

“Las enfermedades raras se deben considerar un problema de salud pública”

Sergi Unanue, Barcelona

3-4 minutos

Los viernes son unos días especiales en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. Es cuando los **niños con enfermedades raras no diagnosticadas** visitan el centro con el objetivo de, finalmente, saber qué es lo que les sucede. Desde hace tres años el hospital cuenta con la consulta IPER. Se trata de un sistema pionero en el país basado en **centralizar los esfuerzos de las distintas disciplinas médicas** para conseguir un mejor análisis de la patología del paciente.

La cabeza pensante detrás de esta iniciativa es la de **Francesc Palau**, director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), que en tres años ha tratado a 15.000 pacientes activos. Para el doctor, la consulta cubre una necesidad, pues **muchos niños se pasan “meses y años” sin tener un diagnóstico**, factor clave para realizar el tratamiento correcto.

El proyecto ofrece una mejor calidad de vida a los pacientes. No solo aumenta las posibilidades de obtener un diagnóstico. También mejora el aspecto logístico de las visitas. Los

menores no tienen que realizar numerosos viajes al hospital que pueden llegar a ser muy tediosos, sino que la consulta permite que en un solo día puedan ser analizados por expertos de distintos campos.

De este modo, los niños no tienen que visitar el hospital “seis, siete o diez veces al año”, sino que **pueden concentrar las citas en dos días**. De igual manera, se tiende a agrupar las visitas de los niños que presentan síntomas parecidos, y así **los médicos pueden “contrastar con los demás especialistas y obtener una visión mucho más adecuada”**.

En el 80% de los casos la causa de la patología es genética. También ha permitido **avanzar mucho en la investigación**, en gran parte gracias a las nuevas tecnologías, como las técnicas de secuenciación del genoma, vitales para avanzar en la **lucha contra las enfermedades raras**, pues **“en el 80 % de casos la causa de la patología es genética”**.

Desde su nacimiento en la primavera del 2015, la consulta IPER ha crecido de manera sustancial. El doctor Palau se siente satisfecho con su evolución. **“La valoración de los pacientes es buena”**, comenta el director, **“y hemos mejorado mucho la eficiencia diagnóstica de enfermedades raras de origen genético”**.

Palau destaca que, cuando finalmente un enfermo recibe su diagnóstico, el beneficio es doble. Por un lado, los padres del niño respiran aliviados y **“descansan”** después de un largo tiempo de incógnitas y, por el otro, el menor puede recibir la terapia adecuada. Bien sea para ofrecer una de nueva que antes no se contemplaba **“y**

que puede ser útil”, o bien se “retira alguna que puede ser no beneficiosa”.

Con la consulta especializada los niños no tienen que visitar el hospital “seis, siete o diez veces al año”, sino que pueden concentrar las citas en dos días

Se estima que en todo el país hay alrededor de tres millones de afectados por enfermedades raras, el 50% de los cuales manifiestan la patología antes de los 18 años. Aunque la cifra es solo una estimación, el doctor Palau considera que es “suficientemente importante para que sea un problema de salud pública”, y asegura que la solución pasa por crear “partenariados público-privados” que permitan invertir en un sector tan abandonado por las farmacéuticas como el de las enfermedades raras.