

PABLO LAPUNZINA, DIRECTOR CIENTÍFICO DEL CIBERER (MÉDICO ESPECIALISTA EN MÉDICO GENERAL ACREDITADO, COM MADRID, N° COLEGIADO: 282854261)

“LA FALTA DE UNA ESPECIALIDAD DE GENÉTICA PROVOCA QUE MUCHOS PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS VEAN DEMORADO SU DIAGNÓSTICO”



Son casi 8.000 y más del 80% de estas dolencias poco frecuentes, que aun así afectan a más de tres millones de personas en España, tienen una base genética.

Son poco frecuentes, pero no es tan extraño padecer una enfermedad rara si se tiene en cuenta que, en España, todas juntas afectan a más de tres millones de personas. “En su conjunto afectan a entre el 6% y el 7% de la población, lo que quiere decir que más o menos es una patología frecuente que afecta a una de cada 16 personas”, afirma el médico genetista y director científico del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Ciberer), **Pablo Lapunzina**, que reconoce los esfuerzos que se han hecho para visibilizar este tipo de enfermedades que tienen en la falta de especialistas que las puedan tratar uno de sus principales obstáculos.

Sobre todo, porque su número se calcula entre 6.000 y 8.000. “El número no está específicamente calculado, no por nada en particular, sino que porque la forma de clasificarlas es diferente y algunos subtipos de algún tipo de enfermedad hacen que haya esa cierta diferencia entre 6.000 y 8.000, pero están más cerca de 8.000 que de 6.000 y, como son tantas y tan infrecuentes, se necesitan equipos que puedan evaluarlas de forma multidisciplinar”, explica Lapunzina. Las enfermedades raras comparten características en cierto modo comunes: son complejas, graves, degenerativas... “Además de ser infrecuentes y raras, más del 80% tienen una base genética, muchas de ellas son crónicas y, una vez diagnosticadas, permanecen durante toda la vida y con difícil tratamiento”, añade Lapunzina, que explica que, a todo ello, se suma que, para la mayoría de ellas, “o bien no hay un tratamiento específico o bien las medicaciones que se utilizan no son totalmente efectivas”. La explicación de esto último, indica, se debe a que “los esfuerzos de las empresas farmacéuticas para buscar medicamentos están más orientados a tratar enfermedades comunes básicamente porque hay miles de pacientes y no unos poquitos que puedan ser tratados para una sola enfermedad”.

Diagnóstico complejo

Por si no fuera poco, las enfermedades raras además tienen un diagnóstico complicado. “Para poder tratarlas, primero hay que poder hacer un diagnóstico y, para muchas de ellas, todavía no hay un diagnóstico específico de laboratorio. Algunas tienen solo un diagnóstico clínico y no tienen uno específico con una prueba y en la mayoría de las que sí lo tienen, la prueba es genética”, explica el director científico del Ciberer, que recuerda que la ausencia de una especialidad de genética en España complica aún más la situación para las personas con enfermedades raras.

“Como no existe la especialidad de genética, el acceso a las pruebas no es equitativo y no todos los pacientes se diagnostican en el término de tiempo que sería deseable, que es el primer año desde que

“Para poder tratarlas, primero hay que poder hacer un diagnóstico y, para muchas de ellas, todavía no hay un diagnóstico específico de laboratorio”

El reto de recibir un diagnóstico, atención y terapia en el plazo de un año

Un paciente de una enfermedad rara espera una media de entre cuatro y cinco años para tener un diagnóstico. El reto de que todas las personas que viven con una enfermedad rara puedan recibir un diagnóstico, atención y terapia en el plazo de un año es uno de los objetivos del plan estratégico del Ciberer para los próximos años y también lo es en Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras, que además del objetivo de obtener un diagnóstico en el primer año tras la consulta, plantea también que en 2027 haya al menos mil tratamientos nuevos y una monitorización de los dos objetivos anteriores.

“Con respecto al diagnóstico, la mayoría de los hospitales y los centros de Europa están más o menos cumpliendo con este plazo a través de un proceso bastante protocolizado de estudios y evaluaciones clínicas que se está cumpliendo medianamente bien. En España estamos un poco peor y la idea es que justamente esos números bajen”, explica el director científico del Ciberer, Pablo Lapunzina, que para poder cumplir con ese objetivo de beneficiar los pacientes considera que, primero, debería crearse la especialidad de genética y, segundo, de centros de diagnóstico genómico para poder centralizar y agilizar esas pruebas “de forma que puedan ser canalizadas a unos pocos centros donde se pueda optimizar ese diagnóstico y hacerlo mucho más barato y veloz”.

se hace la primera consulta. Y eso provoca que muchos pacientes demoren el diagnóstico y, en consecuencia, también el tratamiento cuando lo hay”. España es el único país de Europa que no tiene esta especialidad reconocida. “Es muy llamativo y es una deficiencia enorme que los genetistas llevamos años intentando subsanar, gobierno tras gobierno, administración tras administración y promesa tras promesas, pero nunca se confirma nada”, lamenta.

La situación actual tampoco parece que vaya a dar respuesta a esta reivindicación tan necesaria a corto plazo. “Siempre que hay una promesa política por detrás está la virtud de no cumplirla. En principio dicen que sí, que se va a resolver en algún momento, pero la realidad es que no está resuelto aún”, añade Lapunzina que, en todo caso, recuerda que en el otro lado de la balanza se encuentra la investigación que se desarrolla en España.

El Instituto de Salud Carlos III, al que pertenece este centro de referencia de enfermedades raras, ha hecho “grandes esfuerzos” en este sentido y recientemente ponía en marcha un proyecto global de medicina de precisión que incluye a la medicina genómica: “Existe toda la voluntad y las ganas de que pronto pueda existir un plan o una estrategia nacional de medicina genómica en el país, que podría ser el catalizador para que los pacientes puedan ser mejor diagnosticados y mejor tratados”.

Investigación

La investigación de las enfermedades raras parece inabarcable y, en el Ciberer, pese a que es imposible abarcar las casi 8.000 que existen, se consigue de manera “real y puntera” en un cuarto de ellas: *“Sí podemos instrumentar y organizar el diagnóstico y el seguimiento de pacientes y desarrollamos investigación potente con publicaciones sobre 2.000 de ellas, que son las 2.000 más frecuentes. Intentamos abarcar o resolver los problemas sanitarios de la mayor cantidad de personas. También es verdad que no hay centro en el mundo de investigación, ni hospital ni universidad que pueda abarcar la totalidad de las 8.000 enfermedades, por lo que lo que hay que hacer es poner los medios para poder trabajar en red”*.

Así lo están haciendo la mayoría de los investigadores que trabajan en hospitales del Ciberer o pertenecen a las *European Referent Networks (ERN)*, las redes europeas de referencia. Trabajar en red, según explica Lapunzina, *“es muy útil porque de aquellas enfermedades que no abordamos directamente podemos saber en qué parte del mundo existe investigación pionera y/o tratamientos pioneros”*. En su opinión, el mayor logro del Ciberer, de hecho, ha sido poder consolidar la red de investigación de los 60 grupos de investigación, con 20 grupos clínicos asociados y más de 700 investigadores que se dedican a las enfermedades raras.

Logros y avances

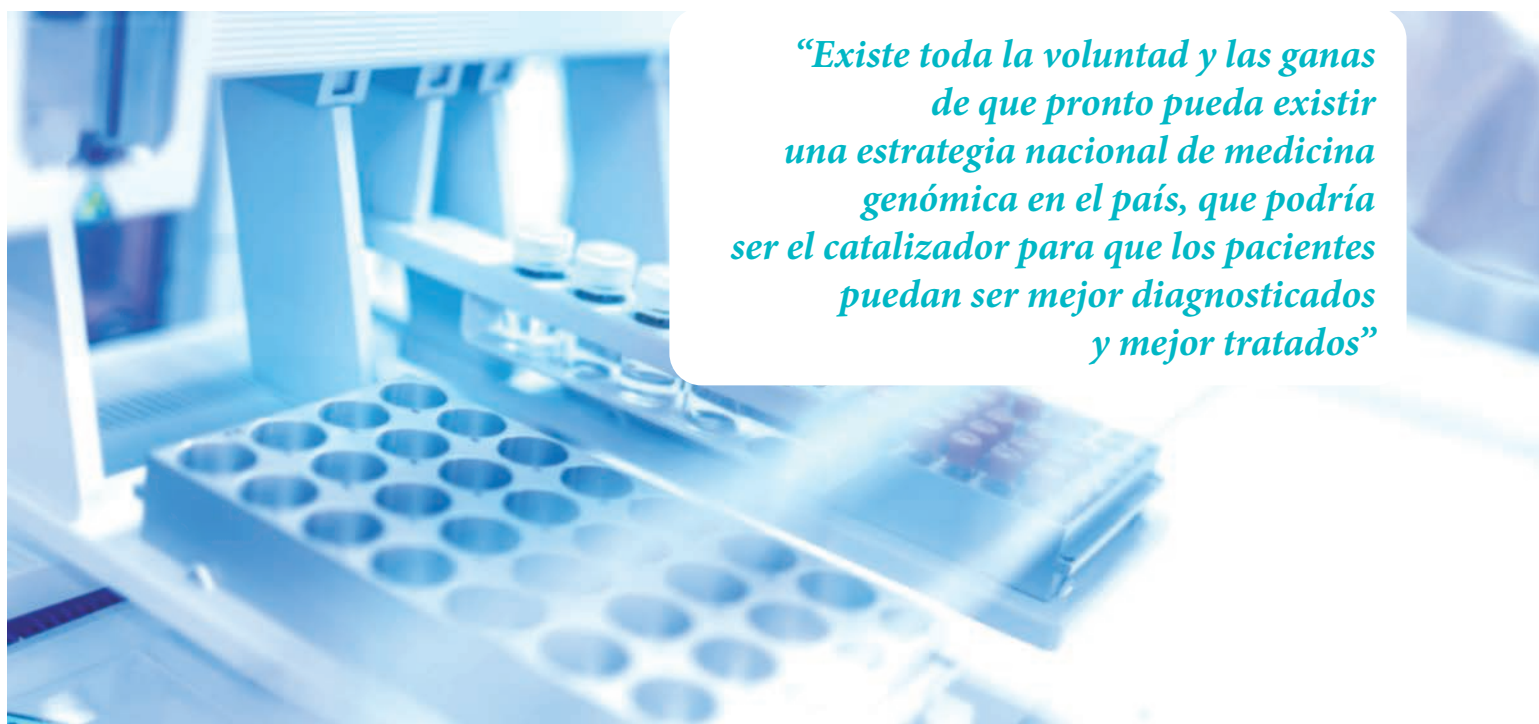
“Y sobre todo la traslación de toda esta investigación al ámbito asistencial del paciente. Lo que han hecho muchos grupos de investigación de universidades o de centros es trasladar sus investigaciones hacia el descubrimiento de nuevos tratamientos y el posicionamiento de nuevos fármacos. Además, los grupos clínicos de los hospitales, junto con los grupos de investigación de las universidades o de centros de investigación, han contribuido a descubrir más de 100 genes y nuevas enfermedades descritas al mundo científico, con sello español, en los últimos 10 años”, valora Lapunzina.

“Ése es uno de los grandes avances de la aportación que ha habido en diagnóstico genético en la última década desde el Ciberer, desde España, también con nuevos medicamentos y terapias para una veintena de enfermedades que han aportado luz para pacientes en España y en cualquier parte del mundo”, añade, indicando que el Ciberer también ha aportado investigación en 15 de los medicamentos huérfanos *“de forma muy clara”*.

Con respecto a la totalidad de los que están en el mercado, explica que de los que están ya aprobados en Europa algunos aún no lo están en España por encontrarse en fase de aprobación y en las específicas que tiene para ello el Ministerio de Sanidad: *“Poco a poco se van cumplimentando e integrando las medicaciones nuevas que aparecen para poder tratar a los paciente, pero se trata de un proceso lento porque, aparte de la autorización técnica, se requiere la autorización presupuestaria que a veces también hace que algunos medicamentos tengan mayor dificultad de poder llegar en forma directa a los pacientes”*.

En el abordaje multidisciplinar que requieren las enfermedades raras es fundamental la parte social. *“Parece que el trabajo médico acaba cuando el paciente se va de la consulta, o bien con un diagnóstico o bien con un tratamiento, tanto en la primera consulta como en las sucesivas, pero donde también debemos trabajar es en el tiempo en el que el paciente está con su familia, con sus amigos, en el colegio y en la sociedad en general”*, explica Lapunzina, que reconoce la gran labor que, en este sentido, ha realizado la Federación Española de Enfermedades Raras y cada una de las asociaciones de pacientes específicos con su enfermedad.

“Son los que verdaderamente están haciendo el trabajo día a día, minuto a minuto, en el colegio, en casa, en el deporte que hacen, en la inserción laboral... es realmente maravilloso el trabajo que están haciendo para esa faceta social tan fundamental”, considera, explicando que, como en el resto de patologías, la actual crisis sanitaria de Covid-19 ha ralentizado consultas y diagnósticos. +



“Existe toda la voluntad y las ganas de que pronto pueda existir una estrategia nacional de medicina genómica en el país, que podría ser el catalizador para que los pacientes puedan ser mejor diagnosticados y mejor tratados”