

# LAS ENFERMEDADES RARAS DESDE LA ATENCIÓN PRIMARIA

M.<sup>a</sup> E. Muñoz Hiraldo. Pediatra CS Dr Castroviejo. Madrid



LAS ENFERMEDADES  
RARAS VAN AL COLE

fPS  
Fundación Pediatría y Salud



14<sup>º</sup> curso  
actualización  
pediatría  
AEPap 2017



## ¿Qué son las ER o Enfermedades poco frecuentes?

- Baja prevalencia: < 5 /10000 personas y peligro de muerte/discapacidad
- 7% población países desarrollados, > 3 millones España, 30 millones Europa
- 7000-8000 enfermedades
- 80% en edad pediátrica, 80% carácter genético
- La mayoría son crónicas, complejas, graves, discapacitantes
- Puntos comunes: falta conocimiento científico, difícil acceso a diagnóstico/retraso, ausencia información y tratamiento.
- Puntos negros: falta atención integral y multidisciplinar
- Medicamentos huérfanos



## MARCO NACIONAL DE LAS ER

- **Estrategia en ER** del SNS (2009), se actualizó junio 2014
- **Registro Estatal de ER** se crea y regula por RD en diciembre 2015, adscrito al MSSSI (se inició en 2005 desde el IIER del ISCIII): proporciona a enfermos y sanitarios/investigadores información, planificar recursos, fomentar investigación y nuevos tratamientos.
  - Tres vías de entrada: datos de CCAA, pacientes, investigadores.
  - Coordina registros de las CCAA: Madrid (Sistema de ER de Madrid: Sierma), Galicia, País Vasco, Cataluña, Andalucía, Valencia, Murcia



## INSTITUCIONES NACIONALES

- **Instituto de Investigación de ER (IIER)**: forma parte del ISCIII. Colabora con OMS, MSSSI, CREER, CIBERER. Funciones: investigación, técnico-asistencial (ensayos clínicos, CSUR).
- Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con ER y familias (**CREER**): 2009, Burgos, depende del IMSERSO. Servicios de referencia y atención directa.
- Centro de Investigación Biomédica en Red (**CIBERER**): 62 grupos de investigación estructurados en 7 programas científicos.
- **Portal Salud Madrid**: Enf Poco Frecuentes (guía, plan mejora)



## OTROS RECURSOS

- **FEDER**
- Asociaciones específicas de pacientes
- Guía metabólica del HSJD <https://www.guiametabolica.org/>
- Web **Familia y Salud** de la AEPap: apoya a FEDER, febrero mes de las ER, listado asociaciones, cuentos, enlaces.  
<http://www.familiaysalud.es/recursos-para-padres/webs-utiles/enfermedades-raras>

29/28 de febrero **Día Mundial de ER** “La investigación es nuestra esperanza”



## INSTITUCIONES INTERNACIONALES

- **EURORDIS:** alianza de organizaciones pacientes ER en Europa
- **Orphanet:** portal de información ER y medicamentos huérfanos
- **ALIBER:** Alianza Iberoamericana de ER
- **NORD:** Organización Nacional de ER de Norteamérica



## PAPEL “CLAVE” DEL PEDIATRA DE AP: ATENCIÓN INTEGRAL

- Es el primero en **sospechar** una ER: “la asociación de síntomas o signos no típicos de otra enfermedad o asociación inexplicada de síntomas”
- **Empatía**: informar, escuchar, dedicar tiempo, estudiar la ER. La atención precoz y adecuada a la familia tras el dg, condiciona la aceptación
- Facilitar la **coordinación** entre niveles asistenciales. Protocolo!!
- Asociaciones, ONCE, recursos sociales locales
- Mejorar la calidad de vida del niño y su familia. Trato de equidad en salud
- Formación continuada en ER: fundamental detección precoz ECM

