

Día Mundial de las Enfermedades Raras: necesidades y desafíos pendientes en nuestro país

El último día de febrero de cada año se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras. Se denomina de esa manera a aquellas patologías que tienen **una baja prevalencia en la población, afectando a menos de 5 de cada 10.000 habitantes**, aunque sumados constituyen un número importante de pacientes. En total, se estima que este tipo de enfermedades afectan a entre **3,5% y 5,9% de la población mundial, es decir, un margen de entre 263 y 446 millones de personas afectadas** en cualquier momento de su vida.

Existen en total alrededor de 7.000 enfermedades clasificadas como “raras”, y se estima que el 7% de la población mundial sufre alguna de ellas a lo largo de su vida, según información de la Organización Mundial de la Salud (OMS). De todas las enfermedades raras que existen, el 71,9% son genéticas y se manifiestan a edades tempranas, en los primeros meses o años de vida.

Las enfermedades raras tienen una gran heterogeneidad clínica, pero presentan condicionantes comunes. Son enfermedades crónicas, muchas de ellas progresivas, que determinan una limitación en la esperanza de vida en los pacientes afectados.

La falta de conocimiento científico, debido al reducido número de pacientes y su dispersión geográfica, limitan su estudio y su mejor conocimiento. Eso también determina, en muchos casos, un retraso en el diagnóstico.

Muchas de las enfermedades raras no tienen un tratamiento curativo, o bien necesitan medicamentos huérfanos, de alto costo y con efecto paliativo, siendo esto un condicionante clave que afecta directamente la calidad de vida de los pacientes y acentúa la carga de dolor y sufrimiento para las familias, generando a su vez incrementos de los costos en salud.

Así, la necesidad de brindar una atención integral a estos pacientes y familias, al igual que promover la investigación en esta área, debe ser una prioridad de salud a nivel nacional.

El conocimiento médico y científico sobre este grande y heterogéneo grupo de enfermedades **es insuficiente**. El número de publicaciones científicas sigue aumentando, sobre todo las relacionadas con la identificación de nuevos síndromes. Y

las tecnologías genéticas avanzan rápidamente e identifican nuevos genes de enfermedades, lo que resulta en un aumento del número de patologías conocidas. Pero eso todavía no alcanza.

La generación de conocimiento se concentra en menos de 1.000 enfermedades y suelen ser aquellas que tienen mayor frecuencia. Es decir, las “menos raras”.

Por eso, en esta fecha tan importante, queremos remarcar que todos los pacientes de nuestro país a los que se le diagnostica una enfermedad rara de causa genética tienen derecho a asistirse en el Centro de Referencia Nacional de Enfermedades Raras y Defectos Congénitos (CRENADECER) del Banco de Previsión Social.

En Uruguay se registraron hasta el momento más de 2.500 enfermedades con estas características, pero si se consideran los datos de la OMS, la población afectada sería mucho mayor.

Creemos que hemos comenzado a transitar un camino para mejorar el conocimiento médico, así como la asistencia de los pacientes con enfermedades raras en Uruguay. Sin embargo, es prioritario que juntos **continuemos trabajando para mejorar el registro nacional de estas patologías, establecer redes con centros de referencia a nivel mundial para participar en investigaciones y sumar esfuerzos** para ofrecer a los pacientes y sus familias una asistencia de calidad con un abordaje interdisciplinar.

Dra. Cristina Zabala
Sociedad Uruguaya de Pediatría
Febrero, 2020

Fuente: Nguengang Wakap, S., Lambert, DM, Olry, A. et al. Estimación de la prevalencia acumulada de puntos de enfermedades raras: análisis de la base de datos Orphanet. *Eur J Hum Genet* **28**, 165–173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>