



Necesidades no satisfechas

de las personas con
**trastorno del
espectro de la
neuromielitis óptica**
en Europa



Introducción

En Europa, 30 millones de personas padecen una enfermedad rara.¹ Para muchas de estas personas, el periplo hasta recibir un diagnóstico exacto es complejo y frustrante, especialmente porque el conocimiento sobre estas enfermedades suele ser escaso, incluso entre el personal sanitario.

Una de estas enfermedades raras es una enfermedad autoinmune del sistema nervioso central conocida como trastorno del espectro de la neuromielitis óptica (TENMO). Al ser un trastorno autoinmune raro que afecta al sistema nervioso central, el TENMO deteriora el nervio óptico y la médula espinal de la persona que lo padece. Estos deterioros pueden provocar pérdida de visión permanente, parálisis y pérdida de control sobre los intestinos y la vejiga, así como debilidad muscular.²

El TENMO afecta a más de 10 000 personas en Europa, pero es más frecuente en mujeres de entre 30 y 50 años. También afecta de manera desproporcionada a personas de ascendencia africana o asiática.^{3,4}

A pesar de la disponibilidad de pruebas diagnósticas para el TENMO, suele diagnosticarse de forma errónea como

esclerosis múltiple.⁵ Los síntomas de estas dos enfermedades son similares, pero el diagnóstico erróneo del TENMO tiene consecuencias importantes en los pacientes.

El TENMO es un trastorno grave. Los pacientes que no reciben un tratamiento o que no reciben el tratamiento adecuado presentan un riesgo alto de desarrollar una discapacidad permanente o, aún peor, de morir.

Para mitigar la gravedad del TENMO, los pacientes deben recibir un diagnóstico a tiempo. Este es el punto de partida para obtener un tratamiento efectivo y una atención de calidad. Existen múltiples barreras concretas que hacen que la toma de control del TENMO por parte de los pacientes que lo padecen se ralentice. Entre estas encontramos:

- **La falta de conocimiento de su existencia**
- **La falta de personal especialista**
- **Guías clínicas terapéuticas desactualizadas**
- **Un acceso desigual a tratamientos innovadores**
- **Un apoyo inadecuado hacia los cuidadores**

Falta de conocimiento

Por lo general, la sociedad desconoce la existencia del TENMO. Ni siquiera los profesionales sanitarios suelen reconocerlos, especialmente si no forman parte de centros especializados.

Tras la primera crisis, que viene marcada por una pérdida de visión repentina y la incapacidad de controlar los intestinos, la primera parada de un paciente suele ser la sala de urgencias. En ella, el personal clínico lleva a cabo pruebas en busca de cualquier anomalía que pueda arrojar luz sobre la enfermedad del paciente. La mayoría de los centros, sin embargo, no suelen contar con un profesional que tenga experiencia práctica con los síntomas del TENMO como para identificar el trastorno con precisión.

A raíz de esto, los pacientes con TENMO sufrirán recaídas y acudirán de forma repetida a urgencias en un intento de descubrir qué está afectando a su vida.

La falta de conocimiento sobre el TENMO, especialmente entre el personal de urgencias y el de atención primaria, es una necesidad fundamental que debe abordarse. Si los síntomas del TENMO no se diagnostican ni se tratan, pueden empeorar con el tiempo.² Lo que comienza con una pérdida de visión repentina o un entumecimiento puede derivar en una parálisis o incluso en la muerte.

Avances

Dar a conocer la enfermedad es fundamental para conseguir una atención óptima para los pacientes. Las campañas educativas dirigidas al personal de urgencias y de atención primaria pueden ampliar su conocimiento sobre el TENMO y conseguir diagnósticos exactos y a tiempo.



« Un mayor conocimiento sobre el TENMO conllevaría a una mejora en la atención a los pacientes con NMO. Si el personal sanitario conociera más la enfermedad, podrían diagnosticar y tratar a los pacientes antes o dirigirlos a centros en los que se les brinden los cuidados adecuados. »

Matthias Fuchs,
*paciente
Alemania*

Falta de especialistas

Los pacientes también necesitan atención médica que provenga de personal especializado con experiencia en TENMO. Sin embargo, el acceso por parte de los pacientes a este personal se encuentra limitado por distintos factores.

La interpretación de los síntomas del paciente por parte del personal de atención primaria determina una derivación adecuada. Por el amplio espectro de síntomas que presenta el TENMO, es posible que el personal de atención primaria derive pacientes de forma repetida a especialistas erróneos, como profesionales de oftalmología, radiología o gastroenterología, entre otras disciplinas, antes de dar con la correcta. Estas idas y venidas entre profesionales pueden retrasar varios años el diagnóstico correcto.

En Europa, hay escasez de personal especializado en neurología experto en enfermedades autoinmunes desmielinizantes inflamatorias. Los pacientes se ven obligados a desplazarse largas distancias, o incluso a tomar aviones, para consultar al especialista adecuado. Y, como el número de especialistas que tratan el TENMO es reducido, muchos se ven obligados a permanecer en lista de espera antes de ir a la consulta.

El personal especialista que conoce la enfermedad lleva a cabo de forma proactiva una serie de pruebas especializadas que son muy específicas del TENMO, como IRM, tacs o análisis de anticuerpos AQP4-IgG.⁶ Este personal especializado también puede prescribir tratamientos óptimos que eviten crisis futuras y reduzcan el riesgo de discapacidad asociado al TENMO.

Avances

Como la disponibilidad de personal especializado en neurología es limitado, los pacientes con TENMO deberían disponer de alternativas para tener acceso a citas médicas coherentes. Por ejemplo, se debería ofrecer atención telemática a aquellos pacientes que deban recorrer grandes distancias para recibir atención especializada. Además, tras diagnosticar a un paciente con TENMO, el personal especialista debería coordinar su atención e informar al equipo de atención sanitaria del paciente.

« Observamos de forma periódica el impacto de la falta de personal especializado y formado en NMO: tiempos de espera prolongados, largas distancias para consultar al profesional adecuado y, en ocasiones, un retraso en el diagnóstico, ya que el primer especialista que atiende a un paciente no siempre identifica la enfermedad. Todo esto puede influir negativamente en la enfermedad y causar un estrés adicional en los pacientes. »

Camilla Bohm Coleman, paciente, Suecia



Guías clínicas terapéuticas desactualizadas

Las guías clínicas y las declaraciones de consenso coordinan a la comunidad médica sobre la mejor forma de diagnosticar y tratar las enfermedades. Estas también se vuelven relevantes para los legisladores y las aseguradoras conforme desarrollan sus formularios y políticas de cobertura.

Las directrices de tratamiento europeas actuales sobre el diagnóstico y el tratamiento del TENMO se publicaron en 2010.⁷ Sin embargo, desde entonces la Agencia Europea del Medicamento ha autorizado tratamientos para reducir las recaídas de los pacientes con TENMO y evitar discapacidades permanentes. El último se autorizó hace muy poco, en 2021.

Sin directrices actualizadas, los pacientes no pueden acceder a estos tratamientos innovadores, mientras que el personal sanitario seguirá sin conocer la forma óptima de diagnosticar y tratar a los pacientes con TENMO que acudan a sus consultas. Conforme estas herramientas evolucionen para reflejar los avances científicos, se deberá garantizar el acceso a las personas que no forme parte del sistema sanitario, a grupos de apoyo y, especialmente, a los pacientes.

Las organizaciones y grupos de defensa y apoyo dirigen a los pacientes mensajes y herramientas educativas. A la hora de defender el acceso a un tratamiento centrado en los pacientes, encontramos ciertas voces clave que participan en los debates con los legisladores.

Avances

Conforme las directrices europeas para tratar el TENMO se actualizan para incluir nuevos tratamientos, existe una necesidad aún mayor de desarrollar y distribuir materiales educativos claros que los pacientes y los legisladores puedan entender y a los que puedan tener acceso. Incluir las perspectivas de los pacientes durante el desarrollo de las directrices también garantizará que las recomendaciones se centren en los pacientes.



« Actualizar las guías clínicas europeas sobre el TENMO garantizará que los pacientes dispongan de nuevos medicamentos respaldados por pruebas. Y, lo que es más importante, incluir a los pacientes con NMO en el futuro debate sobre las directrices garantizará que estas giren en torno a los pacientes y contribuirá a los esfuerzos de los grupos de apoyo por dar a conocer el TENMO entre pacientes, profesionales, legisladores y la sociedad general. »

Profesor Romain Marignier,
doctor en medicina, especialista en NMO, Francia



Acceso desigual a tratamientos innovadores para el TENMO

La autorización de la Comisión Europea de nuevos tratamientos no garantiza que los pacientes puedan tener acceso a ellos. Como ocurre con la mayoría de los tratamientos de enfermedades raras, los tratamientos para el TENMO pueden ser caros.

En los países europeos, los gobiernos y los sistemas sanitarios pueden decidir que estos tratamientos no son rentables. Si esto ocurre, acceder a estos tratamientos se vuelve casi imposible para los pacientes.

Para abordar esta situación, los pacientes y las organizaciones de defensa y apoyo deberían estar en contacto frecuente y temprano con las entidades que evalúan las tecnologías de la salud. Estas entidades formulan recomendaciones sobre tratamientos que el sistema de atención sanitaria puede financiar o reembolsar. Sin embargo, estos procesos pueden ser difíciles de seguir y no siempre se muestran receptivos a las aportaciones

de los pacientes y los representantes. Además, las definiciones de rentabilidad y valor varían en función del país, por lo que habrá discrepancias de accesibilidad a los tratamientos entre los pacientes.

« Es fundamental que exista un tratamiento adecuado para que podamos disfrutar de una vida plena con TENMO. »

Christiaan Waters,
paciente,
Países Bajos

Los pacientes aportan perspectivas relevantes en torno al valor del tratamiento del TENMO y sus necesidades.

Avances

La toma de decisiones por parte de las entidades que evalúan las tecnologías de la salud debe tener en cuenta las perspectivas de los pacientes. Los pacientes con TENMO

podrían interactuar correctamente con estas entidades si contasen con las herramientas y los recursos para entenderlas.

Los pacientes tienen poder para comunicar a los legisladores la importancia del acceso a la atención sanitaria para los pacientes con TENMO.

Apoyo deficiente para los cuidadores de pacientes

Los pacientes con TENMO, sobre todo aquellos con discapacidades permanentes, quizás se enfrenten a dificultades a la hora de realizar tareas cotidianas que requieran ver o moverse. Esto les puede dificultar el poder vivir de forma independiente, por lo que precisan de ayuda de familiares y cuidadores.

No obstante, los sistemas sanitarios suelen pasar por alto la labor de estos. Para apoyar de una forma adecuada a los pacientes con TENMO, en ocasiones los cuidadores deben sacrificar sus propias prioridades en materia de trabajo, necesidades familiares, actividades sociales u obligaciones personales.

Como resultado, los cuidadores pueden padecer estrés, tanto económico como emocional. Para que puedan atender de forma adecuada a los pacientes con TENMO y discapacidades, las necesidades de los cuidadores también deben estar cubiertas.

Como miembros clave en los equipos de atención sanitaria, los cuidadores también precisan de herramientas educativas para entender de forma íntegra las necesidades de los pacientes con TENMO. El

apoyo emocional también es fundamental, ya que los cuidadores se enfrentan a sus responsabilidades personales mientras cuidan de sus seres queridos a tiempo completo.

Avances

Un mayor acceso a herramientas y recursos educativos no solo beneficiaría a los pacientes, sino también a sus familias y cuidadores. Los hospitales y los centros especializados también deben reconocerlos como miembros cruciales del equipo de atención sanitaria de un paciente. Habría que hacer todo lo que fuera necesario para que pudieran cumplir adecuadamente con sus funciones. Esto incluiría:

- Remitirlos a grupos de ayuda.
- Compartir con ellos herramientas educativas fáciles de entender.
- Facilitar un punto de contacto en el hospital o centro de especialidad al que dirigirse si tienen preguntas sobre el TENMO.



« Los cuidadores deben tener el mismo acceso que los pacientes a información y recursos de gran calidad sobre la NMO, ya que es importante que trabajen como un equipo. »

Souad Mazari, fundadora
de la asociación NMO France Association,
Francia



Conclusión

En Europa, los pacientes que viven con TENMO cuentan con necesidades sin satisfacer que impiden que reciban una atención adecuada. Fuera de los círculos especializados, su enfermedad apenas se conoce. Si no se diagnostica ni se trata, el TENMO presenta un riesgo alto de discapacidad permanente y, en algunos casos, la muerte.

Los legisladores deben abordar las barreras a las que se enfrentan los pacientes. Pueden empezar por:

- Organizar campañas educativas sobre el TENMO dirigidas al personal de urgencias y de atención primaria.
- Mejorar las opciones de asistencia sanitaria telemática, para que los pacientes puedan acceder a especialistas fundamentales que ejerzan demasiado lejos.
- Actualizar las directrices y hacerlas claras y sencillas para que tanto pacientes como cuidadores las entiendan.
- Animar a las entidades que evalúan las tecnologías de la salud a tener en cuenta las perspectivas de los pacientes al tomar decisiones.
- Tratar a los cuidadores como miembros fundamentales del equipo terapéutico de los pacientes.

Abordar estos problemas puede mejorar de forma considerable el entendimiento del TENMO, incrementar el acceso al tratamiento y crear nuevas oportunidades de atención.

Referencias

1. Wakap SN, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*. (2020) 28:165-173. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0.
2. Wingerchuk DM, Hogancamp WF, O'Brien PC, Weinshenker BG. The clinical course of Neuromyelitis Optica (Devic's Syndrome). *Neurology*. (1999) 53:1101-14. doi: 10.1212/wnl.53.5.1107.
3. Kingwell E, Marriott JJ, Jetté N, Pringsheim T, et al. Incidence and prevalence of multiple sclerosis in Europe: a systematic review. *BMC Neurol*. (2013) 13:128. doi: 10.1186/1471-2377-13-128
4. Hor JY, Asgari N, Nakashima I. Epidemiology of Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder and Its Prevalence and Incidence Worldwide. *Frontiers in Neurology*. (2020) 11:501. doi: 10.3389/fneur.2020.00501.
5. Villa A, Fernandez V, Melamud L. Neuromyelitis optica misdiagnosed as multiple sclerosis: a hospital-based study. *ECTRIMS Online Library*. (2018) P978.
6. Lennon VA, Wingerchuk DM, Kryzer TJ, et al. A serum autoantibody marker of neuromyelitis optica: distinction from multiple sclerosis. *Lancet*. (2004) 364:2106-12. doi: 10.1016/S0140-6736(04)17551-X.
7. Sellner J, Boggild M, Clanet M, et al. EFNS guidelines on diagnosis and management of neuromyelitis optica. *Eur J Neurol*. (2010) 17(8):1019-1032. doi: 10.1111/j.1468-1331.2010.03066.x.



Información sobre la European Alliance for Patient Access (alianza europea para el acceso de pacientes)

La European Alliance for Patient Access forma parte de la Global Alliance for Patient Access (la alianza global para el acceso de pacientes), una plataforma internacional dirigida a profesionales sanitarios y defensores del paciente en la que se recogen los diálogos políticos sobre la atención enfocada en el paciente

GAfPA.org



*La European Alliance for Patient Access agradece
a Horizon Therapeutics su apoyo promocional.*