

Carta el editor

Enfermedades: raras, un verdadero reto

En estos días se ha dado a conocer en la prensa nacional el caso de unas pacientes con enfermedad de Pompe y la necesidad que tienen que la CCSS, les provea un medicamento que supuestamente puede paliar dicha patología.

El medicamento no solo es caro, sino que su eficacia no está completamente demostrada, según la publicación periodística.

Esta situación debe hacernos reflexionar sobre el tema de las enfermedades raras (ER), de pacientes que las padecen y de sus familiares.

Según la OMS, existen de 7000 a 8000 tipos de ER, y por supuesto entre todas, afectan a millones de personas en el mundo.

Algunas pueden ser infecciosas, otras neoplásicas, y muchas más, metabólicas. En general tienen una alta tasa de mortalidad y muy pocas poseen tratamiento efectivo, por lo que algunos las llaman enfermedades huérfanas.

Por otro lado, tampoco despiertan interés en las casas farmacéuticas en cuanto a la investigación y fabricación de medicamentos específicos, pues los grupos las que padecen son pequeños, y no les generarían una ganancia significativa.

Los pacientes pueden presentarse con síntomas comunes, como asma, pero no responden a los abordajes usuales, y cuando se les hace

el diagnóstico, han pasado meses o años, y es más refractario, o su padecimiento ya no tiene cura. Otro aspecto importante es la sensación de saberse afectado por algo raro, aún en su propio país, que según autores ingleses brinda la idea de no pertenecer al grupo étnico de donde se proviene.

Algunas de estas ER son obvias y fáciles de diagnosticar, como pacientes con enfermedad de von Recklinghausen o con síndrome de Marfán, pero otras solo se descubren con tamizajes, estudios de imágenes especiales u obtención de biopsias.

Muchos países (España, EUA, México, Argentina, Paraguay, Perú, etc.) han creado asociaciones de pacientes y familiares como “Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria”, “Marfán”, “Sarcoidosis”, “Fibrosis Quística”, etc., y estas han formado verdaderas federaciones como la “FEDER” de España que cubre a millones de afectados, y realiza actividades nacionales de gran impacto.

La idea es educar a los pacientes y a sus familiares, y presentar ante los gobiernos un frente más grande, para crear programas, conseguir medicamentos y también educar a los médicos, con el fin de que piensen en esas patologías, o si no acieran, para que sepan adonde referir a los pacientes de manera temprana.

Próximamente estaremos presentando ante el Ministerio de Salud una propuesta de creación de una oficina nacional adscrita a dicha entidad, en procura de difundir el conocimiento de las ER, facilitar el manejo de los pacientes afectados y educar y apoyar a sus familiares.

Carlos Salazar Vargas, código 950