

“Abordando las Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria: si se quiere, se puede.”

Miguel García Ribes^a, M^a Patrocinio Verde González^b, Jesús Suerio Justel^c, Alfredo Rosado Bartolomé^d, José Vicente Sorlí Guerola^e

^a Médico de Familia, Centro de Salud Cotoño II (Castro Urdiales). Gerencia Atención Primaria, Servicio Cántabro de Salud.

^b Médico de Familia. Centro de Salud Barrio del Pilar (Madrid). Unidad Asistencial Norte. Servicio Madrileño de Salud

^c Médico de Familia Centro de Salud Concepción Arenal (Santiago de Compostela). Xerencia de Xestión Integrada de Santiago. SERGAS

^d Médico de Familia. Centro de Salud Mar Báltico (Madrid). Unidad Asistencial Norte. Servicio Madrileño de Salud.

^e Médico de Familia, Centro de Salud Xirivella (Valencia). Dpto. Medicina Preventiva Y Salud Pública. CIBERobn. Universitat de València

^{a,b,c,d,e} Grupo de Trabajo SEMFYC “Genética Clínica y Enfermedades Raras”.

Correspondencia: Miguel García Ribes. Residencia Piquío 6 3º izquierda. 39005, Santander. Email: gribesm@gmail.com

Recibido el 6 de mayo de 2013. Aceptado para su publicación el 16 de mayo de 2013.

RESUMEN

Durante los últimos años, la atención a los pacientes con enfermedades raras (ER) comienza a tener cierta relevancia en el día a día de la consulta del médico de familia. Como la formación en estas patologías tan heterogéneas (más de 8.000 ER, más del 80% de origen genético) es escasa en Atención Primaria, y dado que se trata de un colectivo de pacientes crónicos con necesidades especiales, se ha desarrollado una herramienta online para su manejo desde la consulta de Atención Primaria que facilite la tarea del médico de familia a la hora de atender a estos pacientes: el protocolo DICE-APER.

PALABRAS CLAVE: Enfermedades Raras, Atención Primaria, Herramientas de Software

ABSTRACT

In recent years health care for patients with rare diseases (RD) has started to take on a certain significance in the daily routine of the family doctor's practice.

Since training in such heterogeneous pathologies (more than 8,000 RD, more than 80% of genetic origin) is limited in primary care, and given that a group of chronic patients with special needs is concerned, an online tool has been developed to manage them from the primary healthcare centre to facilitate the the family doctor's task of caring for these patients: the DICE-APER protocol.

KEYWORDS: Rare diseases, primary healthcare, software tools.

INTRODUCCIÓN

“Solía ser un hombre independiente y muy activo. Tenía todo cuanto necesitaba y quizás un poco más. Sin embargo, cuando enfermé y fui diagnosticado de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria o Síndrome de Rendu-Osler, una enfermedad rara, todo mi mundo cambió y recibí una bofetada de realidad y humildad al ver cómo mi cuerpo se deterioraba a pasos agigantados. Me jubilé antes de lo previsto y empecé a ver la vida de otra forma, a visitar muchos hospitales públicos y privados sin obtener respuestas. Conocí a distintos médicos debido a mis constantes mudanzas dentro de España y muchos de ellos reflejaban en su mirada esa impaciencia que solemos despertar los que hablamos mucho tratando de describir nuestros síntomas y esa poca flexibilidad que en los últimos años parece ser una epidemia. Llegué al punto de suplicar por un poco de atención y bienestar, pero sólo escuchaba repetidamente ‘vete al especialista’, ‘no tienes cura’, ‘ya no puedo hacer más por ti’, etc. Reconozco que existen más de siete mil patologías poco conocidas y es imposible que alguien abarque todas, pero por otro lado, pienso que sí se puede brindar una atención adecuada a cualquier persona que padezca una enfermedad rara. Esto lo sé, porque después de muchas mudanzas encontré al médico de familia que fue el primero en mirarme a los ojos y hacerme comprender que, aunque yo era un caso perdido (como muchos me hicieron creer), soy una persona como cualquier otra y merezco gozar de una mejor calidad de vida.”

“Era una paciente joven, de unos 20 años, que tenía gran afición al montañismo, pero que progresivamente empezó a notar cada vez más

que no podía realizar ejercicios, le pesaban las piernas, le costaba subir las pendientes y tenía que descansar cada poco, pues cuando estaba 'a media ladera' no podía levantar las piernas, teniendo que caminar arrastrándolas. Con estos síntomas acudió a su médico de cabecera y éste le pidió unos análisis. En ellos se comprobó una alteración de las transaminasas, sobre todo la GOT. Dado el perfil de la paciente: chica joven, mochilera y con 'rastas', el médico atribuyó sus alteraciones al consumo de alcohol (sin descartar otras drogas,...). La pobre mujer no logró convencer a su médico de que era absolutamente abstemia, como buena deportista. Tras muchas e infructuosas consultas, no logró sacar nada en limpio de esta situación, lo que la llevó a cambiar de médico. En su primera consulta con su nuevo médico de cabecera le contó que había decidido cambiar porque su médico anterior no había sido capaz de escuchar y entender su problema. La curiosidad y suerte para la paciente es que la enfermera, que se encontraba en ese momento en la consulta le preguntó: 'Cuándo tienes esa dificultad para caminar, ¿notas que tienes la orina más oscura?' La sorpresa de la paciente fue mayúscula cuando, tras reflexionar y contestar a la enfermera afirmativamente, ésta le dio el diagnóstico: 'Tú tienes la misma enfermedad que yo: la enfermedad de McArdle'. El diagnóstico fue confirmado posteriormente y hoy esta paciente es una activa miembro de la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG)."

"Carlos, médico de familia, supo que la hermana de su esposa padecía distrofia miotónica de Steinert tras el nacimiento de una sobrina. El jefe de servicio de Neurología de un gran hospital terciario confirmó que su mujer también padecía la enfermedad, señalando que no precisaba seguimiento por ser incurable. Cuando tras muchas dificultades burocráticas Carlos logró cita con un genetista, el especialista de un gran hospital terciario recibió a la pareja en un pasillo, de pie y sin quitarse los guantes de látex. Todo lo que dijo fue: 'Tienen ustedes un 50% de probabilidades de que su descendencia sufra la enfermedad'. Al preguntar si había modo de paliar el deterioro funcional, una especialista en rehabilitación neurológica de un gran hospital terciario consideró que era suficiente con las actividades de la vida diaria. Ha tenido que ser Carlos quien buscase un rehabilitador para adaptar unas férulas antiequino que evitasen las constantes caídas, un endocrinólogo para dilucidar el origen de la hiperprolactinemia, un cardiólogo para excluir arritmias silentes, un neumólogo para confirmar y tratar un SAOS asociado a la enfermedad de base y un oftalmólogo para la intervención y

el seguimiento de las cataratas precoces. Sin embargo, la supervisión y el seguimiento actuales de esta enfermedad multisistémica están detallados en consensos internacionales sobre la enfermedad de Steinert".

Estas situaciones, historias reales, tienen a pesar de la disparidad de sus planteamientos un punto en común: sus protagonistas padecen o han sentido de cerca una enfermedad de las llamadas "raras". Y es que las Enfermedades Raras (ER), esas que durante el presente 2013 parecen estar cogiendo especial relevancia al anunciar desde las Instituciones que este es su Año, siempre estuvieron entre nosotros, los médicos de familia. Unas 9.000 patologías de baja prevalencia (por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes) caracterizadas por la cronicidad, la elevada morbilidad, la mortalidad precoz, el origen genético en más del 80% de los casos, la falta de investigación y desarrollo de terapias farmacológicas y, por encima de todo, una mala calidad de vida y falta de atención adecuada a los pacientes y las familias que los padecen. En unos tiempos en los que la palabra "cronicidad" esta en boca de todos, estos pacientes son el paradigma del paciente crónico tanto por las características de las enfermedades que padecen como por su alto grado de concienciación e implicación en el proceso pero, a la vez, los grandes olvidados, 3 millones de olvidados en nuestro país, pacientes crónicos con necesidades especiales, hasta hace bien poco "marginados" por el Sistema Nacional de salud¹.

Preguntas con respuesta: ¿cómo vemos los médicos de familia las Enfermedades Raras?

A lo largo de nuestra carrera profesional, todos hemos escuchado dudas para las que no tenemos respuesta, pacientes con síntomas y signos peculiares que nadie ha sabido "enmarcar" en un diagnóstico, ni siquiera los "grandes especialistas". Acostumbrados a la rutina de nuestras consultas de 5 minutos, totalmente burocratizadas, a las que los pacientes acuden con problemas de salud de corte agudo o con enfermedades crónicas de alta prevalencia, para las cuales tenemos guías de actuación perfectamente elaboradas y actualizadas, no sabemos que hacer con el paciente "raro", ese que no encaja con lo que pone en el manual. Las más de las veces le derivamos de especialista en especialista, iniciando una peculiar "travesía del desierto" que suele durar una media de varios años hasta el diagnóstico, a menudo propiciado por una

idea feliz o una afortunada coincidencia. Varios años manejando la incertidumbre, ¿no son muchos años? ²

Partiendo de estas premisas, la percepción que tiene nuestro colectivo sobre las ER es, en ocasiones, limitada y confusa. Intentaremos responder a algunas de las dudas que los médicos de familia plantean en los foros al respecto.

Nueve mil enfermedades, la inmensa mayoría de origen genético. ¿Cómo se supone que puedo ayudar a diagnosticarlas?

Si bien hablamos de unas 9.000 ER, según el listado de la OMS, en nuestro país manejamos un listado de casi 1.000 entidades, dentro de las cuales las hay más o menos prevalentes, desde las que afectan a varios miles de personas, hasta las que afectan a 1 persona en todo el territorio nacional, muchas de las primeras son sobradamente conocidas por los médicos de familia, si bien no saben que se consideraban "raras". Además, a pesar de su origen, las dos terceras partes se diagnostican a través de la clínica, por lo que el diagnóstico genético solo serviría como confirmación, además de ser en ocasiones de utilidad a la hora de hacer el consejo genético oportuno.

Apenas puedo ponerme al día con mis pacientes con patologías más o menos prevalentes. ¿Cómo voy a sacar tiempo para mis pacientes con ER?

En un cupo de un Médico de Familia (1.500-2.000 pacientes), tendríamos unos 15-20 pacientes con ER. ¿Cuántos diabéticos tenemos con los dedos amoratados de pincharles glucemias? ¿Cuántas veces tomamos al año la tensión arterial a nuestros hipertensos? ¿Cuántas veces pesamos a nuestros obesos? A este respecto, el agravio comparativo es evidente. Sabemos que son pacientes muy demandantes con los que podemos sentirnos incómodos, pero necesitan, como mínimo, el mismo trato que el resto de los crónicos. No podemos conocer las más de 9.000 enfermedades, pero debemos de ponernos al día en las 15-20 que padecen los pacientes que han caído en nuestro cupo, es nuestra responsabilidad.

Está claro que son enfermedades para los especialistas, estos pacientes muchas veces saben más que yo sobre la enfermedad.

Efectivamente, el paciente con una ER conoce en la mayoría de los casos su enfermedad al menos tan

bien como sus médicos. Y ya no es porque consulte al "Doctor Google" y acuda a los profesionales sanitarios porque ha oído o ha leído o ha visto en la televisión algo relacionado con una cura milagrosa para su enfermedad..., ni mucho menos. En la actualidad, el asociacionismo y las nuevas tecnologías suponen una herramienta de gran potencia que hacen que asociaciones de pacientes y especialistas de todo el mundo (no olvidemos que hablamos de patologías en ocasiones de muy baja prevalencia y a menudo los 2-3 referentes de la enfermedad están a miles de kilómetros de distancia) se pongan en contacto y adquieran conocimientos que escapan a la actividad diaria del médico de cabecera. Muchas veces acuden con demandas que es nuestra obligación investigar aprovechando estos recursos, aceptando nuestras limitaciones. El paciente "informado" está, en estos casos, más informado que nunca³.

Con semejante panorama, ¿Qué puedo hacer yo con pacientes tan complejos? No puedo curarles, saben más que yo de su enfermedad...

La mayoría de los estudios nacionales e internacionales sobre las necesidades que los pacientes con ER demandan a los profesionales sanitarios coinciden en que por encima de todo, solicitan dos cosas: coordinación entre los niveles asistenciales y "acompañamiento" o "escucha activa"^{4,5}. Se da la circunstancia de que el Médico de Familia es el profesional más capacitado para realizar ambas. En el primer caso por su puesto privilegiado como "director de orquesta" de la salud del paciente, y en el segundo caso porque somos especialistas en comunicación, no sólo con el paciente, sino con la familia y la comunidad⁶.

Todo esto está muy bien, pero no conozco donde formarme al respecto.

El grupo de Trabajo SEMFyC de "Genética Clínica y Enfermedades Raras" realiza desde su formación en el año 2006 una importante labor de sensibilización, información y apoyo con los médicos de familia de nuestro país. Dentro de sus actividades hay que destacar el taller interactivo de sensibilización "*Enfermos Raros o médicos incómodos: las ER en la consulta de Atención Primaria*", del que se hacen varias ediciones anuales, y que sumerge al asistente (personal sanitario de los equipos de Atención Primaria) en un recorrido 100% interactivo para descubrir la realidad cotidiana de estos pacientes de una manera muy próxima, aprendiendo en primera persona porqué la práctica diaria con ellos a veces se vuelve complicada y porque ellos ven

a menudo a su médico tan complicado. Si bien se están realizando ediciones del taller en todas las comunidades autónomas de forma progresiva, para aquellos que no puedan participar en el taller y quieran información al respecto o ponerse en contacto con el Grupo de Trabajo, su página web es www.gdtraras.es

El protocolo DICE-APER: una herramienta imprescindible para el abordaje de los pacientes con Enfermedades Raras.

Por numerosas razones ya expuestas, el abordaje de los pacientes con ER resulta complejo, ya desde su diagnóstico, a menudo lento y complicado, hasta su seguimiento y control, que ha de ser una tarea compartida por el equipo de Atención Primaria y la Atención Especializada. Su gran heterogeneidad y desconocimiento hace muy difícil diseñar herramientas que permitan de forma estandarizada ayudar a los profesionales a abordar las necesidades de estos pacientes. El protocolo DICE-APER, desarrollado por el Grupo de Trabajo SEMFyC sobre “Genética Clínica y Enfermedades Raras”, en colaboración con el Instituto de Investigación de ER (IIER) del Instituto de Salud Carlos III, es hasta la fecha, el único protocolo conocido al respecto. Se trata de una plataforma online de acceso libre y gratuito en la dirección <http://dice-aper.semfyc.es/web/index.php>, cuyos objetivos, correspondiendo la inicial de cada uno a cada una de las letras que forman el nombre del protocolo (DICE), junto a la suma de las iniciales de Atención Primaria y Enfermedades Raras, son los siguientes:

1.- **Diagnóstico:** Identificar a las personas que tienen un diagnóstico correspondiente a alguna de las ER descritas, o bien están en estudio bajo sospecha de poder tenerla. Esta identificación conlleva de forma inmediata la salvaguarda de esa información en el propio sistema de la consulta del médico (papel o aplicación informática de AP).

2.- **Información:** Proporcionar una información básica y de soporte al paciente, partiendo de los recursos existentes en organizaciones de pacientes y de la administración.

3.- **Coordinación:** Contribuir a la coordinación asistencial que cada paciente demande, estableciendo los lazos oportunos que en el servicio médico especialista de esa enfermedad.

4.- **Epidemiología:** Proporcionar información al sistema sanitario sobre las dimensiones del problema, facilitando que el paciente pueda inscribirse el registro de personas con ER del

ISCIII, y en el futuro, en el correspondiente registro autonómico de pacientes con ER, y pudiendo contribuir a la investigación mediante la donación voluntaria de una muestra de sangre para el biobanco del ISCIII.

Estos objetivos se deben desarrollar bajo unas actividades simples que lleven el mínimo tiempo al médico, pero que a su vez le permitan ser flexible con el tiempo, de manera que el propio clínico asume la gestión de las visitas y de los tiempos y decide qué hacer en cada momento. Obviamente, el primer punto se considera clave y por lo tanto debe ser el primero y eje de todo el resto de las actuaciones. Para alcanzar estos objetivos, la plataforma contiene las siguientes herramientas:

- a. Un completo buscador de ER, con resúmenes actualizados de cada una de las patologías, la mayoría en castellano.
- b. Una herramienta de diagnóstico diferencial introduciendo síntomas y signos del paciente.
- c. Un sistema de consulta online con los profesionales del IIER para orientar el diagnóstico.
- d. Un listado de recursos de utilidad para profesionales y pacientes relacionados con las ER, incluyendo un listado actualizado de los Centros de Referencia Nacionales a donde derivarlos en caso de sospecha diagnóstica.
- e. Un acceso directo al Registro Nacional de Pacientes con ER, desde el cual se puede registrar a los pacientes.
- f. Un enlace al Biobanco Nacional de Muestras de Pacientes con ER, desde el cual se informa del procedimiento a seguir en caso de que el paciente estuviera interesado en colaborar donando una muestra de sangre.
- g. Una herramienta para coordinar la atención a los pacientes con el resto de médicos especialistas que se encargan de su caso.⁷

Seguimiento de los pacientes con Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria: después del DICE-APER

Obviamente, completar el protocolo DICE-APER no supone el final de las “atenciones” que el paciente con ER precisa, si queremos cubrir sus necesidades. Así, hay que hacerlas extensivas a otros profesionales del centro de salud: DUE, fisioterapeuta, asistente social, etc., pues no

debemos olvidar que en este grupo de pacientes los aspectos relacionados con la discapacidad o limitación laboral son en ocasiones muy importantes. A través de los enlaces del protocolo es posible llegar a páginas web donde aparecen distintos tipos de encuestas diseñadas para evaluar necesidades del paciente según su patología, así como su calidad de vida.

Con vistas a realizar el oportuno asesoramiento genético, en algunas ocasiones es conveniente buscar casos similares en la familia del paciente, realizando un árbol genealógico básico de tres generaciones. La misión del médico de cabecera es la de informar sin alertar, ya que la información que se desprende del "asesoramiento genético" es especialmente sensible de forma de que una palabra mal dicha en un momento mal elegido puede echar una gran "losa" de incertidumbre sobre pacientes y familiares. A través del protocolo se puede acceder a páginas web con información al respecto, incluyendo el mapa nacional de recursos para el asesoramiento genético.

En algunos casos es conveniente entregar al paciente una de las llamadas "Tarjetas de Urgencias", las cuales sirven para que determinados pacientes con determinadas patologías entreguen al personal sanitario cuando entran en un servicio de urgencias donde presumiblemente no van a tener acceso a su historial, ya que indican situaciones particulares, medicación adecuada/inadecuada, actitud ante una emergencia, etc., en pacientes con esa enfermedad. Hay disponible unas cuantas decenas y se puede acceder hasta ellas desde la página del protocolo.

Finalmente, sería recomendable que el paciente acudiera a su médico de cabecera siempre que acuda al especialista y, como mínimo, una vez al año para "repassar" los puntos de este protocolo, introducir la nueva información clínica en la historia, y reevaluar necesidades⁶.

Poniendo en práctica el protocolo y haciendo el correspondiente seguimiento, podemos ayudar a los pacientes con ER a ver cumplidas sus principales demandas, y todo ello desde nuestra consulta, recibiendo como mínimo, ni más ni menos que lo que todos los pacientes, y más concretamente los crónicos, necesitan, para que dejen de sentirse "raros" y dejen de ver a su médico de cabecera como a un extraño. Como dice la canción del grupo "El Desván del Duende", galardonados con el premio FEDER-Extremadura 2013: "Si se quiere, se puede".

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Posada de la Paz M, García Ribes M. "Enfermedades Raras: concepto, epidemiología, situación actual y perspectivas futuras". *Aten Primaria*. 2010; 42:169-72.
- 2.- Ortega Calvo M, Gómez-Chaparro Moreno JL, González-Meneses López A, Guillen Enríquez J, Varo Baena A, Fernández de la Mota E. Mapas conceptuales para el diagnóstico de enfermedades raras en Atención Primaria. *Aten Primaria*. 2011; 44(1): 43-50.
- 3.- García Ribes M, Ejarque Doménech I, Posada de la Paz M. "Cap 44.- Enfermedades raras". *Tratado de Medicina Familiar y Comunitaria 2ªEd. Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria*. Editorial Panamericana. Madrid, 2012: 1981-1995.
- 4.- Gaité L, García Fuentes M, González Lamuño D, Álvarez JL. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. *An. Sist. Sanit. Navar*. 2008; 31 (Supl. 2): 165-175.
- 5.- Federación Española de Enfermedades Raras. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España: Estudio ENSERio. *Obra social de Caja Madrid*. 2009. Disponible en: https://www.obrasocialcajamadrid.es/ficheros/cma/ficheros/ossolidaridad_puenserio.pdf
- 6.- García-Ribes M, Gaité Pindado L. "El médico de familia ante las enfermedades raras: un nuevo desafío para la coordinación asistencial". *Aten Primaria*. 2005; 36(1): 243.
- 7.- García Ribes M, Blanco Marengo M, Ejarque Doménech I, Sorlí Guerola JV, De Celada R, Garrell Lluís I, Abaitua Borda I, Esteban Bueno G, Posada de la Paz, M. "El protocolo DICE-APER: Una nueva herramienta online para la atención a pacientes con ER desde la Atención Primaria". *Gac Sanit*. 2011; 25(2): 186.
- 8.- García Ribes M. "Genética: raras y no tan raras...". *AMF*. 2012; 8(3):135-141.