

Una unidad de referencia nacional: presente y futuro

A national reference unit: present and future

E. Cobos Martín

Hospital Universitari de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat.

Correspondencia:

Estefanía Cobos Martín

E-mail: ecobosmartin@gmail.com

Los clínicos pretendemos siempre mejorar, con el fin de conseguir excelentes resultados para nuestros pacientes. En esta búsqueda de excelencia y subespecialización, nace una perfecta simbiosis entre el *Hospital Universitari de Bellvitge* (HUB) y el *Hospital Sant Joan de Déu* (HSJD).

Hace ya más de 5 años, cuando se produjo esta unión creando la Unidad Conjunta de Distrofias Hereditarias de la Retina (DHR), el objetivo era poder ofrecer una correcta atención a los pacientes afectados de estas patologías minoritarias. La unión conseguía sumar conocimientos, experiencia, recursos y, sobre todo, formar un equipo humano con la mejor preparación para asumir este reto. Otro de los objetivos era favorecer la transición desde un hospital pediátrico hasta uno de adultos, acompañando al paciente y a su familia en este proceso.

La unidad realiza una atención multidisciplinar, y cuenta con la participación de servicios como neurología, otorrinolaringología o endocrinología, entre otros. Para mejorar la eficiencia y evitar desplazamientos excesivos se ha conseguido centralizar en un mismo espacio y día las pruebas complementarias, incluyendo el gabinete de electrofisiología, el asesoramiento genético y las visitas de oftalmología y de un especialista de trabajo social. No es sencillo, pero el engranaje funciona a la perfección, permitiendo abordar todas las necesidades de los pacientes con DHR en un único día y sin cambiar de sala de espera.

Un pilar fundamental es el trabajo de la unidad de genética clínica y asesoramiento genético. El trabajo en equipo entre los especialistas en genética y los especialistas en oftalmología se aborda a través de los comités de evaluación, donde se comparten y resuelven los casos complejos. La unidad de genética acoge también a las familias, que en muchos casos presentan dudas sobre la herencia y el riesgo para la futura descendencia. Se estudia genéticamente al resto de familiares y en algunos casos a las parejas, para ofrecerles alternativas en caso de deseo gestacional.

Las asociaciones de pacientes son también una parte importante de la unidad y colaboran de una manera muy activa en los proyectos que se desarrollan.

Por otro lado, el sistema nacional de salud designa centros, servicios y unidades de referencia a nivel estatal (CSUR). Pacientes con patologías complejas o poco prevalentes de todo el territorio español pueden derivarse a estos servicios altamente especializados en su diagnóstico, seguimiento y tratamiento. La unidad conjunta HUB-HSJD optó a esta distinción y la consiguió tras una auditoría en el año 2020. El camino hacia la excelencia es largo y complejo, y no está exento de momentos en los que la burocracia abruma. Sin embargo, el trabajo previo tuvo su recompensa, con este reconocimiento como centro CSUR para las DHR.

Asimismo, existen redes de referencia europeas. A nivel de oftalmología es la llamada ERN-EYE. Estas asociaciones de centros de

diferentes partes de Europa pretenden avanzar juntos en la mejora de la atención de los pacientes con patologías oftalmológicas minoritarias. Tanto el servicio de oftalmología del HUB como el del HSJD optaron y consiguieron unirse a la ERN-EYE en el año 2021, para aportar y sumar en la mejora de la atención de los pacientes afectados de enfermedades raras oculares.

Después de un trabajo exigente y gran implicación del equipo al completo, la recompensa se produce con los primeros tratamientos de terapia génica para pacientes afectados de DHR causada por mutaciones en el gen RP65. La unidad es el único centro en Cataluña y uno de los pocos en España acreditados para realizar esta terapia, habiendo tratado hasta la fecha a 8 de nuestros pacientes.

El futuro es esperanzador. Son varias las terapias en ensayos clínicos avanzados y con resultados prometedores. En pocos años se espera poder tratar a más pacientes. Por tanto, ahora más que nunca, resulta fundamental realizar un correcto diagnóstico clínico y genético a todos los pacientes afectados de DHR. Para este cometido, cualquier paciente del territorio español se puede derivar a la unidad conjunta HUB-HSJD a través del correo: hospitalbarcelona.dhr@sjd.es.

Para los afectados de DHR y nosotros los especialistas se ha iniciado una nueva era, en la que hemos dejado atrás la etiqueta de causa de ceguera incurable y viajamos hacia un futuro lleno de esperanza y nuevos retos.