



En el día Mundial de las Enfermedades Raras

Los médicos de Familia, responsables en la detección precoz de las enfermedades raras

- El médico de Familia, el profesional sanitario mejor situado para detectar la enfermedad rara (EE.RR.) y hacer el seguimiento de los pacientes
- Se advierten déficits de formación específica sobre EE.RR. en Atención Primaria, de los recursos disponibles, y en los procesos de derivación a los especialistas
- El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico es de 5 años
- Se estima que en España hay más de 3 millones de personas con EE.RR.

Madrid, 28 febrero de 2018.- El médico de Familia es el mejor situado dentro del sistema sanitario para manejar la esfera física, psicológica y familiar del sujeto con una enfermedad rara (EE.RR.); sin embargo, abordar este problema de salud **requiere de tiempo y recursos**, así como una **formación** constante y específica de este profesional para mejorar su diagnóstico precoz y seguimiento desde el primer nivel asistencial.

Tal y como destaca el Dr. Álvaro Pérez Martín, coordinador del Grupo de Trabajo de Cronicidad, Dependencia y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN), *“es habitual que en el cupo de población que atendemos tengamos a pacientes con enfermedades raras, que tienen unas características y unas necesidades muy especiales que, al ser enfermedades poco prevalentes y conocidas, **existe un déficit de conocimiento importante**”*.

Asimismo, las enfermedades raras son **trastornos crónicos** y, por lo tanto, necesitan más tiempo y recursos para su manejo; además, suelen asociarse a más discapacidad. Obviamente, como reconoce el Dr. Pérez Martín, *“esto supone un esfuerzo mayor por parte del profesional sanitario y, por eso, es tan necesario optimizar el tiempo y los recursos”*.

Superando limitaciones

Teniendo en cuenta esta realidad, y asumiendo que se trata de pacientes con unas demandas especiales y que precisan una atención muy específica y personalizada, desde el Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de SEMERGEN se señalan algunos consejos prácticos para los médicos de Familia que atienden a estos pacientes. En primer lugar, **es necesario conocer los recursos existentes y reconocer la necesidad de implicar al equipo de Atención Primaria en una atención interdisciplinar**, en la que también debe incluirse al propio paciente y al cuidador.

Como otros consejos prácticos, según apunta el Dr. Pérez Martín, *“lo primero que debemos hacer es estar atentos ante posibles signos o síntomas que nos hagan sospechar la presencia de una enfermedad rara, para poder **derivar de forma precoz al especialista hospitalario**; somos la puerta de entrada del paciente al sistema sanitario y tenemos la responsabilidad de detectar precozmente todo tipo de enfermedades”*. Pero, además, *“también **tenemos que saber acompañar al enfermo en su patología crónica**, adelantarnos a los problemas que le puedan surgir y, si no, tratar de darles la mejor solución cuando aparezcan”*.

Para todo ello, se demandan más conocimientos sobre discapacidad y dependencia, con el fin último de orientar de forma más precisa a estos pacientes. Y es que, como admite el responsable del Grupo de Trabajo de EE.RR. de SEMERGEN, *“aún existe entre los médicos de Familia mucho desconocimiento de los recursos, tanto on-line como físicos, que pueden orientar sobre el manejo de estas enfermedades”*.

Respecto a la comunicación entre el médico de Atención Primaria y el especialista hospitalario en el ámbito de las EE.RR., aún hay margen de mejora, con algunos déficits por solventar en el proceso de derivación e intercomunicación. *“Esta relación es variable, según cada zona”*, asegura el Dr. Pérez Martín, *“pero cada vez toma más peso la **necesidad de organizar una mejor continuidad asistencial y optimizar los recursos tanto humanos como materiales**”*.

Sobre las EE.RR.

Las **enfermedades raras** son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas: concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), **existen cerca de 7.000 enfermedades raras** que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que **en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes**.

El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico es de 5 años. En uno de cada cinco casos pasan 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado. El retraso diagnóstico tiene diversas consecuencias; la más frecuente es no recibir ningún apoyo ni tratamiento (40,9%), aunque también destacan el haber recibido un tratamiento inadecuado (26,7%) y el agravamiento de la enfermedad (26,8%).

Para más información:
María Vargas Tabuenca
Responsable Comunicación SEMERGEN
comunicacion@semergen.es
+34 676 800 594