

Amiloidosis hATTR Un enfoque holístico de la atención

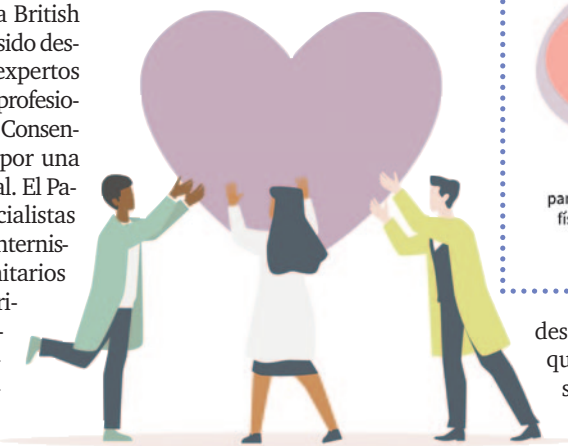
La **Amiloidosis** es una enfermedad considerada rara por su baja prevalencia -unos 50.000 pacientes en todo el mundo- y que se genera por un trastorno del metabolismo de las proteínas en el que se produce el depósito extracelular de una sustancia llamada amiloide.

La Amiloidosis es una enfermedad hereditaria, es decir, se transmite a través de familiares afectados por la enfermedad y se hereda de forma autosómica dominante, lo que significa que la persona solo tiene que heredar una copia del gen afectado de un progenitor para desarrollar la enfermedad. **El 26 de octubre se conmemora el Día Mundial de la Amiloidosis**, y este año Alnylam Pharmaceuticals, compañía líder en terapias de ARNi, ha anunciado las primeras recomendaciones para la atención holística centrada en el paciente y la familia para las personas que viven con amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina, también conocida como hATTR. Las recomendaciones, publicadas en la revista científica *British Medical Journal* (BMJ)¹, han sido desarrolladas por un panel de expertos de defensores de pacientes y profesionales de la salud, el Panel de Consenso Primario, y respaldadas por una Encuesta Delphi Internacional. El Panel incluía médicos especialistas (neurólogos, cardiólogos e internistas), profesionales sociosanitarios (enfermera especialista, nutricionista, psicóloga clínica, fisioterapeuta...) y asociaciones de pacientes de toda Europa. Son los primeros en reconocer el valor de la co-

munidad de pacientes a la hora de defender las necesidades de las personas afectadas por esta enfermedad rara y piden un cambio importante en el enfoque actual de su tratamiento.

Dentro de las recomendaciones, el panel pide un diagnóstico precoz, el inicio temprano del tratamiento y una atención multidisciplinar coordinada, así como un diálogo abierto entre los profesionales de la salud y los pacientes para apoyar la toma de decisiones compartida y el seguimiento coherente de la progresión de la enfermedad. Las recomendaciones también destacan la importancia de un plan de atención personalizado centrado en la familia que incluya cuidados de apoyo para permitir que los pacientes preserven su independencia y calidad de vida.

Con el apoyo de Alnylam, el panel



Las recomendaciones son un **plan para una atención holística de la amiloidosis** que va más allá del tratamiento de los síntomas **para ayudar a los pacientes a vivir de forma independiente durante más tiempo**. También proporcionan orientación sobre cómo los servicios sanitarios implicados pueden ayudar a los pacientes a mejorar y mantener su salud física y mental, entre otras cosas:



Fisioterapia

para mantener la resistencia, la forma física, fuerza y destreza



Ayudas y cambios en el domicilio

para ayudar a los pacientes a mantener su autonomía



Apoyo psicológico

para ayudar a la aceptación, a desarrollar estrategias de afrontamiento y aumentar la resiliencia



Nutrición

para mantener el funcionamiento físico y la actividad metabólica



Grupos de apoyo comunitarios y de defensa

para crear redes de apoyo y compartir información, experiencias y recursos



Atención espiritual

para acceder a los sistemas de creencias individuales para recuperar la esperanza y el optimismo

desarrolló 50 recomendaciones que se probaron a través de una sólida encuesta internacional Delphi de 122 profesionales de la salud y representantes

de grupos de apoyo a pacientes de 27 países. Además de evaluar el nivel de acuerdo de cada recomendación, la encuesta pidió a los votantes que evaluaran el grado actual de implementa-

ción de cada recomendación en su institución o práctica. La mayoría de los profesionales de la salud consideraron que ciertas recomendaciones sobre el diagnóstico y la intervención precoces, el asesoramiento y las pruebas genéticas, el apoyo nutricional y la atención personalizada proporcionada en centros especializados formaban parte de la práctica habitual. Sin embargo, la mayoría de las recomendaciones se consideraron alcanzables con los recursos disponibles en la actualidad, y se consideró que muchas de ellas solo podían alcanzarse con más financiación y reorganización de la atención. Los hallazgos ponen de relieve la necesidad de seguir debatiendo y orientando sobre cómo desarrollar servicios para abordar las complejas necesidades de las personas afectadas por esta enfermedad rara.

Una dimensión más humana de la enfermedad

POR **CATILENA BIBILONI**, PRESIDENTA DE LA ASOCIACIÓN BALEAR DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE

He tenido la suerte de participar en el desarrollo de estas recomendaciones, y formar parte del panel primario de expertos. Creo que esto contribuirá realmente a un cambio y mejora en el abordaje de la enfermedad. Desde mi punto de vista, es muy importante disponer de tratamientos farmacológicos, pero estos no cubren todas las necesidades y retos que se encuentran los pacientes y sus familiares en su día a día. En cambio, si combinamos los fármacos de última generación con un abordaje holístico, será posible tratar a la persona en todas sus dimensiones: física, emocional, ocupacional, social y espiritual, y así realmente hablar de calidad de vida.

Todas las personas involucradas hemos realizado un gran trabajo, empezamos en abril del 2021 y las recomendaciones finales se publicaron en septiembre de este año. Primero de todo estudiamos y analizamos toda la literatura existente

en cuanto al abordaje holístico, para después proceder a diseñar el plan de cuidado que necesitan las personas diagnosticadas de Amiloidosis hereditaria por TTR y sus familias.

Entre todos, diseñamos un total de 50 recomendaciones, las cuales se pueden dividir en siete temas principales:

1. Diagnóstico precoz y acceso a tratamientos
2. Seguimiento, monitorización y coordinación de los cuidados
3. Mantenimiento de la salud física, mental y calidad de vida
4. Cuidados centrados en el apoyo de los familiares y cuidadores
5. Diálogo entre paciente-profesional y toma de decisiones conjunta
6. Acceso a una atención social
7. Apoyo espiritual

Con el fin de clasificar según importancia di-

chas recomendaciones, se creó un panel internacional de votación mediante el cual expertos de diferentes partes del mundo votaron, llegando a un consenso del 98%, es decir, estuvieron de acuerdo en todas las recomendaciones menos en una.

Ahora llega la parte más difícil, es decir, cómo hacemos para implementar este modelo de atención en nuestro sistema de salud. No será un camino fácil, por lo que todas las partes implicadas en el abordaje de la Amiloidosis hereditaria por TTR debemos estar unidas y aquí es cuando las asociaciones de pacientes tendrán un papel fundamental.



Para más información
www.hattrbridge.eu/es
www.worldamyloidosisday.org/es/inicio/

Páginas promovidas y patrocinadas por
Alnylam Pharmaceuticals

¹Obici L, et al. Consensus recommendation for holistic care in hereditary ATTR amyloidosis: a national Delphi survey of patient advocates and multidisciplinary healthcare professionals. Recommendations of consensus on the attention to the patient in the amyloidosis hereditaria de ATT encuesta Delphi internacional de defensores