



Jesús Sánchez Martos rinde homenaje a pacientes, familiares, y profesionales sanitarios por el Día Mundial de Enfermedades Raras

La Comunidad cuenta con 28 Centros, Servicios y Unidades de Referencia a nivel nacional para la atención de enfermedades poco frecuentes

- El consejero de Sanidad se ha reunido con niños con osteogénesis imperfecta “huesos de cristal”, en el Hospital de Getafe
- Los más pequeños han contado cómo afecta esta patología a su vida diaria
- El centro es referente a nivel nacional en el tratamiento farmacológico y quirúrgico
- El Gobierno regional está trabajando en el Plan de Mejora de la Atención Sanitaria para Personas con Enfermedades poco Frecuentes 2016-2020

**27 de febrero de 2017.**- El consejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid, Jesús Sánchez Martos, ha participado hoy en el Encuentro con Niños de osteogénesis imperfecta organizado por el Hospital Universitario de Getafe, con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras. La sanidad madrileña cuenta con 28 Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) a nivel nacional, enfocados a la atención de varios grupos de enfermedades poco frecuentes.

La Comunidad de Madrid está trabajando en el Plan de Mejora de la Atención Sanitaria para Personas con Enfermedades poco Frecuentes desde el pasado año y hasta el 2020, en el que se abordan ocho líneas estratégicas que recogen las demandas planteadas por las asociaciones y federaciones de pacientes. Se trata de un plan que incide en la mejora de la prevención de este tipo de enfermedades, en el diagnóstico precoz y el asesoramiento genético, así como facilitar el acceso a las terapias, el fomento de la investigación y la formación de los profesionales. Las enfermedades poco frecuentes afectan a más de 400.000 personas en la Comunidad de Madrid.

Durante el encuentro, en el que han participado pacientes, familiares, asociaciones y profesionales sanitarios, el consejero de Sanidad ha conocido de primera mano cómo es la vida con osteogénesis imperfecta, una enfermedad



genética que provoca fragilidad ósea y fracturas muy frecuentes ante mínimos traumatismos.

Paula, de 13 años; Juan, también de 13; y Carla, de 7 años, pacientes del Hospital, han explicado a los asistentes cómo afrontan su vida diaria y sus actividades en familia, con amigos y en el colegio. El acto ha contado asimismo con la participación de las asociaciones AHUCE y AMOI, que agrupan a familiares y pacientes, que han demandado una mayor concienciación y visibilidad social de los afectados.

El Hospital, que trata a niños con osteogénesis imperfecta desde los años 90, cuenta con una Unidad Multidisciplinar formada por profesionales de los servicios de Pediatría, Traumatología, Radiología, Anestesiología, Cardiología, Endocrinología, Neumología, Genética, Otorrinolaringología y Oftalmología y Rehabilitación con un amplio conocimiento de la enfermedad. La atención se basa en la intervención de diversos especialistas de forma coordinada e individualizando las actuaciones según el grado de severidad y necesidades de cada paciente. El objetivo principal del tratamiento es mejorar la movilidad, la independencia funcional y conseguir una mejor calidad de vida en la edad adulta.

La Unidad trabaja con un modelo de consulta y pruebas basado en la Alta Resolución con un protocolo específico elaborado por el centro. Así, con anterioridad al ingreso o a la visita a las consultas se programan para la misma mañana las distintas pruebas y citas con los especialistas, evitando desplazamientos y visitas sucesivas al Hospital de pacientes y familiares, que proceden de todo el Sistema Nacional de Salud.

## CASI 100 NIÑOS ATENDIDOS EN LA ACTUALIDAD

La Unidad de Osteogénesis Imperfecta atiende en la actualidad a 96 pacientes pediátricos, de los cuales 60 reciben tratamiento farmacológico y el resto están en seguimiento de las diversas manifestaciones de la enfermedad.

Hoy día no existe un tratamiento curativo de la enfermedad, por lo que las opciones farmacológicas autorizadas para el tratamiento tienen como objetivo principal incrementar la masa ósea mediante la disminución del mecanismo de destrucción del hueso (actividad osteoclástica). Desde que se autorizaron estos fármacos en 2000 hasta la actualidad, se han administrado más de 2.200 ciclos de tratamiento a niños con osteogénesis imperfecta.

El tratamiento quirúrgico de estos pacientes se basa en el empleo de clavo intramedular telescopico para "enderezar" los huesos, ya que van creciendo al ritmo del niño, evitando fracturas y permitiendo recuperar precozmente la movilidad.



Una vez finalizado el crecimiento, en la adolescencia los pacientes pasan a la Unidad de Osteogénesis de adultos donde continúan los seguimientos y se reevalúa periódicamente la necesidad de prorrogar el tratamiento farmacológico. Entre los años 2005 y 2017 han sido atendidos 90 pacientes adultos, de los que 18 procedían del Hospital y el resto (72) no había recibido tratamiento con anterioridad.