

INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS VISIÓN ACTUAL EN EL SISTEMA SANITARIO ESPAÑOL

EL MARCO CLÍNICO DE LAS INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS

Se trata de un grupo de trastornos hereditarios del sistema inmunitario de baja prevalencia, con un origen, aproximadamente, del 80% de carácter congénito, componente multifactorial y etiología desconocida. Reduce la capacidad para resistir a las infecciones y sus pacientes son mayoritariamente la población infantil. Es particularmente grave el considerar que cerca de un 50% de los casos no se detectan y podría hacerse con un análisis de sangre económico, que alcanza una fiabilidad del 95% en sus determinaciones.

Este grupo de enfermedades, que conoce más de cien variantes, se encuentra incluido dentro del vasto campo de las enfermedades raras o de baja prevalencia (inferior a 5 casos por 10.000 habitantes) que alcanzan, a su vez, más de cinco mil patologías distintas y comparten todas ellas las mismas inquietudes de quien las padece: rápido diagnóstico, tratamiento adecuado o seguimiento especializado. Voy, por ello a hacer la exposición que sigue en dicho marco conceptual.

REIVINDICACIONES DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS

Como en otras demandas sanitarias la petición individual no obtiene la misma fuerza que cuando se agrupa en forma asociativa. Así se constituyó FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) que incorporó asociaciones específicas de concretas patologías en este campo, como es el caso de la Asociación de Inmunodeficiencias Primarias. Todas ellas tienen

igual visión de las carencias de Sistema Sanitario que podríamos concretar¹ en:

- Definir correctamente este espacio clínico, en el concreto terreno asistencial y divulgación entre sus profesionales.
- Protocolizar convenientemente la actuación en estos procesos, una vez diagnosticados.
- Fomentar un trato humano, imprescindible con cualquier enfermo, requerido por la especialidad de estas patologías y la incidencia que tienen en sus portadores.
- Potenciar la investigación de estas enfermedades, frecuentemente en un nivel demasiado básico actualmente.
- Definir el lugar de diagnóstico y tratamiento de estas patologías, con el objeto de optimizar los recursos.
- Considerar la puesta en marcha de equipos multidisciplinares, pues los pacientes precisan ayuda múltiple: clínica, psicológica, social, laboral etc.
- Declarar estas patologías como enfermedades crónicas, con los beneficios que en el terreno prestacional aporta a quienes las padecen.
- Dotar a los pacientes de EE.RR. de una tarjeta electrónica especial (Rescue) con información personal de utilidad en una posible emergencia.
- Acceder a medicación complementaria y particularmente a los llamados “medicamentos huérfanos” de escasa producción por la industria farmacéutica a causa de su baja rentabilidad.
- Poder utilizar medios de transporte adecuados a la situación personal de cada enfermo, unas veces por sus dificultades de comunicación y otras por el manejo específico que precisan.

¹ Extraído del Informe Técnico correspondiente, elaborado por la Oficina del Defensor del Paciente de la Comunidad de Madrid.

ACTUACIONES DE LA OFICINA DEL DEFENSOR DEL PACIENTE

Las reclamaciones tramitadas, sobre Enfermedades Raras, han afectado a un grupo amplio y representativo de aquellas, pudiendo citarse: *Déficit inmunitarios Primarios, Síndrome de Afasia Motora, Síndrome de Ataxia, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome de Sjögren, Corea de Huntington, Mastocitosis, Homocistinuria o enfermedad de Pompe, entre otras.*

Es imprescindible la mención del principio de igualdad constitucional de todos los ciudadanos ante la ley y con ello el acceso en condiciones de equidad y justicia de cualquier enfermo a la sanidad pública, con independencia de la patología de que sea portador. Esta consideración es particularmente relevante cuando nos referimos a personas potencialmente afectadas por discriminación o estigmatización a causa de su enfermedad de origen genético. En razón a cuanto antecede, desde la Oficina del Defensor del Paciente de la Comunidad de Madrid se han propuesto las siguientes acciones²:

1. Incentivar la sensibilización de la sociedad, en particular del colectivo sanitario, promoviendo acciones informativas y campañas de divulgación.
2. Mostrar apoyo a aquellas acciones conducentes a la consecución del *Registro de Pacientes*, instrumento idóneo para cuantificar los datos epidemiológicos necesarios para proveer acciones y recursos necesarios en estas patologías.
3. Insistir ante las instancias responsables de la Sanidad acerca de las necesidades de estos colectivos, expresadas en las reivindicaciones, decálogo de demandas, antes mencionadas.
4. Ayudar en la obtención de la necesaria autonomía, con el reconocimiento y práctica de los derechos de información, protección de datos y segunda opinión en aquellos casos en los que se considere conveniente.
5. Consolidar la condición de nexo de unión entre las Asociaciones y Federaciones de Pacientes y otras instituciones del espacio sanitario, investigador o social.

² Expuestas en el Informe citado en la nota, a pie de página, anterior.

Tuvieron acogida los problemas de las personas portadoras de enfermedades Raras en la Carta de Derechos y Deberes de los Pacientes y Usuarios del Sistema Sanitario de la Comunidad de Madrid (Declaración de los Pacientes de Madrid 2004) emitida por la Oficina del Defensor del Paciente de dicha Comunidad.

UN PLANTEAMIENTO PARA CONCLUIR

Con independencia de la medida que alcance el progreso científico, en la investigación, diagnóstico y terapia de estas patologías, existe un sustrato insoslayable sobre el que asentar todo lo anterior: La actividad de cuantos profesionales intervienen en la atención que prestan a los enfermos de inmunodeficiencias primarias, o de cualquier otra de la enfermedades raras, ha de dotarse de los mínimos imprescindibles de humanización en la asistencia sanitaria, en el seno de una atención personalizada y de un trato adecuado a los enfermos y sus acompañantes, con el objetivo de procurarles el bienestar físico y psíquico a los que como seres humanos y como enfermos tienen derecho y les son necesarios.

Juan Siso Martín

Subdirector General del Defensor del Paciente
de la Comunidad de Madrid

