

*“Es difícil ponerse en la piel de los demás cuando algo afecta a muy pocos, sin embargo, todos los que sufren alguna enfermedad rara constituyen en su conjunto un gran reto para el sistema sanitario, el cual debe volcarse para que todos tengamos las mismas posibilidades.”*

Se define enfermedad rara (baja prevalencia, poco frecuente o huérfana) como aquella cuya prevalencia en la población general es inferior a 5/10.000 personas. Existen más de 6000 enfermedades raras catalogadas, sujetas a variabilidad geográfica social y temporal. Son en su mayoría graves, crónicas y/o progresivas, y sólo unas 200 tienen tratamiento. No existen registros lo suficientemente amplios y serios que recopilen todas y cada una de ellas a nivel nacional o internacional, aunque si existen registros para alguna de ellas.

Con respecto a la prevalencia de algunas de estas enfermedades, una cincuentena afectan a algunos millares de personas en España, unas 500 no afectan a más de unos centenares y miles sólo afectan a unas decenas de personas, de ahí la dificultad de la atención general a estas enfermedades que además son muy diferentes entre sí.

Las enfermedades raras partiendo desde una existencia silenciosa y casi invisible, pasaron a ser una prioridad del Programa de Salud Pública 2003-2008 de la Unión Europea, desde la consideración de un enfoque conjunto, dado que no era posible establecer una política de salud pública específica para cada una de ellas.

El Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con estas enfermedades, en el Senado en febrero de 2007, estipuló la puesta en marcha de un plan de acción para ellas, en el que interactuaban los Ministerios de Sanidad y Consumo, de Trabajo y Asuntos Sociales, y de Educación y Ciencia, en coordinación con las Comunidades Autónomas y las sociedades científicas, contando con la participación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); y todo ello, con la intención de abordar la problemática que plantean dichas patologías.

Bajo este concepto, el 23 de enero 2008, el Ministerio de Sanidad anunció la puesta en marcha de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, con la cual se pretendía establecer una serie de acciones específicas en el tratamiento de estas patologías.

En la asistencia a las enfermedades minoritarias existe en general un mayor grado de incertidumbre y/o desinformación tanto para el paciente, como para los profesionales sanitarios que las atienden. Todo ello produce dificultades operativas para elaborar un diagnóstico certero, así como ofrecer un tratamiento adecuado, prevenir eficazmente la aparición de complicaciones o nuevos casos y complicaciones para desarrollar proyectos de investigación. En general, existe una falta de experiencia en el manejo por parte de los profesionales de la salud.

Con todos estos antecedentes, el 7 de noviembre del 2008 en el seno del IV encuentro EERR (enfermedades raras) de la Comunidad Valenciana, contando como asistentes con el Secretario Autonómico de la Agencia Valenciana de Salud, representantes de FEDER, pacientes, familiares, profesionales y medios de comunicación, se inauguró dependiente del Servicio de Medicina Interna la Unidad Multidisciplinaria de Enfermedades de Baja Prevalencia del Hospital General Universitario de Alicante, siendo hasta el momento una de las pocas que existen en España, con estas características de asistencia general.

El objetivo inicial y fundamental de la unidad es la asistencia a pacientes con enfermedades minoritarias con diagnóstico ya establecido y afectación multiorgánica sin predominancia sintomática, de algún sistema concreto. La asistencia incluiría: seguimiento clínico, información médica pertinente, programación de exploraciones complementarias, implicación multidisciplinaria según lo requiriera la patología y derivación a centro de referencia o consulta de especialista adecuado si no se encontraba en nuestra área, ya que la unidad tenía características de atención especializada general.

Dra. Rosario Sánchez Martínez  
Coordinadora médica de la Unidad de enfermedades de baja prevalencia  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital General Universitario de Alicante (HGUA)  
Alicante 28 de septiembre 2015