



EURORDIS

European Organisation for Rare Diseases

Diciembre 2005

“ENFERMEDADES RARAS: EL CONOCIMIENTO DE ESTA PRIORIDAD DE LA SALUD PÚBLICA”



© Joachim Rode

EURORDIS – Plateforme Maladies Rares – 102 rue Didot – 75014 Paris – France
Tel + 33 1 56 53 52 10 – Fax + 33 1 56 53 52 15 – www.eurordis.org

Traducción en español por



ÍNDICE DE MATERIAS

¿QUÈ ES UNA ENFERMEDAD RARA?

1.	EL CONCEPTO DE ENFERMEDAD.....	3
2.	EL CONCEPTO DE RAREZA.	3
3.	DIVERSIDAD Y HETEROGENEIDAD DE LAS ENFERMEDADES RARAS.....	4
4.	CARACTERÍSTICAS COMUNES DE LAS ENFERMEDADES RARAS.....	5
5.	CLARIFICACIÓN DE ALGUNOS CONCEPTOS RELACIONADOS: ENFERMEDADES RARAS, ENFERMEDADES OLVIDADAS, ENFERMEDADES HUÉRFANAS, MEDICAMENTOS HUÉRFANOS. .	6

VIVIR CON UNA ENFERMEDAD RARA: ALGUNAS DIFICULTADES – DIFERENTES ESPECIFICIDADES

LA LUCHA POR SU RECONOCIMIENTO

DEL AISLAMIENTO AL PODER DE LOS PACIENTES

1.	ENFERMEDADES RARAS COMO REALIDAD.....	11
2.	NECESIDAD DE AUMENTAR LA CONCIENCIA PÚBLICA Y DE UNA POLÍTICA PÚBLICA APROPIADA.....	12
3.	NECESIDAD DE SISTEMAS DE CUIDADO DE SALUD PÚBLICA APROPIADOS Y DE CUIDADO PROFESIONAL.....	13

DEL AISLAMIENTO AL PODER DE LOS PACIENTES

CONCLUSIÓN

¿QUÈ ES UNA ENFERMEDAD RARA?

1. El concepto de enfermedad.

La definición general de enfermedad es la siguiente: una enfermedad es una deficiencia de salud o una condición de funcionamiento anormal. Es una condición patológica de una parte, órgano o sistema de un organismo resultante de varias causas, tales como una infección, un defecto genético, o estrés medioambiental, y se caracteriza por un conjunto de signos identificables o síntomas.

Un paciente se definirá a sí mismo como afectado o por una enfermedad o por un desorden. En este documento usamos la palabra “enfermedad”.

2. El concepto de rareza.

a. Cifras de rareza.

“Una enfermedad rara es una enfermedad que aparece poco frecuentemente o raramente en la población”. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa **como menos de 1 de entre 2.000 ciudadanos** (*EC Regulation on Orphan Medicinal Products*). Esta cifra también se puede expresar como 500 pacientes **por cada** enfermedad rara en una población de 1.000.000 de ciudadanos. Aunque 1 de 2.000, parece muy poco, en una población total de 459 millones de ciudadanos, esto podría significar nada menos que 230.000 individuos para cada enfermedad rara. Es importante subrayar que el número de pacientes de enfermedades raras varía considerablemente de una enfermedad a otra, y que la mayoría de la gente representada por las estadísticas en este campo sufre de enfermedades aún más raras, enfermedades que afectan solo a una de cada 100,000 personas o menos. Las enfermedades más raras solo afectan a unos miles, cientos o incluso a solo un par de docenas de pacientes. Estas “rarísimas enfermedades” aíslan especialmente a los pacientes y a sus familias y les hacen vulnerables. Hay que notar que la mayoría de los cánceres, incluyendo los cánceres que afectan a los niños, son enfermedades raras.

A pesar de la rareza de cada enfermedad rara, siempre sorprende al público descubrir que, de acuerdo con una bien-aceptada estimación, **“unos 30 millones de personas tienen una enfermedad rara** en los 25 países europeos”, lo que significa que de 6% a 8% de la población total europea son pacientes **con** enfermedades raras. Esta cifra es el equivalente al total de habitantes de los Países Bajos, Bélgica y Luxemburgo.

Cita de *Background Paper on Orphan Diseases* para “*WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World*” – 7 de octubre de 2004: “Desgraciadamente, los datos epidemiológicos que hay disponibles son inadecuados para la mayoría de las enfermedades raras y no se pueden dar detalles seguros sobre el número de pacientes con una específica enfermedad rara. En general la gente con una enfermedad rara no está registrada en la base de datos. Muchas enfermedades raras están resumidas como “otros desórdenes endocrinos y metabólicos” y en consecuencia, con pocas excepciones, es difícil registrar a la gente con una enfermedad rara, sobre una base nacional o internacional, y de una manera fiable y armonizada”. En el caso de cánceres raros, muchos registros no publican datos suficientes que echen abajo cifras de tumores raros por tipo, aun cuando esta información podría estar disponible por el examen patológico del tejido eliminado durante la operación.

Hay que notar que todos y cada uno de nosotros es, estadísticamente hablando, un portador de 6 a 8 anomalías genéticas, que son, generalmente pero no siempre, recesivos en su transmisión. Estas anomalías generalmente no tienen consecuencias, pero si dos individuos portadores de la misma anomalía genética tienen hijos, estos pueden verse afectados.

b. Paradoja de rareza.

Las cifras anteriormente mencionadas significan que aunque las “enfermedades son raras, los pacientes de enfermedades raras son muchos”. Por tanto **“no es raro tener una enfermedad rara”**.

No es tampoco raro “estar afectado” por una enfermedad rara, **cuando toda la familia de un paciente está ciertamente afectada** en un sentido o en otro: en este sentido es “rara” la familia en la que nadie está – o ningún antepasado ha estado –afectado por una enfermedad rara (o desconocida, inexplicable, extraña).

Una madre nos cuenta:

“A los seis años, diagnosticaron a Samuel una enfermedad metabólica rara. Casi tres años después de la muerte de Samuel, todavía somos una familia con una enfermedad rara: he descubierto que tengo síntomas vinculados al hecho de que yo soy portadora, mi matrimonio se rompió debido al estrés de la pérdida de un hijo y mi hija fue incapaz de pasar los exámenes del nivel A debido al dolor de la pérdida de su hermanito y de la marcha de su padre”.

3. Diversidad y heterogeneidad de las enfermedades raras.

Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y **amplia diversidad** de desórdenes y síntomas, que varían no solo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad. Se estima **que existen hoy entre 5,000 y 7,000 enfermedades raras distintas**, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus calidades sensoriales y de comportamiento. Muchas minusvalías pueden coexistir en una persona determinada, y esta es definida entonces como paciente con minusvalías múltiples.

Las enfermedades raras también se diferencian ampliamente en términos de gravedad, pero por término medio la esperanza de vida de los pacientes de enfermedades raras se reduce significativamente. El impacto sobre la esperanza de vida varía mucho de una enfermedad a otra; algunas causan la muerte al nacer, muchas son degenerativas o amenazan la vida, mientras que otras son compatibles con una vida normal si son diagnosticadas a tiempo y tratadas adecuadamente.

El 80 % de las enfermedades raras tienen orígenes genéticos identificados, implicando uno o varios genes o anomalías cromosómicas. Pueden ser heredadas o derivadas de mutación de novo gen o de una anomalía cromosómica. Tienen que ver con el 3 % y 4 % de los nacimientos. Otras enfermedades raras son causadas por infecciones (bacteriales o víricas), o alergias, o se deben a causas degenerativas, prolíficas o teratogénicas (productos químicos, radiaciones, etc.). Algunas enfermedades raras son también producidas por una combinación de factores genéticos y medioambientales. Pero para la mayoría de las enfermedades raras los

mecanismos etiológicos son todavía desconocidos debido a la falta de investigación para encontrar la fisiopatología de la enfermedad.

Hay también una gran diversidad en cuanto a la edad en que tienen lugar los primeros síntomas. Los síntomas de muchas enfermedades raras aparecen en el parto o en la niñez, incluyendo Atrofia Muscular Espinal Infantil, Neurofibromatosis, Osteogénesis imperfecta, síndrome de Rett y la mayoría de las enfermedades metabólicas, tales como Hurler, Hunter, Sanfilippo, Mucopolisidosis Tipo II, enfermedades Krabbe, Chondrodysplasia. En algunos casos los primeros síntomas de las enfermedades, tales como Neurofibromatosis, pueden tener lugar en la niñez, pero esto no impide que síntomas más severos aparezcan en un periodo posterior de la vida. Otras enfermedades raras, tales como la enfermedad de Huntington, Ataxias Espinocerebelares, enfermedad de los dientes Charcot-Marie, Esclerosis Lateral Amyotrópica, Sarcoma de Kaposi y cáncer del tiroides, son específicas de la edad adulta. Mientras que muchas enfermedades causan síntomas en la niñez, es posible que estos síntomas no se traduzcan durante años en un diagnóstico de enfermedad rara específica.

Hay que notar también que **condiciones relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, p. ej.** el autismo (en el Síndrome de Rett, Usher síndrome tipo II, Gigantismo Cerebral Sotos, Fragile X, Angelman, Phenylketonuria Adulta, Sanfilippo,...) o Epilepsia (síndrome de Shokeir, Síndrome Feigenbaum Bergeron Richardson, Síndrome de Kohlschutter Tonz, síndrome de Dravet...). Para muchas condiciones descritas en el pasado como clínicas tales como deficiencia mental, palsy cerebral, autismo o psicosis, ahora se sospecha o se ha descrito un origen genético. De hecho, una enfermedad rara puede estar enmascarada por una multitud de otras condiciones, lo que puede conducir a un diagnóstico equivocado.

4. Características comunes de las enfermedades raras

A pesar de esta gran diversidad, las enfermedades raras tienen algunos rasgos comunes de gran importancia. Las principales características son las siguientes:

1. Las enfermedades raras son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que ponen en peligro la vida;
2. Que el comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 50 % de las enfermedades raras;
3. Incapacitación: la calidad de vida de los pacientes de enfermedades raras está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía;
4. Muy dolorosa en términos de carga psicosocial: el sufrimiento de los pacientes de enfermedades raras y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica, y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria;
5. Enfermedades incurables, por lo general sin tratamiento efectivo. En algunos casos, se pueden tratar los síntomas para mejorar la calidad de vida y las esperanzas de vida;
6. Las enfermedades raras son difíciles de tratar: las familias encuentran enormes dificultades para encontrar el tratamiento adecuado.

5. Clarificación de algunos conceptos relacionados: enfermedades raras, enfermedades olvidadas, enfermedades huérfanas, medicamentos huérfanos.

No es raro leer documentos o publicaciones en los cuales los conceptos de enfermedades raras, enfermedades olvidadas, medicamentos huérfanos y enfermedades huérfanas no están claramente definidos y se usan como conceptos intercambiables. La situación ha llevado a una percepción errónea y a la confusión sobre a cuál de estos conceptos exactamente se refiere y sobre qué realidad cubre cada uno de ellos.

a. Enfermedades raras.

En primer lugar, las enfermedades raras se caracterizan por su baja prevalencia o proporción (menos de 1 /2,000) y su heterogeneidad. Afectan tanto a niños como adultos en cualquier parte del mundo. Como los pacientes de enfermedades raras son una minoría, hay falta de conciencia pública; estas enfermedades no presentan una prioridad en la salud pública, y se realiza poca investigación. El mercado es tan limitado para cada enfermedad que la industria farmacéutica es reticente en invertir en la investigación y en desarrollar tratamientos para las enfermedades raras. Hay por tanto una necesidad de regulación económica, tales como incentivos nacionales, como los suministrados para la Regulación de Medicamentos Huérfanos en la EC.

b. Enfermedades olvidadas.

Las enfermedades olvidadas son comunes, enfermedades comunicables que afectan principalmente a pacientes que viven en países en desarrollo. Como no son prioridad para la salud pública en los países industrializados, se realiza poca investigación para estas enfermedades. Están “olvidadas” por la industria farmacéutica porque su mercado se ve generalmente como no rentable. Hay necesidad de regulación económica y enfoques alternativos en este campo para crear incentivos dirigidos al estímulo de la investigación y al desarrollo de tratamientos para luchar contra las enfermedades olvidadas, que son predominantes en países desarrollados. Las enfermedades olvidadas no son por tanto enfermedades raras.

c. Enfermedades huérfanas.

Las enfermedades huérfanas comprenden tanto las enfermedades raras como las enfermedades olvidadas. “Están huérfanas” de atención por parte de la investigación y de interés del mercado, así como de políticas de la salud pública.

d. Medicamentos huérfanos.

Medicamentos huérfanos son productos medicinales destinados al diagnóstico, prevención o tratamiento de enfermedades raras. Estos medicamentos se llaman “huérfanos” porque, en condiciones normales de mercado, no es rentable para la industria y mercado farmacéutico desarrollar estos productos destinados a un pequeño número de pacientes que sufren de condiciones raras. Los medicamentos desarrollados para este mercado no rentable no sería económicamente viable para el fabricante que posee la patente. Para las compañías de medicamentos, el coste de sacar al mercado un producto medicinal huérfano no se recuperaría por las ventas que se esperan del producto. Por esta razón, los gobiernos y las organizaciones de pacientes de enfermedades raras han recalcado la necesidad de incentivos económicos para

animar a las compañías de medicamentos a desarrollar medicinas de mercado destinadas a pacientes de enfermedades raras “huérfanas”.

VIVIR CON UNA ENFERMEDAD RARA: ALGUNAS DIFICULTADES – DIFERENTES ESPECIFICIDADES

Más allá de la diversidad de las enfermedades, los pacientes de una enfermedad rara y sus familias se ven enfrentados a la misma y amplia gama de dificultades que surgen directamente de la rareza de estas patologías:

- **Falta de acceso al diagnóstico correcto:** el periodo entre la emergencia de los primeros síntomas y el diagnóstico adecuado implica retrasos inaceptables y de alto riesgo, así como diagnósticos erróneos que conducen a tratamientos inadecuados: el laberinto del pre-diagnóstico;
- **Falta de información:** tanto sobre la enfermedad misma como sobre dónde obtener ayuda, que incluye falta de referencia a profesionales cualificados;
- **Falta de conocimiento científico:** esto origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas, para definir la estrategia terapéutica y en una palabra de los productos terapéuticos, tanto los productos médicos como los mecanismos médicos apropiados.
- **Consecuencias sociales:** El vivir con una enfermedad rara tiene implicaciones en todas las áreas de la vida, tanto en el colegio, elección del trabajo futuro, tiempo de ocio con los amigos o en la vida afectiva. Puede llevar a la estigmatización (aislamiento, exclusión de la comunidad social, discriminación para la suscripción del seguro (seguro de vida, seguro de viaje, de hipoteca), y a menudo a oportunidades profesionales reducidas (cuando es en absoluto relevante)).
- **Falta de apropiada calidad del cuidado de la salud:** combinando las diferentes esferas de conocimientos técnicos necesitados por los pacientes de enfermedades raras, tales como fisioterapeuta, nutricionista, psicólogo, etc... Los pacientes pueden vivir durante varios años en situaciones precarias sin atención médica competente, incluyendo intervenciones de rehabilitación; permanecen excluidos del sistema del cuidado sanitario, incluso después de haberse hecho el diagnóstico.
- **Alto coste de los pocos medicamentos existentes y cuidado:** el gasto adicional de hacer frente a la enfermedad, en términos tanto de ayudas humanas como técnicas, combinado con la falta de beneficios sociales y reembolsos, causa un empobrecimiento total de la familia, y aumenta dramáticamente la desigualdad de acceso al cuidado para los pacientes de enfermedades raras.
- **Desigualdad en la disponibilidad de tratamiento y cuidado:** tratamientos innovadores están a menudo desigualmente disponibles en Unión Europea a causa de los retrasos en la determinación del precio y/o en la decisión de reembolso, falta de experiencia de los médicos que tratan (no hay médicos suficientes implicados en las pruebas clínicas de enfermedades raras) y la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados.

La primera batalla a la que se enfrentan los pacientes y sus familias es la de obtener un diagnóstico: es a menudo la lucha más desesperante. Esta batalla se repite a cada nueva etapa de una enfermedad rara degenerativa o en evolución. La falta de conocimiento de su rara patología pone a menudo en riesgo la vida de los pacientes y da como resultado una enorme pérdida: retrasos inútiles, consultas médicas múltiples y prescripciones de medicamentos y tratamientos que son inadecuados o incluso perjudiciales. Porque se conoce tan poco sobre la mayoría de las

enfermedades raras, un diagnóstico preciso normalmente se hace tarde, cuando el paciente ya ha sido tratado – durante muchos meses o incluso años- de otra enfermedad más común. Con frecuencia, solo se reconocen y tratan algunos de los síntomas.

Un estudio realizado por Eurordis (EurordisCare2) centrado en los retrasos de diagnósticos de enfermedades raras, ha revelado que, para el síndrome de Ehlers Danlos, 1 de cada 4 pacientes esperó más de treinta años antes de que se le diera el tratamiento correcto.

El 40 % de los pacientes que participaban en el estudio recibieron un diagnóstico erróneo antes de que se les diera el correcto. Entre ellos:

**1 de cada 6 sufrieron un tratamiento quirúrgico basado en este diagnóstico erróneo;
1 de cada 10 sufrió tratamiento psicológico basado en este diagnóstico erróneo.**

Las consecuencias del retraso del diagnóstico son trágicas:

- Otros niños nacidos con la misma enfermedad;
- Conducta inapropiada y ayuda inadecuada de los miembros de la familia;
- Empeoramiento clínico de la salud de los pacientes en términos de condición intelectual, psicológica, y física, que conducen incluso a la muerte del paciente;
- Pérdida de confianza en el sistema sanitario.

Sin un diagnóstico correcto, las unidades de emergencia no están en condiciones de tratar al paciente apropiadamente, e. g. dolor de cabeza tratado como migraña en una unidad neurológica de emergencia cuando la causa que está detrás del dolor es un tumor cerebral. Sin diagnóstico, cuando el paciente es un niño, la familia se siente particularmente culpable porque el niño está “actuando raro”, no está actuando normalmente en términos de desarrollo mental y psicológico. De cualquier comportamiento anormal en la comida, que acompaña a muchas enfermedades raras, se culpa a la madre, causando culpa e inseguridad. La incomprensión, depresión, y ansiedad son parte intrínseca de la vida diaria de la mayoría de los padres de un niño afectado de una enfermedad rara, especialmente en la fase de pre-diagnóstico.

Toda la familia de un paciente de una enfermedad rara, sean niños o adultos, se ve afectada por la enfermedad del ser querido y llega a verse marginada: psicológicamente, socialmente, culturalmente y económicamente vulnerable. En muchos casos, el nacimiento de un niño con una enfermedad rara es causa de una ruptura de los padres.

Otro momento crucial para los pacientes de una enfermedad rara es la revelación del diagnóstico: a pesar de los progresos efectuados durante los diez últimos años, el diagnóstico de una enfermedad rara es con demasiada frecuencia comunicado de una manera lamentable. Muchos pacientes y sus familias describen la manera insensible y de mala información con la que se da el diagnóstico. Este problema es común entre los expertos sanitarios, que con demasiada frecuencia no están organizados ni entrenados adecuadamente para la comunicación de un diagnóstico.

Hasta el 50 % de los pacientes han sufrido estas malas o **inaceptables condiciones de revelación del diagnóstico**. Para evitar revelar el diagnóstico directamente, los médicos a menudo comunican el terrible diagnóstico por teléfono, por escrito – con o incluso sin explicación- o de pie en el pasillo de un hospital. Profesionales entrenados en los modos apropiados de hacer la revelación del diagnóstico evitarían este dolor adicional e innecesario a los ya angustiados pacientes y familias. Un mayor entrenamiento en “dar malas noticias” a los pacientes constituye un aspecto importante de la preparación médica.

Un padre nos cuenta:

“Cuando fui a recoger a mi hija de un año al hospital después de haber tenido que dejarla durante muchas horas para exámenes y pruebas, pregunté con ansiedad al pediatra qué le pasaba a mi hija. El doctor apenas me miró y caminando con rapidez por el pasillo, gritó: “Este bebé, sería mejor que lo tirara, y tuviera otro”.

De cualquier modo que sean las condiciones de la revelación, el diagnóstico de una enfermedad rara significa un golpe para la vida. Para ayudar a los pacientes y a sus familiares a enfrentarse al futuro y evitar que se les caiga el mundo, se necesita muchísimo ayuda psicológica. Todas las madres y padres saben cuántas preocupaciones y esperanzas están implicadas en el hecho de tener un bebé. Pero qué significa ser diagnosticado – o tener un hijo diagnosticado – con una enfermedad rara no se puede explicar.

Palabras de los padres:

“Todos los padres se preocupan del futuro de un hijo. Cuando tienes un hijo que está profundamente discapacitado o con discapacidades múltiples, estas preocupaciones son muy diferentes y adquieren proporciones enormes. El futuro es tan sobrecogedor que a menudo las familias tienen que elegir el vivir el presente, el día de hoy. Pensar en el futuro es demasiado doloroso”.

Un testimonio:

Cuando diagnosticaron a Jake esta grave, metabólica enfermedad de hígado que ponía en peligro su vida, nuestras esperanzas y sueños por su futuro se hicieron añicos. Cuando nace tu primer hijo sueñas que llegue a ser un futbolista profesional o quizás médico. Estos sueños fueron reemplazados por nuevos sueños como el de esperar poder llevarlo del hospital a casa y esperar que viva lo suficiente para oírle decir “Mamá” y “Papá”.

Por supuesto, el nivel de conocimiento que existe varía mucho entre enfermedades “raras” y “muy raras.” De lo bien que se conozca la enfermedad rara depende la rapidez del diagnóstico y la calidad de la cobertura médica y social. La percepción de los pacientes sobre la calidad de su vida está unida más a la calidad del cuidado suministrado, que a la gravedad de la enfermedad, o al grado de las discapacidades asociadas. A causa del limitado nivel de conocimientos de la comunidad médica, la cobertura proporcionada por el sistema de sanidad pública es generalmente del todo inadecuada. La falta de tratamiento efectivo se debe tanto a la escasez de investigación como al hecho de que la elaboración de medicamentos para una población pequeña no es comercialmente viable sin incentivos económicos. Pero hay que subrayar que muchas enfermedades raras son transmitidas a lo largo de diferentes generaciones, y por tanto invertir en la lucha contra enfermedades raras hoy puede ser una inversión muy provechosa.

LA LUCHA POR SU RECONOCIMIENTO

1. Enfermedades raras como realidad.

Es fundamental darse cuenta de que las enfermedades raras pueden afectar a cualquier familia en cualquier momento. No es solo “algo terrible que sucede a otra gente”. Es una realidad muy cruel que puede ocurrir a cualquiera, o cuando se tiene un hijo o en el curso de la propia vida.

En realidad, la terminología “enfermedades raras” solo pone de relieve la característica de rareza del complejo y heterogéneo mosaico de un estimado de 7,000 condiciones que ponen en peligro la vida y que la debilitan muchísimo. Esta terminología, que solo subraya la rareza, inmediatamente pone una tranquilizadora distancia entre la “pobre gente a la que algo terrible ha sucedido” y la gran mayoría de ciudadanos que se sienten protegidos por la baja difusión de las condiciones raras. Si estas enfermedades se llamaran oficialmente “enfermedades terribles que lentamente matan a tu hijo – o a ti mismo y que estás solo”, que es más parecido a la verdad, la existencia de unos 30 millones de personas directamente afectadas impresionaría más a la opinión pública.

Afortunadamente y gracias principalmente al trabajo tenaz de organizaciones de padres y pacientes, las cosas están lentamente cambiando. Hasta hace poco, las autoridades de la salud pública y los políticos han ignorado en gran parte las enfermedades raras. Hoy, e incluso aunque el número de enfermedades raras específicas conocidas es muy limitado, podemos dar testimonio de un **despertar de algunas partes de la opinión pública** y, como consecuencia, se están llevando a cabo algunas acciones por las autoridades públicas. Las enfermedades raras para las cuales hay disponible un sencillo y efectivo tratamiento preventivo, están incluso siendo examinadas, como parte de política de salud pública. Pero eso no es suficiente, y es hora de que las autoridades públicas consideren las enfermedades raras como prioridad de la Salud Pública y emprendan acciones para ayudar exactamente a muchos pacientes y familias afectadas por enfermedades raras. Como sabemos, la mayoría de estas enfermedades implican deficiencias sensoriales, motrices, mentales y físicas. Se pueden efectivamente reducir estas dificultades por la puesta en práctica de **políticas públicas apropiadas**.

Como se subraya en el *Background Paper on Orphan Diseases* para el Informe WHO sobre Medicinas de Prioridad para Europa y el Mundo, “a pesar de la creciente conciencia pública de las enfermedades raras en las dos últimas décadas, todavía hay muchas lagunas en el conocimiento relacionado con el desarrollo del tratamiento para enfermedades raras. Los políticos tienen que darse cuenta de que las enfermedades raras son un **asunto crucial de salud** para unos 30 millones de personas en EU”.

También hay que tener en mente **los aspectos sociales y las implicaciones** de las enfermedades raras: los servicios territoriales y financieros para ayudar a familias y a pacientes tienen que ser organizados y desarrollados sobre una base local, tales como servicios de cuidado de día, centros de alivio, unidades de emergencia, centros de socialización y rehabilitación, campamentos de verano, servicios de educación y entrenamiento profesional. Los problemas relacionados con el “después de nosotros” – cuando el cuidador de toda la vida y / o los padres desaparecen – tienen que ser abordados y se tienen que concienciar los que toman las decisiones nacionales y europeas. Tienen que evaluarse las experiencias actuales en este campo y tienen que ser definidos los modelos válidos organizacionales y administrativos. Hay que subrayar que los retos y problemas en relación con los servicios sociales duran toda la vida de un paciente de

enfermedad rara y se hacen tan importantes que se puede dar una prioridad de segunda línea a los aspectos médicos de la enfermedad.

2. Necesidad de aumentar la conciencia pública y de una política pública apropiada.

Las razones por las que las enfermedades raras en su conjunto han sido ignoradas durante tanto tiempo se comprenden mejor hoy en día. Claramente, es imposible desarrollar una política nacional de salud pública específica para cada enfermedad rara. Sin embargo una aproximación global – mejor que gradual – puede dar origen a soluciones apropiadas. **Una aproximación global a las enfermedades raras permite al paciente de una enfermedad rara escapar al aislamiento.** Se pueden desarrollar **Apropiadas políticas de salud pública** en áreas de investigación científica y biomédicas, política de industria, investigación y desarrollo de medicamentos, información y entrenamiento de todas las partes implicadas, cuidados sociales y beneficios, hospitalización y tratamiento de pacientes externos. Para fomentar la investigación clínica, deberían promoverse fondos públicos para pruebas clínicas sobre enfermedades raras a través de medidas nacionales o europeas. Los profesionales de la salud pública, los expertos de la salud pública y los legisladores no pueden aplicar respuestas tradicionales y prioridad a una necesidad mayor. Esta aproximación no es válida para las enfermedades raras y no se puede sostener éticamente.

Con respecto a la investigación científica, hay una necesidad llamativa para **el aumento de cooperación internacional.** Los esfuerzos de investigación existentes están todavía dispersos y se está realizando una investigación fragmentada con poca coordinación entre los laboratorios de investigación. Para las enfermedades raras, siendo los recursos muy limitados y las poblaciones de pacientes muy pequeñas, la falta de coordinación es particularmente perjudicial para el aumento de conocimiento sobre las enfermedades raras.. En este contexto particular, la duplicación innecesaria de investigación aumenta las preocupaciones éticas.

Hay carencia de conocimiento médico y científico sobre las enfermedades raras. Mientras el número de publicaciones científicas sobre enfermedades raras continúa aumentando – especialmente aquellas que identifican nuevos síndromes – menos de 1.000 enfermedades se benefician de un mínimo de conocimientos científicos, y estas son esencialmente las “más frecuentes” entre las enfermedades raras. **La adquisición y difusión de conocimiento científico** es la base vital para la identificación de las enfermedades, y lo más importante, para la investigación en nuevos diagnósticos y procedimientos terapéuticos.

Además, “la historia muestra que una parte importante de los conocimientos médicos que hemos conseguido durante siglos empezaron con la investigación de las enfermedades raras. El modelo de una enfermedad rara ha ayudado a comprender mejor las enfermedades más comunes. También se han desarrollado nuevas técnicas usando como modelos las enfermedades raras. Por ejemplo, la investigación sobre terapia del gen se está dando con enfermedades raras tales como la inmunodeficiencia combinada severa X-relacionada, Fibrosis Quística, enfermedad de Gaucher y Hemofilia”.

Fácilmente olvidadas por los médicos, científicos de investigación y políticos, solo las enfermedades raras que han logrado atraer la atención pública se benefician de una política de investigación pública y / o de cobertura médica. Son principalmente las asociaciones de pacientes las que han mejorado la conciencia pública. Y cuando esto fue posible, se progresó en el tratamiento de la enfermedad. Los pacientes y las familias junto con profesionales de la salud – médicos, científicos y mantenedores de la salud pública – están produciendo conjuntamente una base de conocimiento.

Del Centro Agrenska de Suecia, podemos citar las reacciones siguientes de pacientes y familias que han participado en el Programa *Family*:

- **Nosotros finalmente obtenemos una perspectiva verdadera sobre la discapacidad de nuestros hijos;**
- **Ahora nos sentimos “normales”;**
- **El intercambio de experiencias es tan importante como los conocimientos técnicos.**

3. Necesidad de sistemas de cuidado de salud pública apropiados y de cuidado profesional.

Después de la aparición de los primeros síntomas, hay una batalla inicial para el diagnóstico, que puede durar años. Después del diagnóstico viene para los pacientes y sus familias la lucha para ser oídos, informados y dirigidos hacia cuerpos médicos competentes, donde existen, y para conseguir el tratamiento más adecuado en la actualidad. Después del diagnóstico, los pacientes y sus familias se enfrentan con demasiada frecuencia **con el cuidado social y de salud. gravemente inadecuado.**

Para la gran mayoría de enfermedades raras, no existe protocolo para las buenas prácticas clínicas. Donde existen, la compleción de la difusión puede no ser óptima: no todos los profesionales de la salud pública están siempre adecuadamente preparados, no todos los países europeos han adoptado y compartido los protocolos. Además, la segmentación de las especialidades médicas es una barrera para el cuidado comprensivo de un paciente que sufre una enfermedad rara.

Las familias y los trabajadores sociales se quejan con frecuencia de la extrema dificultad para **dar los pasos administrativos necesarios requeridos para recibir los beneficios sociales.** Existen entre países – e incluso entre regiones dentro de un mismo país - disparidades y arbitrariedades de gran importancia en la asignación de ayuda financiera, ayuda de ingresos y reembolso de los gastos médicos. Normalmente en Europa, los costes causados por el tratamiento son a menudo más elevados que los de las otras enfermedades por la rareza de la enfermedad y el número limitado de centros especializados. En la mayoría de los casos, una parte significativa de estos gastos es soportada exclusivamente por los familiares, generando de este modo una **desigualdad adicional** entre pacientes ricos de enfermedades raras y pacientes pobres de enfermedades raras. Los costes de viajes a centros especializados son elevados en términos de tiempo ausente del trabajo y coste financiero. Además, la ansiedad se amplifica porque generalmente solo el padre o la madre puede viajar mientras que el otro cuida de otros niños o tiene que trabajar.

Es también importante subrayar que, en una familia en la que un hijo tiene una enfermedad rara, la mayoría de las veces uno de los padres - generalmente la madre – o deja completamente de trabajar por un trabajo remunerado fuera de casa o lo reduce significativamente. Como consecuencia, **mientras que los gastos aumentan dramáticamente, los ingresos se ven reducidos considerablemente.** En el caso de un paciente adulto de enfermedad rara que está bastante bien para poder trabajar, las horas de trabajo deben ser adaptadas para permitirle las visitas médicas y el cuidado apropiado.

En términos de logística, queda mucho por hacer para asegurar igualdad real entre ciudadanos discapacitados y ciudadanos sanos. Está completamente asumido que la deficiencia conduce a la minusvalía si el medio ambiente y las regulaciones no toman en consideración las necesidades especiales de la gente con deficiencia para participar en la sociedad. La deficiencia es una parte de nuestro ser. **La minusvalía viene del exterior por factores de incapacitación.**

Para algunas enfermedades raras, tales como la fiebre mediterránea familiar, el síndrome de X frágil y fibrosis quística, existen en ciertos países protocolos de tratamiento y programas médicos, sociales y educativos definidos, lo mismo que programas de exploración más o menos bien dirigidos.

Cuando existen métodos de exploración de fase prenatal y asintomática para enfermedades raras que permiten una cobertura médica efectiva y pronta, estos deberían aplicarse porque pueden mejorar significativamente la calidad y duración de la vida. Deberían introducirse **otros programas de exploración** como parte de políticas de Salud Pública tan pronto como existan pruebas sencillas, fiables y tratamientos efectivos. El progreso cualitativo y cuantitativo en el pronóstico y tratamiento clínico están planteando nuevas cuestiones de salud pública sobre políticas en exploración generalizada y dirigida para algunas enfermedades.

DEL AISLAMIENTO AL PODER DE LOS PACIENTES

Por supuesto surgen grandes esperanzas y se esperan grandes cambios del progreso científico y terapéutico. Pero actualmente, no son suficientes los programas de investigación pública existentes para enfermedades raras, continúa muy limitado el desarrollo de medicamentos para tratar a un pequeño número de pacientes y se echa en falta también una adecuada atención de la salud no medicinal.

Además de la escasez en términos de tratamiento y cuidado, el circundante **desierto psicológico** es particularmente doloroso para pacientes y padres. No solo estás tú – o tu hijo o un miembro de tu familia – afectado por una enfermedad sobre la que apenas se conoce nada, sino que además nadie entiende lo que tú personalmente – como paciente o padre – sufres en tu vida de cada día. Simplemente oír las palabras “comprendo” y ser capaz de compartir situaciones y pareceres sobre tu experiencia diaria pueden ser de una ayuda tremenda. Algunas veces es incluso posible reír juntos sobre realidades dolorosas para liberar la insoportable tensión que es parte de la vida diaria de padres y pacientes de una enfermedad rara, pero esta importante “válvula de escape” es solo posible si tú te sientes completamente comprendido, en absoluta seguridad y en un ambiente libre de juicio. Es por lo que pacientes y padres han desarrollado una variedad **de grupos de auto-ayuda y apoyo**. Podría haber un gran valor en organizaciones de pacientes que inician activamente y promueven grupos de ayuda y grupos de debate por correo electrónico que unen a pacientes y también a familias y cuidadores, como medio para vencer el triple problema de aislamiento geográfico, sensorial y de rareza.

En este contexto de base de conocimiento científico insuficiente y de aislamiento humano, los pacientes de enfermedades raras y sus familias han sido más activos que los pacientes que sufren otras enfermedades comunes porque a menudo han poseído más conocimientos – o incluso muchos más – sobre su sufrimiento para aliviar sus dolores que suponían los profesionales de la salud.

Se han creado las organizaciones de padres y pacientes de enfermedades raras como resultado de la experiencia ganada por los pacientes y sus familias por ser tan a menudo excluidos de los sistemas sanitarios y haber tenido por esto que hacerse cargo ellos mismos de su propia enfermedad. El inadecuado conocimiento de las enfermedades raras por parte de la comunidad científica y la escasa atención que se les ha prestado por parte de las autoridades nacionales competentes y de la industria farmacéutica han desembocado en la creación de asociaciones de pacientes y padres. Las asociaciones de pacientes de enfermedades raras tienen como objetivo reunir, producir y difundir la limitada información existente sobre su enfermedad y hacer que se oigan las voces de los pacientes y padres. Sus acciones ya han asegurado progreso en el cuidado sanitario y asistencia social proporcionados a los pacientes y padres, en el desarrollo de tratamientos, y en elevar la conciencia pública sobre las enfermedades raras. En algunos casos, algunas organizaciones de pacientes han logrado recaudar fondos para financiar proyectos de investigación que de otra manera no se habrían podido llevar a cabo.

CONCLUSIÓN

El paciente de una enfermedad rara es el huérfano de los sistemas de salud, a menudo sin diagnóstico, sin tratamiento, sin investigación: por consiguiente sin razón para la esperanza.

En este cuadro general sembrado de dificultades, hay que subrayar que siempre hay algo útil que se puede hacer incluso con los existentes, limitados pero en aumento, conocimientos y medios: con la ayuda de programas de re-educación y rehabilitación, la recientemente designada y autorizada *Orphan Drugs*, los progresos realizados en los campos de la fisioterapia, nutrición y dietética, gestión del dolor, psicología, mecanismos médicos, terapias avanzadas, prácticas de intercambio de información, los sistemas de salud pública nacionales podrían lograr mucho más para mejorar la calidad de vida y la esperanza de vida de los pacientes de enfermedades raras.

A nivel nacional, algunos Miembros de los Estados Europeos han desarrollado políticas públicas específicas sobre enfermedades raras: estos países son Dinamarca, Francia, Italia, Suecia, España y Reino Unido.

A nivel europeo, además de la Regulación sobre Productos Medicinales Huérfanos, la reflexión actual sobre Centros / Redes de Referencia para hacer frente a condiciones que requieren una alta concentración de conocimientos técnicos, muestra una creciente conciencia por parte de los que toman decisiones en Europa del valor europeo intrínseco añadido de las enfermedades raras, que por su naturaleza requieren que se tomen decisiones a nivel internacional. Los Centros de Referencia podrían ser o específicos de enfermedad o especializados por grupo de enfermedades raras. Las redes existentes y en desarrollo de profesionales de la salud demuestran que ya existen algunas prácticas mejores, aun cuando son limitadas y tienen que ser compartidas y difundidas. Todavía queda un esfuerzo mayor para fomentar y estimular la investigación y aumentar el conocimiento existente, que está lejos de ser suficiente, para hacer frente a los retos de las enfermedades raras.

Sobre EURORDIS



La Organización Europea para Enfermedades Raras (EURORDIS) representa a más de 200 organizaciones de enfermedades raras en más de 24 países diferentes, cubriendo más de 1,000 enfermedades raras. Es por tanto la voz de 30 millones de pacientes afectados por enfermedades raras en toda Europa.

EURORDIS es una alianza no gubernamental dirigida por pacientes de organizaciones de pacientes e individuos activos en el campo de las enfermedades raras. Dedicada a mejorar la calidad de vida de toda la gente que vive con enfermedades raras en Europa. Está sostenida por sus miembros y por la Asociación Francesa de Distrofia Muscular (AMF), la Comisión Europea, fundaciones corporativas y la industria de la salud. Se fundó EURORDIS en 1997. Para más detalles sobre EURORDIS y enfermedades raras ver: <http://www.eurordis.org>

Eurordis agradece a AEM por haber traducido ese documento en español.



Sobre AEM: Asociación Española de Miastenia

Asociación estatal sin ánimo de lucro que desde el 2003 lucha para mejorar la calidad de vida de todas las personas afectadas por Miastenia Gravis, informando, asesorando, orientando y dando soporte y contención a más de 6.000 afectados de Miastenia de toda España e incluso del extranjero.

La Asociación Española de Miastenia, es miembro de EURORDIS (Plataforma Europea contra las Enfermedades Raras); Federación ASEM (Federación Española de Enfermedades Neuromusculares) y de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Asimismo, mantiene una estrecha colaboración con otras Organizaciones y Fundaciones de Miastenia a nivel internacional. Para más detalles sobre AEM y la Miastenia Gravis visitar: www.aemiastenia.org, o bien dirigirse a:

Asociación Española de Miastenia
C/ Llano de las Fuentes s/n
14520 Fernán Núñez
Córdoba (España)
Telf: 629.327.674
e-mail: aemiastenia@terra.es