



ENFERMEDADES RARAS EN OSTEOLÓGÍA: FUNCIÓN DEL PROFESIONAL ASISTENCIAL, DEL INVESTIGADOR Y DEL "DECISOR" DE POLÍTICAS SANITARIAS

VIRGINIA A. LLERA

Fundación GEISER, Mendoza, Argentina.*

Resumen

Las enfermedades raras, o poco frecuentes, son aquéllas cuyo conocimiento es incompleto, el diagnóstico es problemático y comúnmente tardío, los tratamientos escasos o inaccesibles, y las medidas tendientes a favorecer la inserción social del afectado son insuficientes, y poco prioritarias. Por ese motivo el paciente afectado se encuentra en una situación desventajosa comparada con quienes padecen enfermedades prevalentes. Entre las osteopatías médicas, aparte de la osteoporosis, y los trastornos minerales, de las urolitiasis, o nutricionales, los restantes cuadros nosológicos tienen características biomédicas que bien pueden considerarse como raras. El profesional asistencial es el responsable primario de la celeridad y certeza diagnóstica, un factor crítico en la futura calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras. Es importante que reclame recursos y dedicación, que capitalice la experiencia de los individuos, y que aprenda a vincularse en equipos multidisciplinarios y multipaís. Existe actualmente muy poca información sobre el seguimiento a largo plazo de estos pacientes. La ciencia y técnica no debe encarar ensayos precarios, o pobremente controlados. Los pacientes con enfermedades raras necesitan al menos un estudio clínico randomizado y controlado por enfermedad y por esquema terapéutico que sea pivotal. Los proyectos deben ser integrales, que desde el laboratorio culminen con la producción industrial de elementos diagnósticos y terapéuticos, e incluyan datos de calidad de vida. Los comités de ética deben tomar en cuenta la especial situación de vulnerabilidad de las minorías en salud. El agente sanitario a cargo de la toma de decisiones debe fijar prioridades y racionalizar los fondos en materia sanitaria, educación e investigación, promoviendo la cooperación (las enfermedades

raras no pueden ser una cuestión nacional), y planes integrales de óptima calidad. Debe planificar centros de consultas específicos en los grandes núcleos urbanos, vigilar el abastecimiento de recursos diagnósticos, terapéuticos, de rehabilitación y soporte, y de inserción social. Las decisiones sanitarias deben ser multipartidarias: gobierno, academia, industria y organizaciones civiles, visto que si a algún sector no le satisface el tema, no hay progreso. La problemática de las enfermedades raras en osteología, como en las restantes especialidades, sólo puede resolverse con la voluntad individual y colectiva de hacerlo.

Palabras clave: enfermedades raras, médico asistencial, investigación, recursos, políticas sanitarias.

Summary

RARE DISEASES IN OSTEOLGY: ROLE OF THE PRACTITIONER, THE RESEARCHER, AND THE "DECISION MAKER" OF HEALTH POLICIES.

Diseases which are named rare, or uncommon, are those whose knowledge is usually incomplete, in which diagnosis is troublesome and delayed, treatments are scarce or difficult to afford, and the social insertion of the affected is not well supported. For such reasons, the patient is in an unfavorable condition compared with those suffering from prevalent diseases. Among the medical osteopathies, apart from osteoporosis, urolithiasis or other nutritional mineral disorders, most of the other clinical pictures may be considered as rare. The practitioner is the one responsible for the early detection of the cases, a critical determinant on the future quality of life for most of these patients. Hence, resources and dedication should be claimed. He must learn to listen to individuals, and to approach the problem in multi-

* www.fundaciongeiser.org. Correo electrónico: fundgeiser@yahoo.com.ar

multinational teams. Currently, information on the long-term follow-up of these patients is under-reported. Science and technology projects should not be tapered, or poorly controlled. The subjects affected by rare diseases demand at least one pivotal randomized controlled trial per disease, per treatment schedule. R&D projects should be connected, from the lab to industrial production of orphan goods, including quality of life endpoints. Ethical committees must particularly consider the special vulnerability given by the minority status. Health "decision makers" should fit the priorities and funds in policies, including education and research acts, promoting cooperation (rare diseases can not be intra-national issues) and high quality programs. Hospital Centers, as well as orphan goods availabilities, and social support programs, should be planned at the main urban sites. Decisions involving rare conditions should be made in agreement between government, academy, industry and organizations, because otherwise the program will likely not work at all. Hence, the problem of rare osteological diseases, as in other specialties, can be solved only by the individual and collective will to do it.

Key words: *rare diseases, general practitioner, clinician, research, resources, health policy.*

Introducción

Las enfermedades raras, o poco frecuentes, son aquellas cuyo conocimiento es incompleto como consecuencia de su baja prevalencia; cuyo diagnóstico es problemático y comúnmente tardío; sus tratamientos escasos o inaccesibles, y las medidas tendientes a favorecer la inserción social del afectado insuficientes y poco prioritarias. Por ese motivo el paciente afectado se encuentra en una situación desventajosa y desigual comparada con quienes padecen enfermedades prevalentes. Estas características comunes a cualquier enfermedad rara se enmarcan en un ambiente socio-económico adverso e incapaz de congeniar con la relación natural de la oferta y la demanda, aún en los países de mayor desarrollo económico. En efecto, son tan pocos los afectados por una condición dada, que no

suelen generar un interés primario entre los profesionales, los inversores y/o los políticos del área de salud. Con ese criterio socio-económico en Europa se considera a una condición como **rara** cuando su prevalencia es menor a 1/20.000. Teniendo en cuenta que existen unas 6 u 8 mil variedades de enfermedades raras (la cifra varía porque la mayoría no está bien clasificada aún y constantemente se describen nuevas formas), se estima que en su conjunto estas condiciones impactan en hasta el 8% de la población general. En efecto, es posible decir que prácticamente no hay grupo familiar que en generaciones contemporáneas no hayan vivido una situación de salud con las características de "rara".

Entre las osteopatías médicas, aparte de la osteoporosis senil y posmenopáusica, y los trastornos minerales, de litiasis, o nutricionales, los restantes cuadros nosológicos tienen características biomédicas que bien pueden considerarse como raras. Algunas de ellas son muy conocidas para el osteólogo clínico, como la osteogénesis imperfecta, la osteítis de Paget, los quistes o el cáncer primario, la hipercalcemia maligna, el hiperparatiroidismo primario, los trastornos metabólicos hereditarios, congénitos, las displasias, etc., al menos en sus formas más expresivas (ver trabajos en el libro de la AAOMM que incluye trabajos científicos sobre 54 enfermedades raras del esqueleto).¹ Pero muchas otras condiciones de fragilidad ósea, secundaria a alteraciones del crecimiento, endocrinas, neuro-musculares, inmunológicas, reumáticas, posturales, nutricionales, farmacológicas, post-traumáticas, conductuales (sedentarismo, sobrecarga), están lejos de encontrarse definidas y de ser tratadas integralmente. Generalmente le llegan al osteólogo cuando se hallan avanzadas y con alguna forma de discapacidad evidente. Existe un campo enorme de osteopatías médicas que requiere ser explorado, bien diagnosticado y específicamente tratado.

A este panorama hay que agregarle el concepto de que la salud no es sólo la ausencia de la expresión mórbida, sino la prevención de recaídas y complicaciones, el restablecimiento funcional y la inserción social del



afectado con máximo aprovechamiento de su calidad de vida. No hay salud sin salud mental, dice un reciente artículo en el Lancet;² y para el paciente con una enfermedad rara no puede haber salud mental si se lo expone a una atención de inferior calidad o pronóstico incierto. Por ejemplo; tratar a un niño con osteogénesis imperfecta sólo para lograr un aumento transitorio de su masa ósea en algunos lugares de su esqueleto, no es sino un pequeño logro dentro de la expectativa de salud que tiene el paciente y su entorno familiar. La fractura es un evento mínimo en su entorno vivencial si se lo compara con las graves limitaciones que un esqueleto frágil le impone a su calidad de vida. Entonces hay que diagnosticar todo el impacto mórbido de esa enfermedad en la persona y tratar de mejorar sus perspectivas de inserción social, antes, durante y mucho después del suceso fracturario.

Visto este panorama, aquí muy resumido —es mucho más lo que falta hacer que lo ya ha hecho—, que planteamos la responsabilidad del profesional ya sea en su papel de asistente, investigador o "decisor", este último un término acuñado en medios oficiales para definir a la persona con poder para cambiar políticas, en este caso de índole socio-sanitarias.

Desde el plano asistencial

El profesional asistencial (médico, odontólogo, bioquímico, nutricionista, psico-terapeuta, kinesiólogo, enfermero y otros) es el responsable primario de la celeridad y certeza diagnóstica, un factor crítico en la futura calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.

Está en la responsabilidad profesional de cada uno la búsqueda de información que permita atender a todos los pacientes con igual calidad. Es necesario generarse espacios para poder asistir a las reuniones científicas denominadas "chicas", y no sólo a las más promocionadas. Es importante reclamar que las asociaciones profesionales trabajen en los campos donde la información está relegada. Se debe escuchar al paciente con una enfermedad rara, o a sus familiares, independientemente de la condición educativa

de los mismos, porque el afectado es una persona que generalmente lleva un largo camino recorrido, interconsultando profesionales y posibilidades. Tiene en su vida cotidiana la experiencia faltante en la mayoría de los médicos de atención primaria. Sabe por propia experiencia corporal aquello que no figura en los libros. Los afectados invariablemente acceden a las organizaciones civiles que se han formado justamente por las deficiencias en materia de atención sanitaria y social hoy existentes y muchas de ellas son poderosas redes de comunicación que superan el esfuerzo de un profesional atareado. Los casos de auto-diagnóstico, de hallazgos de tratamientos y especialistas por el propio afectado son la regla y no la excepción.

Emprender tratamientos en equipo, favorecer el acceso a las interconsultas, tener en cuenta que el conocimiento técnico propio o disponible puede no ser el mejor o el más actualizado para esa condición, son también iniciativas positivas. Es frecuente verificar recomendaciones diferentes según los médicos de distintos países, un aspecto que en los tiempos actuales de comunicaciones globales ya no debiera ocurrir.

Académicamente es crítico el hacer compartir las experiencias propias, pues cada afectado es un "sujeto experimental" muy valioso. Consecuentemente se deben reportar las complicaciones, los eventos adversos y los resultados negativos. Muchas veces no se lo hace porque la casuística es pobre o los resultados escasos. Sin embargo, la omisión de comunicación es uno de los motivos capitales que mantienen oculta a estas condiciones y relegan las chances a los pacientes de otros colegas.

La búsqueda de evidencias en las recomendaciones terapéuticas no son fáciles y deben optimizarse las fuentes de consulta. Los pacientes deben luego ser seguidos hasta conseguir la menor pérdida funcional posible o recuperar la calidad de vida cuando esta es posible. Existe actualmente muy poca información sobre el seguimiento a largo plazo de estos pacientes.

Desde la investigación y docencia

El hecho de que sea difícil reclutar pacientes no implica que los afectados por enfermedades raras deban ser sometido a ensayos precarios, de bajo poder inferencial, o pobremente controlados. Con las tecnologías de comunicación existentes hoy en día y la disposición de trabajar en red, los pacientes con enfermedades raras necesitan estudios clínicos randomizados y controlados por enfermedad y por esquema terapéutico que sean pivotaes. De muy poco sirven que se desarrollen varios estudios de grupos aislados; la necesidad de estudios multicéntricos es en estos casos esencial.^{3,4}

Es asimismo importante la elaboración de proyectos integrales, es decir, proyectos de desarrollo que desde el laboratorio culminen con la producción industrial de elementos diagnósticos y terapéuticos e incluyan datos de calidad de vida. Los pacientes con enfermedades raras con frecuencia son incluidos en testeos diagnósticos o terapéuticos de productos que luego son derivados al uso en otras patologías prevalentes, especialmente en el campo de la genética, de las células madre, de técnicas quirúrgicas, de factores inmunológicos, etc. Y no dejan un rédito médico a esa entidad.

Se deben planificar investigaciones que incluyan el impacto del afectado en el medio familiar y en su calidad de vida. Debe pensarse que el afectado tiene su patología primaria en el esqueleto, pero que su deseo es vivir y convivir como las demás personas.

Los comités de ética institucionales deben tomar en cuenta la especial situación de vulnerabilidad de los afectados. En condiciones prevalentes un paciente puede "prestar" su cuerpo para que se investiguen varias alternativas, copias, los productos llamado *me too*, o para estudios con objetivos parciales. Pero en las condiciones de baja prevalencia ello no es ético; cada afectado es un aporte valioso en el conjunto y las investigaciones deben ser programadas de modo integral y beneficioso para estas condiciones. No es ético obtener muestras biológicas, encarar tratamientos, etc., si no se cuenta con un pro-

grama respaldado suficientemente como para conseguir un beneficio concreto en los afectados.

Aportes del decisor sanitario

El primer aporte desde este sector es el asumir que los esfuerzos de salud deben hacerse en igual medida para todas las personas, y entonces deben evitarse las "competencias" en patologías prevalentes y médicamente resueltas o bastantes resueltas y volcar los recursos oficiales hacia aquéllas que todavía no tienen solución.

El decisor debe fijar prioridades y racionalización de recursos en materia sanitaria, de educación e investigación, promoviendo la cooperación en enfermedades raras y los planes integrales de óptima calidad. Debe planificar centros de consultas específicos en los grandes núcleos urbanos, vigilar el abastecimiento de recursos diagnósticos, terapéuticos, de rehabilitación y soporte y de inserción social.

El decisor debe oír el reclamo de las minorías, debe darse cuenta que si existen focos de necesidades no satisfechas en materia de salud es porque en esas condiciones la ley de oferta y demanda no funciona. Las negociaciones habituales en materia de desarrollo tecnológico entre los desarrollistas y los decisores tampoco funcionan en este campo. De hecho no han funcionado hasta ahora.^{6,7}

Debe entonces posibilitarse un espacio de discusión para que las organizaciones civiles de afectados, que son instituciones muy formadas e informadas, que están en contacto con sus pares internacionales y asesoradas por profesionales, puedan intermediar y monitorear las políticas locales en enfermedades raras. Entonces las decisiones sanitarias deben ser multipartidarias: gobierno, academia, industria y organizaciones civiles. Cada una debe aportar la cuota de conocimiento y poder para cambiar las cosas, tal como le corresponde.



Hacia una medicina mejor

Los avances tecnológicos y sociales en el ejercicio de la medicina son el lógico anhelo de médicos, sanitaristas y pacientes, pero en aquellas condiciones relegadas como son la atención de las enfermedades poco frecuentes, se deben adoptar conductas activas, procurar el trabajo en conjunto, racionalizar los recursos y abrir las voluntades para interaccionar cooperativamente de un modo internacional. El modelo de trabajo iniciado desde los Institutos Nacionales de Salud (NIH) de los Estados Unidos propone esa alternativa para enfrentar la inercia actual.⁸ La problemática de las enfermedades raras en osteología, como en las restantes especialidades, puede resolverse con la toma de decisiones, individuales y colectivas. Debe contarse con las leyes apropiadas, organizaciones metódicas en hospitales y centro de atención, y normas generales de atención para que el médico práctico sepa resolver las consultas de los pacientes con afecciones no frecuentes.

(Recibido: octubre de 2007. Aceptado: diciembre de 2007).

Referencias

1. Rigalli A (ed). Asociación Argentina de Osteología y Metabolismo Mineral, 22 años de Investigación y Docencia. Rosario; AAOMM, 2006.
2. Prince M, Patel V, Saxena S, et al. No health without mental health. *Lancet* 2007; 370: 859-77.
3. Killen J, Grady C, Folkers GK, Fauci AS. Ethics of clinical research in the developing world. *Nature Rev* 2002; 2: 210-5.
4. Lagakos SW. Clinical trials and rare diseases. *N Engl J Med* 2003; 348: 2455-6.
5. Scully R, Glynn L. Researching minority groups. *Lancet* 2006; 368: 575.
6. Brewer TF, Heymann SJ. The long journey to health equity. *JAMA* 2004; 292: 269-71.
7. Block W. Socialized medicine is the problem. *Surg Neurol* 2003; 60: 467-8.
8. Office of Rare Diseases, National Institutes of Health. www.nih.org