

# ENFERMEDADES RARAS EN LOS NIÑOS

El 29 de febrero se celebró el Día Mundial de las Enfermedades Raras, patologías que afectan a muchas personas, especialmente a niños, para concienciar a la población de la importancia de su tratamiento

## En contacto con el pediatra

**Dra. Isabel Rubio**

► Centro de salud El Raval. Elche.



**J**osé María tiene 10 años, a los 18 meses no caminaba, había un retraso en las adquisiciones motoras, pero no fue hasta el 2004, casi a los 3 años, cuando se confirmó su diagnóstico por estudio genético: padecía el Síndrome de Prader Willi.

Actualmente es un niño alegre, con buenas relaciones familiares y sociales, acude al colegio con los niños de su edad. Sigue control por endocrinólogo por sobrepeso y está en tratamiento con hormona del crecimiento. El año pasado se le diagnosticó una escoliosis. Estos problemas son los habituales en los niños que padecen este Síndrome.

El Síndrome de Prader Willi es una de las 7.000 enfermedades raras identificadas, aunque sólo 1.100 están incluidas en la Clasificación Internacional de Enfermedades Raras. Se estima que el 80 por ciento de estas enfermedades tienen origen genético y cerca de la mitad afecta a niños. En Europa, para que una enfermedad sea considerada minoritaria o rara, debe afectar a cinco personas cada 10.000 habitantes.

A pesar de la diversidad, todas ellas tienen en común que son enfermedades graves, crónicas, provocan una pérdida

importante de autonomía, alta mortalidad y que al afectar a diversos órganos y funciones requieren de una intervención multidisciplinar, son, además, enfermedades poco conocidas y también difíciles de diagnosticar por falta de expertos y centros de referencia y, en algunos casos, carecen de tratamientos.

Aunque cada una de las enfermedades raras afecte solo a un número relativamente pequeño de personas, en su conjunto representan un importante colectivo: como José María hay unos 3 millones de personas en España con enfermedades raras.

El pasado día 29 de febrero se celebró el Día Mundial de las Enfermedades Raras (ER), un año más con el objetivo de llamar la atención de la sociedad sobre la importancia de luchar contra la indiferencia que actualmente sufren las personas con enfermedades raras y garantizar así sus derechos y la igualdad de oportunidades en su vida. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) busca «promover y defender los derechos de las personas con ER aquí y ahora, comprometer al Gobierno Central y a los Autonómicos a realizar todos los esfuerzos para que las personas y sus familias alcancen una verdadera integración sanitaria, social, educativa y laboral».

También alerta sobre el grave riesgo que los recortes sociales y sanitarios están teniendo en el deterioro de la salud de los afectados por ER. Y es que según el último Análisis publicado por el Observatorio de las ER, impulsado por FE-



Imagen de archivo de un niño hospitalizado. PILAR CORTÉS

**Ninguna persona con una enfermedad poco frecuente debe vivir sin acceso al diagnóstico, al tratamiento y a las prestaciones sociales en todas las etapas**

DER, el 37% de las personas encuestadas y el 52% de las entidades están sufriendo un significativo deterioro en la asistencia sanitaria, así como en las prestaciones sociales. Ninguna persona con una enfermedad poco frecuente debe vivir sin acceso al diagnóstico, al tratamiento y a las prestaciones sociales, incluyendo las etapas más severas de su enfermedad, desde su nacimiento y a lo largo de su vida».

### Direcciones de interés:

► Web del día de las enfermedades raras: <http://www.rareiseday.org/>

► Federación española de enfermedades raras: <http://www.enfermedades-raras.org/>

► EURORDIS, alianza no gubernamental de más de 400 organizaciones de pacientes de enfermedades raras, dirigida por pacientes, en más de 40 países: [www.eurordis.org/es](http://www.eurordis.org/es)

► Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III: <http://iier.isciii.es/er/>

► Portal Orphanet que informa acerca de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

Este portal tiene como objetivo contribuir a la mejora del diagnóstico y tratamiento de las personas afectadas por enfermedades raras y cuenta con el reconocimiento de la Organización Mundial de la Salud (OMS).

## PREGUNTAS CLAVE DE LA OPERACIÓN DE PRÓSTATA

Conocer el cuándo, cómo y dónde es mejor llevar a cabo una operación de próstata, es la mejor manera de que todo salga bien



**Tribuna**

**Dr. Bartolomé Lloret**

► Director Centro Salud Hombre. Hospital Internacional Medimar.

**C**uando: los síntomas que padece el paciente prostático son casi siempre los mismos: dificultad para orinar, micción fina y entrecortada, aumento de la frecuencia miccional, escozor, infecciones urinarias...

Estos síntomas suelen iniciarse a los 50 años y van evolucionando de forma tan lenta que el paciente no se da cuenta de su enfermedad durante mucho tiempo, hasta que empiezan las complicaciones. Cuando el paciente, por fin, acude a la consulta, siendo consciente de que tiene

un problema, después de habernos contado su historia, siempre concluye preguntando: Doctor ¿Usted cuando piensa que debo operarme?

La respuesta, por parte del urólogo, siempre estará basada en dos parámetros. Por un lado, cuando los síntomas que provoca el prostatismo le provoquen una incomodidad suficiente como para plantearse una solución definitiva.

Y por otro, es imposible vivir levantándose 5 ó 6 veces por la noche, tardar 5 minutos en poder orinar con escozor y dificultad o tener que ir corriendo a buscar un servicio por que se escapa la orina.

En estas circunstancias hay que aplicar el sentido común: si sabemos que tenemos una próstata grande, ya diagnosticada y posiblemente en tratamiento, y somos conscientes de que la próstata sola no va a desaparecer la respuesta es clara: solucionar definitivamente su problema.

¿Que sentido tiene estar esperando indefinidamente, sufriendo incomodidades, para terminar haciendo lo mismo

**Es imposible vivir levantándose 5 ó 6 veces por la noche, tardar 5 minutos en poder orinar con escozor y dificultad o tener que ir corriendo a buscar un servicio para orinar**

que debería haberse hecho unos meses o incluso años antes?

### Como:

Hoy en día el paciente está mucho mejor informado que antes sobre la salud, las enfermedades, su diagnóstico y su tratamiento, puesto que dispone de medios como Internet, páginas de salud en los medios de comunicación, programas de radio y televisión.

Hoy sabemos que hay diversos tratamientos no quirúrgicos para solucionar el problema del paciente que padece de prostatismo.

Sabemos que estos procedimientos mínimamente invasivos pueden evitar los efectos secundarios que provocaba la cirugía convencional de la próstata como la pérdida de sangre, la incontinencia, o la impotencia.

### Soluciones:

Actualmente hay múltiples soluciones, sencillas, cómodas, con mínimo riesgo que pueden resolver la enfermedad prostática. En ningún caso estamos hablando de precipitar un tratamiento pero el, posponerlo solo conllevará sufrimiento, molestias y complicaciones.

¿Cuales son los métodos mínimamen-

**Los procedimientos mínimamente invasivos pueden evitar los efectos secundarios que provocaba la cirugía convencional de la próstata**

te invasivos (no quirúrgicos) que nos puede ofrecer la medicina actual?

► La resección transuretral de la próstata.  
► La evaporización prostática con láser.  
► La evaporización prostática con energía plasmática.

La elección del método adecuado la realizará el urólogo después de haber valorado fundamentalmente:

► El tamaño de la próstata y sus características.  
► La edad y enfermedades asociadas.

### Donde:

Acuda siempre a un centro que disponga de todos los medios posibles para solucionar la hipertrofia benigna de la próstata.

Cuando los urólogos disponemos de todas las posibilidades de tratamiento en nuestro hospital, podemos elegir la mas adecuada para cada paciente.

No todas las próstatas ni todos los pacientes son iguales, por ello debemos individualizar los tratamientos para conseguir los mejores resultados.

El centro de salud para el hombre en el Hospital internacional Medimar le ofrece todas las posibilidades tanto para el diagnóstico, como para el tratamiento de la hipertrofia benigna de la próstata. Cuenta con un servicio de urgencias 24 horas.