

LAS ENFERMEDADES POCO COMUNES, INCLUIDAS LAS DE ORIGEN GENÉTICO, SON AQUELLAS ENFERMEDADES, QUE TIENEN UNA PREVALENCIA BAJA, MENOR DE 5 CASOS POR CADA 10.000 HABITANTES EN LA COMUNIDAD, SEGÚN LA DEFINICIÓN DE LA UNIÓN EUROPEA.

➡ RAP

Las enfermedades raras, también conocidas como «enfermedades poco comunes», «minoritarias» o «poco frecuentes», tienen ciertas características comunes. Son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas y constituyen una prioridad de los sistemas de salud. De hecho, el 65% de estas patologías son graves e invalidantes y se caracterizan por:

- Comienzo precoz en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años).
- Dolores crónicos (1 de cada 5 enfermos).
- El desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una discapacidad en la autonomía (1 de cada 3 casos).
- En casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.

Aparecen con una baja frecuencia –la Unión Europea determina como menor de 5 casos por 10.000 habitantes–, y presentan





ENFERMEDADES POCO COMUNES

Una prioridad de los sistemas de salud

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, conocido por «Creer» de Burgos, dependiente del Instituto de Mayores y Servicios Sociales, es una institución que promueve la autonomía personal, da respuesta a la promoción de proyectos de investigación social y desarrolla pautas y recomendaciones para las personas con enfermedades poco comunes que pasen por él.

Las enfermedades raras a través de este centro se hacen más visibles. En el Creer no sólo recibe atención la persona con una enfermedad poco frecuente, sino también la familia, que en el caso de precisar de atención psicológica o médica, también se le presta atención a través del Servicio de Atención Multidisciplinar de Enfermedades Raras.

Su trabajo en programas y servicios se desarrollara buscando la excelencia fomentando y promoviendo la calidad y sobre la base de los derechos de las personas con enfermedad rara y la humanización.

“La investigación es nuestra esperanza», lema del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2017



muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento. Las enfermedades raras tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos y conllevan múltiples problemas sanitarios, sociales, psicológicos, educativos y laborales. En general, existen pocos datos epidemiológicos, plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos y carecen, en su mayoría, de tratamientos efectivos.

CAUSAS

La mayoría de los casos de enfermedades raras aparecen en la edad pediátrica, consecuencia directa de la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de la presencia de anomalías congénitas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles, como malformaciones o enfermedades genéticas graves y también por la influencia de ciertas enfermedades cuya edad de aparición es más tardía como ciertas patologías autoinmunes, la esclerosis lateral amiotrófica o enfermedades genéticas del tipo de la enfermedad de Huntington, entre otras.

GRUPOS

No es fácil decidir cuáles son los grupos de enfermedades raras, al existir cerca de 7000. Habitualmente se agrupan siguiendo criterios como cuál puede ser la causa, o qué órgano o parte del organismo se puede ver afectado. Tampoco es fácil su clasificación y codificación. Cuando una enfermedad no figura en un listado reconocido de enfermedades es como si no existiera. Por otro lado, hay más de una lista que recoge ER, es decir, no existe un consenso sobre un único inventario de este tipo de enfermedades.

Para la revisión número 11 de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE 11 próxima a publicarse) se ha creado un Grupo de



Trabajo específico para que permita una mejor clasificación y codificación de estas enfermedades.

El siguiente listado ha sido tomado del Código Internacional de Enfermedades CIE 10, actualmente en vigor:

- Enfermedades Infecciosas y Parasitarias
- Neoplasias
- Enfermedades de la Sangre, de los Órganos Hematopoyéticos y Trastornos de la Inmunidad
- Enfermedades Endocrinas, Nutritivas y Metabólicas
- Trastornos Mentales y del Comportamiento
- Enfermedades del Sistema Nervioso
- Enfermedades del Ojo y sus Anexos
- Enfermedades del Oído y de la Apófisis Mastoides
- Enfermedades del Sistema Circulatorio
- Enfermedades del Sistema Respiratorio
- Enfermedades del Aparato Digestivo
- Enfermedades de la Piel y Tejido Subcutáneo



“Una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas”

- Enfermedades del Sistema Osteo-Muscular y Tejido Conectivo
- Enfermedades del Aparato Genitourinario
- Embarazo, Parto y Puerperio
- Ciertas Enfermedades con Origen en el Periodo Perinatal
- Anomalías Congénitas, Deformidades y Anomalías Cromosómicas
- Traumatismos, Envenenamientos y otras Consecuencias de Causas Externas
- Síntomas, Signos y Hallazgos Anormales Clínicos y de Laboratorio, no clasificados en otra parte.

PERSONAS AFECTADAS

La UE ha establecido un criterio estadístico por el que una enfermedad se considera rara cuando afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Se dice entonces que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas. Hasta el momento, cerca de 7.000 enfermedades, incapacitantes en mayor o menor medida, han sido identificadas. Según estos datos, entre el 6 y el 8 por 100 de la población mundial estaría afectada, de algún modo, por estas enfermedades. O sea

más de 3 millones de personas en España, 27 millones en Europa y 27 millones en América del Norte. Si estimamos una media de 4 personas por familia, en España hay unos 12 millones de personas conviven diariamente con una enfermedad rara, bien por padecerla directamente ellos o alguno de sus familiares más cercanos.

ATENCIÓN INTEGRAL

Tal como se recoge en la página web de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), aunque las enfermedades raras presentan muchas necesidades comunes con el resto de las enfermedades crónicas más frecuentes, las dificultades a las que se enfrentan las personas que las padecen y sus familias son diferentes.

El grado de discapacidad que representan suele ser importante y la posibilidad de conseguir atención específica a partir de recursos estructurados no suele ser la más adecuada, lo que acentúa las cargas sociales que deben soportar que, a su vez, repercuten en las personas de su entorno.

Las enfermedades raras en su mayoría son crónicas y complejas. Crónicas porque se alargan en el tiempo y complejas porque su impacto no es sólo sanitario sino también social y psicológico. Los afectados manifiestan el deseo de que exista una “atención integral” que coordine la planificación de la atención continuada tanto para el enfermo como para la familia y que ayude a esta última a evaluar las necesidades que tienen.

Otra necesidad descrita por las familias como importante son los problemas emocionales debido a que se sienten aislados y discriminados incluso por el sistema sanitario, dado el desconocimiento de las patologías incluso por los profesionales médicos que han manifestado la “inseguridad” que sienten al afrontar el tratamiento de los problemas cotidianos de estos pacientes.

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Los llamados «medicamentos huérfanos» son aquellos que van dirigidos a tratar afecciones tan infrecuentes que los fabricantes

no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. Su nombre deriva de la similitud con «aque- llos niños que al no tener padres (huérfanos), dependían de diver- sas instituciones para desarro- llarse». Por lo tanto, en muchas ocasiones es el Estado quien asu- me en buena medida su investi- gación y su producción. De ahí, el nombre de 'Huérfano'. Se trata de fármacos apenas desarrollados por la industria farmacéutica por razones financieras, puesto que van destinados a reducidos grupos de pacientes y que, sin embargo, responden a necesidades de salud pública.

Son investigados por los mis- mos profesionales que investigan el resto de los medicamentos. Pero las condiciones en que deben hacerlo son mucho más compli- cadas. Además de las dificultades financieras debidas a su baja ren- tabilidad, hay que añadir la dificul- tad de contar con un número de personas suficientemente amplio, para que los diferentes ensayos que se deban realizar tengan la validez necesaria.

El proceso que va desde el des- cubrimiento de una nueva molé- cula a su comercialización es largo (10 años de media), caro (varias decenas de millones de Euros) y muy poco seguro (de 10 moléculas ensayadas, sólo una suele tener un efecto terapéutico). Desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad rara no permite, en general, recuperar el capital in- vertido para su investigación.

Las empresas que los producen suelen ser las mismas que produ- cen otros medicamentos pero ne- cesitan una financiación especial que generalmente sólo los gobier- nos pueden proporcionar bien en forma de ayudas directas bien en forma de ventajas fiscales y exen- ciones de diverso tipo.

Cada país tiene, en general, su propia normativa en relación a los medicamentos huérfanos. En nuestro caso, además nos afecta la normativa europea.

CARACTERÍSTICAS

La Unión Europea define las ca- racterísticas que debe tener un fármaco para ser declarado "me- dicamento huérfano". Éstas son:

- Aquel que se destine a esta- blecer un diagnóstico, prevenir o tratar una enfermedad que afecte a menos de cinco perso- nas por cada diez mil en la Co- munidad.
- Aquel que se destine al tratamien- to de una enfermedad grave, o que produzca incapacidad, y cuya comercialización resulte poco pro- bable sin medidas de estímulo, aunque sus beneficios sean signi- ficativos para los afectados por la enfermedad que se trate.

UNA VENTANA SOBRE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

- Instituto de Investigación de En- fermedades Raras (IIER)
- Portal de Información de Enfer- medades Raras y Medicamen- tos Huérfanos (Orphanet)
- Federación Española de Enfer- medades Raras (Feder)
- European Organization for Rare Diseases (Eurordis)
- National Organization for Rare Disorders (Nord)
- Fundación Medicamentos Huér- fanos y Enfermedades Raras (Mehuer)
- Asociación Española de Labora- torios de Medicamentos Huér- fanos y Ultrahuérfanos (Aelmhu)
- Colegios Oficiales de Farmacia

“Los medicamentos huérfanos apenas son desarrollados por la industria farmacéutica por razones financieras”



¿Qué es una Enfermedad Rara?

Es una enfermedad que tiene una baja frecuencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limi- tado de personas. Concretamen- te, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Según la Organización Mundial de la Sa- lud (OMS) existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. Esto significa 3 millones de españoles, 27 millones de europeos y 42 millones de personas en Iberoamérica.

¿Qué es Feder?

La Federación Española de Enfe- rmedades Raras (Feder) une a toda la comunidad de familias con enfe- rmedades raras en España, haciendo visibles sus necesidades comunes y proponiendo soluciones para mejorar su calidad de vida, representando sus intereses, defendiendo sus derechos y promoviendo mejoras concretas para lograr su plena inclusión social.

Feder quiere ser reconocida como una organización de referencia de las enfermedades raras en Espa- ña, América Latina y Europa, por su capacidad de representación y defensa de los derechos de nuestro colectivo, por la calidad de nuestros servicios y por la cohesión de su movimiento asociativo, que innova, es ética y sostenible.

A través de sus delegaciones, Feder está presente en 7 comunidades au- tónomas. Sus Servicios Centrales se ubican en la calle Doctor Castelo, 49 - 28009 Madrid. Tel.: 915334008 Fax: 914008203. <http://www.enfer- medades-raras.org>



Doña Letizia preside la mesa de la reunión de trabajo con los directivos de Feder

DOÑA LETIZIA MANTIENE UNA REUNIÓN DE TRABAJO CON LA JUNTA DIRECTIVA DE FEDER

«La investigación es nuestra esperanza»

Su Majestad la Reina Doña Letizia mantuvo a primeros de año una reunión de trabajo con la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) y su Fundación con el objetivo de conocer sus próximas líneas de actuación en materia de investigación, cohesión asociativa y coordinación internacional. Fue recibida por su presidente, Juan Carrión, que le presentó la campaña puesta en marcha este año con motivo del Día Mundial de las patologías poco frecuentes, que lleva el lema de «La investigación es nuestra esperanza».

El encuentro se enmarca en los contactos periódicos que Doña Letizia mantiene con Feder, de forma pública y privada, para prestar apoyo a los afectados por las enfermedades poco frecuentes y contribuir a que se conozcan sus actividades.

Carrión informó a Doña Letizia de los tres pilares que marcan la

hoja de ruta de la Federación en 2017 y que se contemplan en cada uno de los 34 proyectos que brindan a las personas, al movimiento asociativo y a toda la sociedad con un único objetivo: defender los derechos de todas las personas que conviven con una enfermedad poco frecuente o sin diagnóstico.

La campaña se puso en funcionamiento a finales de febrero con el objetivo reivindicar la investigación integral y la coordinación entre todos los agentes implicados: administraciones, asociaciones, especialistas e industria farmacéutica.

INVESTIGACIÓN COORDINADA

Según Feder, es preciso trasladar a la ciudadanía que “el acceso a un diagnóstico precoz y a un adecuado tratamiento sólo es posible gracias a la investigación de manera coordinada, una investigación que debe ser inherente a todos los ámbitos del proceso sociosanitario y a todas las fases de atención”.

Carrión subrayó que el apoyo de la Reina “supone una base fundamental de lo que Feder ha conseguido ser a día de hoy”.

Feder trabaja ya con 334 asociaciones de pacientes de enfermedades raras o sin diagnóstico, que representan a más de 82.200 personas. El colectivo ha gestionado alrededor de 1,2 millones de euros para su movimiento asociativo en los últimos cuatro años y tiene 34 proyectos en funcionamiento destinados a mejorar la calidad de vida y a defender los derechos de las personas que conviven con estas patologías. La progresividad de estas patologías y la falta de tratamientos eficaces convierten el diagnóstico precoz en una necesidad y una exigencia general de los afectados y sus familias. Otras prioridades son la creación de centros de referencia y la concesión de ayudas para desplazamientos y tratamientos, el uso de medicamentos huérfanos y la mejora de la asistencia domiciliaria.

DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

Una enfermedad rara al alcance de la consulta de Atención Primaria

LA CONSULTA DE ATENCIÓN PRIMARIA, COMO PRIMER NIVEL ASISTENCIAL PERMITE LA DETECCIÓN DE CUALQUIER PATOLOGÍA, INCLUSO DE AQUELLAS DENOMINADAS ENFERMEDADES RARAS. PRESENTAMOS AQUÍ EL CASO DE UN PACIENTE QUE ACUDE A CONSULTA INICIALMENTE POR UN MOTIVO COMÚN Y ACABA SIENDO DIAGNOSTICADO DE UNA ENFERMEDAD RARA, MÁS CONCRETAMENTE DE «DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT».

➤ Inmaculada Torres Fuentes y Jesús Rubio Borreguero

Paciente varón de 50 años que acude a consulta de valoración de discapacidad por presentar un cuadro clínico de lumbociatalgia izquierda crónica, de varios años de evolución, atribuible a hernia discal paramedial izquierda en L5-S1; también manifestaba pérdida subjetiva de fuerza en la mano derecha. Entre sus antecedentes personales, destacar una intervención de cataratas a los 43 años. Durante la exploración, fueron varios los hallazgos que llamaban la atención: en primer lugar, una facies peculiar de aspecto miopático, con ptosis parpebral e inversión de las comisuras labiales.

A nivel de la musculatura de las extremidades (tanto superiores como inferiores) encontramos una llamativa debilidad generalizada, principalmente en flexo-extensores de los dedos de las manos y de los pies, dudoso fenómeno miotónico (imágenes 1 y 2), marcha de tipo parético con imposibilidad para caminar de talones y arreflexia global.

Refería pérdida de destreza manipulativa fina, con dificultad para realizar pinza y presa efectiva y tropezos frecuentes. Ante esta exploración claramente patológica y no explicable por la discopatía lumbar, reinterrogamos al paciente sobre sus antecedentes familiares, encontrando que el padre, ya fallecido por una cardiopatía, también presentaba problemas en la manipulación y una prima por línea paterna tenía alteraciones en la marcha. Las analíticas realizadas (hemograma, bioquímica, hormonas tiroideas, enzimas musculares y sedimento urinario) resultaron normales por lo que se derivó al paciente a la consulta de Neurología con sospecha clínica de «distrofia miotónica». Una vez en Atención especializada, se realizó ENG/EMG, diagnosticándose mediante estudio neurofisiológico compatible, la existencia de «distrofia miotónica» en grado moderado-severo. Tras revisión en consulta se confirma el diagnóstico de sospecha de «distrofia miotónica de Steinert», solicitándose estudio genético para confirmación definitiva.



DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

La «distrofia miotónica de Steinert» o distrofia miotónica tipo 1, es una enfermedad rara, con una prevalencia de 1-5/10.000 habitantes y transmisión autosómica dominante, siendo la enfermedad más severa cuando la herencia es vía materna. Está incluida dentro de las enfermedades por expansión de trinucleótidos (repetición anormalmente elevada del triplete CTG). Presenta el fenómeno de anticipación, es decir, la enfermedad es más grave y puede debutar antes en la descendencia, lo que se explica por la expansión del gen de generación en generación.

Es una enfermedad muscular, caracterizada por miotonía, debilidad muscular y daño multiorgánico (trastornos de conducción cardíaca, cataratas, daños endocrinos, trastornos del sueño y calvicie). Es la más frecuente de las distrofias musculares de aparición en la edad adulta. Tiene un curso clínico lento, pero progresivo e incapacitante. La esperanza de vida de estos enfermos está acortada debido a las complicaciones pulmonares y cardíacas fundamen-



i

almente. Carece de tratamiento específico.

ENFERMEDADES RARAS

Una enfermedad rara ha quedado definida por la Unión Europea como aquella que afecta a menos de 5 personas por cada 10.000. Esta proporción pudiera parecer poca cosa, pero si sumamos todos los casos de las cerca de 8.000 enfermedades raras existentes, nos encontramos con la nada despreciable cifra de 3 millones de personas afectadas en España. Dada su baja prevalencia, el diagnóstico suele ser un proceso arduo y los recursos terapéuticos, muy limitados. No es infrecuente que el médico no esté familiarizado con el manejo de estas patologías heterogéneas y excepcionales.

Por otra parte, la dispersión geográfica de los pacientes y la falta de registros, entre otros aspectos, dificultan la investigación sobre nuevos tratamientos. Todas estas circunstancias condicionan que el paciente afecto por una enfermedad rara sea especialmente vulnerable.

El sentimiento de desamparo es frecuente y el escenario de la en-

fermedad rara se muestra oscuro y confuso. En este contexto pudiera parecer a priori que poco puede aportar el médico de primaria. Con la exposición de este caso hemos pretendido mostrar cómo es posible llegar al diagnóstico de una enfermedad rara desde la consulta de Atención Primaria.

BIBLIOGRAFÍA

1. Illa I, Bárcena J, Zarranz JJ. Enfermedades musculares y de la unión neuromuscular. En Zarranz JJ. Neurología. Editorial Elsevier España; 2008.p.718-19.
2. Kamsteeg EJ, Kress W, Catalli C, Hertz JM, Wistsch-Baumgartner M, Buckley MF et al. Best practice guidelines and recommendations on the molecular diagnosis of myotonic dystrophy types 1 and 2. European journal of Human Genetics 2012; 20: 1203-08.
3. Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are important medical and social issue. Lancet 2008; 371:2039-41
4. Informe de ejecución de la Comunicación de la Comisión «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM(2008) 679 final] y de la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02) Disponible en: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/2014_rarediseases_implementationreport_es.pdf
5. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Disponible en: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

Características comunes de las enfermedades raras

- Prevalencia < 5 casos /10.000 habitantes
- Origen desconocido en la mayoría de los casos (hasta un 80 % son hereditarias)
- Alta complejidad diagnóstica y de manejo clínico
- Carencia de tratamiento efectivo o baja accesibilidad al mismo
- Escasa disponibilidad de datos epidemiológicos
- Tendencia a la cronicidad y a la discapacidad

Problemas comunes a las enfermedades raras

- Dificultad para completar de manera rápida y eficaz un diagnóstico preciso
- Falta de referencia a profesionales especializados y accesibles
- Falta de conocimientos científicos por los propios profesionales sanitarios
- Alto nivel de estrés asociado a la incertidumbre diagnóstica y terapéutica.
- Alto coste de los pocos medicamentos existentes disponibles
- Desigualdad en los accesos a los tratamientos disponibles y los cuidados necesarios
- Problemas de integración social, escolar y laboral.

Es una enfermedad muscular, caracterizada por miotonía, debilidad muscular y daño multiorgánico