

14º Curso de Pediatría de Atención Primaria

Madrid, 16-18 de Febrero de 2017

### Seminario: Las Enfermedades Raras desde la Atención Primaria

A las 18 h del día 17 de febrero dio comienzo la sesión dedicada a Enfermedades Raras en Pediatría.

La **Dra. Eulalia Muñoz Hiraldo, Pediatra de Atención Primaria** y moderadora de la sesión, comenzó con una breve presentación explicando el significado de una enfermedad rara, haciendo especial hincapié en el riesgo genético y la frecuente presentación durante la edad pediátrica (cerca del 80% de las enfermedades raras tienen estas características). Destacó el papel del pediatra del primer nivel asistencial en ayudar a mejorar la calidad de vida del niño y su familia. Asimismo resaltó la importancia que tiene, tanto para las familias como para los profesionales, el acceso a información contrastada a través de webs, guías o sistemas de búsqueda, o redes sociales cada vez más activas.

A continuación, el **Dr. Domingo González-Lamuño, Pediatra del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander** presentó la relevancia del diagnóstico temprano basado en una adecuada aproximación clínica y un seguimiento durante el desarrollo del niño. Habló sobre la importancia de la atención integral del niño afectado, ayudando a la familia y adaptando el entorno a las necesidades del niño. Destacó la importancia de la implicación del pediatra a la hora de anticiparse a posibles complicaciones, en la prevención primaria, secundaria y terciaria y en definitiva en buscar soluciones y no dejar al paciente complejo de lado. Resaltó la importancia del trabajo en equipo con otros profesionales y no dejar en ningún momento la búsqueda de soluciones a problemas que pueden parecer insalvables (“cómo es genético no podemos hacer nada”).

La mesa se completó con la conferencia de **D. Jordi Cruz, Responsable de Formación e Investigación de FEDER**, que presentó el funcionamiento y objetivos de FEDER en toda España, como había crecido su actividad en los últimos años, y que recursos ofrece tanto a familias como a profesionales. Destacó la importancia del SIO como fuente de información no sólo para pacientes y familias, sino también para profesionales en la búsqueda de opciones de diagnóstico y de recursos. Presentó la reciente oferta de becas para la investigación de la Fundación FEDER, y su participación en promoción de redes de trabajo tan necesarias en este grupo de enfermedades.

Para finalizar, la parte más importante de la actividad fue el coloquio y discusión con los asistentes, que manifestaron sus inquietudes respecto a varios aspectos como la posibilidad de derivar pacientes a diferentes centros y especialistas en toda la geografía española; la orientación diagnóstica a partir de síntomas inespecíficos o tras la identificación de pequeños rasgos o señales; el acceso a las fuentes de información y herramientas que faciliten esa orientación inicial y que permite finalmente completar un diagnóstico. Asimismo, se comentó la necesidad de mayor formación continuada para que el pediatra pueda estar al día en nuevas patologías y su manejo. Se discutió sobre aspectos concretos relativos a la pertinencia o no de iniciar determinados tratamientos teniendo en cuenta como pueden afectar la calidad de vida de los pacientes, y en la pertinencia de informar a la familia de un diagnóstico y si esto puede romper esquemas.

Al acabar, muchos asistentes muy amablemente accedieron a hacerse la foto de despedida con el símbolo de la campaña del Día Mundial de las Enfermedades Raras. *–La investigación es nuestra esperanza–.*