

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.
- El sistema de salud colombiano cubre la mayoría de los exámenes moleculares, hormonales o funcionales de las 2.198 enfermedades que están en la lista del Ministerio de Salud.

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. Ignacio Zarante, médico genetista y Presidente de la Asociación Colombiana de Médicos Genetistas; espera que esta acción realmente genere un cambio en la vida de los pacientes. “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 Colombia, según el Instituto Nacional de Salud, se reportan 48.605 casos notificados al sistema SIVIGILA entre 2016 y 2021. “Este es un valor que subestima la realidad, pero es información relevante ya que es uno de los pocos países del continente que

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.

tiene un robusto sistema de vigilancia específico para enfermedades raras.”, explica Zarante.

Si bien el 85% de los síntomas de las enfermedades raras se manifiestan en la infancia, una gran dificultad inicial está en el diagnóstico tardío o también llamada "Odisea diagnóstica". Esto quiere decir que una persona demora hasta cuatro años en promedio para recibir un diagnóstico y, con ello, también se retrasa el inicio del tratamiento ^{4,5}. En Colombia, la formación del personal de salud y la limitada oferta de médicos especialistas hace de esta una tarea difícil de alcanzar en el corto plazo.

Dentro de las enfermedades genéticas que afectan el metabolismo, 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. ⁶

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 diagnosticar ⁷.

Para cerrar, el Dr. Zarante 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, un día clave para visibilizar a este grupo de pacientes que se sienten aislados y vulnerables por tener enfermedades poco conocidas.”.

Acerca Sanofi

Sanofi, un líder mundial y diversificado en el cuidado de la salud, descubre, desarrolla, y distribuye soluciones terapéuticas enfocadas en las necesidades del paciente. Sanofi tiene fortalezas clave en el campo de la salud con siete plataformas de crecimiento: soluciones en diabetes, vacunas humanas, medicamentos novedosos, enfermedades raras, consumo masivo y mercados emergentes. Sanofi está inscrito en París (EURONEXT: SAN) y en New York (NYSE: SNY). Para obtener más información, consulte www.sanofi.com

⁴ Enfermedades raras. Sanofi. Disponible en: <https://www.sanofi-pacifico-caribe.com/es/soluciones-de-salud/enfermedades-raras> Último ingreso: febrero 2022.

⁵ 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.

⁶ 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.

⁷ 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.