

28 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras

ONU emite la primera resolución a favor de los pacientes con enfermedades raras

- La organización insta a los países miembros a visibilizar políticas a favor de pacientes con enfermedades raras y redobla esfuerzos para hacer frente a estos padecimientos como parte de la cobertura sanitaria universal¹.
- Existen alrededor de 7 mil enfermedades raras o huérfanas que afectan aproximadamente al 7% de la población mundial².

Costa Rica. Febrero 2022. A fines de 2021, la Asamblea General de las Naciones Unidas (ONU) aprobó, de forma unánime, la primera resolución que insta a los países miembros a abordar los desafíos de las más de 300 millones de personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias¹.

El Dr. Manuel Saborío médico pediatra, genetista y jefe de la Clínica en el Servicio de Genética Médica y Metabolismo del Hospital Nacional de Niños, felicitó la acción realizada por la organización por ser un hito en la historia de las personas con estas patologías; además, espera que realmente genere un cambio en sus vidas. “Esta resolución es un punto de inflexión valioso que dignifica y visibiliza a los pacientes. De igual manera, posiciona a la comunidad de enfermedades raras en la agenda de prioridades de la ONU”, señala.

Los pacientes con enfermedades raras viven constantes retos que van más allá de la salud, como el esfuerzo por integrarse en la sociedad durante la etapa escolar y laboral. Asimismo, se enfrentan a diversas barreras en su día a día, entre ellas, la falta de conocimiento de la comunidad sobre las dolencias, el reducido número de especialistas en la materia y la escasa concientización acerca de los problemas que conllevan sus afecciones, que van desde obstáculos físicos hasta casos de marginación.³

En esa línea, la Asamblea General de la ONU ha expresado su preocupación por la posibilidad de que las personas que conviven con una enfermedad rara y sus familias corran un mayor riesgo de verse afectadas de manera desproporcionada por la estigmatización, la discriminación y la exclusión social¹.

Para la ONU el trabajar de la mano, desde distintos sectores, empoderará a quienes viven con una enfermedad rara a fin de que puedan satisfacer sus necesidades básicas de salud y, además, ayudará a construir una sociedad más inclusiva¹.

Sobre las enfermedades raras y huérfanas

Según la información brindada por la Organización Mundial de la Salud (OMS) existen más de siete mil enfermedades raras y huérfanas (ERH), lo que se traduce en un 7% de personas afectadas en el mundo².

En Costa Rica se calcula que alrededor de 359,000 personas padecen de una enfermedad rara o huérfana y, en gran parte de los casos, son de origen genético⁴. Se estima que esta cifra es mayor, debido a que existe un importante subregistro, que se

¹ Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias. Asamblea General de las Naciones Unidas. Disponible en: <http://alianzapacientes.org/wp-content/uploads/2021/12/Resolucion-NU-EPOF.pdf> Último ingreso: febrero 2022.

² ¿Quién es quién? Sanofi. Disponible en: <https://www.sanofi.es/es/noticias/dia-mundial-enfermedades-raras> Último ingreso: febrero 2022.

³ Inclusión y derechos humano. Rare Diseases International. Disponible en: <https://www.rarediseasesinternational.org/es/inclusion-y-derechos-humanos/> Último ingreso: febrero 2022.

⁴ Enfermedades raras o huérfanas en Perú. Horizonte médico. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-558X2018000200001 Último ingreso: febrero 2022.

ha generado por la falta de diagnóstico en el país. “Esto representa un desafío, porque un elevado número de las ERH llegan a ser discapacitantes de no identificarse y tratarse a tiempo; incluso, los pacientes que obtienen un diagnóstico pueden experimentar problemas de salud, por la baja adherencia o el cambio de tratamiento”, explica Saborío .

Si bien el 85% de los síntomas de las enfermedades raras debutan en la infancia, una persona demora hasta cuatro años en promedio para recibir un diagnóstico y, con ello, también se retrasa el inicio del tratamiento ^{5,6}.

Un caso extremo es el de los pacientes con enfermedad de Fabry, cuyo tiempo de espera para recibir el diagnóstico alcanza los dieciséis años. Este padecimiento de trastorno de depósito lisosomal es el segundo más frecuente, de su categoría, después de la enfermedad de Gaucher. ⁷

Otro caso es la variante infantil de la enfermedad de Pompe que, pese a que puede llevar a la muerte del paciente en el primer año de vida si no recibe el tratamiento necesario, es usual que nunca se llegue a diagnosticar⁸.

Para cerrar, el Dr. Saborío reitera la importancia de la educación de la población acerca de las ERH. “Este 28 de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades raras, por ello, es un día clave para promover el conocimiento de estas patologías y trabajar en conjunto con el propósito de reducir los problemas de antes de atención y lograr que tanto los pacientes como su familiares y cuidadores tengan una mejor calidad de vida”, finaliza Saborío .

5 Enfermedades raras. Sanofi. Disponible en: <https://www.sanofi-pacifico-caribe.com/es/soluciones-de-salud/enfermedades-raras> Último ingreso: febrero 2022.

6 Sobre las enfermedades raras o poco frecuentes. Enfermedades raras. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras> Último ingreso: febrero 2022.

7 Enfermedad de Fabry. Facultad de Medicina Humana URP. Disponible en: <https://revistas.urp.edu.pe/index.php/RFMH/article/download/1595/1468/> Último ingreso: febrero 2022.

8 Eficacia y seguridad de la aglucosidasa alfa en el tratamiento de pacientes pediátricos con enfermedad de Pompe. Red de evaluación de tecnologías en salud de las Américas. Disponible en: <https://sites.bvsalud.org/redetsa/brisa/resource/?id=biblioref.referencesource.1117026> Último ingreso: febrero 2022.