Prof María Adela Aguirre

1. ¿Cómo varían las barreras al diagnóstico y al acceso entre los países de América Latina fuera de los grandes centros?

Me he ido moviendo por América. Lo que más conozco es Bolivia, donde la enfermedad tiene un clúster de pacientes que Marcia ha visto también por proximidad. En una ciudad, en Santa Cruz de la Sierra, hay una zona endémica muy importante para una mutación puntual, una de las más frecuentes que hay en el mundo, y los pacientes no tienen ningún tipo de cobertura de salud, pero son pacientes que tienen seguros internacionales porque en general es una zona muy próspera. Entonces, o acceden a ensayos clínicos tanto en Brasil como en Argentina, algunos pueden viajar a Estados Unidos y otros compran directamente la medicación de su dinero, de sus ahorros personales o de sus seguros. En Chile, por ejemplo, hay muy poca difusión de la enfermedad de la amiloidosis por transtiretina. Sí hay algo más de la difusión de la AL, y realmente, como no se diagnostica y no hay tanta difusión, ahora estamos embarcados en tratar de hacer esto en Chile. Y en Uruguay hay bastante más difusión. De hecho, el próximo simposio internacional de amiloidosis va a ser en Uruguay. El acceso no es fácil, tampoco está aprobado Tafamidis, tiene dificultades en el sistema de salud, pero tienen como una posibilidad, al ser un país pequeño geográficamente, algunos tienen la posibilidad de viajar o de acceder de alguna manera. Y Paraguay es otro lugar donde me he estado involucrando. No tienen aprobadas ningún tipo de fármaco para amiloidosis y no hay mucha difusión de la enfermedad, así que tarea pendiente. Perú y Ecuador tenemos consultas permanentemente y no hay medicamentos aprobados ni se conoce la enfermedad demasiado. Y en Colombia hay un gran trabajo que se ha hecho donde sí hay muchos médicos formados y hay terapias aprobadas, y tienen las mismas dificultades que hemos mencionado, pero hay conocimiento más profundo de la enfermedad.

Prof Márcia Waddington Cruz

2. ¿Dónde ha avanzado la concientización sobre la amiloidosis en la región, y dónde sigue habiendo silencio?

De hecho, en Colombia se ha realizado un trabajo muy importante de concientización, de diagnóstico y hasta incluso de acceso al tratamiento. Creo que incluso están quizás más avanzados que Brasil al respecto. Bolivia, tal y como describió Adela, un país muy pobre de América Latina, y sin recursos, tiene un clúster de una mutación muy grave que afecta al corazón y que supone un gran deterioro de la calidad de vida, e incluso la longevidad. Y vienen para los primeros exámenes, a menudo incluso para la prueba genética. Creo que ahora estoy viendo un movimiento de médicos locales que se están interesando. Y es eso. En Chile. De Chile no oímos nada sobre la amiloidosis. Me parece increíble que no se oiga hablar de Chile, que no se vea a los colegas chilenos interesados. Así que, no sabemos si, por algún motivo, no hay casos o si simplemente haya silencio, falta de comunicación.

Creo que las grandes capitales de Brasil ya están bastante concientizadas, algunas de las cuales tienen un acceso más difícil, como el norte de Brasil. Pero, en general, ya se ha realizado un trabajo muy intenso desde, al menos 2018, incluso antes, y, sobre todo, con los neurólogos, luego con los cardiólogos, de concientización, de diagnóstico precoz, de creación de algún tipo de diagrama de flujo de la atención. Pero, el tratamiento es un problema y está sujeto a las políticas regionales.

Dr Alejandra González Duarte

3. Cuando el acceso al tratamiento modificador está bloqueado, ¿qué sigue estando en manos del clínico?

Y creo, además, que se comparte con toda América Latina. Ahorita estamos viendo dos países prominentes, Argentina y Brasil. Sin embargo, el resto de América Latina también tiene casos y poco acceso al tratamiento. Aunque nos gustaría tener todos los elementos para poder solucionarlo, no está en nuestras manos. ¿Cuáles sí está en nuestras manos? Recordemos que, además del tratamiento modificador de la

enfermedad tenemos mucho más que ofrecerle a estos pacientes, pues el tratamiento sintomático es muy importante, por el acompañamiento desde que conocen que es una enfermedad hereditaria y que puede tener repercusión no solamente hacia ellos mismos sino hacia su familia, también es cardinal. Entonces, en las pocas veces que podemos tener también un poquito de impacto en hacer el diagnóstico y empezar tratamiento antes, es más que suficiente, para mi gusto, como para estar inspirados. Me encantaría tener todos los tratamientos disponibles para poder escoger en nuestro país. Sin embargo, lo que hacemos, que suena un poco “Misión Imposible”, no deja de ser igual de importante.

Esta enfermedad en particular tiene una característica que nos ayuda y que es familiar. Entonces nuestra historia clínica muchas veces nos ayuda si somos un poco más curiosos y preguntamos de dónde viene el paciente, porque empieza a abrir nuestra mente y hacer un mapa en donde pones como estos foquitos rojos de decir, "Si vi un caso en este lugar, es posible que haya otros”. Entonces, la próxima vez que me digan que vienen de ahí, pues voy a tratar de pensar si tienen algunas de las manifestaciones clínicas.

Prof María Adela Aguirre

4. ¿Cómo se trabaja con los financiadores del sistema de salud para que los pacientes inicien — y mantengan — el tratamiento?

Quiero aclarar que este problema trasciende a la amiloidosis, que es un problema de la fragmentación del sistema de salud, de los altos costos, que sucede también con otras terapias. Pero hay dos momentos del tratamiento que para mí son claves. Uno es el inicio del tratamiento, que es una gran lucha y una gran pelea que debemos dar los pacientes y los médicos. Y después es la continuidad del tratamiento, porque no vamos por una dosis, sino que los pacientes es muy importante que continúen con el tratamiento, como decía Marcia. En este sentido, Argentina tiene la particularidad de tener aprobadas casi todas las terapias disponibles. Las que están aprobadas por FDA o por la Agencia Europea suelen ser aprobadas a continuación en Argentina, lo cual no garantiza que los pacientes accedan porque las cifras son astronómicas, como habían mencionado. Y como dijo Marcia, la judicialización siempre es dolorosa y costosa en varias dimensiones. Tratamos de tener conversaciones con los diferentes financiadores del sistema de salud. El hospital donde yo trabajo es privado, pero atiende pacientes del sistema público, e incluso tiene un plan prepago propio, entonces, tratamos de estar cerca de los financiadores y compartir su perspectiva, tratar de vincular a las empresas farmacéuticas con los financiadores para que lleguen a los mejores acuerdos de precios posibles en beneficio de nuestros pacientes. Y otra cosa de la que estamos orgullosos es de acompañar a los pacientes en todo este camino, no abandonarlos, en que los pacientes puedan contar con nosotros todo el tiempo, saber que vamos a hacer todos los informes que ellos necesitan y que los vamos a acompañar en sus decisiones. No abandonar a los pacientes.

Dr Alejandra González Duarte & Prof Márcia Waddington Cruz

5. ¿Cómo se construye colaboración entre instituciones cuando los centros son celosos de sus datos y de sus pacientes?

Yo creo que todo es cuestión de… Sí es cierto que hay algunas especialidades y unas instituciones que están más cerradas que otras, pero, por lo menos, en la experiencia que hemos tenido en nutrición, ha sido muy enriquecedor trabajar con otras instituciones. En particular, por el sistema de salud mexicano, que es muy raro, que está cambiando. Pero había como esta segregación de unos pacientes, que tenían que ser vistos de un lado y otros de otro. Y luego, en unos hospitales se hacen trasplantes y en otros no. Entonces, realmente, era todo alrededor de nuevamente tratar de buscar con la mejor intención y con el beneficio del paciente sobre el interés académico o personal del médico. Y yo creo que si el médico ve que le estás hablando porque te interesa el paciente y porque lo está refiriendo y está en sus manos, estoy segura de que muchas puertas se abren nada más por eso.

Bueno, creo que es importante, en Brasil se ha hecho mucho en el sentido de que las instituciones colaboran, pero eso no es oficial. Creo que Henrique se refiere a una verdadera red, una network. Por ejemplo, Francia ha creado FAP Network, cuando empezó a ampliar el conocimiento, cuando empezó a querer que los pacientes tuvieran acceso prioritario al tratamiento y continuasen con un seguimiento estándar. Se creó la Red Francesa. De hecho, lo que ocurría era que los centros, digamos, satélites, realizaban el mismo tipo de evaluación, enviaban los resultados a dos centros de París y allí se creó una red. Claro que es un país pequeño en comparación con, por ejemplo, Brasil. Entonces, no tenemos, oficialmente, esas redes colaborativas. Sería muy importante. Intenté hacerlo en el estado de Río de Janeiro, pero no pude. Me encontré con una serie de dificultades dentro del sistema de salud, para que un paciente pudiera ingresar a un hospital a hacerse un examen u otro y, por qué no decirlo, también por cuestiones de ego. Entonces, la cosa se complica. Últimamente, existe un entorno muy competitivo, muy reñido, en el ámbito de la amiloidosis. Entonces, eso todavía no existe oficialmente. Existe la voluntad de los colegas de interactuar de manera extraoficial, pero no hay una red, como ocurre en otros países, una red oficial de referencia, contrarreferencia, participación, etc.

Dr Alejandra González Duarte & Prof Márcia Waddington Cruz

6. ¿Qué se puede tomar de los centros internacionales consolidados y qué hay que construir de otra manera en América Latina?

Claro. Creo que hay muchas que se pueden mejorar en todos lados y muchas cosas buenísimas en todos lados. Obviamente, el Reino Unido, Italia, por historia, y Portugal, por supuesto, son centros que llevan la delantera porque hacen esto desde hace mucho tiempo y lo hacen muy bien. También es cierto que sus problemas, sus retos y sus realidades son completamente diferentes de los de América Latina. Nosotros tenemos otro estilo y contamos con recursos un poco más limitados. Entonces, creo que, de todos estos centros, lo más importante que extraería es que nunca se limitaron a decir, "Conocemos esta mutación en Portugal, solo vamos a secuenciar esta mutación". Siempre tuvieron la mente abierta al hecho de que es un país heterogéneo, que puede tener diferentes mutaciones, provenientes de diferentes lugares, que se puede ver amiloidosis en cualquier paciente, que no sea el paciente típico que conozco con amiloidosis, y tenían al mente abierta para todo lo que venga.

En Brasil están educados según ese modelo ideal que nosotros considerábamos, como mencionó Alejandra, los modelos europeos. Resulta que Europa… Francia es casi del tamaño del estado brasileño de Minas Gerais, y los recursos no son los mismos. Entonces, sin duda, copiar esos ejemplos no nos va a servir. No nos va a servir. Lo que hice fue que, por ejemplo, visité Portugal y tenían esos maravillosos centros, con todo en un mismo espacio, soñé con eso y lo hice. Y luego me di cuenta de que ese espacio estaba desaprovechado y que podríamos aprovecharlo mejor dentro de esa dinámica. Así que, creo que debemos crear nuestros propios modelos, adecuados a nuestros sistemas de salud, que son diferentes, a nuestros recursos y a nuestro continente. Somos… Brasil, al menos, es un país continental. Tenemos diferentes influencias, como dijo Alejandra. En América Latina, tenemos las dos mutaciones más comunes de todo el mundo. Una que es de ascendencia portuguesa, por así decirlo, y otra de ascendencia africana. Sin mencionar los matices locales, que Alejandra conoce bien, los clústeres de México y otros. Así que, debemos crear nuestros propios modelos. Claro, tomamos como referencia esos modelos históricos, pero, sin duda, debemos adaptarlos a nuestra realidad.

Prof Márcia Waddington Cruz

7. ¿Por qué la pasión clínica no basta para mantener un centro en el tiempo, y cómo se planifica la sucesión?

Pero lo que había dentro de la universidad duró 40 años. Y, durante esos 40 años, intenté superar esas barreras. Primero, formando un equipo, involucrándolo, por decirlo de alguna manera, consiguiendo un espacio propio para trabajar, comprando equipos, participando en todos los estudios clínicos y generando recursos económicos para pagar a esas personas, porque la universidad no los proporcionaba. Pero, a pesar de todo eso, como ya he dicho, la institución nunca tuvo una política que integrara realmente todo ese trabajo ni que me brindara el respaldo necesario para darle continuidad a lo largo del tiempo. Llegó un momento en que prácticamente se terminó. La universidad pasó a tener otra administración, que funciona en todo Brasil, se trata de una empresa llamada EBSERH, y tiene una política de trabajo diferente. Así que, el centro tuvo que integrarse al área de enfermedades raras, porque era lo correcto. No tiene sentido mantener dentro del hospital universitario un espacio y unos equipos que no se aprovechan plenamente ni contar con personas que, de algún modo, son ajenas a la universidad. Por eso insisto en que para crear un centro no solo basta con tener pasión. La pasión es fundamental, pero también se necesita apoyo institucional. Porque después, en el sector privado, sí recibí todo ese respaldo. Así que, solo tengo que solo tengo que involucrar a las personas. Pero sé que, al menos por ahora, es una política institucional. Si me falta algo, se lo pido a la dirección y ellos me lo proporcionan. Y, por supuesto, allí tenemos otros desafíos, pero desde que presenté mi propuesta puse como condición que el centro no girara exclusivamente en torno a mí. Desde el principio pedí contar con un cardiólogo joven y un neurólogo joven a mi lado para que esto pueda tener continuidad, para que pueda perdurar. Porque sé que, de no ser así… En última instancia, es el hospital el que les paga a esas personas. Son profesionales vinculados al hospital. A mí solo me corresponde involucrarlos, por decirlo de alguna manera, despertarles esa pasión, ayudarlos con todo lo que aprendí durante mis años en la universidad, contribuir a que sigan mejorando, y se conviertan cada vez más en verdaderos expertos. Y creo que así es como debemos pensar en el futuro, porque no basta con crear un centro. Hay que garantizar su continuidad. Es fundamental que se mantenga en el tiempo, de lo contrario, al final, terminaremos con una gran frustración y los pacientes se verán gravemente perjudicados.

Dr Alejandra González Duarte

8. ¿A qué colegas conviene acercarse primero al formar un equipo multidisciplinario, y cómo se inicia esa conversación?

Nosotros, como especialistas que nos gusta y nos apasiona esta parte de la medicina, también debemos encontrar a aquellos que les gusta. Si busco a un grupo multidisciplinario, quizá no me acercaría primero a un intensivista que le gusta mucho la angiografía. Quizá, preferiría a alguien más clínico, que vea al paciente, que puede platicar de la historia familiar. Y lo mismo va a pasar con todas las especialidades. Por ejemplo, los neurólogos. Mi primera opción no sería el que ve ictus o *stroke*, sino el que ve una clínica de neuropatía periférica. Creo que hay que buscar también alianzas, pero hay que buscar al aliado directamente para tener mayor éxito.

En mi caso, el aliado en particular, porque en los hospitales de donde venimos estamos conectados con nuestras generaciones, las de arriba, las de abajo, nos conocemos porque los hospitales en México, a diferencia de los grandes hospitales que hay en el mundo, son más familiares, serían aquellos con los que hemos podido discernir que tienen interés en hacer algo más. Y hacer algo más no siempre significa investigación, aunque es muy importante, pero hacer algo más es querer escarbarle un poco más al paciente. Es decir, está el médico que ve migrañas y lo único que le interesa es ver migrañas, lo mismo, una y otra vez. Y está el médico al que le gusta indagar más en la historia clínica, en la ciencia, en escarbar. Entonces, conociendo un poco las personalidades, o abriendo puertas, y, simplemente, preguntándole al médico, "Oye, ¿te gustaría que te platicara de amiloidosis? Porque creo que es algo muy interesante y que

puede ser posible que por donde tú estás…", por ejemplo, al ecocardiógrafo, como lo hablaba en el video, "…te va a llegar. Entonces, quizá no perdiéramos tiempo, tú haces el diagnóstico, se queda plasmado en un reporte que nadie, o que se lee mucho después. Porque me interesa ver a ese paciente tempranamente por muchas cosas, incluyendo el pronóstico del paciente. Entonces me encantaría platicar contigo y hacer una referencia un poco más directa a todo el sistema que a veces atrasa mucho, y, la verdad, es contra los intereses del propio paciente".

Prof María Adela Aguirre

9. ¿Cómo se sostiene un equipo multidisciplinario cuando nadie tiene tiempo protegido para esa actividad?

Uno detecta una necesidad y a veces tenemos 10 o 15 necesidades, y vamos tratando de delegar tareas. "Yo me ocupo de esto, vos te vas a ocupar de esto, vos vas a ir a hablar con este especialista o con esta área del hospital que necesitamos que nos apoye". Tratar de no duplicar tareas, optimizar el tiempo todo lo posible y siempre tener reuniones o un chat o algo para que todos sepan en qué estamos trabajando. En la medida que va creciendo el grupo, existen estas crisis de crecimiento en que uno se desconecta del resto, entonces, mantenemos estas reuniones aunque no hay tiempo, porque justamente estamos hablando de la escasez de tiempo, utilizando herramientas digitales o de la virtualidad, como los chats, para que todos sepan en qué estamos trabajando y vayamos en línea. La comunicación es importante. Respecto del tiempo, ninguno de los que trabajamos en el grupo de amiloidosis tenemos esta actividad como nuestra principal tarea. Todos tenemos otras tareas asistenciales de las cuales vivimos. Entonces, la amiloidosis no es gran parte ni de nuestros honorarios ni de nuestros ingresos, pero nos lleva mucho tiempo. Por eso estamos muy acostumbrados a optimizar nuestro tiempo y darle muchísima jerarquía al tiempo de las reuniones, al tiempo que vamos a destinar para ir a hablar con un colaborador, y tenemos muchos alumnos de la universidad, de grado, de distintas carreras, porque es un hospital universitario, y tenemos muchos alumnos de posgrado que son los residentes y *fellows*, a quienes ofrecemos sumarse a nuestras líneas de investigación. Y es un beneficio mutuo porque ellos pueden hacer una maestría, un trabajo final de carrera o doctorarse. Tenemos muchas personas que se han doctorado o que han hecho sus maestrías en investigación. Tenemos ingenieros, enfermeros, médicos, lo que genera una sinergia donde alguien puede obtener acceso a una base de datos, a un programa y un plan de trabajo, y nosotros nos beneficiamos con esas horas de trabajo que son tan necesarias. Muchos se quedan trabajando con nosotros y vamos incorporando así a expertos.

Dr Alejandra González Duarte

10. ¿Qué herramientas de bajo costo permiten que una consulta multidisciplinaria funcione con personal y tiempo limitados?

Como todos, tenemos pocos recursos, quisiéramos más, tenemos poco personal. Y, como Adela menciona, hacemos mucho uso de la gente a la que le gusta el tema, porque a ellos mismos les va a interesar. Pero quiero compartir un recurso importante que me solucionó la vida y creo que es importante. Y es tener herramientas preparadas. ¿Qué quiere decir? Mientras el paciente espera, yo le doy los cuestionarios. Cuando el paciente venga, rápidamente, ya sé si tiene dolor o la presión. Además, estos cuestionarios que doy a los pacientes, que tienen que traer ya escritos, y que trato de hacerlos sencillos para quienes les cuesta trabajo, nos ayudan mucho después para tener una gran cantidad de datos que sirven para la investigación o para el seguimiento del paciente. Esos minutos que, a veces, no son pocos minutos, en los que el paciente espera, hay que aprovecharlos y contar con estos recursos. Algo que también hago muy seguido, que no requiere recursos sino creatividad, es pedirle a los más jóvenes que diseñen anuncios que cambiamos en el consultorio periódicamente cada mes. Por ejemplo, le mostramos al paciente preguntas sobre enfermedad genética, o "¿Te acuerdas qué es una enfermedad autosómica dominante en otras palabras?" Entonces, ellos tienen estas ideas, y pasa el tiempo más rápido. "Ah, eso me recuerda a que

tengo al hijo, al primo, al hermano", etc. Todo lo que ven y con lo que se empapan nos ayuda a agilizar la consulta y a aprovechar los 20 o 30 minutos que tenemos para una consulta que debería de durar 3 horas.