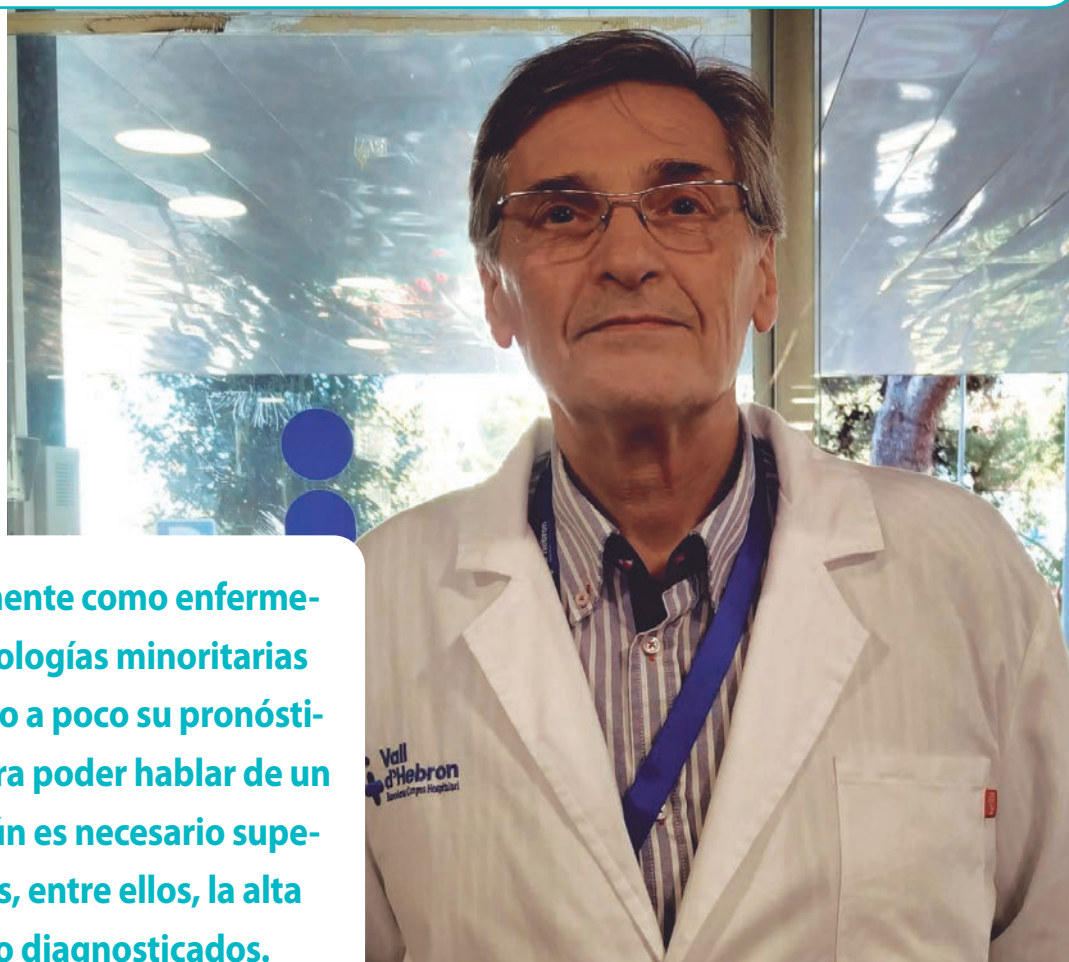


GUILLEM PINTOS MORELL, DIRECTOR CLÍNICO DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DEL HOSPITAL VALL D'HEBRON
(Nº COLEGIADO: 080811925)

“GRACIAS A LOS TRATAMIENTOS QUE VAN APARECIENDO ES MUY VIABLE QUE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS LLEGUEN A TENER CURA”



Conocidas comúnmente como enfermedades raras, las patologías minoritarias van mejorando poco a poco su pronóstico. No obstante, para poder hablar de un abordaje óptimo aún es necesario superar varios hándicaps, entre ellos, la alta tasa de pacientes no diagnosticados.

La población las conoce como enfermedades raras, aunque los especialistas se refieren a estas patologías que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes como minoritarias. Aún así, la definición es “arbitraria” y se debe más que nada a una cuestión de frecuencia, tal y como explica **Guillem Pintos**, director clínico de Enfermedades Minoritarias del Hospital Vall d'Hebron, uno de los centros españoles de referencia en este campo. “Este concepto se está ampliando a enfermedades poco frecuentes que por su complejidad también entran dentro de las patologías minoritarias, además de que tienen algunas características generales comunes, como que la mayoría sean de carácter genético”. Esto es, según el especialista, una alteración genética que puede ser hereditaria, y, por otro lado, suelen ser trastornos que afectan

a diversos órganos y sistemas. De esta forma, “muchas veces el diagnóstico se retrasa demasiado, porque la enfermedad no es fácilmente identificable. Con lo cual, cuando se llega al diagnóstico, puede ser que el paciente sufra diversas secuelas que hacen que la evolución de la enfermedad no se consiga revertir”, apostilla Pintos. De hecho, añade el doctor, la proporción de personas afectadas con este tipo de dolencias que no tienen un diagnóstico es bastante alto. “Alrededor del 40% tienen un diagnóstico incierto y sin tratamiento concreto”. Además hay que tener en cuenta el espectro tan amplio que abarcan. “Pueden afectar al sistema nervioso central, al riñón, al hígado... O sea, que puede haber enfermedades minoritarias de muchas áreas temáticas”, apunta el especialista. “Quizás las más frecuentes son las que tienen afec-

tación neurológica de algún tipo. Después también hay un grupo importante de enfermedades llamadas metabólicas hereditarias, que son hereditarias y complejas”.

Por tanto, al hablar de enfermedades minoritarias hay que tener en cuenta el espectro tan amplio que abarcan. “Pueden afectar al sistema nervioso central, al riñón, al hígado... O sea, que puede haber enfermedades minoritarias de muchas áreas temáticas”, señala el especialista, quien apunta, sin embargo, a que las más frecuentes son las que tienen afectación neurológica de algún tipo.

Abordaje multidisciplinar

En este punto otra de las claves son los tratamientos, como los de sustitución enzimática, un campo en el que se están consiguiendo notables avances. “Una de las cosas que se ha conseguido es la capacidad de sintetizar proteínas que el organismo no produce. Cuando tenemos una enfermedad genética, se produce un déficit de una proteína, pero esta en bastantes ocasiones se puede sintetizar en el laboratorio y administrar al paciente”, desarrolla Guillem Pinto.

Estos tratamientos ya están en marcha hace más de 20 años, pero actualmente están apareciendo de manera individualizada otras terapias relacionadas con la medicina de precisión. “En ellos están implicadas pequeñas moléculas que modifican de alguna manera las alteraciones genéticas, haciendo que los defectos de producción de estas proteínas mejoren la actividad que persiste de manera residual. Estos tratamientos mejoran lo que al organismo le queda de producción de estas proteínas”.

Como principal novedad también es destacable la terapia génica, “un tipo de tratamiento curativo dirigido a modificar la alteración genética para que el organismo se ponga a producir estas proteínas deficitarias. Estas terapias génicas ya empiezan a estar comercializadas, pero la mayoría están en fase de ensayos clínicos para enfermedades hematológicas, endocrinológicas, metabólicas, neurológicas, etc., apunta el facultativo”. No obstante, con ellos se hace aún más imprescindible llegar a tiempo con el diagnóstico. “Es fundamental que estos tratamientos se inicien en fases en las que aún tenemos la capacidad de modificar la evolución de la enfermedad para así evitar que aparezcan complicaciones”, señala. Asimismo, el hecho de que sean enfermedades que puedan alterar a la vez diversos órganos y sistemas hace muy necesario el abordaje multidisciplinar del paciente, como incide Guillem Pintos. “Este abordaje es el que tiene que facilitar que el paciente reciba un tratamiento y una atención integral de todos los especialistas, incluyendo también especialistas de psicología y de trabajo social, por ejemplo. Porque muchas de estas afecciones son crónicas y producen cierto grado de discapacidad, tanto física como intelectual. Por tanto, es vital la implicación de estos profesionales para que los pacientes puedan tener algún tipo de incorporación laboral y también el soporte psicológico que conlleva mantenerse toda la vida con una enfermedad crónica”.

Vall d’Hebron, hospital de referencia

Es justamente así, con la implicación de todos los especialistas, como funciona el abordaje de las enfermedades minoritarias en el Vall d’Hebron, un centro de referencia en este ámbito que

atiende a más de 300 pacientes en la unidad específica y otros tantos con patologías específicas como el ELA en otros servicios. “Cada una de las áreas temáticas de los grandes servicios nuestro hospital tiene su aspecto de enfermedades minoritarias, y por lo tanto, en cada una de ellas hay un profesional referente. En la unidad central de enfermedades minoritarias hay una enfermera gestora de casos, dos profesionales internistas, y de una manera funcional tenemos la colaboración de un representante de cada servicio. De esta manera este núcleo se nutre también de los especialistas de las diversas áreas temáticas”, cuenta el responsable de enfermedades minoritarias. “En el hospital estas áreas temáticas se están organizando en forma de red, acreditada a través del Ministerio de Sanidad español”.

Por otro lado, Guillem Pintos hace hincapié en la relevancia de seguir investigando y de concienciar sobre ello, poniendo de ejemplo un maratón de la televisión TV3 realizada en diciembre para informar sobre estas enfermedades y recaudar fondos. “La investigación es fundamental, tanto para mejorar la capacidad diagnóstica de una manera más segura y rápida, como para conocer cómo se desarrollan estas enfermedades”. Gracias a los estudios se puede tener una idea exacta sobre qué es lo que esta alteración genética está produciendo, lo que hace que después se desarrolle la enfermedad. “Esto es lo que facilita encontrar tratamientos específicos para cada una de las patologías”. Por eso, insiste el especialista, “es fundamental el trabajo en equipo, para de esta manera llegar a descubrir nuevas vías de tratamiento para estas enfermedades que muchas de ellas aún carecen de un tratamiento específico”.

Además, gracias a estos avances no es tan descabellado creer en la posibilidad de que a medio plazo las enfermedades minoritarias puedan llegar a tener una cura. Por el contrario, para el director clínico del grupo de Enfermedades Minoritarias del hospital catalán “es muy viable”. Sobre todo por las capacidades que están apareciendo en los últimos años para poder de alguna manera modificar las alteraciones genéticas. “Ahora tenemos diversas posibilidades, como la terapia génica o las técnicas que están apareciendo que permiten modificar mutaciones genéticas que producen enfermedades. Por eso, en este momento, cabe esperar que en unos diez años podamos detectar en todo tipo de pacientes, incluidos en los de menor edad, los posibles cambios genéticos que van a degenerar en una enfermedad grave, y en este momento inicial se puede administrar un tratamiento antes de que se desarrolle incluso la dolencia. Este sería un paso fundamental para los especialistas, sobre todo en el área de la pediatría, y para un futuro esperanzador en el campo de las enfermedades minoritarias”.+

“Ahora tenemos diversas posibilidades terapéuticas, como la terapia génica o las técnicas que están apareciendo que permiten modificar mutaciones genéticas”