Publicado en el 01/03/2016

Se diagnostican antes de los dos años de vida, dos de cada tres enfermedades raras

La doctora Mercedes de la Torre, jefa de Urgencias del Hospital Infantil Universitario el Niño Jesús, aseguró que 'La baja incidencia de estas enfermedades hace que la investigación sea muy difícil'

Dos de cada tres enfermedades raras se diagnostican antes de los 2 años, según datos de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). “En muchos casos son niños con un problema de salud grave, crónico y con frecuencia invalidante”, explica la doctora Mercedes de la Torre Espí, jefa de la Unidad de Urgencias del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús de Madrid y miembro de la Asociación Española de Pediatría (AEP).“La baja incidencia de estas enfermedades hace que la investigación sea muy difícil”, asegura esta doctora con motivo de la Celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebró ayer.

“Con frecuencia no se consigue un número suficiente de pacientes que permita demostrar que un tratamiento es efectivo con total seguridad o que una prueba diagnóstica es válida. Sin embargo, cualquier avance es una esperanza para tres millones de personas, así que no hay que escatimar esfuerzos”, destaca. La colaboración y la coordinación entre profesionales e instituciones es esencial para adoptar medidas que puedan ayudar realmente a estos pacientes. En este sentido, la doctora subraya que el papel del pediatra es “crucial”. “Muchos niños manifiestan exacerbaciones que motivan ingresos hospitalarios. En estos casos es básica una buena coordinación entre primaria y especializada, con sistemas de comunicación accesibles que puedan facilitar el tratamiento precoz de muchas de estas situaciones y evitar ingresos innecesarios y perjudiciales para estos niños”, matiza la doctora de la Torre.

Asimismo, sugiere que, al tratarse de enfermedades poco frecuentes, no es práctico ni rentable que cada paciente sea atendido en su hospital de referencia, por lo que es importante que existan unidades multidisciplinares en algunos centros que atiendan a estos enfermos, sean de la comunidad autónoma que sean.

La coordinación entre la administración central y la autonómica es fundamental. En este sentido merece la pena destacar la labor que lleva a cabo el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), que favorece la cooperación entre grupos de investigación sobre aspectos genéticos, moleculares, bioquímicos y celulares de las enfermedades raras; y el trabajo del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, perteneciente al Instituto de Salud Carlos III y que cuenta con la colaboración del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad en el desarrollo de la Estrategia de Enfermedades Raras.

En relación con la necesidad de fomentar este intercambio de información entre especialistas y la coordinación entre administraciones y profesionales, FEDER apela este año a “Unidos, construir una RED de voces por el Día Mundial de las Enfermedades Raras”, aludiendo también a la implicación de aquellos que no tienen o no están afectados directamente por una enfermedad rara a unirse a la

difusión de este tipo de enfermedades y del impacto que tienen en la vida de las personas afectadas. Según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen más de 7.000 enfermedades raras catalogadas. Para que una patología sea catalogada como tal en Europa, la incidencia debe ser de un caso por cada 2.000 habitantes.

Retos en la asistencia pediátrica de las Enfermedades Raras

El primer reto es el diagnóstico ya que, al ser muy poco frecuentes, son grandes desconocidas. Con frecuencia, se demora el diagnóstico y, en consecuencia, el tratamiento. “Casi la mitad de los enfermos no está recibiendo tratamiento o el que recibe no es el adecuado”.

“La atención debería estar centrada en la familia,” explica la doctora De la Torre, como otro de los retos. “La enfermedad afecta y altera todo, las relaciones familiares, sociales y laborales. En líneas generales, los niños con una enfermedad rara viven en una familia con riesgo de exclusión social”. El 30% de los afectados se sienten discriminados, por lo que es imprescindible fomentar su integración social y escolar y, cuando sean mayores, su integración laboral. Por último, cabe destacar que otro de los obstáculos que encuentran estos pacientes es el elevado coste de determinados tratamientos, no cubiertos por el Sistema Nacional de Salud (SNS).

La web EnFamilia de la AEP explica, a través de diversos artículos, qué son las Enfermedades Raras. Igualmente, se hace eco de la información facilitada por FEDER con motivo del Día Mundial.

Datos de contacto:

Nota de prensa publicada en:

Categorías: Medicina Infantil

NotasdePrensa
https://www.notasdeprensa.es