



Medicina Interna y Pediatría disponen de especialistas de referencia

El Área Integrada de Talavera ofrece atención a los pacientes de enfermedades raras desde distintos servicios

- **En la Unión Europea se considera que una patología es poco frecuente cuando su prevalencia es menor a 5 de cada 10.000 personas, habiendo sido definidas entre 6.000 y 8.000**
- **La prueba del talón, recientemente ampliada en Castilla-La Mancha por la Consejería de Sanidad tras haber sufrido recortes durante la anterior legislatura, permite identificar un amplio número de enfermedades poco frecuentes**

Talavera de la Reina, 29 de febrero de 2016.- La atención sanitaria a los pacientes de alguna de las enfermedades poco frecuentes, comúnmente denominadas raras, envuelve a profesionales de distintas especialidades. En este sentido, en el Hospital General Nuestra Señora del Prado de Talavera de la Reina, dependiente del Servicio de Salud de Castilla-La Mancha, los pacientes son tratados por distintos servicios, si bien los de Medicina Interna y Pediatría cuentan con especialistas de referencia para estas enfermedades.

Un buen número de estas enfermedades poco frecuentes son diagnosticadas en edad pediátrica, y en muchos casos, durante los primeros meses de vida del paciente. En este sentido, la prueba del talón, ampliada recientemente en Castilla-La Mancha por la Consejería de Sanidad tras haber sufrido recortes durante la anterior legislatura, se revela como una gran aliada para el diagnóstico de estas patologías, ya que permite identificar un elevado número de enfermedades poco frecuentes y potencialmente tratables.

Pediatría y Medicina Interna

En muchas ocasiones, y por el propio perfil de estas patologías, con síntomas diversos y de difícil identificación, se producen largos periodos hasta que se obtiene un diagnóstico definitivo, lo que unido a las dificultades para el tratamiento con fármacos específicos supone un inconveniente para las familias. Aun así, como señalan los doctores Raquel Díaz y Federico Domínguez, neuropediatra y neonatólogo, respectivamente, del Servicio de Pediatría del Hospital General Nuestra Señora del Prado de Talavera de la Reina, “para las familias supone un alivio cuando llega el diagnóstico, aun en el caso de que el pronóstico de la evolución del paciente no sea favorable”.



En este punto juegan un papel importante los profesionales, que una vez alcanzado el diagnóstico podrán facilitar el acceso a recursos más específicos para aliviar el día a día del paciente, pero también el movimiento asociativo, que en el caso de las enfermedades poco frecuentes es muy activo.

La Unión Europea define las enfermedades poco frecuentes como aquellas cuya prevalencia es menor a 5 de cada 10.000 personas, habiendo sido identificadas entre 6.000 y 8.000 de estas patologías, y aunque no hay datos definitivos, se estima que en España existen cerca de 3 millones de personas que sufren alguna de estas patologías. En este contexto, una de las preocupaciones de los padres de niños que sufren alguna de ellas es conocer las posibilidades de que el resto de su descendencia sufra también alguna de estas patologías. En este sentido, el consejo genético y la realización de estudios prenatales juegan un papel imprescindible, ya que pueden ofrecer información detallada al respecto y aliviar sus preocupaciones.

Una vez los pacientes dejan atrás la edad pediátrica o cuando los síntomas aparecen en la edad adulta, el abordaje de estas enfermedades se realiza desde otros servicios. En este sentido, el doctor Moisés de Vicente, cabeza visible del Servicio de Medicina Interna en la asistencia a este tipo de patologías, apunta que estos pacientes requieren un manejo “específico, individualizado e integrador”, por lo que contar con una accesibilidad remarcada a su especialista de referencia es muy importante, ya que “puede permitir el diagnóstico precoz de las posibles complicaciones”.