



EDITORIAL semFYC

2006-2016: diez años de inmersión en el mundo de las enfermedades raras



2006-2016: Ten years of immersion in the world of rare diseases

Los médicos de familia «aficionados» a las enfermedades raras (ER) estamos de enhorabuena este año 2016. Declarado como «Año europeo de la investigación en las ER», razón suficiente para celebrarlo, también es el año en el que el Grupo de Trabajo SEMFYC sobre «Genética Clínica y Enfermedades Raras» cumple una década. Como coordinador del grupo desde su creación, sirvan estas líneas para hacer un pequeño homenaje a todos los compañeros que, durante todos estos años, han hecho que me sienta orgulloso de su trabajo.

Y es que corría el año 2006, y desde las instituciones se empezaba a animar tímidamente a las sociedades científicas para que crearan grupos de trabajo, que comenzaran a mirar hacia la idiosincrasia de estos ¿nuevos? pacientes, que desde hacía más de una década habían iniciado un movimiento imparable de asociacionismo, sin referencia en la historia de la salud. Por aquel entonces las ER eran cosas de genetistas, epidemiólogos, pediatras, neurólogos, ... y poco más. Por eso, cuando desde la SEMFYC se planteó esta necesidad, la Junta Directiva y los miembros fundadores del grupo de trabajo tuvimos claro que había que marcar la diferencia, planteando objetivos que realmente estuvieran en sintonía con lo que estos pacientes y sus familias demandaban desde hacía ya casi una década y, sobre todo, que con mayor o menor esfuerzo, se pudieran articular desde la atención primaria (AP). En su acta fundacional, el grupo de trabajo sintetizó estas ideas en 2 objetivos:

1. Sensibilizar y formar al colectivo de los profesionales sanitarios de AP en las necesidades de los pacientes con ER para intentar cubrir sus necesidades y las de sus familias haciendo hincapié en lo que se refiere a la coordinación y el «acompañamiento».
2. Formar al colectivo de los profesionales sanitarios de AP en genética clínica para poder gestionar en la consulta las dudas de los pacientes a este respecto.

Diez años más tarde, ¿lo hemos conseguido?

Desde el punto de vista de la sensibilización y la formación, intentamos fusionar las nuevas tecnologías con el trabajo de «hormiguita» del día a día. Por un lado, diseñamos el protocolo *online* «DICE para la atención a los pacientes con ER en AP», una estupenda (y sobre todo, original) caja de herramientas a disposición de todo el que disponga de conexión a Internet, que permite facilitar el abordaje, diagnóstico y seguimiento de estos pacientes, así como suministrarles recursos para que su día a día sea mucho mejor. Por otro lado, hemos intentado llegar allí donde se nos ha requerido por servicios de salud, sociedades científicas, asociaciones de pacientes, ... para formar a nuestros compañeros a este respecto, mediante un sin fin de cursos, talleres y seminarios. De entre todos ellos, el taller: «¿Pacientes raros o médicos incómodos?, las ER en la consulta de AP», ha girado por toda la geografía española en más de 100 ocasiones, sigue sin dejar a nadie indiferente.

En lo que respecta a la coordinación hemos orientado el trabajo en 2 líneas. A pequeña escala hemos intentado crear alianzas con los distintos niveles de atención sanitaria, ofreciendo nuestra formación en el enfoque biopsicosocial de los pacientes al resto de especialistas, así como nuestra potencial utilidad en los equipos multidisciplinares, centros de referencia o como quiera que les quieran llamar, colaborando también en la difusión del registro nacional de pacientes con ER. A mayor escala, hemos intentado trabajar siempre con los mejores compañeros de viaje, instituciones, asociaciones y centros como el Instituto de Investigación de ER (IIER) del ISCIII, la Federación Española de pacientes con ER (FEDER), la Estrategia Nacional del MSSSI en ER, EUROPLAN, ORPHANET, SPAIN-RDR, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER), ... un océano de siglas que hace tan solo una década no podríamos ni tan siquiera imaginar que representarían a grandes grupos de

profesionales, que trabajaran juntos para atender a un colectivo tan poco contemplado hasta el momento.

¿Bastan estos méritos? En absoluto, el camino es largo y la curva de fatiga se hace exponencial, pero tengo muy claro que hay algo que hace especial a nuestro grupo, ese punto de implicación que te toca de cerca o que te empieza a tocar en cuanto conoces al grupo de pacientes por cuyas necesidades estas trabajando. Y esto es muy importante, porque la implicación crea entusiasmo y el entusiasmo es contagioso...

Por otros 10 años de entusiasmo... va por mis compañeros de grupo, los nuevos, los viejos, los que se han ido y los que se irán incorporando.

Sin duda lo celebraremos.

Miguel García Ribes

Coordinador del Grupo de Trabajo SEMFyC sobre

«Genética Clínica y Enfermedades Raras»

Correo electrónico: gribesm@gmail.com