

# El HUA amplía la consulta de enfermedades raras, que trata ya a 230 pacientes alaveses

ROSA  
CANCHO



6.000 personas sufren en Álava una de estas patologías minoritarias, según las asociaciones de afectados

**VITORIA.** Cerca de 6.000 alaveses padecen una enfermedad de las consideradas raras o minoritarias y gran parte de ellos no tiene ni siquiera diagnóstico, según calculan las asociaciones de afectados. Se considera que una patología o síndrome es raro cuando afecta a menos de una persona de cada 2.000. Los especialistas calculan que existen cerca de 7.000 enfermedades de este tipo, que afectan a muy pocas personas en el mundo, y que en su mayoría son crónicas, incapacitantes e incluso degenerativas. Existe un amplio desconocimiento de muchas de ellas, lo que a menudo hace que se retrasen años los diagnósticos. Algunas conllevan múltiples complicaciones y su seguimiento es difícil. Por eso hace tiempo que las asociaciones de pacientes y familiares reclaman unidades específicas para ellos.

Uno de los primeros pasos ha sido la creación en la red hospitalaria pública vasca de cuatro consultas monográficas de enfermedades raras. La del HUA en Vitoria empezó a funcionar hace ya tres años con un día de consulta a la semana. Ahora, se ha ampliado y ya son tres los días que el médico internista Igor Gómez ve a los alaveses mayores de 14 años afectados por una de estas enfermedades. Cada semana le llegan dos casos nuevos y son 230 los pacientes a los que hace seguimiento.

«Son pacientes que de alguna manera se encontraban perdidos en el sistema, a los que cuesta diagnosticar, que van saltando de un especialista a otro... Demandan tener una



Afectados por enfermedades raras participan en Bilbao en un congreso nacional. :: LUIS ÁNGEL GÓMEZ



Pérez de Nanclares y Gómez, durante una consulta. :: OSI ARABA

persona de referencia, que centralice, que se coordine con otros especialistas y que si tienen que ingresar esté ahí», explica. No es casualidad que sea un médico internista el que desempeñe esta labor dado a que están acostumbrados a abordar al paciente en su conjunto. Igor Gómez se encarga de la consulta desde hace año y medio y ya ha conseguido que todos le conozcan por su nombre de pila, prueba de que ha logrado conectar.

El 85% de las enfermedades raras tiene su origen en un problema genético. Algunas se manifiestan nada más nacer, pero otras debutan en la edad adulta. La mayoría son multisistémicas, lo que significa que pueden por ejemplo afectar a las articulaciones y al sistema respiratorio a la vez. Por eso, Gómez mantiene un

estrecho contacto con cardiólogos, neurólogos, pediatras, farmacéuticos, neumólogos y genetistas. Son los que forman parte de la comisión permanente de enfermedades raras de la OSI Araba, con la que colaboran también puntualmente dermatólogos y otros especialistas.

## Anomalías cromosómicas

La consulta del Hospital Universitario Araba HUA ve casos de polineuropatías amiloidóticas, neurofibromatosis, colagenopatías o las enfermedades raras metabólicas, entre otros. Son malformaciones congénitas y anomalías cromosómicas, enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas, de la sangre y de órganos hematopoyéticos o del sistema nervioso. La responsable del laboratorio de genética, Guiomar Pé-

## EN CIFRAS

7.000

tipos de enfermedades raras diferentes se calcula que existen en el mundo. Se consideran minoritarias cuando afectan a menos de una persona de cada 2.000. Gran parte de ellos carece de un diagnóstico.

«Son pacientes que de alguna manera estaban perdidos en el sistema y que piden una persona de referencia»

rez de Nanclares, aporta un plus a esta consulta que es el de hacer un estudio de los familiares de primer grado y ver si son portadores de la enfermedad y si con el tiempo pueden desarrollarla. «Cuando coincidimos en identificar una carga genética se llama a padres y hermanos, y a partir de ahí encontramos a portadores a los que Igor hace un seguimiento», indica la especialista.

El nodo del HUA está en contacto estrecho con Cruces, Donostia y Basurto. Comparten la información y cuando hay número suficiente de afectados establecen protocolos de tratamiento y seguimiento «para que todos tengan las mismas oportunidades». Además actualizan el registro vasco de estas enfermedades. «Hay un feedback constante, se nos pide revisar los casos y diagnósticos y estos datos se pueden explorar y ver cómo van evolucionando otros pacientes, anticiparse a las necesidades, valorar si se requieren más medios...».

El equipo da constantes charlas a los profesionales de todas las especialidades para que sepan qué se hace en la consulta. Además evalúan cómo aplicar los llamados 'medicamentos huérfanos', dirigidos a tratar afecciones tan infrecuentes que los fabricantes no los comercializan.

Han trabajado en el desarrollo de un circuito de derivación del paciente desde la atención primaria y especializada a la consulta monográfica en caso de sospecha. También van a ayudar en la transición de los pacientes de la edad pediátrica a la adulta. Y es que a los menores de 14 años con enfermedades raras les atiende pediatría, pero cuando cumplen la edad y pasan a la consulta de adultos tienen aún necesidades diferentes.

## «He llegado a sentirme desahuciada»

**Araceli Guzmán tiene una enfermedad rara de origen genético que ni siquiera tiene nombre y confía en encontrar tratamiento**

:: R. CANCHO

**VITORIA.** Araceli Guzmán padece una enfermedad considerada rara, tan rara que no tiene ni nombre. «Creo que soy la única portadora en el mundo», sostiene. Desde hace lustros vive con dolor en el corazón y en las articulaciones. Ha visitado a cardiólogos, nefrólogos, reumatólogos, ginecólogos... «a todos» y hasta ahora no sabía a qué atenerse. «Hubo un momento en que me sentí que me desahuciaban. Me dolían la rodillas y me dijeron que era cosa de la edad ¡y no tengo más que 42 años! Incluso hubo una ginecóloga que llegó a decirme que perdiera peso. Sales de sus consultas mal, cabreada», dice. Admite que en ocasiones por su cabeza pasaron las peores ideas y que a punto estuvo de hacer lo peor.

Han sido una serie de problemas digestivos y de piel –unas aftas difíciles de tratar– de su hijo de 16 años los que les han llevado al final a los dos a la consulta de enfermedades raras que dirige Igor Gómez en el HUA. El chaval sufre desde los tres años diversos problemas que parecían inconexos. Un cambio de pediatra cambió su vida. Fue derivado a dermatología y fue entonces cuando empezaron a estudiar su caso de otra manera. «Yo entonces me di cuenta de que los síntomas que veía en mi hijo son los mismos que yo sufría desde que él nació pero de una manera mucho más fuerte». «Yo no puedo ni andar mucho», detalla.

La genetista analizó a Araceli y a su hijo. Ambos presentan un tipo de alteración cromosómica de esas que no tienen nombre, pero que provoca entre otros efectos daños en las arterias. Ella tiene reconocida una discapacidad del 47% – «he perdido hasta el oído» – y aunque le gustaría volver a trabajar aún no se ve con fuerzas. No hay tratamiento conocido, «ojalá», pero de momento ya se han acabado las pere-



Araceli toma numerosos medicamentos para tratar de paliar sus dolores :: IGOR AIZPURU

## LA CLAVE

FEDER

**En uno de cada cinco casos se tarda más de diez años en diagnosticar**

grinaciones por las diferentes consultas de especialistas sin saber a qué aferrarse. «Con Igor encuentro que tenemos siempre la puerta abierta. Me ha facilitado mucho la vida, sobre todo con mi hijo, que ha empezado a salir, a comer mejor... Si ocurre algo podemos llamarle y nos busca enseguida un hueco para atendernos».

## Un rayo de luz

Araceli se siente ahora un poco más tranquila. «Es muy duro vivir con dolor y a veces tienes ganas de rendirte. Tengo la esperanza de que

ahora todo vaya mejor y de que al final den con la manera de tratar esto».

Según datos de Feder, la Federación Española de Enfermedades Raras, se tarda una media de cinco años en lograr un diagnóstico. Y en uno de cada cinco casos llega a costar hasta diez o más años. El retraso tiene diversas consecuencias. Las más frecuentes, dicen los afectados, son no tener ni apoyo ni tratamiento, recibir uno inadecuado o un agravamiento de la enfermedad. El 46% de estos pacientes no se siente satisfecho con la atención sanitaria que recibe. El 72% considera que al menos alguna vez ha sido tratado de un modo inadecuado por algún profesional sanitario, principalmente por falta de conocimientos sobre la enfermedad. Para el 36% de los afectados la cobertura de los productos sanitarios por parte de la sanidad pública es escasa o nula. En el 85% de los ca-

sos, estos medicamentos coadyuvantes y productos sanitarios son tratamientos continuos o de larga duración. Sólo el 6% de los afectados utiliza 'medicamentos huérfanos'. De ellos, el 51% de las familias tiene dificultades para acceder a los mismos.

El coste del diagnóstico y tratamiento de la enfermedad absorbe cerca del 20% de los ingresos anuales de cada familia afectada. Supone, de acuerdo con Feder, una media de más de 350 euros al mes. El 75% de los encuestados se ha sentido discriminado al menos en alguna ocasión por motivo de su enfermedad. Lo han sentido en el disfrute de su ocio, en la atención sanitaria, en el ámbito educativo y en las actividades de la vida cotidiana. Más de un 70% de los afectados posee el certificado de discapacidad, aunque el 35% asegura que no está satisfecho con el grado reconocido.