

Todas las embarazadas se beneficiarán de un nuevo cribado para detectar patologías congénitas

La consejera de Salud, María Jesús Montero, ha participado en el acto inaugural del IV Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras

Andalucía, 19 de febrero de 2009

Andalucía está trabajando en la puesta en marcha de una estrategia para incorporar en el control rutinario a las embarazadas un cribado que combina marcadores bioquímicos y ecografías de alta resolución para detectar precozmente cromosomopatías y malformaciones congénitas. Así lo ha anunciado la consejera de Salud, María Jesús Montero, en el acto inaugural del IV Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, que se celebra en Sevilla y al que acudirán más de 300 personas, para conocer y debatir sobre los últimos avances producidos en este ámbito de la salud.

Las enfermedades raras son todas aquellas patologías poco comunes, incluidas las de origen genético, que pueden ser mortales o provocar un debilitamiento crónico del paciente. Más de 5.500 enfermedades responden a esta definición y según los últimos datos recogidos, más de 400.000 andaluces sufren alguna de las consideradas patologías poco frecuentes.

Durante su intervención, Montero ha querido ratificar "el compromiso del Gobierno de Andalucía con las enfermedades raras y su consideración como problema prioritario de salud pública", lo que se ha concretado en que la comunidad andaluza ha sido la primera en poner en marcha un Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras. Este instrumento, vigente para el periodo 2008-2012, permite, en palabras de la titular del ramo, "el abordaje integral y multidimensional de este problema de salud y una atención sanitaria centrada en una mayor accesibilidad y equidad para los pacientes afectados".

Asimismo, ha destacado como pilares fundamentales de este ámbito de la salud la detección precoz y la prevención, la atención y el tratamiento de las personas diagnosticadas, así como la apuesta por la investigación y las terapias avanzadas para la obtención de nuevos tratamientos y medicamentos.

Detección precoz y prevención

La medida anunciada y dirigida a todas las gestantes, en la que sólo está trabajando actualmente la comunidad andaluza, forma parte de la línea de detección precoz y de un completo Programa de Diagnóstico Prenatal para el cribado de anomalías congénitas en Andalucía. Esta nueva estrategia posibilitará la realización de ecografías de alta resolución, con equipos de última generación, durante el control rutinario del embarazo. Esto supone la universalización de esta prestación, que hasta ahora sólo se realiza a gestantes de alto riesgo. A través de este cribado de malformaciones y cromosomopatías, se pretende reducir la tasa de anomalías tanto congénitas como morfológicas, estructurales o moleculares.

Además del diagnóstico prenatal, dentro del Plan de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras, hay que referirse a otra línea de diagnóstico neonatal que permite detectar precozmente algunas de estas patologías en niños ya nacidos.

En este sentido, en la actualidad está implantado en la totalidad de los hospitales andaluces la detección precoz de anomalías cromosómicas y de los trastornos del espectro autista, así como el cribado universal para la detección de hipoacusia en recién nacidos. Más de 59.000 bebés se han beneficiado de este programa en 2008, que ha posibilitado la detección rápida de problemas auditivos en un total de 64 recién nacidos.

Por otra parte, respecto al cribado universal de hipotiroidismo y fenilcetonuria (prueba del talón), la Consejería de Salud está trabajando en una ampliación que posibilitará, a través de la misma muestra de sangre procedente del talón de cada recién nacido, la detección precoz de otros errores innatos y enfermedades hereditarias del metabolismo.

La realización de las nuevas pruebas en Andalucía, que requieren de la técnica de la espectrometría de masas en tándem (MS/SM), se realiza actualmente en el Hospital Virgen del Rocío y, en breve, otro centro de referencia, el Hospital Regional de Málaga, se encargará de estas pruebas para Andalucía oriental.

Paralelamente, en materia de prevención, la consejera de Salud ha recordado los avances realizados en Andalucía en programas y técnica, en el marco del Plan de Genética. En este sentido, se ha referido a la importancia del consejo genético, como fórmula de asesoramiento que ayuda a conocer si existe riesgo de malformación congénita o enfermedad de base genética.

En la misma línea, el diagnóstico genético preimplantatorio, derecho que fue reconocido en 2005, siendo Andalucía la primera comunidad que lo incorporó a la cartera de servicios de una sanidad pública, posibilita que progenitores portadores de una enfermedad de origen genético puedan tener una descendencia libre de esa patología. Gracias a esta técnica, ya han nacido en nuestra comunidad nueve niños y niñas libres de una enfermedad genética hereditaria.

Atención sanitaria

En el ámbito de la atención y el tratamiento, hay que destacar el impulso que se está dando a la Atención Temprana, como muestra de la apuesta decidida que la sanidad pública andaluza viene realizando por avanzar en el acceso a una asistencia coordinada y global para el conjunto de personas afectadas por estas patologías.

Una actuación que se consolida con un incremento presupuestario para este año 2009 de 1,2 millones de euros, que conllevará poder contar con 1.000 plazas más repartidas en 20 nuevos centros de atención infantil temprana.

Terapias avanzadas y observatorio de medicamentos

Otro aspecto fundamental dirigido a conocer y poder mejorar la atención sanitaria, así como los tratamientos para estos enfermos procede del impulso que se está dando a la investigación biomédica, en el marco del Plan de Terapias Avanzadas de Andalucía y de

los Programas de Investigación de Excelencia en Terapia Celular, Genética y Nanomedicina.

En este sentido, se están realizando investigaciones concretas que afectan de forma relevante a las enfermedades raras, como ensayos clínicos para avanzar en diversas líneas de investigación en metabopatías, en genética clínica y epidemiología genética, así como estudios sobre la enfermedad de Parkinson, neurología mitocondrial y otras enfermedades neurodegenerativas.

Las enfermedades raras precisan, además de un apoyo en materia de investigación, dirigida a un mayor conocimiento sobre su etiología, de un impulso específico para la obtención de nuevos tratamientos y de medicamentos huérfanos, que debido a que se dirigen a un sector escaso de la población no son rentables desde el punto de vista del mercado.

En este sentido, la Consejería de Salud va a poner en marcha en breve un observatorio, vinculado a la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía, que permitirá realizar un seguimiento específico y detectar necesidades no cubiertas en relación con los medicamentos huérfanos y relacionados con las enfermedades raras.

Otro de los objetivos de este observatorio será promover que la Dirección General de Productos Sanitarios y la Agencia Española del Medicamento valore el no suprimir del mercado algún medicamento que sea esencial para estos pacientes, aunque no sea comercialmente rentable.

Por otra parte, el Centro Andaluz de Excelencia de Medicamentos Innovadores (MEDINA) está llamado a convertirse en un motor de traslación de resultados de investigación básica a la práctica clínica mediante el desarrollo de medicamentos innovadores.

Otras medidas

Conscientes de la necesidad de seguir avanzando en varias líneas que permitan mejorar la atención sanitaria de estas patologías, en la actualidad se está trabajando y poniendo en marcha diversas iniciativas.

Una de las líneas de trabajo es la que se dirige a la identificación de recursos, tanto diagnósticos como sociosanitarios o de seguimiento clínico, así como la definición de la cartera de servicios para la atención a las enfermedades raras. Concretamente, se está procediendo a la identificación de los centros de referencia y de las unidades de coordinación formadas por grupos multiprofesionales. Igualmente, se está trabajando en la elaboración de Guías Asistenciales sobre algunas enfermedades.

Por otra parte, se está avanzando en la elaboración de nuevas herramientas informativas, como son la creación de una web andaluza de las enfermedades raras, así como el registro clínico epidemiológico de las mismas.

Web Junta de Andalucía