

28 de febrero: Día Mundial de las “Enfermedades Raras”



Un grupo de enfermedades que pueden
afectar a una de cada 20 personas

Doctor Alfredo Cerisola

Un problema de salud es considerado una “enfermedad rara” cuando es poco frecuente. Generalmente, se define como “rara” a la enfermedad que afecta a menos de 1 persona cada 2.000 habitantes dentro de un país o región. Además de ser poco frecuente, se considera que una “enfermedad rara” implica que se trata de un problema serio que puede afectar tanto el desarrollo como la propia vida del paciente. La mayoría de las enfermedades raras son de causa genética.

Estas enfermedades son poco frecuentes si las consideramos de forma individual. Sin embargo, existen entre 5.000 y 7.000 enfermedades que se pueden incluir en este grupo. Por ello, si las consideramos en su conjunto, afectan a una parte importante de la población que puede alcanzar a 1 de cada 20 personas.

Por ser tantas y, a la vez, tan poco frecuentes, su diagnóstico es un desafío para los médicos dado que es imposible conocerlas a todas y la mayoría de los profesionales jamás se enfrentarán a tener que diagnosticar o tratar a muchas de ellas. Por ello es difícil adquirir una experiencia personal como para sospechar cada una de estas patologías. Esto puede hacer que el diagnóstico se difiera en el tiempo. Asimismo, los estudios para confirmar a muchas de ellas pueden ser complejos y muy costosos. Por estas razones, se promueve que la atención de estos pacientes se realice en centros de referencia nacionales.

Afortunadamente, para algunas de ellas se han desarrollado tratamientos que pueden modificar la evolución de la enfermedad. Este es el caso, por ejemplo, del hipotiroidismo congénito o la fenilcetonuria, que en la mayoría de los países han sido incluidas en el Programa de Pesquisa Neonatal.

Para muchas otras enfermedades el tratamiento puede ser muy costoso o puede no existir un tratamiento específico, o puede no haber interés en producir un determinado medicamento para una de estas enfermedades por parte de las empresas farmacéuticas (“medicamentos huérfanos”).

La importancia de este Día Mundial es tomar conciencia a nivel de los profesionales y de la población de la existencia de estas enfermedades que afectan a personas que pueden requerir estudios y/o tratamientos especiales, que muchas veces no están considerados dentro de los estudios habituales que los prestadores de salud están obligados a brindar a sus usuarios. Esto genera, además de los problemas relacionados con la enfermedad, una importante carga de angustia en los pacientes y en sus familias por encontrar una atención adecuada a sus problemas.