



O experto responde: Día Mundial Enfermedades Raras

Día Mundial Enfermedades Raras

Nº de preguntas: 15

Pregunta 1: Cuántas enfermedades raras existen en España y cual es la más frecuente?

Resposta: En cuanto al número de enfermedades raras, existen entre 600 y 800 en España (de 5.000 a 8.000 identificadas en todo el mundo). Las más frecuentes son las de origen genético, fundamentalmente las neuromusculares y las metabólicas.

Pregunta 2: Tengo un hijo de 23 años que hace 2 sufrió una afasia con una duración de 30 minutos. Era consciente de todo pero no podía hablar ni escribir correctamente. Recuperándose totalmente de forma espontánea sin ningún tipo de medicación. Ingresado y realizados diversos estudios y analíticas resulta que tiene 8 lesiones de menos de 1 cm. sugestivas de esclerosis múltiple, ninguna de ellas captante de gadolinio, bandas oligoclonales en líquido cefalorraquídeo, IGM un poco elevado, potenciales evocados normales y resonancia de médula espinal limpia. El neurólogo plantea comenzar tratamiento con Interferon y consultada la opinión de un segundo facultativo especialista en esclerosis múltiple nos aconseja esperar hasta que aparezca una nueva lesión o tenga otro síntoma, existiendo la posibilidad de que fuese benigna y no darle problemas en años, optando por esta opción. Después de 2 años sin ningún tratamiento y realizadas dos nuevas resonancias con contraste, a los 6 y 18 meses después, sigue igual sin ninguna variación ni señales de actividad. Me gustaría conocer su opinión respecto de iniciar o no el tratamiento y si existe riesgo de que al inicio de la enfermedad en un nuevo brote pueda quedarle alguna secuela. Dándole las gracias por anticipado reciba un cordial saludo.

Resposta: Aún sin conocer directamente el caso los datos que refiere indican que es una enfermedad que cumple criterios de agresividad (IgM en LCR, captación de gadolinio y síntomas multifocales) por lo que debería ser susceptible de tratamiento sin esperar a un nuevo episodio o a la aparición probable de nuevas lesiones.

Pregunta 3: Hola, boas tardes. Quería saber se tendo unha enfermidade rara se ten dereito a recibir a axuda de dependencia

Resposta: La dependencia hace referencia a como los síntomas interfieren en las actividades de la vida diaria de una persona, no al diagnóstico de la enfermedad.

Pregunta 4: Todas las enfermedades raras tienen base genética o se adquieren con la edad?

Resposta: Todas las enfermedades no, pero algunas de ellas se manifiestan tardíamente cuando los mecanismos compensadores han dejado de funcionar. No obstante más del 70% tienen origen genético.

Pregunta 5: Son un médico que vive nun pobo do interior de Galicia e quería información sobre os recursos para pacientes cunha enfermidade rara (aparte de Carlos III)

Resposta: Existe un protocolo online (<http://dice-aper.semfyces.es>) para la atención de los pacientes con enfermedades raras en consulta de primaria. El objetivo del protocolo es para mejorar el diagnóstico y la información en torno a estas patologías, así como a

coordinación entre os diferentes especialistas, establecendo os lazos oportunos co servizo médico especialista ao que derivar cada paciente segundo a patoloxía. Neste protocolo inclúese o envío dunha carta que o médico de familia pode facer chegar ao especialista que leva ou pode levar o caso, por correo electrónico ou correo postal.

Pregunta 6:A miña dúbida é cando podo solicitar diagnóstico preimplantacional ou postnatal. Moitas grazas

Resposta:O diagnóstico preimplantacional estaría indicado cando existe unha patoloxía xenética coñecida e non tratable nalgún dos proxenitores coa finalidade de evitar a enfermidade na descendencia. O diagnóstico postnatal ten como finalidade identificar se esa persoa padece ou pode transmitir unha destas enfermidades.

Pregunta 7:Como doente ¿Teño dereito a unha segunda opinión de diagnóstico? Grazas

Resposta:Sí. Ten que ter por escrito o diagnóstico inicial e ten un periodo dun mes para solicitala a través da inspección médica. Cando é fóra da comunidade autonómica o trámite é interno entre o hospital que o solicita e o receptor e é o especialista o que fai os trámites.

Pregunta 8:Buenas tardes, me gustaría saber cuando se considera una patología -enfermedad rara-.

Resposta:O diagnóstico de enfermidade rara ven determinado pola súa frecuencia na poboación. En Europa se considera enfermidade rara cando esta cifra é de menos de 5 casos cada 10.000 habitantes.

Pregunta 9:Boas tardes, son una afectada cunha enfermidade rara e perceptora dunha pensión non contributiva de invalidez. A miña pregunta é se ésta pode ser compatible coa prestación económica de dependencia de cuidados no entorno familiar. Moitas grazas por toda a información que estades a dar.

Resposta:Son compatibles porque a axuda por dependencia vai dirixida ao cuidador e a pensión non contributiva vai dirixida ao paciente. Hai que ter en conta que a axuda por dependencia non sempre supón unha axuda de carácter económica senón que pode ser unha axuda de prestación de servizos.

Pregunta 10:Boas tardes. Como doente, ¿tería dereito a unha segunda opinión de diagnóstico?

Resposta:Tal e como contestamos nunha pregunta anterior, sí ten dereito. Precisa ter por escrito o diagnóstico inicial e ten un periodo dun mes para solicitala a través da inspección médica. Cando é fóra da comunidade autonómica o trámite é interno entre o hospital que o solicita e o receptor e é o especialista o que fai os trámites.

Pregunta 11:A menudo cuando se habla de una enfermedad rara se comenta los -medicamentos huérfanos-. ¿Me podrían explicar de qué se trata?

Resposta:Son medicamentos que sirven para diagnosticar, tratar o prevenir afecciónes- con riesgo para la vida o de carácter muy grave- poco frecuentes o raras. Se les llama huérfanos porque aunque responden a necesidades de salud pública al no ser económicamente rentables para la industria farmacéutica, ésta no realiza inversiones en su investigación y desarrollo. Existe un listado de la Agencia Europea del Medicamento en el siguiente enlace: www.ema.europa.eu/ema .

Pregunta 12:Estando diagnosticada dunha enfermidade rara , ¿teño dereito a recibir axudas para material ortopédico?

Resposta:As axudas para material ortopédica van dirixidas ás persoas que teñen valorada a dependencia e vai ter dereito en función da bolsa para estas axudas. Para a súa asignación, habitualmente os ingresos da unidade económica familiar deben ser inferiores ao 75% do salario mínimo.

Pregunta 13:Buenas tardes!! ¿Existe algún sitio donde estén clasificadas las Enfermedades Raras?

Resposta:No hay ninguna clasificación aceptada; hay múltiples clasificaciones pero

ninguna es completa. De hecho podemos clasificarlos por mecanismos hereditarios, autoinmunes, metabólicos, infecciosos, etc. pero ninguno de ellos permite abarcar las más de 6.000 enfermedades consideradas raras.

Pregunta 14: ¿En qué me puede ayudar una asociación de enfermos de enfermedades raras. ¿Qué gasto me supondría ser socio?

Resposta: Una asociación de enfermos ayuda a no sentirse solo puesto que compartes no sólo la enfermedad en sí misma sino, las consecuencias personales, sociales, económicas, laborales o educativas que acompañan a una enfermedad rara. También nos hará sentirnos menos -raros- y más visibles de cara a la administración y a la sociedad en general. Por otra parte, la Asociación dispone de profesionales del ámbito sociosanitario con los que se intenta cubrir de forma estable, parte de las carencias asistenciales de nuestro sistema público de salud y servicios sociales. El coste de pertenecer a la Federación Gallega de Enfermedades Raras e Crónicas - FEGEREC- es para la persona afectada de 36 euros/año y para el socio colaborador a partir de 12 euros/año.

Pregunta 15: Boas tardes! Eu quero saber se existe algún tipo de rexistro de enfermedades raras; en caso de resposta positiva, e sendo eu afectada dunha enfermidade rara ¿de qué forma podo comprobar se estou inscrita nese rexistro?

Resposta: Aínda que debería haber un rexistro único, non é así. Existen rexistros parciais pero o máis completo no noso país é o rexistro do IIER (Instituto de Investigación en Enfermedades Raras). Para rexistrarnos nesta páxina podemos facelo: a) vía internet (<https://registorara.isciii.es>), b) por correo postal (na páxina web anterior e: rexistro postal descárgase a ficha de solicitude e consentimento informado c) ou por teléfono: 91-8222050. É un rexistro de ámbito nacional. Tamén existe o rexistro de FEDER (www.enfermedades_raras.org) e o rexistro de Centro de Referencia Estatal en Enfermedades Raras (www.creerenfermedadesraras.es). Para saber se está rexistrado, o sistema contesta de forma automática ao solicitante a recepción dos seus datos, que quedarán en custodia da Axencia Española de Protección de Datos.