

Salud reorganizará los servicios sanitarios para mejorar la atención a las personas con enfermedades raras

La Junta pone en marcha un plan que permitirá reforzar la prevención primaria, la investigación y la información sobre estas patologías poco frecuentes

La Consejería de Salud va a promover una reorganización de los servicios sanitarios orientada a ofrecer una mejora atención a las personas con enfermedades raras, poniendo a su disposición todos los recursos que puedan dar una respuesta adecuada a su problema de salud. Ésta es una de las líneas contempladas en el Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras (2008-2012), una estrategia de la Junta de Andalucía, pionera a nivel nacional, dirigida también a incrementar el conocimiento sobre estas patologías.

La consejera de Salud, María Jesús Montero, ha inaugurado hoy en Sevilla las IV Jornadas Andaluzas y Mesas de Diálogos de Enfermedades Raras, que congregarán a unos 200 participantes. Los asistentes a este encuentro analizarán la investigación y políticas sociosanitarias desarrolladas en Andalucía y España en materia de enfermedades raras, la situación de los cuidadores de pacientes o el asociacionismo en esta materia.

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a cinco personas o menos por cada 100.000 habitantes. Se estima que, dentro de este grupo, existen unas 5.000 patologías diferentes, con una gran trascendencia para los afectados y su entorno, ya que suelen ser procesos crónicos e invalidantes.

En materia de asistencia, el nuevo Plan de Enfermedades Raras permitirá la reorganización de la oferta asistencial, en colaboración con el Plan de Genética, ya que el 80% de las enfermedades raras

tiene una base genética. Así, contempla la creación de la figura del referente clínico para cada paciente, la identificación de unidades y centros de referencia, la definición de una cartera de servicios para estas patologías o el diseño de circuitos adecuados, además de asegurar la disponibilidad y producción de medicamentos huérfanos y productos sanitarios, y potenciar la información y formación de los profesionales.

Unidades de referencia

En este sentido, María Jesús Montero ha recordado durante su intervención que, en el ámbito sanitario, una de las principales preocupaciones de las personas con enfermedades raras es "contar con unidades de referencia suficientemente capacitadas, que le permitan diagnosticar e intervenir lo antes posible ante su trastorno, el acceso a tratamientos disponibles cuando sea posible, y facilitar la identificación genética de sus patologías".

La consejera ha señalado que, para ello, es fundamental contar con las asociaciones de afectados, ya que "los pacientes no sólo tienen el derecho a opinar, también deben participar en su proceso asistencial", y ha agradecido a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) su participación activa en el plan andaluz.

En paralelo al ámbito asistencial, este plan contempla también reforzar la información disponible en relación con las enfermedades raras, además de promover la investigación en este ámbito. Otra de las líneas fundamentales es la detección precoz, para lo que se prevé la ampliación del programa de cribado neonatal de metabolopatías, que, además de identificar los casos de hipotiroidismo y fenilcetonuria, sumará 31 enfermedades más con posible origen genético.

Igualmente en colaboración con el Plan de Genética, y dentro de la línea de prevención primaria, María Jesús Montero se ha referido a actuaciones ya en marcha en Andalucía, como el diagnóstico genético preimplantatorio, que ya ha permitido el nacimiento de cinco bebés en la comunidad libres de patologías hereditarias, o el derecho a obtener una segunda opinión médica –ya se han recibido 1.500 solicitudes de segunda opinión, de las que más de un 30% se refieren a enfermedades raras-.

Diagnóstico y seguimiento

También en el marco del Plan de Genética, Salud propone la creación de una unidad de referencia en Andalucía para el diagnóstico y seguimiento de errores innatos del metabolismo y otras metabolopatías. Además, se constituirá un Banco de ADN, que permitirá recibir, procesar y almacenar las muestras de los hospitales públicos, así como la información asociada a las mismas, y se creará un centro de genómica e investigación oncológica (GENYO). A todo ello hay que sumar la apuesta del Gobierno andaluz por la investigación en terapia celular y medicina regenerativa.

Dentro de las medidas que podrán beneficiar a las personas con enfermedades raras, se encuentra también el plan de actuaciones en atención temprana, para ofrecer una respuesta eficaz y de calidad a las necesidades de los menores con trastornos en su desarrollo o con riesgo de padecerlos. Ello se concreta en un proceso asistencial integrado, y en una política de investigación y formación de los profesionales.

Finalmente, en el ámbito legislativo, destacan la Ley reguladora del Consejo Genético y la Ley de Farmacia, que dedica un título a la promoción de medicamentos estratégicos.