

Las enfermedades huérfanas: reconocerlas, identificarlas y tratarlas a tiempo

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a un número delimitado de personas, en comparación con la población general, y que son potencialmente mortales, debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. En la actualidad, se estima que existen entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas y más del 70 % de ellas son genéticas¹.

En nuestro país, se define como una enfermedad huérfana o poco frecuente, una condición que prevalece en menos de 1 por cada 5.000 habitantes, y que se caracteriza por ser crónicamente debilitante y que amenaza la vida². En Colombia, actualmente están listadas 2.247 patologías según la Resolución 023 del 2023 del Ministerio de Salud y Protección Social. En relación con ellas, algunos de los principales retos a los que se enfrentan los pacientes y sus familias es la desinformación y falta de conocimiento de su condición, su diagnóstico y el tratamiento correspondiente.

La Ley de Enfermedades Huérfanas en Colombia (Ley 1392 de 2010) las reconoce como asunto de interés para garantizar el acceso a los servicios de



salud, tratamientos y rehabilitación pertinentes. Sin embargo, obtener un diagnóstico es una tarea que puede incluso tomar años, retrasando consigo la posibilidad misma de obtener un tratamiento oportuno.

De acuerdo con el SIMIGILA, la mayor proporción de enfermedades huérfanas reportadas en Colombia corresponde a las del sistema nervioso central, malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas, enfermedades de la sangre, enfermedades del sistema osteomuscular, y enfermedades en-

¹ Medicina de precisión de Enfermedades Raras. (2022). Disponible en: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0716864022000323?token=EF226F967B0D98547E74F46ACFAC37E920328C9837C4C57DC800A5A43172AD032118FD0230E0D52B2CAFC82CAA99CBCC&originRegion=us-east-1&originCreation=20230208184457>

² <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

Un diagnóstico oportuno y el inicio de intervenciones terapéuticas tempranas de las enfermedades raras evita complicaciones, lo cual se refleja en un mejor pronóstico para los pacientes, ya que es posible modificar el curso natural de la enfermedad.

docrinas, nutricionales y metabólicas. Además, la mayoría de los casos en el país se registran en Antioquia, Bogotá y el Valle del Cauca, con el 62,5 % del total de pacientes reportados.

"Haciendo visible lo invisible es una de las frases que representa una manera de concientizar la existencia de estas enfermedades a profesionales de la salud y a la sociedad en general. El 65 % de las enfermedades raras conllevan déficit motor, sensorial o intelectual y una de cada tres personas con estas enfermedades tienen un grado de dependencia funcional, lo cual impacta negativamente en su calidad de vida y la de sus familiares. Las barreras arquitectónicas, administrativas, comunicativas, actitudinales, etc., a las que se enfrentan las personas con enfermedades raras, provocan mayor impacto emocional y detrimento de su calidad de vida", afirma la Dra. Sandra Milena Castellar, médica especialista en Medicina Física y Rehabilitación de la Universidad Nacional de Colombia.

"Las enfermedades huérfanas afectan aproximadamente al 7 % de la

población mundial y entre el 70 % y 80 % de ellas manifiestan signos durante la primera infancia; por esto, es importante educar frente a su existencia, pero también hacia las rutas de atención y diagnóstico en caso de sospecha. Desde la Fundación, nuestra principal función es mejorar la calidad y cantidad de vida de las familias con estas enfermedades, sensibilizando, educando y acompañando", afirma Martha Herrera, presidente ejecutiva de la Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas (FUNCOLEHF).

La importancia del diagnóstico oportuno

En la actualidad, los pacientes con enfermedades huérfanas se enfrentan a barreras como la falta de un diagnóstico oportuno y adecuado; la falta de conocimiento sobre la enfermedad y su tratamiento por parte del paciente, cuidadores y familiares; la atención descentralizada; la falta de continuidad en los tratamientos; la escasez de recursos; las largas listas y tiempos de espera, y las demoras en las autorizaciones y entregas de medicamentos.

Los expertos advierten que un diagnóstico oportuno y el inicio de intervenciones terapéuticas tempranas de las enfermedades raras evita complicaciones, lo cual se refleja en un mejor pronóstico para los pacientes, ya que es posible modificar el curso natural de la enfermedad. Por ejemplo, en el caso de la enfermedad

de Fabry, el inicio temprano de la Terapia de Reemplazo Enzimático facilita la estabilización de la patología y, en muchas ocasiones, reduce considerablemente el riesgo de eventos clínicos que lleven a cardiomiopatía o muerte súbita, o alguna intervención cardíaca como cateterismo, implantación de marcapasos o trasplante de corazón, o intervención renal como diálisis y trasplante.

Ahora bien, las complicaciones derivadas de un diagnóstico tardío dependen de la enfermedad como tal; en el caso de Gaucher, el riesgo para los niños es la talla baja, el retardo puberal, fracturas por poca densidad mineral, lesiones articulares irreversibles, infartos, entre otras. Por otro lado, los pacientes de Fabry que no son tratados a tiempo pueden llegar a necesitar diálisis, un trasplante renal e, incluso, tener episodios de muerte súbita. Mientras tanto, para los pacientes con Pompe de Inicio Infantil (IOPD), la falta de un diagnóstico oportuno puede conducir a una muerte prematura en los primeros meses de vida y, para quienes padecen Pompe de Aparición Tardía (LOPD), esta situación puede conllevar que requieran silla de ruedas y soporte ventilatorio. Asimismo, la esclerosis múltiple es una enfermedad que usualmente evoluciona en forma de brotes y se debe asumir que, cuantos menos episodios neurológicos tenga el paciente, menos secuelas de tipo neurológico va a presentar, por lo que es muy importante el diagnóstico precoz.

Proyecto de Colaboración 'Ruta de Enfermedades Huérfanas en Colombia'

En Colombia no se cuenta con modelos integrales de atención en salud para estas enfermedades. Es por ello que el grupo de actores del sector salud definió seis acciones clave para avanzar en una atención adecuada de estos pacientes: i) proporcionar un abordaje integral basado en los principios básicos de la calidad en salud; ii) trabajar en factores relacionados con la poliformulación, sin un control integral de lo planteado por diferentes profesionales; iii) establecer Centros de Atención Especializada; iv) vigilar los efectos sobre la salud del paciente y realizar un seguimiento por parte de un químico farmacéutico; v) establecer un enfoque diferencial para estos pacientes; y vi) estandarizar unos lineamientos de atención para guiar al paciente por cada paso en la prestación del servicio.

Recientemente, en el marco de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, diversos actores del sistema de salud en Colombia dieron inicio a la segunda fase del Proyecto de Colaboración de la 'Ruta para la Atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia', un instrumento construido desde una mirada multi-sectorial, con el objetivo de establecer unos lineamientos que permitan mejorar la atención en salud de pacientes que sufren estas patologías en el país y quienes, a menudo, deben enfrentarse a diversas situaciones que entorpecen su proceso terapéutico. **III**

