

Las enfermedades raras ponen al paciente en una situación de desolación



Entrevista con la Dra. Psiquiatra Virginia Llera.

Presidenta Fundación Geiser

consejo

Profesional de Ciencias
Económicas de la Ciudad
Autónoma de Buenos Aires

Fuente: Revista Consejo – N° 10 – Noviembre 2009 – ISSN 1851-6610



Consejo ¿Qué es una enfermedad rara?

Virginia Llera Las enfermedades raras, poco frecuentes o de baja incidencia son aquellas que aparecen con escasez en la población. Es decir que una persona cada 10.000 tiene ese tipo de patologías. Esto que parece solamente un detalle influye muchísimo, ya que los pacientes son pocos y están diseminados, lo que hace muy difícil para los profesionales tener experiencia o haber tratado algún paciente con alguna de estas enfermedades en su vida profesional.

Para manejar profesionalmente la actividad hace falta experiencia, que está dada por la atención de varias personas con la misma dolencia. Las enfermedades raras ponen al paciente en una situación de desolación. La dificultad para el acceso al diagnóstico hace que los pacientes empiecen a circular hasta que descubren qué patología sufren. Además, una vez que se llega al diagnóstico, a veces es difícil conseguir el tratamiento o bien que la enfermedad tenga algún tratamiento. Esta es una situación de muchísimo estrés, asociado a una enfermedad que generalmente es discapacitante o pone en riesgo la vida. Hay una estadística que dice que entre un 5% y un 8% de la población mundial padece una enfermedad poco frecuente. Si extrapolamos esa cifra en nuestro país, estamos hablando de 3 millones de argentinos. Al trabajar en conjunto, empezamos a potenciarnos, a concienciar y a difundir nuestra problemática.

¿Cuál es el trabajo que se hace en la Fundación Geiser (Grupo de Enlace, Investigación y Soporte de Enfermedades Raras de Latinoamérica)?

En principio, generar conciencia, instalar la temática en la sociedad y, sobre todo, crear espacios de intercambio entre los actores que tienen la posibilidad de dar respuesta a estas patologías mediante el trabajo articulado: gobierno, industria, ONG y profesionales o investigadores. Trabajamos en concientización, información, espacios de capacitación y encuentro entre pacientes y profesionales. Además, estimulamos a los pacientes para que formen organizaciones sobre las enfermedades raras, porque eso favorece no sólo en el trato con los profesionales, sino también en el intercambio con organizaciones internacionales que tratan las mismas patologías. También intentamos trabajar con el Estado para que los funcionarios conozcan sobre el tema y puedan tomar decisiones que favorezcan a la sociedad.

¿Cómo nace la fundación Geiser?

Soy mamá de una niña que tiene una enfermedad rara y en el momento en que quise buscar información sobre lo que le pasaba a mi hija encontré algunas organizaciones de la enfermedad específica, pero me fue muy difícil contactar con cada una de ellas. Entonces, durante mi búsqueda, descubrí una organización que nucleaba a todas las enfermedades raras en los Estados Unidos, llamada Nord (National Organization for Rare Disorders). A través de ella pude lograr las consultas sobre la enfermedad que tiene mi hija. Comprendí entonces la importancia de las Organizaciones no

Gubernamentales como una herramienta práctica de acción concreta en relación con las necesidades de los pacientes.

Al principio, pensé en hacer una ONG específica, pero me di cuenta de la importancia de unir todas las enfermedades. Con un grupo de profesionales amigas, que tenían experiencia en el campo de las ONG, armamos en 2002 lo que hoy es Geiser, la única organización de su tipo en Latinoamérica.

¿Existen profesionales que se dediquen únicamente al diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras?

Es imposible encontrar un especialista en enfermedades raras en general, ya que existen entre 6 y 8 mil patologías dentro de este grupo. Lo que sí existe es el profesional referente: es un médico especialista al que por algún motivo le derivaron pacientes con determinada patología rara por la relación con su especialidad. Por ejemplo, hay neurólogos que son especialistas en movimientos anormales; entonces atienden a todos aquellos pacientes con ataxias. Algunos neurólogos son especialistas en moto neurona o en miastenia gravis. Es decir que son referentes en este tipo de enfermedades poco comunes, pero sin dejar de ser neurólogos.

¿La gente se acerca a la Fundación en busca de contención psicológica en el período previo al diagnóstico de la patología?

No, la gente no viene a buscar contención psicológica en el momento en que está averiguando el motivo de su dolencia. En cierto sentido, vienen recién cuando necesitan que se los asesore en alguna derivación o porque necesitan contactar a algún especialista referente en su patología. Durante todo ese proceso, los acompañamos, pero no hacemos un abordaje psicológico dentro de la Fundación. Sin embargo, hemos descubierto que el acompañamiento que hacemos disminuye el estrés del paciente.

¿Cómo es trabajar desde el interior para todo el país y el exterior?

La Fundación trabaja desde Mendoza y tiene un grupo de acción en Buenos Aires, pero estamos presentes en Colombia, Chile, Panamá y Brasil. Este tipo de fundaciones no recibe ningún tipo de apoyo, ni subsidio, así que nos movemos bastante a tracción a sangre.

Las enfermedades existen desde siempre, pero ¿cuándo empiezan a tener una entidad dentro del mundo médico?

La entidad de enfermedad rara es relativamente nueva dentro de la salud pública. Surge en 1983 con el Acta de Medicamentos Huérfanos, que nace en los Estados Unidos. Allí se empieza a reconocer la problemática de las enfermedades poco frecuentes en su conjunto, no por enfermedad en particular. En Estados Unidos se trabaja mucho en la investigación y en la estimulación a los laboratorios por parte del gobierno a fin de que desarrollen tratamientos para la lucha contra las enfermedades raras.

Dentro del universo de enfermedades raras, ¿cuáles son las que se encuentran con más frecuencia?

Creo que las más conocidas dentro de las desconocidas son aquellas que han tenido más acceso a la opinión pública, como la esclerodermia, el lupus, la esclerosis múltiple o la hemofilia. Desde los pacientes se va creando la conciencia en la sociedad para que la enfermedad tome un estado público.

En este momento, los esfuerzos de la Fundación están puestos en la realización de la VI Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas ICORD 2010, que se desarrollará en Buenos Aires, Argentina, los días 18, 19 y 20 de marzo de 2010. Será la primera vez en realizarse en el hemisferio Sur de acuerdo con los progresos que ha generado la globalización en el desarrollo de las actividades relacionadas con la investigación de las enfermedades raras y los productos huérfanos.

