Igor Gómez, médico internista en la OSI Araba y referente de Enfermedades Raras, frente al edificio de consultas externas. *Foto: DNA*

1.700 PERSONAS TIENEN EN ÁLAVA ALGUNA ENFERMEDAD RARA, CUYA INVESTIGACIÓN ES EL "PILAR FUNDAMENTAL"

● El internista **Igor Gómez** radiografía un ámbito de la salud aún desconocido y necesitado de **recursos y formación** ● La supervivencia ha crecido y hay más diagnósticos precoces, pero el acceso a algunos tratamientos sigue siendo **"difícil"**

VITORIA – Algo más de 1.700 personas, en concreto 1.719 según el último informe de enfermedades raras –de 2024– del Departamento vasco de Salud, tienen en Álava alguna de estas patologías crónicas y de muy baja prevalencia. Son 200 más que justo un año antes, en una línea ascendente que el Registro de Enfermedades Raras de la CAV viene experimentando desde su puesta en marcha en el año 2015 no solo porque se diagnostican más casos, sino porque por fortuna la supervivencia a estas patologías ha crecido.

No obstante, los esfuerzos siguen siendo todavía escasos en la batalla contra un grupo de enfermedades que agrupa alrededor de 7.000 referencias distintas, patologías que presentan cada una de ellas una incidencia de menos de cinco casos por cada 10.000 habitantes. Salud tiene contabilizados 11.340 correspondientes a personas domiciliadas en Euskadi. La enfermedad neurológica rara, con 3.810 casos, es la más prevalente.

"La investigación ha avanzado, pero tiene que seguir avanzando. En este caso es el pilar fundamental. Hay que fomentarla, como también hay que fomentar la formación en torno a estas enfermedades". Habla Igor Gómez, médico internista y referente de Enfermedades Raras en la OSI Araba, en cuya consulta hay a día de hoy pacientes con "en torno a 800 enfermedades diferentes".

La mayoría de los casos de patología minoritaria aparecen en la edad pediátrica, pues son de origen genético –en el 80% de las ocasiones– o bien fruto de anomalías congénitas. No obstante, la prevalencia es mayor en las edades adultas, debido a que algunas de estas enfermedades poco frecuentes tienen una alta mortalidad infantil y a que otras se manifiestan en edades más avanzadas.

"Muchas de ellas son potencialmente mortales, a veces en la infancia, aunque afortunadamente en los últimos años esto ha cambiado un poquito. Sí que hay alguna nueva terapia y diagnósticos más precoces, aunque también un acceso difícil a los tratamientos muchas veces y poco conocimiento de ellas en general", contextualiza Gómez en conversación con este periódico.

Dentro del maremágmun de patologías raras catalogadas, su pronóstico y gravedad también depende de factores como la variante genética. Además, hay algunas que son "más frecuentes" y pueden manejarse "un poco mejor" que otras porque "tienen más información", como la neurofibromatosis, por ejemplo, o la amiloidosis por transtiretina (ATTR), casos que Gómez ha abordado ya en varias ocasiones desde su consulta.

En la OSI Araba, por ejemplo, son más habituales "nuevos pacientes de patologías ya conocidas" que nuevas enfermedades. Como apunte, una paciente con un síndrome polimalformativo "que tiene nombre concreto desde hace dos años" ha llegado recientemente a la consulta de

este especialista. "Ya sea porque los diagnosticamos más tarde o porque nos llegan desde Pediatría, pero cada vez hay más pacientes adultos con enfermedades raras. Esto ha movido a nuestros internistas a ocupar un hueco que igual estaba un poco vacío hasta hace no muchos años y que hacía falta llenar", apunta Gómez.

Al hablar de los tratamientos disponibles, el internista remarca que estos no son curativos, aunque sí capaces de amortiguar el impacto de estas enfermedades. "Muchas veces son patologías provocadas porque no tenemos una enzima. Por ejemplo, esa enzima no hace su función y a estos pacientes se les generan diversas complicaciones en los órganos. Entonces, lo que hacemos es dar esa enzima de manera continua. No es algo curativo, pero una vez que damos ese producto que ellos no tienen en el organismo, la enfermedad deja de generar problemas o al menos se reduce mucho la velocidad a la que lo hacen", explica el especialista de la OSI Araba.

Hay cerca de 7.000 patologías minoritarias distintas, cada una con una incidencia de menos de cinco casos por cada 10.000 habitantes

La mayoría de los casos son de origen genético y aparecen en la edad pediátrica, pero la prevalencia es mayor en edades adulta

NECESIDADES URGENTES A pesar de los avances logrados a nivel local en esta materia, son muchas las necesidades que los pacientes con alguna enfermedad rara y también sus familiares comparten. A día de hoy, Osakidetza tiene en marcha un plan para intentar mejorar el abordaje de estas patologías desde diferentes perspectivas, aunque "los focos están en encontrar un diagnóstico cada vez más precoz", según remarca Gómez.

"En muchas ocasiones, el problema es lo que se tarda en llegar a él. Son enfermedades poco conocidas, hay pocos datos, y son pacientes que han pasado por muchísimos médicos, muchos profesionales, en la pública y en la privada, y muchas veces pasan años hasta llegar a un diagnóstico", lamenta en este punto el especialista.

Gómez subraya, además, la importancia de que esa detección temprana no solamente mejore a nivel hospitalario, sino también en la atención primaria, puerta de entrada al sistema. E incluso desde el cribado neonatal, lo cual pasaría por añadir nuevas enfermedades a la prueba del talón que se realiza a los bebés.

El internista, por otra parte, apela a "mejorar" también en el acceso a los medicamentos, entre otros aspectos facilitando los trámites actuales. "Porque a veces existe un tratamiento, pero estamos pendientes de que se apruebe a nivel nacional, a que se le pongan precios y se comercialice... y muchas veces también hay que pedirlos como medicamentos extranjeros. Todo eso nos limita mucho también", explica.

Por de pronto, Osakidetza está trabajando ya en formar una red de profesionales referentes en enfermedades raras para dar un salto cualitativo en su abordaje, pues más allá de la literatura existente "es muy importante la experiencia personal de cada uno". Aparte, desde el Servicio Vasco de Salud se está trabajando en "unificar criterios" de la mano de las asociaciones de pacientes, algo "fundamental" para "saber qué necesidades manifiestan" estos.

Por otro lado, Gómez apela a dar pasos en la mejora de la atención a la salud mental de estos pacientes, algo que "ha quedado siempre un poco en segunda mano", también debido al "estigma" existente. "El hecho de no tener un diagnóstico durante años de periplo médico es muy difícil de llevar. Y luego, cuando llega ese diagnóstico, no siempre está acompañado por un tratamiento, que además no suele ser curativo. Hay muchos puntos en los que una atención en salud mental es importante", advierte el internista, en alusión también a los familiares.

Gómez, por último, apunta a la falta de recursos como residencias o centros de día donde bien podrían estar algunos de estos pacientes. ●

La jornada tendrá como escenario el HUA-Santiago de Gasteiz. *Foto: DNA*

Santiago acoge este jueves 12 una jornada monográfica

Bajo el título 'Enfermedades raras, necesidades reales', la cita contará con la participación de profesionales de dististas disciplinas, pacientes o familiares

VITORIA – El Día Mundial de las Enfermedades Raras se celebra en una fecha nada casual, el 29 de febrero. Sin embargo, la OSI Araba va a celebrar este próximo jueves 12, casi tres meses y medio después de esta efeméride, una jornada monográfica en torno a estas patologías minoritarias que demuestra la importancia que tiene hablar de ellas "durante todo el año", no solo en una jornada tan señalada.

Así lo subraya Igor Gómez, internista de la organización sanitaria alavesa y referente de Enfermedades Raras, uno de los profesionales que tomarán parte en esta cita que se celebrará en el salón de actos del HUA-Santiago, con entrada libre hasta completar el aforo disponible.

Bajo el título *Enfermedades raras, necesidades reales,* la jornada contará con la participación de especialistas de distintas disciplinas, así como de pacientes y familiares. "Vamos a hablar un poquito de lo que hacemos en las consultas, qué enfermedades vemos, cómo hemos ido evolucionando hasta ahora y qué proyectos tenemos en mente", sintetiza Gómez a este periódico.

Tras la bienvenida, que correrá a cargo del director gerente de la OSI Araba, Enrique Bárez, y el propio Gómez, la jornada abordará en un primer bloque la experiencia de tres organizaciones sanitarias de Osakidetza en el abordaje de las enfermedades raras. Participarán Itziar Astigarraga, jefa de servicio de Pediatría del Hospital de Cruces, que departirá sobre los retos de la investigación en enfermedades raras y los medicamentos huérfanos; Cristina Aguirre, de la OSI Donostialdea, que hablará sobre la evolución de la atención de estas patologías en Gipuzkoa; y Beatriz Castillo, de la OSI Bilbao Basurto, que hará lo propio sobre el modelo asistencial desarrollado en esta organización para la atención de pacientes con enfermedades raras neurológicas. Además, Henar Sampedro, del Departamento de Salud, charlará sobre la vital puesta en marcha del Registro de Enfermedades Raras de la CAV.

Pese a que el Día Mundial de estas patologías es el 29 de febrero, la cita demuestra la importancia de hablar ellas "durante todo el año"

"Vamos a hablar de lo que hacemos en las consultas, qué enfermedades vemos o cómo hemos evolucionado hasta ahora", apunta Gómez

EL TRABAJO DE LA OSI ARABA La siguiente parte se centrará en el trabajo de la OSI Araba con estas patologías, un bloque en el que tomarán parte la facultativa adjunta de Genética en el Laboratorio de Araba, Elena Beristain, y la jefa de Farmacia Hospitalaria de la organización, Vicky Goitia, así como Igor Gómez.

Tras la pausa, habrá un siguiente apartado dedicado a los pacientes, las redes de apoyo o el insomnio familiar fatal, en el que tomará parte la jefa de servicio de Neurología en la OSI Araba, Izaro Kortazar.

Finalmente, una mesa redonda contará con la participación de las pacientes Naiara Roitegi y June Marcos; Luis Ángel Oraá, padre de un paciente; así como del también afectado Javier Larroda. – ***DNA***