

Malalties rares o minoritàries

El cap de la unitat de malalties rares de l'hospital Germans Trias aprofundeix en els aspectes més importants d'aquestes patologies, que són cada cop més reconegudes

Què entenem per malalties rares?

Són un grup molt nombrós de malalties, entre 6.000 i 8.000, que tenen molt baixa prevalença, o sigui, que cadascuna afecta molt poca gent. A Europa s'accepta la definició de malaltia rara per a les que tenen una prevalença inferior a 5 per cada 10.000 individus. A Catalunya hi ha uns 400.000 afectats. Fins fa poc temps, no es feia gaire cas a les malalties rares, sobretot perquè se les considerava de molt difícil diagnòstic i sense tractament específic efectiu. Però mica en mica les coses van canviant.

Com s'adquireixen?

La majoria són genètiques. Això implica que molts pacients pateixen la malaltia des de les primeres èpoques de la seva vida. Però també poden començar amb poques hores o dies de vida, o fins i tot prenatalment; tenir un inici més tardà amb afectació progressiva de múltiples òrgans i sistemes; passar desapercubides fins ben entrada l'edat adulta amb afectacions d'un sol òrgan (per exemple, l'ull), o quedar camuflades dins d'un diagnòstic no específic, com ara malaltia neurològica degenerativa, retard mental, defecte immunitari, o trastorn psiquiàtric d'origen desconegut.

I com es diagnostiquen?

Avui es poden diagnosticar, però no sol ser casualitat. És important que els professionals recordem que existeixen per poder-ne fer un diagnòstic i un tractament precoços. Si hi ha la sospita, ja hi ha laboratoris de



Un nen, amb la seva mare, mentre és tractat a l'hospital G. Trias.

ferència al nostre entorn que, amb proves d'alta complexitat, garanteixen un diagnòstic correcte. Sobretot, els avenços en la genètica molecular fan que aquestes malalties es puguin detectar cada vegada amb més certesa, incloent-hi el diagnòstic familiar de casos encara no manifestos i el diagnòstic prenatal.

Es poden tractar?

I tant que sí. Malgrat que molts processos no tenen un tractament específic i curatiu, sinó que usem eines per millorar la qualitat de vida, en altres casos el progrés tecnològic, i en concret l'enginyeria genètica ens ha permès avançar molt. Per exemple, avui produïm substàncies biològiques per pal·liar-ne la manca en alguns pacients. És el cas dels tractaments de substitució enzimàtica, o dels de blo-

queig de determinades reaccions immunològiques. Al Germans Trias tenim un hospital de dia polivalent on, entre d'altres, s'administren els fàrmacs que acabem de citar, en què tenim experiència tant en l'àmbit d'adults com al servei de Pediatria, que ha participat en diversos assajos clínics internacionals.

Quin procés se segueix?

Atès el gran nombre de malalties rares, és difícil generalitzar perquè el maneig depèn en gran part de la simptomatologia o del problema dominant. Per exemple, un pacient amb l'anomenada malaltia de Fabry pot ser visitat primer a cardiologia (cor gros) o neurologia (dolors intractables) i iniciat el tractament ser remès a la consulta de genètica o de malalties rares, on es farà una avaluació

global i un diagnòstic molecular. També pot passar al contrari, que el pacient sigui dirigit a genètica-malalties rares per un conjunt de problemes aparentment inconexos (diarrea, dolors, taques a la pell, cansament) i que en ser diagnosticat de malaltia de Fabry es demani una avaluació multidisciplinària pels especialistes (cardiòleg, neuròleg, oftalmòleg, digestòleg, dermatòleg, consell genètic).

Afectació multiorgànica, atenció integral

I és que, com que una de les característiques peculiars de moltes malalties rares és l'afectació multiorgànica, la millor atenció és la multidisciplinària. Amb l'objectiu de millorar cada dia, el Germans Trias està fent un esforç per coordinar per mitjà de la unitat de malalties rares diversos especialistes d'òrgans i sistemes per facilitar l'atenció integral d'aquests pacients i la transmissió d'informació àmplia i contrastada a les famílies. La realitat de les persones amb malalties rares cada dia és més visible. Els professionals es van organitzant per atendre-les millor, i s'investiga per buscar-hi tractament.



Guillem Pintos Morell
Cap de la unitat de malalties rares de l'hospital Germans Trias