



**Viernes 5 de febrero de 2016**  
**Seminario:**  
**Enfermedades poco frecuentes;**  
**¿quién es el raro?**

**Moderadora:**

**Eulalia Muñoz Hiraldo**

*Pediatra. CS Dr. Castroviejo. Madrid.  
Secretaria de la AMPap.*

**Ponentes/monitores:**

■ **Miguel García Ribes**

*Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria.  
CS Cotalino 2. Castro Urdiales. Cantabria  
Coordinador del GdTSEMFyC sobre Genética  
Clínica y Enfermedades Raras.*

■ **Mónica Rodríguez García**

*Presidenta de la Asociación Española del  
Síndrome de Sotos. Vocal Junta Directiva de  
FEDER.*

**Textos disponibles en**  
**[www.aepap.org](http://www.aepap.org)**

**¿Cómo citar este artículo?**

García Ribes M, Rodríguez García M. Enfermedades poco frecuentes; ¿quién es el raro? En: AEPap (ed). Curso de Actualización Pediatría 2016. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2016. p. 151-7.



## Enfermedades poco frecuentes; ¿quién es el raro?

**Miguel García Ribes**

*Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. CS Cotalino 2.  
Castro Urdiales. Cantabria Coordinador del GdTSEMFyC sobre  
Genética Clínica y Enfermedades Raras*

**Mónica Rodríguez García**

*Presidenta de la Asociación Española del Síndrome de Sotos. Vocal  
Junta Directiva de FEDER  
[monica@sindromedesotos.org](mailto:monica@sindromedesotos.org)*

### RESUMEN

Las enfermedades raras (ER) son aquellas en las que hay peligro de muerte o de invalidez crónica y baja incidencia (menos de 5 casos por cada 10 000 habitantes en Europa). Existen más de 7000 patologías.

El pronóstico vital está en juego en el 50% de los casos. A las ER se les puede atribuir el 35% de las muertes de niños y niñas menores de un año y el 10% entre 1 y 5 años. El 30% de los pacientes fallece antes de los 5 años por lo que es de vital importancia los primeros años de vida del paciente. El 50% fallece antes de los 30 años. Sabemos que no existe cura para la mayoría de las ER y que el 80% son de origen genético.

Los pediatras de Atención Primaria (AP) son la puerta de entrada de los pacientes al Sistema Nacional de Salud (SNS) y tienen un papel primordial en las ER: detectar precozmente los signos de alarma, ayudar a dirigir y acelerar las interconsultas y coordinar el seguimiento.

Desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) detectamos que el principal problema es la falta de acceso a la información sobre la enfermedad: diagnóstico, cuidado y tratamiento.

En la mayoría de los casos las personas con ER se encuentran ante un peregrinaje en el SNS (media de 5 años para obtener un diagnóstico, pero el 20% de los pacientes llega a los 10 años). Existe una falta de equidad de recursos entre CCAA.

**A esto se une un excesivo coste del tratamiento y falta de cobertura:** el 20% de ingresos anuales es el coste medio que cada familia dedica a la enfermedad.

La primera parte de la exposición se centra en el papel del pediatra de AP en las ER y en la segunda parte, una madre afectada con una niña en edad pediátrica por una ER, síndrome de Sotos, aporta el testimonio de los problemas que cambian la vida.

## EL PAPEL DE LOS PEDIATRAS DE ATENCIÓN PRIMARIA EN EL ABORDAJE DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS

### ¿Por qué parece tan difícil abordar el diagnóstico de las ER desde la consulta del pediatra de AP?

Como es bien conocido la AP es, en nuestro país, la puerta de entrada al SNS. En las consultas de los Centros de Salud, los médicos ven una media de 40-50 pacientes diarios repartidos en consultas de 5-10 minutos, con un alto contenido burocrático. Del total de pacientes que acuden por un problema de tipo clínico, más de la mitad presentan signos y síntomas mal definidos, lo que hace que el diagnóstico a menudo sea complejo. Normalmente, el pediatra de AP dispone de protocolos diagnósticos y guías de actuación para las enfermedades más prevalentes, pero en el caso de las ER esto no es así, lo que supone la mayoría de las veces que haya que derivar a estos pacientes de especialista en especialista durante meses o años hasta que una idea feliz o una afortunada coincidencia propician el diagnóstico de la enfermedad.

### ¿Significa esto que el pediatra de AP queda relegado a segundo plano en la atención a estos pacientes?

De ninguna manera. Antes del diagnóstico de la ER, el pediatra de AP debería de ser capaz de detectar signos precoces de alarma en los pacientes que sugieran este tipo de patología, así como intentar acelerar las interconsultas con los especialistas pertinentes para llegar lo antes posible al diagnóstico. A este respecto, no hay que olvidar que, aunque más del 80% son de origen genético, las dos terceras partes de las ER se diagnostican por la clínica.

Tras el diagnóstico, tendrá que desarrollar una labor de acompañamiento del paciente y su familia, atento a sus necesidades y problemas asociados, lo que incluye el asesoramiento genético preconcepcional adecuado.

### ¿No son demasiadas ER para un pediatra de AP?

Evidentemente, es imposible que el pediatra de AP conozca ya no todas, sino una pequeña parte de las ER, no obstante, una vez se ha diagnosticado la enfermedad en un paciente de su cupo, es obligación del profesional conocerla a fondo.

### ¿Acaso los pacientes con ER no son enfermos crónicos también?

Y aun diríamos más, son pacientes crónicos con necesidades especiales. Además de una mala calidad de vida, los pacientes que las padecen presentan numerosas necesidades de distinta índole (sanitarias, sociales, psicológicas, económicas, educativas), la mayoría de las cuales no están cubiertas, a pesar de que están contempladas por nuestro SNS. No obstante, 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 muy sencillas: la coordinación entre los niveles asistenciales y el "acompañamiento" o "escucha activa",

ambas perfectamente asumibles por estos profesionales desde el Centro de Salud.

### **Todo esto está muy bien, pero ¿acaso no hablamos de equipos de Primaria? ¿Cuál debería de ser su implicación?**

Obviamente, el pediatra de AP no es el único implicado en la atención de los pacientes con ER en los Centros de Salud. Los equipos de AP tienen que estar especialmente coordinados para tratar estos pacientes y sus familiares, siendo deseable la realización de reuniones periódicas en las que se realice el seguimiento de estos pacientes a nivel multidisciplinar:

### **¿Hay alguna forma de ayudar a los pediatras de AP en el abordaje de estos pacientes?**

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 AP 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 ER" en colaboración con el Instituto de Investigación de ER (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), 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-apersemfyc.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 inmedia-

ta 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 con 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 enfermedades raras del ISCIII, y en el futuro, en el correspondiente registro autonómico de pacientes con enfermedades raras, 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.

### **EL PAPEL DE FEDER EN EL PROCESO DE LAS ER**

Actualmente nos encontramos que las ER presentan múltiples problemas:

- Falta de información, tanto sobre la enfermedad misma como sobre dónde obtener ayuda. En este sentido, es importante destacar la falta de profesionales cualificados y especializados en ER, la presencia insuficiente de médicos implicados en las pruebas clínicas de ER, así como la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados. La ausencia de referentes en

muchos casos es, en efecto, un problema determinante. El 40% de los pacientes se ha desplazado más de 5 veces para recibir diagnóstico o tratamiento.

- Falta de conocimiento científico: esto origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas, para definir la estrategia de intervención y "en definitiva" para definir los productos y los mecanismos médicos apropiados.
- Alto coste de los pocos medicamentos existentes y cuidados. El gasto adicional de hacer frente a la enfermedad, en términos tanto de ayudas humanas como técnicas, combinado con la falta de beneficios sociales y reembolsos, causa un empobrecimiento total de la familia y aumenta dramáticamente la desigualdad de acceso al cuidado para los pacientes de ER. Una de cada cuatro personas tiene difícil o imposible acceder a los productos que necesitan. Para el 36% de los afectados, la cobertura del Sistema Sanitario es escasa o nula.
- Desigualdad en la accesibilidad al tratamiento y al cuidado. Tratamientos innovadores están, a menudo, desigualmente disponibles a causa de los retrasos en la determinación del precio o en la decisión de reembolso.
- Descoordinación entre profesionales sanitarios.
- Impacto social y psicológico.
- Falta de dispositivos de ayuda sociales y sanitarios: que origina un empobrecimiento.
- Falta de reconocimiento político y social.
- Falta de centros de atención especializados.
- Investigación fragmentada e insuficiente.

En relación a estos problemas, nos encontramos con el apoyo de **FEDER**, la cual representa a todas las enfermedades raras codificadas o sin codificar y a las personas

que están en espera de diagnóstico, de la cual soy miembro vocal de la Junta Directiva.

## **CARTERA DE SERVICIOS DE FEDER**

---

FEDER nació en 1999 con seis asociaciones, hoy agrupa a casi 300 entidades (asociaciones, fundaciones y federaciones).

Desde FEDER nos involucramos en las siguientes acciones: orientar, apoyar, divulgar, defender, representar, sensibilizar, formar, asesorar e informar:

Para ello, FEDER, cuenta con una cartera de servicios enfocada a sus socios, personas y la sociedad.

### **1. Dentro de las personas, está enfocado en los siguientes puntos:**

- Servicio de información y orientación.
- Servicio de atención psicológica.
- Servicio de asesoría jurídica.
- Programa de acceso a productos sanitarios.
- Promoción de redes a personas y entidades.
- Orientación de casos sin diagnóstico.
- Formación de profesionales.

### **2. Servicios a los socios:**

- Servicio de asesoría para el movimiento asociativo.
- Formación de movimiento asociativo.
- Becas y ayudas.
- Convenio para socios.
- Servicio de multiconferencia.

- Participación asociativa.
- Servicio de difusión para el movimiento asociativo.

### 3. Servicios enfocados a la sociedad:

- Incidencia política y movilización social.
- Campañas de sensibilización.
- Actividades de divulgación.
- Canales de información 2.0.
- Publicaciones y estudios.
- Inclusión.

### 4. Investigación:

- Pone en contacto a investigadores y personas con enfermedades raras.
- Recauda fondos para proyectos de investigación de enfermedades raras.
- Informa sobre el estado de situación de la investigación en enfermedades raras y sobre estudios abiertos.
- Establece sinergias, alianzas con instituciones vinculadas a la investigación de enfermedades raras.

### DECÁLOGO DE PRIORIDADES DE FEDER

1. Impulsar un plan de desarrollo e implementación de la Estrategia Nacional de ER.
2. Garantizar la sostenibilidad del Registro Nacional y la adecuada codificación de las ER.
3. Promover la formación e información en enfermedades raras.

4. Favorecer la investigación en enfermedades raras.
5. Fortalecer, garantizar y agilizar el procedimiento de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR).
6. Implementar un modelo de asistencia integral que dé respuesta a las personas con ER.
7. Impulsar el acceso equitativo a *medicamentos huérfanos* y productos sanitarios.
8. Fortalecer los servicios sociales: atención a discapacidad y dependencia.
9. Promover la inclusión laboral de las personas con enfermedades poco frecuentes.
10. Favorecer la inclusión educativa.

### INSTITUCIONES NACIONALES DE ER

#### Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), forma parte de la estructura del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) desde noviembre de 2003 bajo la dependencia de la Subdirección General de Servicios Aplicados, Formación e Investigación.

#### Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

El CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) es uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII); creado para servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España. Está formado por 60 grupos de investigación, ligados a 29 instituciones consorciadas.

## Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER)

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER), dependiente del IMSERSO, se presenta como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.

## Registro Nacional de Enfermedades Raras

El Registro Nacional de Enfermedades Raras depende del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y que forma parte del CIBERER. El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectados por una enfermedad rara, un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes.

## TESTIMONIO DE MÓNICA

Una vez contado todo esto creo que es de vital importancia que yo, como madre de una niña afectada por una ER os demuestre que esto ocurre en la realidad, en el día a día; es decir, acabar con un caso práctico con nombre y apellidos.

Cuando María, mi hija, nació "más bien debería decir cuando yo me puse de parto, María todavía no había nacido", ya había algo que no funcionaba. Yo no tenía ningún dolor y María se quedaba dormida, primer aviso. María finalmente vino al mundo por cesárea de urgencia y con una talla de 55,5 cm y niveles bajos de azúcar; segundo aviso. Ante los profesionales todo era normal, una niña muy alta.

Aquí empieza mi problema con el diagnóstico:

María empezó a tener distintas cosillas (apetito voraz, crecimiento de talla excesiva, se la iba un ojito, una hernia umbilical, era un trapillo, no hacía por moverse), a las que los profesionales sanitarios tenían siempre una respuesta normal, niña grande, más torpona.

A los dos meses de vida de María la llevé a un neurólogo y todo normal, a un traumatólogo porque yo la veía la columna torcida y todo normal, era postural (actualmente llevamos cuatro operaciones de columna y vamos a por la quinta). El tiempo pasaba y yo cada vez veía cosas más raras, para los profesionales médicos yo tenía depresión. A los 12 meses María empieza a tener convulsiones, ¡hasta esto era normal! Me decían: "muchos niños tienen convulsiones febriles"; el problema es que María no tenía fiebre, pero mi opinión daba igual. Solución: la ponemos tratamiento antiepiléptico y resuelto el problema. Ahí es donde yo me planté y exigí más pruebas; ante varias negativas, trasladé a la niña al Hospital La Paz, donde el neurólogo, a simple vista, me dio un diagnóstico y me mandó las pruebas para concretar dicho diagnóstico. De esas pruebas, algunas las tuve que hacer en la sanidad privada por el retraso que en la Sanidad Pública iba a tener: estamos hablando de años. El diagnóstico se confirmó: mi hija tenía el síndrome de Sotos.

María ya tenía 21 meses, la falta de diagnóstico en ese tiempo le podía haber causado la muerte, no eran convulsiones febriles, su cerebro no estaba bien y, bueno, la muerte no llegó, pero si unos daños cerebrales causados por las convulsiones que no fueron tratadas como deberían haberse tratado. Su espalda no fue tratada y ya contaba con 40° de escoliosis, por lo que estuvo tomando mucha medicación por las gravísimas contracturas que sufría.

Pero ya había conseguido su diagnóstico y ¿ahora qué? Ahora tocaba su **cuidado**, su **educación**.

Su único **tratamiento** para su adecuado cuidado y debido a la rareza de esta enfermedad, era fisioterapia,

logopedia, estimulación, tratamiento que o me costaba yo o tardaba meses en recibirlo y con una periodicidad que no era la apropiada. Su tratamiento costaba 700€ al mes; a todo esto hay que sumarle el coste de sus corsés de columna, cada uno de 1690€. María, por tener una enfermedad de sobrecrecimiento, usaba unos tres al año, la Sanidad Pública te costea el 80% de uno al año, sus corsés nos suponían al año un coste a la familia de 3718€ ya descontado el 80% de financiación de la Seguridad Social. Sus gafas son especiales, cuestan unos 500€, lo pagamos nosotros, y eso que no le ponemos los filtros que debería llevar por su fobia, porque entre otras cosas nos suponen unos 1000€.

Ante toda esta situación difícil me encuentro con FEDER. ¿Qué es FEDER para mi familia?

Nuestra salvación, y por qué digo esto, porque FEDER nos dio lo primero y fundamental apoyo psicológico a toda la familia, fundamental para conseguir mantener la familia estructurada, además de enseñarnos a qué instituciones podemos ir a pedir ayudas, a qué profesionales podemos acudir. En fin, FEDER se ha convertido para nosotros en la columna vertebral que sostiene a mi hija y a mi familia. Como punto final diré que hace dos años llegó a mi familia *Viernes*, un perro de asistencia educado para ayudar a María en sus trastornos de conducta relacionados con el espectro autista y que nos ha permitido ser, en muchos aspectos, una familia más "normal" y eso también se lo debemos a FEDER, porque fue a través de esta Federación el poder conseguir a *Viernes* sin coste económico alguno para mi familia, coste que nosotros no hubiéramos podido afrontar.

Por eso teniendo la oportunidad de hacer llegar a la gente mi testimonio me gustaría destacar como broche final que las personas con ER tienen un difícil diagnóstico, un tratamiento escaso, unos profesionales no formados en todos los ámbitos, una investigación nula o casi nula desde el Sistema Nacional de Salud Público. Pero no todo es malo, tenemos a FEDER.

## 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;44:43-50.
3. García Ribes M, Ejarque Doménech I, Posada de la Paz M. Enfermedades raras. En: Casado Vicente V (ed.). *Tratado de Medicina Familiar y Comunitaria*. 2.ª edición. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2012.
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:S165-75.
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. [Fecha acceso 15 dic 2015]. Disponible en [https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio\\_ENSERio.pdf](https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.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;36:243.
7. García Ribes M, Blanco Marengo M, Ejarque Doménech I, Sorlí Guerola JV, De Celada R, Garrell Lluís I, et al. El protocolo DICE-APER: Una nueva herramienta online para la atención a pacientes con ER desde la Atención Primaria. *Gaceta Sanitaria*. 2011;25:186.
8. García Ribes M. Genética: raras y no tan raras... *AMF*. 2012;8:135-41.

