

CARMEN GÓMEZ Y PEDRO GARCÍA, AUTORES DEL PRIMER ESTUDIO SOBRE ENFERMEDADES RARAS VISUALES EN ESPAÑA

“Enfermedades raras visuales: baja prevalencia, dificultad en el diagnóstico precoz, y un fuerte impacto en la calidad de vida”

EL 77 % DE LOS PACIENTES CON UNA ENFERMEDAD RARA CON AFECTACIÓN VISUAL TARDA UNA MEDIA DE TRES AÑOS EN OBTENER UN DIAGNÓSTICO CERTERO, SEGÚN EL PRIMER ESTUDIO DE LAS ENFERMEDADES RARAS VISUALES EN ESPAÑA.



“Enfermedad rara y enfermedad rara visual comparten características clave: baja prevalencia, dificultad en el diagnóstico precoz, y un fuerte impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias.” Esa es una de las claves que explica el primer *Estudio Descriptivo de las Enfermedades Raras de la Visión en España* (EDERVE), elaborado por el grupo GISERV de la Asociación Retina Murcia, en el que participaron cerca de 500 personas de todo el territorio nacional afectadas por patologías visuales poco prevalentes. Además, la investigación llevada a cabo por las profesoras doctoras **María Dolores Peñalver** y **Carmen Gómez**, junto al periodista y doctorando **Pedro García**, determina que *“muchas son de origen genético y crónico, lo que requiere un abordaje multidisciplinar tanto médico como psicosocial para garantizar una atención integral”*, según Gómez y García.

En lo que respecta a la relación de las enfermedades raras que todos conocemos con las enfermedades raras visuales, los autores del texto añaden que *“el conocimiento clínico se concentra en grandes ciudades, en el caso de España, Madrid y Barcelona. Esto supone que la persona afectada y su familia tengan que costearse transporte, alojamiento y acceso a clínicas privadas para tener un diagnóstico certero y rápido”*. Al igual que ocurre con otras enfermedades poco frecuentes, prosiguen, *“para muchas de estas patologías que limitan la visión, se observó carencia de protocolos de pruebas diagnósticas”*. Sirva como ejemplo la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber donde, además, se ha evidenciado como necesaria la colaboración entre el área de Neurología y Oftalmología para ofrecer una atención precisa a estos pacientes.

“En este estudio nos hemos focalizado en las enfermedades raras con limitación visual, tales como: Enfermedad de Best, Coroideremia, Distrofia de conos y bastones, Enfermedad de Stargardt, Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber, Síndrome de Usher o la Retinosis Pigmentaria”, especifican Carmen Gómez y Pedro García.

Avances prometedores, pero inequidad en su acceso

Preguntados por el desarrollo que estas patologías han tenido en los últimos años, los expertos señalan, por un lado, que *“el avance en técnicas de diagnóstico genético ha permitido identificar más genes asociados a estas patologías, facilitando diagnósticos más precisos y rápidos”*. Asimismo, *“se han desarrollado terapias génicas, como el novedoso tratamiento ‘Luxturna’, aprobado para ciertas distrofias retinianas relacionadas con el gen RPE65”*.

Sin embargo, *“el acceso a estas terapias sigue siendo limitado, y solo un pequeño porcentaje de estas enfermedades tiene opciones terapéuticas eficaces”*. Ponen como ejemplo tratamientos como la ibedenona para la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber, los cuales *“han mostrado una mejora modesta”*, mientras que las terapias génicas *“avanzan lentamente”*. *“Estas patologías afectan significativamente la calidad de vida, no solo por la pérdida progresiva de visión, sino también por el impacto psicológico, social y económico que conllevan”*, resaltan. Así las cosas, *“la sociedad tiene una gran esperanza en las nuevas terapias personalizadas que podrán llegar a España. Lo que ocurre es que, de media, estos tratamientos tienen una demora de unos dos años en comparación a otros países del marco europeo”*.

En este contexto nació EDERVE, cuya finalidad, en palabras de dos de sus autores, era *“recopilar y compartir datos que mejoren la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras visuales”*. *“Busca ser una herramienta para investigadores, profesionales y Administración Pública, promoviendo diagnósticos más rápidos, tratamientos adecuados y recursos accesibles”*, agregan.

A su modo de ver, una de las fortalezas de este estudio y del grupo de investigación que ha trabajado en este informe a lo largo de estos últimos años es la vinculación con la Asociación Retina Murcia. *“Los investigadores de este gru-*

po valoramos sobremanera que una asociación de pacientes ponga atención en la investigación social, y que con estos datos robustos podamos plantear iniciativas sociales que puedan mejorar la calidad de vida de estas personas en España”.

Los investigadores, tras un profundo análisis de la realidad, han extraído varias conclusiones, como exponen Carmen Gómez y Pedro García. El retraso diagnóstico, la primera. *“Los pacientes enfrentan tiempos de espera prolongados, con una media de tres años”*, lamenta. Igualmente, *“el acceso a diagnósticos genéticos y servicios de genética es desigual entre comunidades autónomas, y existe escasez de expertos y recursos adaptados para atender las necesidades específicas de estos pacientes”*.

Por último, pero no menos importante, observaron una alta necesidad de apoyo psicológico. *“Esto identifica que las personas afectadas necesitan ayuda profesional para convivir con una situación de pérdida de visión que vino para quedarse, y es del todo inesperada”*, sostienen.

Retos en el abordaje de las enfermedades raras visuales

En este sentido, EDERVE permitió también extraer una serie de retos en el abordaje de estas enfermedades, empezando por el reconocimiento de la especialidad de genética clínica en España, *“que aún no está formalmente implementada”*, y siguiendo por el *“mejor acceso a tratamientos innovadores (cuyos costes son elevados), la necesidad de más especialistas y equipos multidisciplinarios, así como el incremento del conocimiento sobre estas enfermedades para mejorar su detección, manejo e identificación”*.

“EL ACCESO A ESTAS TERAPIAS SIGUE SIENDO LIMITADO, Y SOLO UN PEQUEÑO PORCENTAJE DE ESTAS ENFERMEDADES TIENE OPCIONES TERAPÉUTICAS EFICACES”

Además, consideran que la investigación puede servir de utilidad para avanzar hacia posibles nuevos tratamientos. En opinión de los autores, “proporciona una base de datos que facilita la investigación sobre dianas terapéuticas y el desarrollo de tratamientos personalizados”. Además, “promueve la toma de decisiones informadas en políticas públicas que mejoren el acceso equitativo a recursos y terapias para los pacientes afectados”.

Para finalizar, destacan que casi 500 personas afectadas han participado en este estudio nacional y, tras los datos obtenidos, el Grupo de investigación GISERV señala que “el 77 % de los pacientes con una enfermedad rara con afectación visual obtiene su diagnóstico certero en un plazo de tres años”.

Con todo este análisis, la actual investigación ha planteado nuevas preguntas sobre cómo afecta vivir con una enfermedad rara visual. “Nos planteamos cómo se gestiona la educación formal, no tanto a qué significa vivir en la escuela con problemas visuales, sino ¿qué respuesta da la escuela a estos menores, ¿con qué apoyos cuenta?, ¿qué tipo de adaptaciones?, ¿están las aulas y están los profesores preparados para atender a menores con necesidades especiales visuales?”, adelantan sobre la futura hoja de ruta del grupo que nace para facilitar la investigación social sobre las enfermedades raras visuales.

En la misma línea, “queremos saber cómo evoluciona la persona y su familia con la familia, cómo se vive y se organiza una familia en distintas etapas de la vida como la infancia, la adolescencia y las relaciones entre iguales, cuando un adulto

con una enfermedad rara visual forma una familia cómo es la asignación de roles y de tareas, si influye en la decisión de tener hijos, etc.”.

“Nos gustaría resaltar la importancia de la investigación en el ámbito social, educativo y psicológico. Como todos sabemos, la salud no es solo la ausencia de enfermedad, sino que es el completo bienestar biopsicosocial. Por lo que ir más allá del estudio clínico, biologicista, implica también trabajar para mejorar la salud de las personas que viven con una enfermedad rara, en este caso una rara visual”, continúan reflexionando Carmen Gómez y Pedro García.

A su juicio, “cuanto mejor entendamos los procesos que atraviesa una persona, o una familia, al ser diagnosticado; el duelo al tener que dejar de conducir, al tener que dejar de trabajar; lo que implica un proceso continuo de adaptación a la forma de ver y, consecuentemente, de vivir y de relacionarte, más preparados estaremos para dar una respuesta a las necesidades de los pacientes”. “Saber dónde viven, las dificultades para encontrar diagnóstico o para acceder a un tratamiento, los sobrecostes que implica cada enfermedad, etc. permite dar una respuesta desde las políticas públicas más cercana a la realidad y que atienda a las necesidades concretas y, por tanto, será más eficaz y pertinente”, concluyen. ■



“ESTAS PATOLOGÍAS AFECTAN SIGNIFICATIVAMENTE LA CALIDAD DE VIDA, NO SOLO POR LA PÉRDIDA PROGRESIVA DE VISIÓN, SINO TAMBIÉN POR EL IMPACTO PSICOLÓGICO, SOCIAL Y ECONÓMICO QUE CONLLEVAN”

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease



NOVARTIS

Chiesi
Empresas
Este organismo cumple con
los estándares de la Comisión
Europea



GenSight
BIOLOGICS