



ROL DEL MÉDICO ANTE LAS ENFERMEDADES RARAS*

PHYSICIAN'S ROLE IN RARE DISEASES PROBLEMATIC.

Benavides-Guillém María Irene¹

Correspondencia: pemidp@gmail.com

Recibido para evaluación: Agosto – 4 – 2011. Aceptado para publicación: Agosto – 31– 2011.

RESUMEN

Las enfermedades raras son un problema de salud emergente, donde el médico tiene un rol importante. La morbimortalidad de los pacientes, la aparición de secuelas y su calidad de vida, están directamente relacionadas con un diagnóstico oportuno. Todo médico sabe, que solo se diagnostica aquello en lo que se piensa. Por eso, es necesario que la formación médica evolucione e incluya en sus programas académicos la enseñanza de estas patologías, permitiendo que se sospechen y diagnostiquen a tiempo. **Rev.cienc. biomed. 2011; 2(2): 327 - 330**

PALABRAS CLAVES

Ética. Enfermedades raras. Relación Médico-Paciente. Rol del Médico. Educación.

SUMMARY

*Rare diseases are an emerging health issue and physicians have a relevant role. Patients morbidity and mortality, disabilities onset and their life's quality are directly related to opportune diagnosis. Every clinical practitioner knows that it is only diagnosable that pathology that was thought about. In this sense, it is necessary that medical education evolve and include those pathologies to academical teaching programs, allowing proper and early diagnosis. **Rev.cienc.biomed. 2011; 2(2): 327 - 330***

KEY WORDS

Ethics. Rare diseases. Physician-Patient relations. Physician's Role. Education.

* Un producto del Grupo de investigación Alquimistas. Línea de investigación Inmunodeficiencias Primarias en Pediatría.

¹ Médica. Universidad de Cartagena. Coordinadora del PEMIDP (Programa de Educación Médica en Inmunodeficiencias Primarias). Cartagena. Colombia.

INTRODUCCIÓN

Bajo el término "enfermedades raras" se agrupa un grupo complejo y heterogéneo de enfermedades. Sin embargo existen importantes características comunes: su baja prevalencia, su elevada tasa de morbimortalidad, escasos recursos terapéuticos, gran vacío de conocimiento científico en torno a su etiología y fisiopatología, en general desinterés por la comunidad médica y la sensación de desamparo que experimentan los pacientes.

La palabra "raras" indica que son padecidas por una minoría de la población. El parámetro más conocido es el de la Unión Europea, que habla de prevalencias menores a cinco casos por 10.000 habitantes. Sin embargo, en la práctica, muchísimas enfermedades con prevalencias mayores (pero no comparables a las enfermedades frecuentes) acaban incluidas en este grupo. En países como Colombia, el número de enfermedades concebidas como raras, es aún mayor. Se maneja un límite de un caso por cada 2000 personas y se incluyen junto con las enfermedades raras, las olvidadas, en las que los pacientes no disponen de tratamientos eficaces, adecuados y accesibles.

Paradójicamente, pese a su baja frecuencia, las enfermedades raras se han convertido también, en un problema de salud pública a nivel mundial, ya que son incapacitantes, crónicas, requieren de una importante inversión de todo tipo de recursos para su adecuada intervención y manejo; y en conjunto, son numerosas. Hay un número creciente de pacientes esforzándose por visibilizarse y superar la orfandad en que las políticas de salud los han dejado.

Todas estas particularidades que rodean la problemática de las enfermedades raras han hecho que se les llame "paradigma emergente en la medicina del siglo XXI" y que conlleven a una variedad de dilemas éticos: desde la realización del aborto en aquellas madres que sepan que sus hijos las padecen; la confidencialidad de los resultados de las pruebas genéticas en portadores de mutaciones; la justificación de programas de tamizaje en términos de costo-efectividad; las legislaciones en salud excluyentes; hasta la

no inversión en el desarrollo de tratamientos, debido a que estos aportan bajos ingresos económicos a las farmacéuticas por la baja demanda, y en cambio, requieren la inversión de considerables cifras de dinero.

Sin embargo, uno de los aspectos más importantes, es el papel del médico como primer representante del sistema de salud que entra en contacto con el paciente y de quien depende su correcto diagnóstico y todo lo que de ello se deriva. ¿Es ética una posición indiferente? La baja prevalencia de estas enfermedades, ¿es justificación admisible para asumir esta posición? La existencia de otras necesidades apremiantes en salud, ¿son motivo suficiente para que se dé la espalda a estos pacientes?

RAREZA FRENTE A SUBREGISTRO

Las enfermedades raras reciben con frecuencia otro nombre cargado de subjetividad: enfermedades huérfanas. De esta forma se han sentido por largo tiempo los pacientes: abandonados, viviendo un verdadero drama, pues no solo tienen que enfrentar la tragedia de la enfermedad sino también el maltrato de todo un sistema de salud. Desafortunadamente, esto no se limita a un nivel macro, gubernamental o estatal, sino que se inicia en el consultorio. El profesional de la salud tiende a ser apático al estudio y al abordaje de estas enfermedades y en muchos casos es quien causa mayor daño al paciente al desconocerlas. Primero, por el rol social que desempeña el médico y lo que de él se espera. La relación médico-paciente se deteriora, se desfigura y se llena de desconfianza y resentimiento. Segundo, porque el desinterés lleva a que no se conozcan las enfermedades y por tanto, no se diagnostiquen, lo que se relaciona en forma directa con la aparición de secuelas o el fallecimiento de los pacientes. El médico, tiene una gran responsabilidad en la situación que enfrentan los pacientes con estas patologías, ya que muchas veces asume actitudes con ligereza sin tener en cuenta las implicaciones éticas y consecuencias que tienen sus actos.

Se puede apreciar claramente que se violan los principios bioéticos de no maleficencia

y beneficencia. Pero esto ocasiona además un círculo vicioso. Si no se conocen las enfermedades y no se diagnostican, ¿Cómo se puede afirmar que son raras?. En Colombia, las tasas de subregistro de la mayoría de enfermedades son altas, incluyendo las frecuentes. Si en el mundo, el subregistro de los pacientes con enfermedades raras es un obstáculo, ¿cómo será en este país?

Sin embargo, hay un punto controversial que ha contribuido a que tales hechos ocurran y es el posible conflicto entre estas enfermedades y el principio de justicia, que aboga por la distribución eficiente de los recursos. Esto ha llevado a que no existan los medios adecuados para diagnosticar y tratar a los pacientes, pues el dinero se invierte en la atención de enfermedades más prevalentes. El médico siente entonces, que no puede hacer nada, olvidando que solo el hecho de hacer un diagnóstico correcto tiene un gran impacto en la calidad de vida del paciente, y que si en verdad, no se disponen de terapias curativas, deberían implementarse medidas paliativas, de rehabilitación, apoyo emocional y seguimiento. Surgen entonces varios planteamientos. Primero, que la justicia también involucra la disminución de las situaciones de desigualdad. Y no permite dejar por fuera una población vulnerable, ni violar su derecho constitucional a la salud. Segundo, ¿es mejor invertir ciertos recursos económicos en vacunación masiva que en el tratamiento de un solo paciente? ¿Justifica la limitación de opciones diagnósticas y terapéuticas, la falta de preparación académica? Otro punto a considerar, es ¿cómo se presiona a una política de salud que tenga en cuenta estas enfermedades, con datos epidemiológicos inexactos o ausentes y pacientes anónimos?

El Ministerio de Protección Social de Colombia estipula que es primordial crear un registro de pacientes con enfermedades huérfanas para "evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención" (Ley 1392 de 2010). Entonces, ¿hasta qué punto, son los facultativos los que alimentan la inoperatividad de los sistemas de salud con su resignación?

SOLUCIONES: EDUCACIÓN, INVESTIGACIÓN Y ORGANIZACIÓN.

Apesar del entramado de variables que favorece la problemática de las enfermedades raras, existen varias alternativas para solucionarla, en las que el médico tiene de nuevo un rol importante. Es la clave del problema, ya que este se origina en el desconocimiento del tema por la falsa creencia de que los pacientes con enfermedades raras no consultarán. Pero también es parte fundamental en la solución. Al tomar medidas, la educación médica es un campo de intervención tan esencial como la implementación de nuevas políticas de salud.

En los últimos decenios, las causas de morbilidad y muerte han experimentado cambios notables. Desafortunadamente en muchos casos, la formación médica se ha quedado relegada. Todo médico sabe, que solo se diagnostica aquello en lo que se piensa. Por eso es urgente, que los currículos de pregrado y postgrado generen espacios dentro de sus cátedras, donde el profesional de la salud se sensibilice y adquiera competencias que le permitan sospechar y diagnosticar precozmente las enfermedades raras; obviamente sin dejar a un lado, las otras enfermedades. Especial consideración merece fortalecer las destrezas de los que se dedican a la atención primaria, a la medicina interna y sobre todo a la pediatría. No hay que olvidar que la mayoría de estas enfermedades debutan en la infancia, y que un diagnóstico a esta edad, tiene un impacto positivo incalculable en el pronóstico del paciente.

A diferencia de lo que ocurre a nivel clínico, las enfermedades raras suscitan todo tipo de ideas y problemas de investigación, debido precisamente a su rareza. Pueden abordarse desde las ciencias básicas, la medicina o la epidemiología. Estimular y apoyar este tipo de iniciativas es importante, ya que, el interés creciente de los investigadores por las enfermedades raras, ha permitido que se conozca cada vez más sobre su fisiopatología; se caractericen los enfermos; y se desarrollen sorprendentes herramientas diagnósticas y medidas terapéuticas. Esto indiscutiblemente ha generado enormes beneficios a los pacientes. Pero además, quienes trabajan en la investigación de

enfermedades raras, lideran junto a ellos y sus familiares las campañas educativas, y la lucha por el respaldo estatal.

El paciente es la otra pieza clave en la solución del problema. Como la patología que padece es desconocida, se ha convertido en un experto en su enfermedad y se ha empoderado de su situación, involucrándose activamente en todos los escenarios relacionados con su bienestar y salud. Las organizaciones de los pacientes y los grupos de apoyo no solo permiten que los enfermos se sientan menos desamparados, sino que movilizan recursos para proyectos de investigación, intervienen en la regulación de los medicamentos huérfanos y participan en el diseño de las políticas públicas.

Con el fin de lograr el reconocimiento oportuno de estas enfermedades y facilitar el acceso de quienes las padecen a tratamientos eficaces; los pacientes, sus familiares, y médicos e investigadores interesados, han creado registros, bases de datos y páginas web, que ofrecen asesoría y recursos diversos tanto a profesionales de la salud como a la comunidad en general. Una de las principales es Orphanet, donde resaltan que "ninguna enfermedad es tan rara como para no merecer atención".

EL CASO DE LAS INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS

Las inmunodeficiencias primarias son un claro ejemplo de cómo la educación médica,

la investigación y la organización de redes de trabajo, pueden cambiar el panorama. En primer lugar, gracias a la construcción de registros de pacientes y a la capacitación de los médicos, hoy en día está en entredicho que sean enfermedades raras. Hay países que han reportado prevalencias de hasta uno por 1200 habitantes, y algunas de ellas tienen una prevalencia de hasta uno en 500 habitantes. Esto ha alertado, acerca del subregistro que existe. En segundo lugar, debido a los avances científicos que se han alcanzado, actualmente es posible el tamizaje neonatal de varias enfermedades y hay diferentes opciones terapéuticas para los pacientes; no solo de soporte o paliativas sino, posibilidades de curación.

CONCLUSIONES

Aunque es indiscutible que existen otros grandes retos en salud, las enfermedades raras son un desafío que requiere de atención inmediata. Para que la atención ideal que merecen y necesitan los pacientes con estas enfermedades llegue a ser real, se requiere que la enseñanza médica se transforme y que tanto médicos generales como especialistas, reciban una mejor preparación académica en la materia.

CONFLICTOS DE INTERÉS: ninguno que declarar.

FINANCIACIÓN: recursos propios de la autora.

LECTURAS RECOMENDADAS

1. Gross ML. Ethics, policy, and rare genetic disorders: the case of Gaucher disease in Israel. *Theor Med Bioeth.* 2002; 23(2):151- 170.
2. Haran M, Schattner A. On the clinical encounter with 'zebras' – the science and art of rare diseases. *Eur J Intern Med.* 2011; 22(3): 235 -237.
3. Nicholas S, Krance RA, Hanson IC, Chinen J, Mamlok RJ, Roifman CM, Shearer WT. Early versus delayed diagnosis of SCID: Triumph versus tragedy. *Clin Immunol.* 2011; 139(3): 360 - 362.
4. Ortega M, Gómez-Chaparro JL, González-Meneses A, Guillén J, Varo A, Fernández E. Mapas conceptuales para el diagnóstico de enfermedades raras en atención primaria. *Aten Primaria.* 2011; doi:10.1016/j.aprim.2011.01.009.
5. Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Med Clin (Barc).* 2010; 134(4): 161 - 168.