

MUCHAS PERSONAS SUFREN SIN SABER QUE ES LO QUE TIENEN



DR. CARLOS ROBERTO AVENDAÑO DE LEÓN

Muchas personas padecen de algún tipo de enfermedad rara, quienes aún no tienen un diagnóstico o no han sido completamente identificada. Según la Organización Mundial de la Salud, existen alrededor de 7,000 diferentes tipos de enfermedades raras, llamadas así por el poco número de personas que se ven afectadas de cada una de ellas, sin embargo se ha estimado que aproximadamente el 7% de la población mundial padece de una enfermedad rara, lo que nos hace pensar que son muchos los habitantes de este planeta que tiene alguna de estas enfermedades, sobre todo si consideramos que ya somos un poco más de 7,000 millones de habitantes a nivel mundial.

Este tipo de enfermedades pueden ser padecidas tanto por niños como por adultos y muchas veces las personas afectadas visitan varios especialistas antes de poder tener un diagnóstico definitivo o son tratados por complicaciones de las enfermedades, sin haber llegado a tener un tratamiento específico para la enfermedad de base que padecen.

Son varios los problemas que se tienen para no poder llegar a tener un diagnóstico definitivo de este tipo de enfermedades, por ejemplo, el poco conocimiento que se tienen sobre este tipo de enfermedades o el poco acceso a ayudas diagnósticas en los diferentes hospitales, pueden ser solo unas de las múltiples razones por las que es difícil llegar a un diagnóstico definitivo. El problema se agrava un poco más cuando existen enfermedades raras para las cuales si existe un tratamiento específico y comprobado, que beneficie la salud de las personas afectadas, y lamentablemente por desconocimiento o falta de acceso al mismo no lo pueden recibir las personas que lo requieren.

Muchas veces los problemas por los que pasan los pacientes hacen que reciban tratamientos, como por ejemplo los pacientes que presentan insuficiencia renal crónica, como parte una enfermedad rara, es que a pesar de tener una enfermedad, que de por sí es devastadora, la misma se puede deteriorar a aparecer las demás complicaciones que se asocian a dicha enfermedad con por ejemplo la de Fabry, que puede llegar a producir infartos cardíacos y cerebrales o bien falla cardíaca, pero muchas veces no se llega a completar el diagnóstico, por diversos motivos. En países como el nuestro existe un número importante de pacientes con este tipo de problemas y que asisten a unidades de hemodiálisis en busca de un alivio a su problema. En algunas regiones de nuestros países, existe la llamada nefropatía mesoamericana, diagnóstico que es frecuentemente dado a pacientes sobre todo en regiones muy calurosas y que se dedican usualmente a un tipo de trabajo ya definido, y en donde es probable que pueda existir un paciente con algún tipo de enfermedad rara, pero en ocasiones al llegar tarde al médico pasa desapercibida por brindar atención a la propia enfermedad que ya padece el paciente como consecuencia de la otra.

Una enfermedad rara que puede ser identificada dentro de los pacientes que presentan insuficiencia renal crónica, principalmente varones y para la cual existe un tratamiento específico es la Enfermedad de Fabry. La enfermedad de Fabry, como el 80% de las enfermedades raras, es una enfermedad genética, lo que significa que se hereda de uno de los padres y que puede afectar a varios miembros de la familia. Desde la niñez puede comenzar a producir síntomas, sin embargo, son muy inespecíficos y en ocasiones confundidos por las personas que conviven a estos pacientes, y no es sino hasta la adolescencia o en la vida adulta en donde principalmente va a presentar signos y síntomas de enfermedad renal que pueden confundirse con otras patologías que se observan frecuentemente en la práctica clínica.

Es sumamente importante que consideremos este tipo de enfermedad cuando hay más de un miembro de la familia afectada de insuficiencia renal crónica o durante la niñez ha padecido de dolores constantes en el cuerpo, asociado a fiebres altas, problemas gastrointestinales como dolores abdominales y diarreas constantes. Cuando los pacientes son mayores la insuficiencia renal puede ser uno de los problemas más importantes, principalmente visto en los varones y las mujeres pueden padecer de problemas cardíacos como infartos o arritmias, sobre todo luego de los 30 años.

Si bien es cierto el llegar a un diagnóstico es un desafío, un desafío aún mayor es el tratamiento específico para este tipo de enfermedad, sin embargo, grandes avances se han dado en nuestra región, debido a que ya hay un buen número de pacientes que reciben un tratamiento específico y personalizado, recibiendo terapias que han sido desarrolladas específicamente para los pacientes con este tipo de enfermedad y que estabilizan e incluso en algunas oportunidades revierten los síntomas, y de esta forma estamos cambiando la historia de la enfermedad permitiendo mejorar la calidad de vida y evitando las complicaciones que la misma puede producir.

Durante el mes de abril se conmemora la enfermedad de Fabry como una forma de visibilizar esta enfermedad y las necesidades de los pacientes que la padecen. Sabemos que mientras más personas conozcan, en todas las áreas de la sociedad, sobre este tipo de enfermedades, más pacientes podrán beneficiarse de una identificación temprana y un tratamiento oportuno, sobre todo los pacientes jóvenes, que sin saberlo pueden tener padecer de muchos problemas de salud y en quienes se puede impactar de mejor manera la calidad de vida.

Bibliografía:

1. <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>
2. <https://www.nefrologiaaia.org/es-articulo-nefropatia-endemica-mesoamericana-319>
3. Ortiz, A. et al. Fabry disease revisited: Management and treatment recommendations for adult patients. Molecular Genetics and Metabolism. DOI:10.1016/j.ymgme.2018.02.014