto de discriminación ambiental, mayor número de alteraciones cromosómicas y de malformaciones entre las personas que habitan cerca de vertederos. Citó especialmente la *Pink disease* como ejemplo de intoxicación mercurial que costó demostrar.

Para concluir su intervención explicó los nuevos conceptos de neurotoxicidad subclínica y neurotoxicidad durante el desarrollo, como acumulación de productos tóxicos que, dependiendo de la disposición genética va a dar lugar al desarrollo, o no, la enfermedad. Recomendó la consideración de una causa ambiental en cualquier caso de retraso en el desarrollo o de trastorno en el comportamiento ya que en algunas comunidades se observan aumentos o disminuciones en la frecuencia de enfermedades.

Por último, apuntó algunos de los desarrollos futuros en el estudio de estas enfermedades, como el mejor conocimiento de la nutrición fetal, enfermedades adultas que han sido causadas durante la etapa fetal por carencias o defectos, en un periodo crítico que ha intentado compensar el organismo; las moléculas de adhesión celular, nuevos síndromes como el síndrome de CRASH. Señaló que éstos, entre otros, orientarán los nuevos estudios dentro del mundo de la salud en el mundo desarrollado.

### **Epidemiología de los defectos congénitos de baja prevalencia**

**M.<sup>a</sup> Luisa Martínez Frías**, directora del Estudio Colaborativo Español de las Malformaciones Congénitas (ECEMC), comenzó explicando que



María Luisa Martínez Frías.

la epidemiología tradicional se refiere siempre al estudio de patologías de alta frecuencia y que su aplicación a patologías de menos frecuencia se inició para justificar su incidencia en la población, puesto que era el mejor mecanismo para cuantificar el problema y planificar los recursos sanitarios que se necesitan.

Aclaró que los defectos congénitos en España son de alta frecuencia si se consideran globalmente, puesto que aproximadamente entre un 2 y un 3 por ciento de los recién nacidos van a presentar defectos congénitos físicos, mientras que si se incluyen los psíquicos y los funcionales la cifra llega a ser hasta del 5 y 6 por ciento. Sin embargo, individualmente son de muy baja frecuencia (si se exceptúan los defectos congénitos más frecuentes, como el síndrome de Down y las cardiopatías congénitas).

Mencionó como factor importante a la hora de contabilizar la frecuencia de los defectos congénitos en España, la aprobación en 1985 de la ley por la que el aborto deja de ser punible en tres supuestos, siendo uno de ellos el de padecer un defecto congénito. Desde ese momento, la frecuencia de este tipo de defectos ha empezado a experimentar progresivamente una bajada importante al nacimiento. Sin embargo, aclaró que eso no era prevención y que no era esa la forma de acabar con el problema. Citó ejemplos de la caída en la frecuencia de aparición de varias enfermedades y explicó cómo esto ha provocado que enfermedades que antes no eran consideradas de baja frecuencia por manifestarse en un número mayor al 5 por 10.000, ahora sí lo son.

Comentó que del total de niños que nacen con defectos congénitos, aproximadamente un 40 ó 45 por ciento son niños polimalformados, que tienen más de un defecto congénito, lo cual dificulta el diagnóstico por parte de una persona que no esté muy familiarizada con los

problemas dismorfológicos o de alteraciones de la morfogénesis.

Seguidamente, explicó que tras el desastre de la Talidomida se crearon los registros de los defectos congénitos, con la premisa de que al establecer la frecuencia de las distintas malformaciones o defectos congénitos, vigilando el comportamiento de la frecuencia a lo largo del tiempo, podría identificarse un agente causal que explicara el aumento del número de niños con defectos congénitos. Reconoció que 40 años después de haberse iniciado este registro, no se ha identificado ninguna causa.

Lo que se hacía, explicó, era contar niños con defectos congénitos, describir el caso del niño con el defecto congénito, codificarlo, introducir los datos en un ordenador y analizar la frecuencia individual de cada uno de los códigos que le habían dado al niño, sin considerar al niño en su conjunto y sin recoger datos sobre esos niños que permitieran hacer análisis causales.

Una de las características que tuvo el desarrollo de esos registros es que, aparte de que se hicieron normas estrictas para la comercialización de fármacos, también con el tiempo se dieron cuenta de que podían servir para abordar el estudio de las causas y de las características biológicas de los defectos congénitos, en el caso de que existiera una buena recogida del tipo caso control o del diseño de poblaciones, etc. Además, apareció el desarrollo tecnológico informático que ha permitido incrementar técnicas estadísticas muy sofisticadas que pueden aplicarse a patologías poco frecuentes. En nuestro país, continuó, hay varios registros locales de base poblacional que van recogiendo todos los datos de defectos congénitos en nacimientos y que calculan las frecuencias sobre la población total. Eso permite estimar las necesidades de atención, de problemas de tipo sanitario, etc.

Sin embargo, observó, no hay que conformarse con conocer la frecuencia, hay que encaminar los esfuerzos a conocer las características biológicas como primer paso para ir identificando las primeras causas de esos defectos congénitos y definir unas pautas preventivas. Esto sólo se puede hacer si se dispone de un cúmulo de información no sólo del defecto congénito, sino de muchos datos de esos niños con defectos congénitos y de niños sin defectos congénitos que permitan hacer estudios analíticos epidemiológicos. Para la aplicación de estas nuevas tecnologías, aclaró, se necesita una población suficientemente grande o un número

grande de casos para analizarlos. Esto no es fácil en patologías que son de baja frecuencia si no se desarrolla un sistema de recogida similar y uniforme que permita ese estudio de tipo estadístico causal.

En España, en 1976, se puso en marcha el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), que trata de investigar las causas de las mismas. Se basa en un sistema de registro de casos y de controles que recoge aproximadamente unos 304 datos de cada niño, recogidos sistemáticamente en 87 hospitales de toda las comunidades del país. Al controlar ahora ya una población muy grande, con toda la información recogida de gran calidad clínica y a lo largo de muchos años, se pueden efectuar no sólo estudios poblacionales de las frecuencias en España, sino también de tipos y de causas de defectos congénitos.

Este Estudio, explicó, está integrado por dos grupos: un grupo periférico, constituido por los pediatras y obstetras de diferentes hospitales del país, y un grupo coordinador, formado por el grupo multidisciplinario de biólogos, médicos, informáticos, estadísticos y auxiliares que está localizado, en la actualidad, en el Instituto de Salud de Carlos III. Ambos grupos trabajan en perfecta coordinación y con una comunicación fluida.

El programa recoge datos, fotografías, radiografías y otras informaciones de todos los niños malformados nacidos en los hospitales, lo que permite un análisis clínico muy detallado. Además se recogen, como control, datos del siguiente nacimiento sano del mismo sexo que el niño con malformaciones que se produzca en el mismo hospital y que, por tanto, al ser de la misma zona ha estado sometido, aproximadamente, a los mismos factores ambientales que el caso. Para ambos se recoge una información demográfica, familiar, etc., sobre exposiciones prenatales a factores químicos, físicos, biológicos, profesiones maternas y paternas, fármacos, enfermedades... hasta completar 304 variables. Esto permite el análisis de variables y factores causales tanto ambientales como genéticos. Insistió en que sólo disponiendo de experiencia se pueden identificar los defectos de muy baja prevalencia y esa experiencia no se puede adquirir si no se dispone de algún sistema de acúmulo de casos con metodología adecuada.

Para concluir, afirmó que el ECEMC es el único registro con experiencia clínica en nuestro país, porque está estructurado como un programa de investigación clínica y epidemiológica

cuyo objetivo es averiguar causas con el fin de propiciar medidas de prevención primaria y secundaria, y que la experiencia acumulada de más de 26 años ha resultado en una base de datos de más de 33.000 niños malformados y otros 33.000 niños sanos con 304 datos de cada niño.

Este año, finalizó, se está constituyendo el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), también en el marco del Instituto de Salud Carlos III.

### **Problemas en la asistencia pediátrica de las enfermedades de baja prevalencia**

**Miguel García Fuentes**, catedrático de Pediatría de la Universidad de Cantabria y Jefe del Servicio de Pediatría del Hospital Marqués de Valdecilla, presentó una ponencia elaborada conjuntamente con M.<sup>a</sup> Jesús Cabero y Domingo González-Lamuño. Comenzó exponiendo la importancia de las asociaciones de enfermos, cuya primera gran demanda histórica se había centrado en la falta de medicamentos, como consecuencia de la escasa rentabilidad para la industria farmacéutica frente a las inversiones necesarias para desarrollarlos. Sin embargo, esta no era la única petición que se hacía desde las asociaciones, que posteriormente comenzaron a reclamar una mayor atención a sus necesidades asistenciales.

La incertidumbre hasta llegar al diagnóstico era otra de las grandes preocupaciones mostradas y que también aparece reflejada en el trabajo del IMSERSO. Desde el punto de vista asistencial, el diagnóstico es la fase más importante en el proceso clínico, ya que en él se basan el pronóstico y el tratamiento de la enfermedad, así como la prevención de posibles complicaciones. El momento del diagnóstico, explicó,



Miguel García Fuentes.

viene a ser una liberación para los pacientes, que pueden estar años acudiendo de una consulta a otra, situación que resulta realmente traumática y complicada para las familias.

El Dr. García Fuentes hizo referencia a la existencia de enfermedades raras que se diagnostican con facilidad gracias a los programas de detección prenatal (ecografía en las embarazadas) y neonatal (detección de las metabopatías). Sin embargo, hay algunas enfermedades en las que el diagnóstico se retrasa, sobre todo cuando hay unos síntomas no específicos, escasos conocimientos por parte del médico, dificultad de acceso a la sanidad por la situación geográfica, por la cultura o por las creencias de la familia.

Otras necesidades asistenciales del paciente, continuó, tienen que ver con una adecuada información y con el seguimiento médico. En relación con la información, en estos momentos se está insistiendo mucho en las Facultades de Medicina en los aspectos relacionados con la comunicación y la entrevista médica.

Con respecto al seguimiento médico, que en muchas ocasiones implica un desplazamiento geográfico, se recomienda que exista un referente local al que se pueda preguntar y que esté siempre con el enfermo en ese largo proceso médico que puede llegar a durar toda la vida. Si ese seguimiento y esa asesoría próxima no existe, advirtió, el paciente recurre frecuentemente a la red informática (portales de salud), siendo conveniente que la información obtenida a través de este medio sea validada por un médico.

Señaló que la cobertura de las necesidades mencionadas requeriría un claro apoyo institucional y una buena gestión y organización del sistema sanitario. Subrayó que, actualmente, al especialista se le valora por el número de cosas que hace, no por la calidad, lo cual es algo contra lo que hay que luchar, para que el profesional no esté poco incentivado a la hora de tratar una enfermedad rara, que normalmente le va a resultar más complicado y le va a llevar más tiempo.

Apuntó que para conseguir esa especial dedicación por parte de los facultativos (pediatras) en la asistencia a pacientes con enfermedades raras, sería importante incrementar su motivación e interés, mejorando su formación en estas patologías de baja prevalencia, a nivel pregrado y postgrado. Defendió, asimismo, la importancia y la necesidad de formación continuada en estos temas a través de congresos y reuniones.

## Calidad de vida y enfermedad crónica

**Manuel Cruz**, catedrático emérito de Pediatría en la Universidad Autónoma de Barcelona, comenzó refiriéndose al cambio terminológico que se ha producido, señalando que ya no se habla de subnormalidad, de malformación, ni de otros términos que tienen connotaciones algo peyorativas. Se habla de discapacidad, de disminución, etc., y se habla más de salud que de enfermedad.

Durante mucho tiempo, observó, se ha considerado un contexto médico exclusivamente. Se trataba de una enfermedad, de una causa que había que eliminar, de tratamientos y procedimientos diagnósticos. Los términos y los conceptos han ido cambiando, y también las repercusiones. Antes la discapacidad era algo que parecía que sólo afectaba al paciente, que se encontraba solo con su problema. Posteriormente se ha demostrado que tiene un impacto social importante para toda la comunidad, empezando por la propia familia y llegando hasta el médico.

Manifestó que se ha producido una evolución muy grande a lo largo de los años. Ahora se da una importancia grande a los factores genéticos, cromosómicos. Pero la genómica no va a ser la solución final, porque después vendrá la proteómica y la glucómica.

En relación con la calidad de vida de los pacientes, explicó que ésta depende de varias circunstancias. No es lo mismo un defecto relativamente aislado que la afectación de un órgano importante. La calidad de vida es el mayor bienestar posible y puede ser enfocada de forma bien distinta: hay una calidad de vida ambiental, antropológica, cultural, de la salud. La calidad de vida, indicó, es consecuencia del



Manuel Cruz.



mismo progreso tecnológico, científico, ambiental, médico, etc. Habría que plantearse si es mejor tener una vida larga o una vida corta pero con mejor calidad.

Posteriormente hizo referencia a los determinantes de la salud. Señaló que la asistencia primaria ha progresado mucho aunque, por otro lado, se preguntó si la sanidad hace todo lo posible para evitar determinadas enfermedades, para que el niño no tenga que ser tratado exclusivamente en el hospital donde se separa de su entorno familiar, para que el especialista sea un buen especialista, para que se produzca un buen trabajo en equipo, etc.

Indicó otros componentes del estilo de vida que pueden influir de manera positiva o negativa: la familia, el ritmo de vida, la alimentación saludable, la higiene escolar, cumplir la profilaxis de las intoxicaciones y de los accidentes, la ingesta de drogas y alcohol, la actividad física. Hay que conseguir, continuó, una vivienda saludable y adaptada a las cualidades de salud de cada uno. La calidad de vida se consigue también según en la ciudad donde se viva, de los agentes contaminantes que haya, el nivel de contaminación acústica, etc.

Aludió a una predicción reciente de la Organización Mundial de la Salud (OMS) que señala que dentro de 20 años las enfermedades genéticas seguirán siendo un motivo de mortalidad y de preocupación.

Finalmente, planteó la importancia de analizar la calidad de vida y la forma de estudiar esto en el modelo sanitario. Para ello se refirió a la existencia de unos cuestionarios de análisis de calidad de vida, que incluyen una serie de aspectos físicos, incluida la sintomatología, el efecto del tratamiento, etc. Aclaró que éstos deberían incluir aspectos sociales, que son más difíciles de medir, aspectos psicológicos, etc.

Para concluir la primera sesión plenaria, **J. Rodríguez Soriano**, moderador de la mesa, resumió sus ideas sobre los problemas que habían sido tratados durante la mañana.

Explicó que en este symposium no se está hablando de todas las enfermedades raras en general, sino de unas enfermedades raras concretas. Se habla de unas enfermedades generalmente crónicas, invalidantes, muchas de ellas sin tratamiento, una porción elevada de causa genética, con cuadros polimalformativos o disfuncionales orgánicos, que plantean un interés limitado por su baja frecuencia, aunque configuren un problema global muy importante.

Especificó que se habían detectado cinco problemas independientes: el diagnóstico, la

comprobación del diagnóstico, el tratamiento, los aspectos psicosociales y la prevención (primaria y secundaria) manifestando que estos aspectos se mezclan en la problemática de las enfermedades de baja prevalencia, aunque son elementos diferenciados, y que en su conjunto constituyen la temática de este simposio.

Tras este resumen por parte del moderador, se abrió un coloquio en el que se trataron, entre otros, los temas de la definición del concepto enfermedades raras, la incidencia del alcoholismo fetal, el estilo de vida que marca una familia y su importancia en la calidad de vida de la persona afectada por una enfermedad rara, la necesidad de escuchar al enfermo y considerar su punto de vista, así como la posible influencia de la inmigración en la frecuencia de determinadas enfermedades.

## SEGUNDA SESIÓN PLENARIA

La sesión plenaria de la tarde del viernes 6 estuvo moderada por **Manuel Bueno Sánchez**, Catedrático de Pediatría de la Universidad de Zaragoza.

### Problemas psicosociales

**Xavier Allué**, jefe del Servicio de Pediatría del Hospital Juan XXIII de Tarragona, puntualizó que las enfermedades de baja prevalencia son aquéllas que han recibido menos atención. Y, aunque no es muy fácil agruparlas todas, sí es cierto que todas ellas comparten una serie de problemas comunes, que son los de orden psicosocial.

Estos problemas psicosociales, explicó, se pueden plantear incluso antes de la concepción. El hecho concreto de que un buen número



Xavier Allué.

ro de dichas enfermedades sean de origen genético, probablemente hereditario, tiene una repercusión social especial, porque la eugenesia ha sido desde hace mucho tiempo uno de los objetivos de la procreación y, desde hace aproximadamente 30 años, existen métodos de planificación familiar que permiten que esa selección o eugenesia tenga una aplicación grata, cómoda y permite decidir el número de hijos o la época de la vida en la que se quieren tener, con todas las implicaciones que esto tiene, tanto en las relaciones de la propia pareja o en el entorno. Por otra parte, añadió, también en el período antes de la concepción se generan otras demandas asistenciales en forma de asesoramiento genético; hay parejas que acuden a los servicios sanitarios solicitando información, diagnóstico de patologías que han tenido alguna incidencia en su familia y que desean conocer para planificar su descendencia o, incluso, para prevenir una posible anomalía. Todo esto pone de manifiesto el tremendo peso social que tiene la herencia, incluso en estas etapas anteriores a la concepción del individuo, porque el entorno social exige que el futuro padre o la futura madre hagan todo lo posible para que los hijos nazcan sanos.

Durante el embarazo, continuó, una vez que se ha puesto en marcha el proceso de la procreación, el diagnóstico precoz ha permitido resolver muchas situaciones que, por tanto, no habrá que resolver después. Una vez hecho el diagnóstico, afirmó, la decisión sobre el progreso o la terminación del embarazo se convierten en una cuestión tanto médica como de ámbito social en la que influyen numerosos factores del entorno de la embarazada (familia, creencias, ámbito geográfico, etc.).

En el período neonatal, aseguró, el desarrollo de pruebas para el diagnóstico precoz de las enfermedades de baja prevalencia se constituye ya como uno de los objetivos primarios de los profesionales de la pediatría. La detección precoz de anomalías metabólicas en el período neonatal ha representado un considerable avance sanitario, ya que permite el tratamiento de enfermedades raras que, de no tratarse a tiempo, podrían tener graves consecuencias (como la fenilcetonuria o el hipotiroidismo congénito). Sin embargo, la limitación de estas pruebas a un grupo concreto de enfermedades genera desconcierto y decepción cuando se diagnostican otras enfermedades menos conocidas y que carecen de tratamiento eficaz. Se refirió también al fenómeno de la depresión post-parto y al tremendo impacto que puede

ocasionar el diagnóstico de un defecto congénito.

A continuación, subrayó que la mayor parte de las enfermedades de baja prevalencia suelen manifestarse y diagnosticarse en la infancia. En esta etapa, además de los problemas clínicos específicos de cada situación, la carga asistencial que representan y el grado de atención que requieren por parte de las familias, hay que considerar las repercusiones que tiene en los aspectos de crecimiento y desarrollo en relación con las exigencias del entorno (aceptación, modas, culto al cuerpo...).

La escolarización y la formación académica, afirmó, representan otra de las principales dificultades para los niños con enfermedades raras, para sus familias y para el propio sistema escolar, que hace tiempo decidió que la integración de la escolarización era el mejor modelo para todos los niños, pero no lo ha desarrollado de forma adecuada. Señaló la necesidad de establecer, en esta etapa, una buena coordinación entre los departamentos de educación y otros como el de bienestar social, sanidad, justicia, etc.

En relación con la etapa de la adolescencia, aseguró que los adolescentes con enfermedades crónicas se encuentran con muchas mayores dificultades para superar el cúmulo de cambios que suceden en este período y que afectan a la propia identidad, la propia imagen, la relación con los otros, las actividades de grupo, las actividades de pareja. El entorno social del adolescente no es siempre beneficioso porque van creciendo los motivos de competitividad y las exigencias que se le plantean. Así como la tendencia natural a prácticas de riesgo de diversa índole: actividades físicas, el consumo de sustancias tóxicas o cualquier otra actividad que comporte, en la búsqueda de su propia identidad o de nuevos conocimientos, un riesgo superior al que había tenido en una etapa mucho más protegida como es la infancia.

Seguidamente se refirió a las enfermedades de baja prevalencia de diagnóstico tardío, las que se manifiestan tras varios años de vida en salud, señalando aspectos específicos que afectan a estas personas, como la necesidad de tener que adaptarse y aceptar la realidad de las limitaciones en su autonomía, en su inserción laboral, en la posibilidad de crear una familia propia, en el ejercicio de sus funciones sociales, etc.

En relación con la respuesta de la sociedad ante las enfermedades de baja prevalencia, afirmó que ésta no es, ni mucho menos, la que

pudiera ser deseable dada la escasez de información acerca de las mismas. Consideró la aportación que puede suponer Internet en cuanto al acceso a la información y mostró una relación de direcciones relativas a las enfermedades raras. Advirtió la necesidad de confirmar esta información consultando con médicos.

Finalmente se refirió a las asociaciones o grupos de ayuda mutua. Explicó que se encuentra casi tanta diversidad como diagnósticos y casi tanta diversidad como intereses. Los antropólogos separan claramente los grupos de ayuda de las asociaciones de salud, entendiendo por los primeros aquéllos cuyo principal objetivo es la ayuda mutua, mientras que las asociaciones de salud tienen más una vocación de lobby o centro de influencia sobre los poderes públicos. Lo cierto, continuó, es que hoy por hoy van a ser los principales vehículos para hacer que un problema minoritario, único de una persona, a través de un movimiento asociativo, cobre la trascendencia o importancia que le permita acceder a los recursos que existen en la sociedad.

Concluyó su intervención describiendo los sentimientos que experimentan los pacientes y las familias desde el punto de vista psicosocial: desazón, confusión, irritabilidad, aturdimiento, malestar y eso se traduce en angustia, rechazo, sentimientos de culpa, impotencia, baja autoestima, marginación, depresión, etc. y recomendó que sería deseable conseguir una mayor comprensión, una mayor solidaridad y también más eficacia en el hallazgo de remedios terapéuticos o aplicación de los existentes.

### Necesidades desde la perspectiva del enfermo

**Francesc Valenzuela**, secretario de la Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER), comenzó por aclarar que cualquier necesidad, sea producida por una enfermedad poco común o sea producto de un resfriado o de un traumatismo, siempre es una pérdida o disminución y, por lo tanto, hay una única necesidad fundamental en cualquiera de estos procesos que es recuperar la salud perdida. Si esto no es posible hay que tratar de obtener, como mínimo, la máxima calidad de vida en estas circunstancias tanto en un plano biofísico como psicosocial.

Una enfermedad rara, aseguró, no es una enfermedad extraña, sino una enfermedad con poca frecuencia o de baja prevalencia. Precisa-



Francesc Valenzuela.

mente ese es el único factor que tiene en común el gran número de enfermedades que se agrupan bajo este término y que son tremendamente variadas, y precisamente las consecuencias de esa baja prevalencia son las que aportan la problemática más significativa que padecen los afectados por este tipo de patologías y sus familias, que se resumen en la falta de atención al afectado en todos los campos, debido a que por la baja incidencia de cada una de ellas, los gobiernos, las administraciones públicas y la industria difícilmente las tienen en cuenta (no son tan rentables en términos políticos ni en términos económicos). Desde el punto de vista exclusivamente sanitario, el sistema actual adolece de una excesiva orientación hacia las administraciones más comunes, resultando más perjudicadas las enfermedades raras, tanto en la formación de nuevos médicos como en la formación continuada y en la estructuración de los procesos asistenciales.

Aseguró que la mayor parte de las enfermedades raras no se estudian y que existe un gran déficit de información entre los profesionales sanitarios, sobre todo entre los de atención primaria. Es prioritario, manifestó, conseguir una mayor motivación y formación del profesional y crear alternativas, incluso incentivando la creación de unidades que se ocupen de atender a los pacientes carentes de diagnóstico.

Además, continuó, al tratarse de un problema que afecta a muy pocas personas, enfermedades nunca vistas, de nombre cuando menos raros, no suelen despertar el interés de los medios de comunicación.

Entre las consecuencias que tiene todo esto sobre la persona que presenta una enfermedad poco común, mencionó que la información que recibe es en ocasiones parcial, incompleta y alarmante, su diagnóstico resulta dificultoso y complejo; aludió a la carencia de productos

farmacéuticos eficaces, a la falta de información sobre terapias y avances, y a la dificultad que entraña investigar estas patologías, puesto que en muchos casos las becas dependen de la publicidad que esta investigación vaya a aportar a la institución correspondiente que las ha concedido. Y en otros casos, se prefiere conceder ayudas a grandes proyectos que involucran a grandes colectivos. A menudo, aseguró, la investigación sigue adelante gracias al esfuerzo personal y a la voluntad de los médicos y científicos involucrados en esta materia.

Se refirió a continuación a las consecuencias psicológicas y a la carga social que suponen para las personas y su entorno familiar: se sienten solos, únicos y abandonados; hay un sufrimiento y una pérdida de la autoestima, se experimentan sentimientos de rechazo social, culpabilidad, etc.

En cuanto a las necesidades de los afectados de enfermedades raras, aseguró que es primordial llegar a un diagnóstico rápido, claro y fiable, por lo menos al mismo nivel que se le da a las enfermedades comunes. Y que sea comunicado de la manera más adecuada a la capacidad de cada persona y a su estado anímico. Para ello es necesario disponer de unos protocolos de diagnóstico adecuados y que éstos sean conocidos por los profesionales. Además, recordó, el afectado necesita tener referentes de su enfermedad que no sean los profesionales sanitarios, sino personas que padezcan su misma problemática. Por ello habrá que favorecer el encuentro de los afectados con asociaciones y con los grupos de ayuda mutua para favorecer el intercambio de experiencias. En cuanto a la investigación, señaló que actualmente existen en nuestro país diversos grupos que trabajan en torno a las enfermedades raras. Será necesario apoyar el trabajo de estos equipos e integrarlos a través de investigaciones actuales tanto a escala nacional, europea o internacional. En el caso de las enfermedades genéticas, es necesario también favorecer el acceso a consejo genético y diagnóstico pre-gestacional.

Para concluir, aseguró que es preciso que estas enfermedades sean reconocidas como un grave problema sanitario que afecta a una parte muy importante de la población, aseguró que estas personas deben tener los mismos derechos, atenciones y prestaciones que tienen las personas con enfermedades comunes.

Tras esta intervención se abrió un coloquio en el que se trataron, entre otros, el tema del impacto de Internet y sus consecuencias, las TAUX (tarjetas de atención urgente para el niño

incógnita) en el caso de episodios de crisis que deban ser atendidos por los servicios de urgencia, los diagnósticos erróneos, etc.

### Atención temprana. Papel de la familia

Tras unos minutos de descanso, **Mercedes Valle**, del Servicio de Neonatología del Hospital Clínico San Carlos de Madrid, habló sobre el papel de la familia y la intervención temprana. Manifestó que la atención temprana debe estar centrada en la familia y debe ser la protagonista, sobre todo en el cuidado de niños con factores de alto riesgo biológico o de deficiencia.

Recordó que la evolución de la atención temprana, desde su implantación en los años 70 en nuestro país hasta nuestros días, ha consistido fundamentalmente en la consideración de la familia como uno de los agentes más decisivos en estos tratamientos.

Algunas investigaciones y estudios sobre el tema aconsejan que en los programas de atención temprana se incremente la consideración de factores familiares como puede ser el apoyo social a la familia, los patrones de interacción, el bienestar físico y emocional de los padres, los factores de estrés familiar, el diseño físico del hogar, la salud del niño y la evaluación del coste que estos tratamientos tienen sobre la desorganización familiar.

Se refirió a la definición de Atención Temprana que figura en el Libro Blanco de la Atención Temprana publicado por el Real Patronato sobre Discapacidad (Documento 55/2000) y que supone un nuevo paradigma, ya que se refiere al «conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil, a la familia y al entorno, que tiene por objetivo la respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños, con trastor-



Mercedes Valle.

nos en su desarrollo o un riesgo grande de padecerlos».

Recomendó que la AT debería iniciarse en los servicios materno-infantiles hospitalarios, incluso en la etapa prenatal, en la que ya se anticipan muchos diagnósticos y que es de gran importancia para el desarrollo del niño. Esta atención debería ir unida, señaló, a la ayuda terapéutica oportuna a los padres y especialmente a la madre. Aludió a un estudio epidemiológico llevado a cabo en el servicio de neonatología del Hospital Clínico de Madrid con madres de niños con alto riesgo de deficiencias que recibieron apoyo prenatal y que muestra diferencias significativas frente a otro grupo de control que no lo recibió.

Manifestó también la necesidad de que los servicios de Neonatología orienten la AT desde la salud mental y que adopten una serie de medidas encaminadas a favorecer el vínculo afectivo padres-hijo, especialmente para niños ingresados con diagnósticos biológicos de repercusión a largo plazo, por el efecto negativo que ese diagnóstico tiene sobre la forma en que el niño va a ser visto por los padres y su relación consecuente.

Resaltó también la importancia de evaluar la situación familiar en el momento más próximo al ingreso, para detectar posibles factores de riesgo de tipo psicosocial, en los que el médico debería solicitar la colaboración de otros servicios. Citó el programa de detección de riesgo social que se está llevando a cabo en el servicio de Neonatología del Hospital Clínico.

Por último describió el servicio que tienen en ese hospital, en el que se trata de que no parezca un centro sanitario, sino un servicio acogedor, donde los padres pueden reposar mientras no están con su hijo. Los espacios son abiertos, se dispone de atención psicológica y social. La sala de madres y padres es un espacio que recuerda más a un hogar que a un hospital. Asimismo, el despacho de los médicos supone un entorno acogedor, un espacio donde los profesionales pueden comunicar un diagnóstico. En las incubadoras y en las unidades neonatales se respira un ambiente de tranquilidad y de contención. Las enfermeras deben ser muy cariñosas, los médicos deben escuchar y debe haber una atención prioritaria a las necesidades del recién nacido.

### **Estrategias de apoyo psicosocial: grupos de apoyo y grupos de ayuda mutua**

**María Palacín**, del Departamento de Psicología Social de la Universidad de Barcelona,



María Palacín.

abordó el tema del apoyo psicosocial. Comenzó haciendo referencia al proceso de adaptación de la familia, describiendo algunos de los fenómenos que habitualmente se dan cuando uno de sus miembros está afectado por una enfermedad rara: aturdimiento, shock, incredulidad, negación, intolerancia, incomunicación, ansiedad, angustia, miedos. Agrupó los cambios que suelen producirse en las familias, en tres tipos: alteraciones estructurales, que tienen que ver con la nueva organización que adopta la unidad familiar, quién asume el papel de cuidador principal, cambios de roles, necesidad de respiro, etc.; otras alteraciones que tienen que ver con el ciclo evolutivo de la familia; y, por último, las alteraciones emocionales: culpabilidad, impotencia, superprotección, conspiración del silencio, etc.

Se refirió después a la necesidad de apoyo social que se deriva de las situaciones anteriormente descritas, aportando diferentes definiciones del término: Por una parte, la definición de Gottlieb «información verbal, ayuda tangible o accesible, dada por otros o influida por la presencia de otros, que tiene efectos conductuales y emocionales beneficiosos en el receptor»; y, por otra parte, otras visiones que consideran el apoyo como sinónimo de afecto (en el sentido de esfuerzo o trabajo no remunerado en beneficio del otro).

Respecto a los tipos y niveles de apoyo social, señaló, éste puede venir dado por una red formal, institucional (servicios sociales, asociaciones) o por una red informal, del propio entorno de la persona. En cualquier caso, aclaró, este apoyo puede ser de tipo emocional, informativo o instrumental; puede ser objetivo o subjetivo y puede hacerse a nivel individual o a nivel grupal o comunitario.

En cuanto a los efectos del apoyo sobre el bienestar, sobre la salud en general, aseguró

que numerosos estudios demuestran que las personas con un apoyo social positivo tienen mejores niveles de salud física, un mejor afrontamiento en casos de enfermedad, menos tendencia a presentar problemas de salud mental y sufren menos estrés.

La siguiente parte de su intervención estuvo centrada en la descripción de tres diferentes estrategias grupales: los grupos de apoyo, los grupos de ayuda mutua y los grupos de acogida, destacando que en la actualidad cada vez se va extendiendo más el uso de las técnicas grupales en el ámbito de la salud.

El grupo de acogida, explicó, es el que se suele utilizar en el primer momento, tras el impacto del diagnóstico; con el objetivo de amortiguar y contener a las personas que viven una situación estresante. Suele estar compuesto por pocas personas, es breve en el tiempo (horas, días, semanas) y puede ser conducido por un profesional, por un especialista o por personas que han experimentado la misma situación y tienen experiencia suficiente.

El grupo de apoyo, señaló, tiene como objetivo obtener recursos y aprender a afrontar la situación a través del aprendizaje de recursos técnicos que pueden ser cognitivos, afectivos, o de conducta. Es un grupo cerrado, con un límite en el tiempo (entre 6 y 18 meses) y en el número de personas que lo integran (entre 8 y 12 personas). Está conducido por uno o por dos profesionales.

El grupo de ayuda mutua está compuesto por personas que padecen el problema, o bien por personas que están directamente implicadas en él. No está limitado en el tiempo, puede durar varios años. Se trata de un grupo abierto, los miembros van cambiando. No existe número fijo de participantes, pero su tamaño no debe dañar el funcionamiento del grupo. Este grupo se diferencia del anterior justamente en que es un grupo que no es conducido por ningún profesional, sino que es autogestionado, son los mismos miembros los que ejercen el rol de facilitadores del grupo y van realizando estas tareas de conducción, aunque puede existir un profesional como asesor externo del grupo. El objetivo de este grupo, además de obtener recursos informativos o emocionales, es conseguir acciones sociales o comunitarias.

A continuación se refirió a las fases de evolución dentro de un grupo: fase de acogida, en la que el tema central es la enfermedad, lo que les pasa, se caracteriza por una gran ansiedad en los participantes, por una gran participación verbal y por su ineficacia, de ahí que sea nece-

sario dirigirlo, dar una serie de pautas claras; la siguiente fase es la de apoyo, en la que la ansiedad va disminuyendo, se habla de la implicación personal en relación con la enfermedad; luego viene una fase de cambio, las personas llegan a darse cuenta de las cosas que deben cambiar para optimizar su vida o la de sus familias, algunos solicitan ayuda especializada; por último llega la fase de autogestión, cuando el grupo ha madurado y puede gestionarse.

Para concluir, citó los factores curativos que pueden tener los grupos: universalidad, información participada, sentimiento de utilidad, altruismo, aumento de la autoestima y sensación de bienestar, aprendizaje de las relaciones sociales, conducta imitativa, autoconocimiento, cohesión y catarsis; y leyó algunos de los testimonios de personas que habían participado en grupos de ayuda mutua que, resumidos, vienen a indicar una mejora del estado emocional, una actitud más positiva, un mejor control de la enfermedad y una mejor adaptación al tratamiento.

### Aspectos éticos en la asistencia de las enfermedades raras

Intervino, a continuación, **José Abrisqueta**, Jefe del Servicio de Genética en el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC). Comenzó su intervención con consideraciones sobre el origen genético de la mayoría de las enfermedades minoritarias y sobre las implicaciones éticas del asesoramiento genético, al que acuden personas sanas pero preocupadas por la posibilidad de alteraciones en su descendencia. Advirtió que no existe un determinismo genético, que el hecho de detectar alguna anomalía genética no implica, necesariamente, tener una enfermedad; y, por otra parte, se refi-



José Abrisqueta.

rió a las limitaciones en cuanto al conocimiento de esas enfermedades. Por todo ello, aconsejó que el diagnóstico se haga con todo el conocimiento posible y que en el asesoramiento genético, la información a las familias se dé lo más completa posible, incluyendo las limitaciones, riesgos y posibilidades, y evitando que se generen sentimientos de culpabilidad.

A continuación, y centrándose ya más en la asistencia de las enfermedades de baja prevalencia, aseguró que éstas se enmarcan en el desconocimiento que de ellas se tiene y en la ausencia de tratamiento para ellas; que la gran diversidad de los síndromes que componen este grupo, la baja frecuencia de cada una de ellas, la dificultad de su diagnóstico, la inexistencia de medicamentos adecuados y la escasa investigación de la propia enfermedad confieren un plus de dificultad en la vida diaria de las personas afectadas y lo único que puede hacerse, en muchos casos, es paliar sus efectos negativos.

Consideró el perfil especial de la bioética en el caso de las ER ya que, por su definición, la bioética estudia sistemáticamente la conducta humana en el campo de las ciencias de la vida y el cuidado de la salud y la examina a la luz de los valores y principios morales, tratando de que se consideren estos valores a la hora de tomar decisiones, con el fin de que sean de mejor calidad. Destacó los principios éticos de la beneficencia, la autonomía, la no-maleficencia y la justicia como claves en el contexto de la asistencia de las ER y puso de manifiesto la necesidad de investigación y de conocimiento para poder aplicar bien estos principios. Se refirió también a la necesidad de una protección especial en los casos en que los sujetos no puedan ser autónomos. En relación con la máxima hipocrática de «no causar ningún daño», principio fundamental de la ética médica durante mucho tiempo, aseguró que éste se complica en la asistencia a pacientes afectados de ER, dada la incertidumbre o indeterminación con que se encuentran los médicos a la hora de prescribir un tratamiento, lo que conduce, en ocasiones, a un derroche de gastos, a múltiples consultas y a un consumo de medicamentos inútiles e incluso perjudiciales. Recomendó que se reconociera el desconocimiento de las causas de una enfermedad, tanto en el diagnóstico como en el asesoramiento genético.

Citó el artículo 4 del código de ética y deontología de la Organización Médica Colegial de España: «el médico debe atender con la misma diligencia y solicitud a todos los pacientes, sin discriminación alguna», de especial relevancia

en el caso de enfermedades de baja prevalencia. Reconoció también el derecho de todo individuo al respeto de su dignidad cualesquiera sean sus características genéticas, mencionando el artículo 1.º de la Convención de Bioética del Consejo de Europa: «se protegerá al ser humano en su dignidad y su identidad y se garantizará a toda persona, sin discriminación alguna, el respeto a su integridad y a sus demás derechos y libertades fundamentales, con respecto a las aplicaciones de la biología y la medicina».

Citó también la Declaración de Helsinki (Asamblea Médica Mundial, año 2000) que señala que «la misión del médico es la protección de la salud del hombre, función que desempeña en la plenitud de sus conocimientos.

Consideró la especial situación que supone para los médicos la atención a todos estos requerimientos y postulados de los códigos de ética en asistencia en casos de ER, dado que no disponen de conocimientos suficientes sobre ellas y, en la mayoría de los casos, no existen tratamientos para ellas. Puso de manifiesto la necesidad de reciclarse, ya que durante la carrera se estudian brevemente y en diferentes especialidades. Las ER se enmarcan, señaló, dentro del desconocimiento, dada la gran diversidad de síndromes, su baja prevalencia, la dificultad de su diagnóstico, su cronicidad, la dependencia sanitaria permanente y sus consecuencias discapacitantes, lo que hace que tanto desde el punto de vista médico como psicosocial, todo el ámbito familiar se resienta.

Destacó también la necesidad de un cambio de política y de concienciación para fomentar la inversión en la investigación en estas enfermedades y en el desarrollo de medicamentos para tratarlas. Citó las nuevas posibilidades que suponen los últimos avances logrados con células madre y con el estudio del genoma humano. Mencionó algunas de las iniciativas recientemente puestas en marcha, como la creación del Instituto para el estudio de las ER en Francia o del CISATER en España.

Concluyó su intervención asegurando que el paciente es el centro de atención dentro del sistema de salud y que el médico, superando su desconocimiento de este tipo de enfermedades y evitando la desigualdad de trato, debe atender con solicitud y diligencia a los pacientes afectados de ER. Leyó, a modo de cierre, el Artículo 4.3 del código de ética y deontología de la Organización Médica Colegial de España «la principal lealtad del médico, la que debe a su paciente, y la salud de éste, deben anteponerse a cualquier otra conveniencia».

A continuación se abrió un coloquio en el que se trataron aspectos como la necesidad de potenciar el autocuidado, la situación traumática familiar que supone la aparición de una enfermedad rara, la interrelación entre factores genéticos y ambientales en la aparición de las ER, algunas matizaciones metodológicas en torno a los términos frecuencia de mutación, incidencia y prevalencia; aspectos éticos relativos a la colección de muestras de ADN que circulan en la actualidad; la obtención del consentimiento informado ante un estudio genético o un asesoramiento genético; la falta de información acerca de los grupos de ayuda, dado que no lleva mucho tiempo aplicándose esta técnica.

Con palabras de felicitación por parte del moderador a todos los ponentes que habían intervenido en ella, dio por finalizada la sesión.

### Actividades Simultáneas

Durante la primera parte de la mañana del sábado tuvieron lugar tres actividades paralelas. Los asistentes se distribuyeron en tres grupos: un primer grupo, moderado por el Dr. Miguel García Fuentes, debatió el tema de la coordinación asistencial; un segundo grupo, coordinado por Lluisa M.<sup>a</sup> García Gumiel, debatió sobre los aspectos psicosociales y educativos que rodean a las personas afectadas por enfermedades de baja prevalencia. Las conclusiones elaboradas por ambos grupos fueron expuestas en la clausura del Symposium. El tercer grupo participó en un seminario sobre el acceso a la información en la red, impartido por M.<sup>a</sup> Francisca Ribes Cot, bibliotecaria del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.\*

### TERCERA SESIÓN PLENARIA

Tras estas sesiones simultáneas, y nuevamente en el Salón de Actos, **Manuel Cruz**, moderó la última sesión plenaria. Manifestó su satisfacción por la importancia y la amplitud de los contenidos que se iban a abordar, así como por los distinguidos ponentes que iban a participar en ella.

\* En el anexo figuran las conclusiones de los dos talleres y un resumen del Seminario

### Perspectivas de la Biotecnología en las enfermedades de baja prevalencia

**Fernando Royo Gómez**, director general de la empresa de biotecnología Genzyme, abrió esta ronda de intervenciones con una exposición señalando la estrecha relación que existe entre la biotecnología y las enfermedades raras, ya que son las empresas de biotecnología, más pequeñas y flexibles que las compañías farmacéuticas tradicionales, las que inician el desarrollo de la mayoría de los medicamentos huérfanos, según refrendó el pasado mes de junio de 2002 el Informe de Impacto del Centro Tufts de Investigación de Medicamentos. Las empresas de biotecnología abordan terapias radicalmente nuevas, para enfermedades «raras» en el sentido más amplio de la palabra.

Aseguró que la biotecnología es clave para el tratamiento de estas enfermedades ya que la mayoría tienen un origen genético, y, por tanto, hay proteínas o enzimas que fallan, bien porque no se producen en cantidades suficientes, o porque no funcionan adecuadamente. Por ello, frente a la acción de los medicamentos químicos (por lo general, bloqueantes), la biotecnología permite abordar procesos a escala molecular, enzimática, y actuar directamente sobre ellos sustituyendo a los enzimas que faltan en estos déficits. Hizo un repaso del desarrollo de la biotecnología desde sus comienzos, en 1922 con la síntesis de la insulina purificada, hasta sus desarrollos posteriores en la segunda mitad del siglo XX, en la que aparece ya el conocimiento genómico y sus consecuencias.

Entre las ventajas que aporta la biotecnología a estas enfermedades desde el punto de vista terapéutico destacó que un aporte enzimático específico corrige la enfermedad si ésta se produce por déficit de alguna proteína; la modificación controlada de las proteínas, hace



Fernando Royo.



que lleguen a sus lugares de actuación. Por otra parte, la obtención de productos homólogos, idénticos a los del ser humano, evita la incidencia de reacciones alérgicas y reduce los riesgos de infecciones víricas o príónicas.

Comentó una serie de ejemplos de enfermedades que pueden ser tratadas actualmente con terapia de aporte enzimático, como la enfermedad de Gaucher, Pompe, Niemann-Pick, determinadas mucopolisacaridosis, etc.

Desde el punto de vista del diagnóstico citó como ventajas su aporte a la detección precoz (incluso prenatal) que puede ser más preciso (aplicadas incluso al genotipo, permitiendo predecir incluso el grado de severidad) e implica pruebas menos invasivas, (frotis bucal, sangre, aislamiento de células fetales, etc)

Desde el punto de vista de la prevención, valoró el papel que la biotecnología puede tener en la detección de portadores sanos y en el consejo genético.

Por otra parte, resaltó, otra de las ventajas que ofrecen las empresas de biotecnología es que, al ser organizaciones más reducidas y especializadas, resulta más fácil adaptar para elaborar «soluciones a la medida» que es lo que la mayoría de los enfermos afectados por enfermedades de baja prevalencia necesitan.

En una segunda parte de su intervención se centró en la terapia génica basada, no en la administración continuada de medicamentos, sino en la modificación de la información genética. Señaló que esta modalidad depende de los desarrollos de otras cuatro grandes disciplinas: virología, citología, inmunología y genómica, para poder seguir avanzando. Describió que esta terapia consiste, básicamente, en introducir ácidos nucleicos *habitualmente ADN* (terapia «in vivo») o bien células modificadas genéticamente con fines terapéuticos (terapia «ex vivo»), que implica extraer células del paciente, tratarlas con «vectores» para modificar su información genética y después restituirlas al paciente. Aclaró el nuevo concepto en administración farmacéutica que representan las unidades de transfección o las partículas víricas señalando las ventajas e inconvenientes de los distintos tipos de virus que se han utilizado como vectores (retrovirus, adenovirus y virus asociados a adenovirus). Se refirió también a la utilización de liposomas, cuyo nivel de transferencia es menos eficaz que la de los virus, o a la transferencia de ADN desnudo (adherido a micropellets de oro), que ha demostrado ser eficaz en determinadas miopatías en las que son pocas las células que hay que modificar.

Señaló las principales aportaciones que puede suponer la terapia génica como alternativa al aporte enzimático, cuando se requiere un efecto local o es necesaria una regulación fisiológica o existen barreras anatómicas que impiden su transporte, etc. y enumeró algunos casos en los que está especialmente indicada, como son: déficits enzimáticos hereditarios, oncología, trastornos de la inmunidad, enfermedades neurodegenerativas, lesiones cardiovasculares. Adelantó que, en un futuro, es posible que pueda aplicarse la terapia génica a corregir algunas alteraciones congénitas (organogénesis) o la susceptibilidad genética a determinadas enfermedades.

Por otra parte, señaló que la terapia con células genéticamente modificadas tiene ciertas ventajas y ciertos inconvenientes, pero, ante todo, evita muchos de los problemas de toxicidad/ inmunidad asociados a la administración «in vivo» de vectores, (especialmente en hematología). Es un proceso más complejo y que se está desarrollando en algunas investigaciones como el tratamiento de la epidermolisis bullosa, en algunas enfermedades del SNC como la enfermedad de Huntington o la de Parkinson, en la prevención de lesiones tras isquemia, etc.. Mostró algunos ejemplos alentadores de inmunidad celular frente a tumores en caso de melanomas, así como la revascularización de zonas infartadas en isquemias cardíacas pero manifestó el largo camino que aún queda por recorrer, poniendo como ejemplo el proceso de investigación sobre los diferentes abordajes terapéuticos que se han probado para la fibrosis quística: aporte enzimático, terapia génica vírica, liposomal...

A continuación enumeró algunos de los principales obstáculos con los que se encuentra el desarrollo de la biotecnología derivados, por una parte, del propio desconocimiento fisiopatológico (no se conocen aún muy bien los mecanismos moleculares que causan estas enfermedades) y, por otra, de planteamientos éticos, políticos económicos o ecológicos.

Como solución a esos obstáculos, señaló, se requeriría la integración de diferentes tecnologías (informática, electrónica) junto con otras disciplinas biomédicas, así como un mejor conocimiento en el plano científico y social.

Para finalizar, destacó que la biotecnología amplía lo que ha sido hasta ahora la escalera terapéutica y supone el paso de una medicina tradicional, que alivia síntomas, a una medicina en la que se pueden corregir las patologías y sus complicaciones.

## Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades peroxisomales

**Manuela Martínez**, de la Unidad de Investigación del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona, comenzó por aclarar que las enfermedades peroxisomales se caracterizan por la falta de peroxisomas, partículas celulares relacionadas con el metabolismo de los ácidos grasos de cadena larga (la Beta-oxidación de los de cadena corta se produce en las mitocondrias). Como prototipo de enfermedad peroxisomal generalizada señaló el síndrome cerebro-hepático-renal de Zellweger, una metabolopatía letal de herencia autosómica recesiva. Cuando no existen peroxisomas, explicó, se producen unos cambios bioquímicos que facilitan el diagnóstico de esta enfermedad: aumentan en plasma los ácidos grasos de más de 22 C, mientras que no aumentan los de cadena corta; se da también un déficit de plasmalógenos en sangre y los ácidos biliares primarios están disminuidos. Aclaró que, aunque se han aceptado tres fenotipos diferentes de estas enfermedades: el Zellweger clásico, la adrenoleucodistrofia neonatal (ALDN) y el Refsum infantil, éstos tienen unos límites muy confusos tanto entre los fenotipos como en los genotipos, por lo que se suele preferir hablar de enfermedades peroxisomales generalizadas (con diferentes grados de afectación) por una parte, y distinguiendo del Zellweger clásico, caracterizado por una gran afectación neuronal y la ausencia de plasmalógenos.

Describió, mostrando fotografías de niños afectados, algunas de las características físicas para el diagnóstico de estas patologías, advirtiendo que algunas son más fiables que otras y que son muy variables de unos casos a otros: grave retraso motor con hipotonía severa, fallo del desarrollo pondoestatural, ceguera y sordera progresivas, afectación hepática, insuficien-

cia renal (que aparece si sobrevive lo suficiente), afectación ósea (el gran retraso en el cierre de las fontanelas es un elemento diagnóstico clave) y déficits en el lenguaje. El fallecimiento de estos niños se produce en los primeros meses de vida (Zellweger clásico), o durante los primeros años (en el resto), aunque hay casos en que alcanzan la edad adulta.

Se refirió a los datos de que se disponían sobre la patogénesis de estas enfermedades (acúmulo de ácidos grasos de cadena larga, déficits de plasmalógenos, etc.) y al largo proceso de estudio y análisis del papel del DHA en el cerebro (concretamente en la mielina), en el hígado y en el riñón. Como el DHA, señaló, es el ácido graso poliinsaturado más importante del cerebro y la retina, está especialmente concentrado en las células visuales (fotorreceptores) y en las neuronas cerebrales y, por experimentación con animales, se sabe que una dieta pobre en omega 3 causa alteraciones visuales y neurológicas, la carencia de DHA podría explicar, al menos en parte, la sintomatología de estos enfermos y, por tanto, se abría un interesante camino de investigación. Por ello, desde 1992 se está llevando a cabo un ensayo terapéutico consistente en el suministro de un producto muy puro (95%) de DHA en forma de éster etílico, por vía oral, en dosis que oscilan entre los 100 y los 400 mg/día.

Mediante la presentación de casos reales de niños tratados con este producto y mostrando fotografías y vídeos de estos niños antes y después de iniciar el tratamiento, junto con imágenes de resonancias y gráficas analíticas de los mismos, fue explicando lo adecuado del mismo y la importancia de iniciarlo lo antes posible (en el momento en que empieza el proceso de concentración en el cerebro), así como las ventajas que supone que el suministro de esta sustancia, que no plantea problemas en cuanto a su absorción y asimilación.

Como conclusiones de este estudio señaló que, si la carencia de DHA produce déficits visuales y neurológicos en animales como el mono y si las enfermedades peroxisomales se caracterizan por déficits visuales y neurológicos y una carencia profunda de DHA, la posibilidad de existencia de una relación causa/efecto entre estos elementos era algo muy sugestivo y las mejoras obtenidas corroboran esta teoría (como muestran las resonancias de pacientes sometidos a este tratamiento con DHA), parece claro que las enfermedades peroxisomales pueden tratarse con DHA y que este tratamiento habría de empezar lo antes posible.



Manuela Martínez.

Finalizó su intervención con palabras de agradecimiento a las personas e instituciones españolas y extranjeras que habían hecho posible su investigación.

### Técnicas de reproducción asistida en enfermedades de base genética

El Doctor **Albert Cabero Roura**, ginecólogo con experiencia en técnicas de reproducción asistida en el Hospital Vall d'Hebron de Barcelona y que en la actualidad desarrolla su actividad profesional en el Hospital de Lérida, ofreció una visión sobre lo que puede hacerse en relación con las enfermedades de base genética analizadas en el Symposium, desde un punto de vista muy inicial, tratando incluso de que no lleguen a producirse, teniendo en cuenta todas las implicaciones éticas.

Comenzó poniendo de manifiesto la alta incidencia de las enfermedades llamadas genéticas: casi un 30% de los ingresos pediátricos y un 10% en edad adulta, la mayoría de los cánceres tiene alguna relación con anomalías genéticas; asimismo, señaló, la mayoría de los abortos que se producen durante el primer trimestre están relacionados con alteraciones cromosómicas. Por otra parte, evidenció que la media de la edad materna está aumentando considerablemente y esto conlleva un riesgo de aumento de la probabilidad de anomalías genéticas.

Aclaró que existen muchos mecanismos de producción de fallos genéticos (delección, inversión, traslocaciones, etc.) y que, en función de éstos, varían también las técnicas de diagnóstico y la dificultad para su detección. Puso de manifiesto la diferencia entre las alteraciones genéticas puntuales, producidas en un solo gen (y cuyo diagnóstico resulta sumamen-

te complicado) llamados también trastornos génicos mendelianos que pueden ser dominantes o recesivos, y estar, o no, ligados al sexo (generalmente al cromosoma X); y los trastornos citogenéticos, que afectan a mayor cantidad de material genético y que son, por tanto, más fácilmente detectables. Mostró imágenes con ejemplos de diferentes situaciones, comentando las dificultades para la detección de las mismas.

Definió el diagnóstico preimplantacional como el proceso que pretende conseguir embriones genéticamente «normales» antes de ser implantados en el útero, por lo que resaltó la importancia del factor tiempo, y lo comparó con el diagnóstico pregestacional, o preconcepcional que se basa en la detección de anomalías en células fetales, lo que conduce a la eliminación de embriones por aborto, con las implicaciones religiosas y psicológicas que esto tiene. El diagnóstico preimplantacional, señaló, requiere técnicas de reproducción asistida, por tanto, aseguró, el ideal futuro de conseguir que todos los embriones estén libres de alteraciones genéticas es prácticamente inviable, ya que ni social ni sanitariamente se aceptaría el que se impusiera este mecanismo de procreación de manera amplia. Por ello el uso de esta tecnología queda, de momento, restringido a estas enfermedades en las que se puede asegurar que existe el estado de portador o que existe la enfermedad conocida y se desea descendencia, también se aplica en casos de abortos de repetición (que se sabe pueden estar causados por traslocaciones en los cromosomas 14 y 15).

Aseguró que la fecundación in vitro es la técnica de reproducción asistida más indicada para este diagnóstico ya que facilita la obtención de más embriones, de los cuales se seleccionan los más sanos para su implantación o congelación para ser utilizados en un segundo intento si ha fallado el primero, sin tener que repetir todo el proceso. Describió, ilustrándolo con imágenes de las distintas fases y técnicas, el proceso desde la obtención de los gametos (estimulación ovárica forzada para obtener más ovocitos, punción folicular, etc.) hasta la fecundación. Se suelen extraer cuatro óvulos y, por cada uno de ellos, se necesitarían aproximadamente 100.000 espermatozoides, aunque, aseguró, se puede recurrir a técnicas de inyección intracitoplasmática en las que sólo se necesita un espermatozoide por cada óvulo, utilizando siempre aparatos especiales micromanipuladores ya que se trata de operaciones que requieren de una enorme precisión.



Albert Cabero Roura.

La transferencia de embriones se lleva a cabo el día 3, en estadio de 2-4 células y se transfieren entre tres o cuatro embriones (según la edad de la madre), previo acuerdo con los padres, advirtiendo de los posibles riesgos de una gestación múltiple.

Destacó que los resultados de la fecundación in vitro, en parejas estériles, es del 25 %, aunque la tasa de fecundación sea del 50%, debido a la alta tasa de abortos pero estos resultados son comparables a los de los mecanismos naturales de reproducción.

En cuanto al diagnóstico preimplantacional, una vez verificada la fecundación y comprobada la capacidad de dividirse del embrión, se hace una biopsia del mismo, en el estadio III, de 6 a 10 células, se toman una o dos células, según la sospecha de anomalía que se quiere detectar se aplica una técnica u otra. Esto conlleva un riesgo de pérdida de embriones, no todos quedan intactos. Es importante el factor tiempo para no retrasar la implantación. Si se detecta una anomalía, hay que recurrir posteriormente a amniocentesis. Problema añadido calidad embrionaria, que depende de la edad de la madre.

Otras técnicas que se están probando es el diagnóstico en el corpúsculo polar, lo que implica un menor riesgo para el embrión, pero la eficacia diagnóstica de éstos no es tan completa como la de la célula completa.

Las aplicaciones actuales son el diagnóstico de trisomías, traslocaciones, evitar abortos de repetición. Para las enfermedades génicas se requiere, además, el tratamiento previo de la identificación y del desarrollo de la sonda.

Para concluir, apuntó que el desarrollo futuro de estas técnicas consistiría en evitar los embarazos con alteraciones, incrementar el porcentaje de implantaciones y reducir el número de abortos espontáneos. Para ello habría que mejorar la capacidad predictiva de estas técnicas de diagnóstico y mejorar, por otra parte, las técnicas de reproducción asistida. Puso de manifiesto la demanda creciente de estos avances por parte de la sociedad (por el aumento en la edad de maternidad), así como la posibilidad de mejorar las técnicas de diagnóstico del DNA.

Se abrió un coloquio en relación con las tres intervenciones en el que se comentaron aspectos como la avanzada metodología que requieren las técnicas de diagnóstico, que hace que el sistema público de salud no las asuma, la necesidad de centros específicos, la dificultad que conlleva mantener vivo al embrión o el destino de los embriones congelados.

## Plan de Acción de la Unión Europea y del Estado Español

A continuación tomó la palabra **Manuel Posada**, director del CISAT, del Instituto de Salud Carlos III (\*). Comenzó aludiendo a la complejidad en cuanto a la definición y a la elección de un nombre para designarlas, dada la diversidad de términos empleados para referirse a las enfermedades de baja prevalencia, señalando que en España, después de un gran consenso entre sociedades científicas y afectados se las denomina enfermedades raras (ER), en el sentido de poco frecuentes y que en la Unión Europea se ha establecido el punto de corte en 5 casos por cada 10.000 habitantes. Hizo un repaso de algunas de las actuaciones llevadas a cabo en Estados Unidos y en algunos países europeos y que marcan el inicio de la preocupación por este tipo de enfermedades, como la primera regulación sobre medicamentos huérfanos (desarrollada en EEUU a principios de los años 80) o los planes de acción puestos en marcha en diferentes países europeos (sistemas de información, centros, asociaciones de afectados, etc.), hasta llegar al Plan de Acción de la Unión Europea para las enfermedades poco comunes (Decisión n.º 1295/1999/CE del 29 de abril de 1999).

Explicó que este Plan de Acción, que comenzó a finales de 1999 y cuya vigencia debería extenderse hasta 2003, tiene como objetivo garantizar un alto nivel de protección sanitaria, mejorando los conocimientos y que implica una serie de acciones concretas que consisten básicamente en generar información y formación, intentar la colaboración entre investigadores y afectados y apoyar, desde una escala



Manuel Posada.

(\*) El texto de esta intervención se reproduce íntegramente en la sección «Artículos y Notas» de este Boletín.

comunitaria, todas las acciones referentes a la vigilancia de estas enfermedades. Señaló que para salvaguardar el trabajo, el propio Plan de Acción se apoya en un Comité en el que están representados todos los estados miembros de la UE y que durante la vigencia del Plan se han publicado y resuelto tres convocatorias, se han presentado cerca de 100 proyectos, de los cuales se han aprobado 28, la mayoría de ellos dirigidos a la creación de sistemas de información y constituidos por redes de grupos interesados en el problema de forma general o asociadas en torno a enfermedades concretas. Resaltó que existen grupos españoles implicados en la mayoría de los proyectos aprobados y que hay uno liderado desde España, por hematólogos del Hospital Clinic de Barcelona, dedicado a las enfermedades raras del eritrocito.

Paralelamente a este Plan de Acción, aclaró, apareció en el año 2000 el Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos, cuyo desarrollo y puesta en práctica es dirigido desde la Agencia Europea del Medicamento (EMA) y que contempla la creación de un comité para la evaluación y la adaptación al reglamento, el Comité de Medicamentos y Productos Huérfanos (COMP), que desde su creación ha aceptado más de 100 medicamentos bajo esta denominación y que cuenta con representantes de todos los países de la UE, así como con tres representantes de EURORDIS (European Union Organization for Rare Disorders).

Describió otra de las iniciativas, la llamada IDA-EUPHIN (Intercambio de Datos entre Administraciones-Red de Información de Salud Pública de la Unión Europea), que pretendía unificar en un solo nodo central todos los sistemas de información sobre ER en cada uno de los idiomas de la UE, garantizando una misma calidad en la información, con el fin de mantener la equidad en las acciones propugnadas. Lamentó que, posiblemente por intereses concretos de algunos países, esta iniciativa se haya paralizado.

Destacó, asimismo, algunos de los proyectos aprobados dentro de los Programas Marco de la UE referentes a las ER, como el denominado EUROBIOBANK (con cargo al V Programa Marco). Este proyecto, en el que participa el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), pretende aunar los esfuerzos de varios países para construir un banco de ADN y tejidos de las ER. El VI Programa Marco ha lanzado las llamadas «Expresiones de Interés», cuyo objetivo es la creación de redes de investigación europea, y las ER son el centro de atención de algunas de las propuestas puestas en marcha, tales como el ERDI (Euro-

pean Rare Diseases Institute), la Plataforma Europea de Enfermedades Raras (OrphanPlatform) y el European Consortium on Rare Diseases (EURARE). Resaltó que el ISCIII mantiene una estrecha colaboración con todas ellas.

Advirtió, para concluir este repaso por la situación europea, que se prevé que el Plan de Acción sobre ER, al igual que los otros puestos en marcha para el SIDA, las enfermedades infecciosas o el cáncer, finalicen cuando entre en vigor el Nuevo Programa de Salud Pública de la UE para los próximos 6 años.

A continuación se centró en la descripción de las actuaciones puestas en marcha en España. Se refirió a la creación de FEDER, a las acciones del IMSERSO, a los intereses mostrados por los profesionales que han estado investigando en determinados grupos de enfermedades, a los planes nacionales para determinadas enfermedades, a la creación del Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona, hasta llegar al actual CISATER (Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras), incluido dentro de la estructura del ISCIII y entre cuyas funciones se encuentran la de desarrollar un Programa Nacional de Investigación sobre Enfermedades Raras (PNIER).

Reseñó diferentes publicaciones hechas por españoles sobre anomalías congénitas registradas en las bases de datos de PUBMED.

Señaló que el objetivo de CISATER es intentar mejorar la calidad de vida de las personas con ER incidiendo en cuatro acciones: formación, información (a través de una página web) la investigación y la mejora de la actuación sanitaria.

Mostró el funcionamiento de la página de Internet sobre ER (<http://cisat.isciii.es/er>), que contiene más de 800 descripciones de enfermedades, datos sobre prestaciones socio-sanitarias, información general de la UE sobre este tema y enlaces con los recursos existentes en el mundo. El sistema, que se actualiza continuamente con nuevas aportaciones, tiene como objetivo facilitar información a familiares y médicos para poder reconocer una enfermedad y orientar al paciente hacia asociaciones de enfermedades y profesionales que trabajan en ese tema.

Describió brevemente algunas de las actuaciones puestas en marcha en materia de investigación: el FIS priorizó a finales de 2001 el estudio de las ER, dando lugar a la creación de numerosas redes nacionales de investigación y bancos de colecciones de muestras biológicas, que constituyen un elemento clave y permitirán su ampliación a un ámbito internacional. En relación con la formación citó convenios firma-

dos con diferentes Universidades, cursos de formación en la Escuela Nacional de Sanidad, las ventajas que ofrecen los cursos virtuales a través de la Red, etc.).

Se refirió también a las cuestiones éticas que todo proyecto de investigación ha de considerar cuando se trabaja con seres humanos y/o materiales biológicos procedentes de éstos, señalando que el CISATER garantizará al máximo estos aspectos siguiendo las leyes de obligado cumplimiento y las normas de naturaleza ética asumidas en foros internacionales.

Destacó la moción aprobada en el Parlamento el pasado mes de marzo de 2002 para la creación de un Instituto para el estudio y la investigación de las ER y la Publicación elaborada en conjunto con el IMSERSO sobre la situación y las demandas sociosanitarias de los afectados por este tipo de enfermedades.

Resaltó la necesidad de disponer de indicadores adecuados para evaluar los resultados de un programa y citó, entre otros, el retraso diagnóstico, el acceso a medicamentos huérfanos y el incremento en la investigación en esta área como aspectos que, si mejoran indicarán la validez de los planes puestos en marcha.

Para concluir, hizo un llamamiento a las sociedades científicas, de manera específica a la Sociedad de Pediatría representada en el Symposium, para que colaboren en los programas puestos en marcha por el CISATER con el fin de abordar de una forma eficaz el problema y definir un programa de actuación que permita disminuir la carga de enfermedad que soportan familiares y enfermos.

### Actuaciones de carácter social relativas a enfermedades-deficiencias de baja prevalencia en la edad pediátrica

A continuación, tras las palabras de presentación del moderador, intervino **Demetrio Casado**, director técnico del Real Patronato sobre Discapacidad, para concluir la ronda de ponencias que constituían esta última mesa. Dividió el contenido de su intervención en cuatro apartados que trataron sobre: actuaciones de ayuda a la familia, escolarización, ayuda mutua y políticas de ayuda social a la familia.

Comenzó poniendo de relieve las especiales necesidades de salud que generan los niños con riesgo o afectos de enfermedades-deficiencias, especialmente si son de prevalencia baja, y la extraordinaria dedicación por parte de los padres y otros cuidadores que estas necesida-



Demetrio Casado.

des demandan. Estas necesidades, señaló, no quedan cubiertas totalmente con el sistema de ayudas que la sanidad pública ofrece en la actualidad, (que no siempre están claras y al acceso de todos), por lo que surgen iniciativas privadas que tratan de paliarlas. Citó como ejemplo de esto al Patronato «Ese Niño Diferente» que ha puesto en marcha residencias para padres de niños enfermos de cáncer cerca de los hospitales que los atienden.

En el orden de la escolarización, recordó que la legislación española (Constitución, LISMI, LOGSE..) garantiza la educación de todos los niños, y se compromete un régimen de integración, una escuela abarcativa de la diversidad, una escuela inclusiva; y que se han desarrollado una serie de medidas de integración escolar pensadas en las necesidades especiales. Aludió a los servicios que determinadas universidades españolas han puesto en marcha para acoger y prestar apoyo a las personas con discapacidad que acceden a ellas. Por otra parte, señaló que para ciertos complejos de limitaciones, como la parálisis cerebral, se hace necesaria una escolarización especializada, generalmente en escuelas organizadas por las propias asociaciones de afectados. De igual manera, cuando se requieren hospitalizaciones prolongadas, la escolarización ha de hacerse en el propio hospital. Por ello, resaltó, hay buenas bases para atender cualquier tipo de necesidad, si bien se corre el riesgo de que, dado el excesivo énfasis que se hace sobre la integración, a veces se antepone ésta al propio objetivo de participar en el proceso educativo, en los casos en que el niño no pueda acudir al centro escolar. Recomendó la opción de recurrir a asociaciones especializadas en temas de educación, como la Asociación Española de Educación Especial (AEDES), para solicitar su colaboración en aquellos casos en que se requiera.

En relación con el tema de la ayuda mutua, y como complemento a lo ya señalado en otras intervenciones del simposium acerca del importante papel que cumplen las asociaciones de afectados, aludió a la conveniencia de establecer alianzas con otras asociaciones que puedan tener objetivos comunes en algunos aspectos (coincidencia en el consumo o uso de prestaciones o servicios parecidos), así como a asociaciones de especialistas, como AEDES anteriormente citada.

Por último repasó rápidamente algunas de las principales medidas de tipo político y administrativo dispuestas por la Administración Central de ayuda social a la familia y sus limitaciones para los supuestos de las enfermedades-deficiencias de prevalencia baja. Así aludió a alguna modificaciones introducidas en la reforma normativa de la ley 39/1999 de 5 de noviembre para promover la conciliación de la vida familiar y laboral de las personas trabajadoras y que se refieren a permisos retribuidos, lactancia, parto, guarda legal, excedencia, etc., haciendo un llamamiento a los afectados para estar atentos a todo lo que estas medidas puedan beneficiarles o, en su caso, a poner de manifiesto la necesidad de mejorarlas, ya que, por el momento, es una línea marcada por la Unión Europea y que habrá que trasponer. Hizo una especial referencia a una medida contenida en la Ley 12/2001 y que constituye un ejemplo de adaptación normativa a una circunstancia sanitaria que afecta a los casos de parto prematuro en los que el neonato debe permanecer hospitalizado, en ese caso el periodo de suspensión se computa tras el alta hospitalaria. Comentó también las exenciones y desgravaciones fiscales (IRPF) por minusvalía o discapacidad señalando que se trata de medidas muy genéricas y fáciles de administrar, pero que no resuelven las necesidades de los casos más graves. Por último, se refirió a las medidas sociales para las situaciones de dependencia (ayuda a domicilio, centros de día, centros de respiro y centros residenciales), poniendo de manifiesto el retraso de España en la disponibilidad de plazas y en la diversificación de servicios, animó a poner en evidencia el generalismo y la desconsideración de la diversidad en estos planteamientos, ya que la mayor parte de estas medidas de ayuda personal están planteados en términos de la dependencia de los pasivos, mientras que una gran parte de personas con discapacidades necesitan una ayuda para poder llevar una vida activa, como estudiante o trabajador.

Subieron a la mesa, a continuación, Miguel García Fuentes y Lluisa M.<sup>a</sup> García Gumiel para

exponer las conclusiones de los dos talleres sobre coordinación asistencial y sobre aspectos psicosociales y educativos.<sup>(\*)</sup>

## ANEXO

### Seminario: Búsqueda bibliográfica de información a través de Internet

El Seminario tuvo lugar en la sala de ordenadores de la Facultad de Medicina de la Universidad de Cantabria y estuvo coordinado por María Francisca Ribes Cot, bibliotecaria del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Allí, cada uno de los asistentes dispuso de un ordenador con conexión a la Red, desde el que ir probando las diferentes webs que se iban mencionando.

Comenzó con una serie de reflexiones sobre la necesidad de obtener información con diferentes fines: conocer un tema, resolver problemas, gestionar actividades diarias, tomar decisiones, planificar acciones futuras, etc. Se puso de manifiesto también la multiplicación de las posibilidades que Internet ha supuesto como herramienta de búsqueda de información y documentación, en el ámbito médico, tanto para los médicos como para los pacientes; se comentaron las ventajas y los inconvenientes que esto puede tener, los riesgos de que el propio paciente se haga un autodiagnóstico erróneo, etc.



Seminario coordinado por M.<sup>a</sup> Francisca Ribes Cot.

(\*) Las conclusiones de ambos talleres fueron refundidas en el texto que se publica al comienzo de esta crónica.

Continuó señalando las diferentes formas de buscar información en la Red: a través de un buscador general, desde bases de datos específicas, desde una dirección web recomendada o desde portales de salud.

Se planteó la cuestión de la fiabilidad de la información obtenida y de la necesidad de filtrar esa información; resaltando que, especialmente, el usuario o paciente debe estar advertido de la existencia de información médica incompleta, engañosa o incorrecta. Apuntó algunos indicadores o formas de valorar la fiabilidad de la información: consultar páginas webs evaluadoras, identificar las fuentes bibliográficas, comprobar la autoría, los sellos de calidad, la financiación o la actualización. Indicó algunas direcciones de páginas evaluadoras y de bases de datos específicas, en las que destaca un claro predominio anglosajón.

Se realizaron prácticas de búsqueda de información (pertinente y contrastada) en la base de datos PUBMED [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed) proyecto desarrollado por la National Center for Biotechnology Information (NCBI) en la National Library of Medicine (NLM), que contiene más de 10 millones de referencias bibliográficas, desde 1996 sobre medicina, enfermería, odontología, salud pública, etc.. En ella se puede obtener información general sobre determinadas enfermedades, su tratamiento, epidemiología, diagnóstico, asistencia social, etc.

Mostró ejemplos de cómo, para encontrar información clínicamente relevante, rigurosa y actualizada, es necesario saber formular bien la pregunta, construir una estrategia de búsqueda, filtrar la literatura y saber dónde buscar. Puso de

relieve la importancia del lenguaje utilizado para obtener la información y la necesidad de formular la pregunta de forma correcta.

Se refirió también al paradigma de la Medicina Basada en la Evidencia, uno de cuyos pilares es precisamente la selección de información con criterios de calidad; citó algunas de las revistas médicas más importantes y se refirió a la Cochrane Library, que contiene varias bases de datos, filtra la información y facilita la labor de búsqueda.

A continuación señaló algunas de las principales páginas en las que obtener información específica sobre enfermedades raras y, por último, uno de los creadores de la página del CISATER sobre enfermedades raras, que estaba participando en el Seminario, explicó el funcionamiento de esta web española.

Páginas evaluadoras:

[http://bvs.sld/revistas/aci/vol9\\_1\\_01/aci091001.htm](http://bvs.sld/revistas/aci/vol9_1_01/aci091001.htm)  
<http://www.noah-haalth.org/spanish/speval.html>  
[http://wma.comb.es/home\\_cast.htm](http://wma.comb.es/home_cast.htm)  
[http://fisterra.com/human/7medico/medi\\_pac.htm](http://fisterra.com/human/7medico/medi_pac.htm)

Base de datos:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

Webs sobre enfermedades raras:

<http://www.eurodis.com>  
<http://www.nhs.uk/rarediseases>  
<http://www.rarediseases.org>  
<http://www.cisat.isciii.es/er>  
<http://rediris.es/list/info/enfe-raras.html>

Texto y fotos: Políbea

## ➤ **Curso sobre Ciberempleo en Salamanca**

Durante la semana del 14 al 18 de octubre de 2002 tuvo lugar en Salamanca la celebración de un Curso sobre Ciberempleo, organizado por el CRMF del IMSERSO de esta ciudad.

El objetivo de este curso fue formar a los profesionales que trabajan en servicios sociales para la integración laboral, proporcionándoles los conocimientos básicos y las herramientas de la sociedad de la información para la búsqueda de nuevas formas de trabajo para las personas con discapacidad.

Los módulos didácticos 1 y 2, sobre navegación en Internet y correo electrónico, fueron impartidos por Carlos Egea García, Jefe de Área de Programas y Actividades del Real Patronato. Antonio Jiménez Lara, quien trató de la estructura de una Web que oferta trabajo, y Ricardo Ortiz, que trató sobre bolsas de empleo, introducción del currículum vital, búsqueda de ofertas y oportunidades de trabajo en la Web, completaron el cuadro de profesores.

Los módulos didácticos 1 y 2, sobre navegación en Internet y correo electrónico, fueron impartidos por Carlos Egea García, Jefe de Área de Programas y Actividades del Real Patronato. Antonio Jiménez Lara, quien trató de la estructura de una Web que oferta trabajo, y Ricardo Ortiz, que trató sobre bolsas de empleo, introducción del currículum vital, búsqueda de ofertas y oportunidades de trabajo en la Web, completaron el cuadro de profesores.