

Enfermedades huérfanas en pediatría: a propósito del día mundial de las enfermedades raras

Orphan pediatric diseases: regarding the world rare diseases day

Sr Editor:

El 28 de febrero de 2013 se conmemora por sexta vez el *Día Mundial de las Enfermedades Raras*, con campañas de sensibilización alrededor del mundo. El término “enfermedades huérfanas” comprende tanto las enfermedades raras como las olvidadas, consideradas “huérfanas” de atención por parte de la investigación y de la industria farmacéutica, así como por las políticas de salud pública¹.

El concepto de enfermedades raras apareció en Estados Unidos de Norteamérica en la década de 1980. Se caracterizan por su baja prevalencia (para la *Organización Mundial de la Salud (OMS)*, aquellas con incidencia menor de 1 por cada 2.000 habitantes de una comunidad) y su heterogeneidad. En Europa son consideradas así las que afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes y en los Estados Unidos de Norteamérica se utiliza una cifra global de casos (menos de 200.000 para el país)^{2,3}.

La mayoría aparece en edad pediátrica, dada la mayor frecuencia de enfermedades genéticas, como los errores congénitos del metabolismo, muchas inmunodeficiencias primarias y malformaciones congénitas múltiples. Las enfermedades raras son generalmente multisistémicas, crónicas, a menudo degenerativas y con alto riesgo de discapacidad y muerte¹.

Entre las enfermedades raras, las aberraciones cromosómicas, ya sea de tipo numérico o aneuploidías y estructurales, son las principales causas de malformaciones congénitas, abortos recurrentes y discapacidad intelectual moderada y severa. Su frecuencia oscila entre 0,3 y 1% de recién nacidos⁴.

Como los pacientes afectados son una minoría, hay falta de conciencia social, no representan una prioridad en salud pública y se realiza poca investigación para desarrollar tratamientos apropiados. Surge así una necesidad de incentivos económicos para la regulación de “Medicamentos Huérfanos”¹.

Estos fármacos se llaman así porque, en condiciones normales de mercado, no es rentable para la industria desarrollar estos productos destinados a un pequeño número de consumidores^{1,2}. La Unión Europea ha dado recientemente grandes incentivos al respecto haciendo más atractivo este campo a las empresas farmacéuticas⁵. Lo más razonable sería centralizar estas terapias en centros especializados a nivel nacional donde, luego de un diagnóstico cuidadoso, se decida si tendrán un beneficio relevante en calidad de vida y sobrevivencia en procura del buen uso de los limitados recursos de nuestros países³.

Existe la paradoja de que algunas enfermedades infecciosas son muy frecuentes en países del tercer mundo mientras que son de muy baja frecuencia para los países desarrollados. En este caso, se habla de “enfermedades olvidadas”, mencionando que, aun siendo raras para una parte de la humanidad, podrían ser conocidas incluso desde hace siglos².

Es necesario aumentar la conciencia pública sobre estas enfermedades de difícil diagnóstico que, aun siendo cada una poco frecuente, agrupan a más de 7.000 desórdenes que afectan de 6% al 8% de la población mundial en algún momento de su vida^{1,6}. Entonces no resulta infrecuente para una familia que alguno de sus miembros pudiese estar afectado¹.

Las consecuencias del retraso diagnóstico, que puede durar incluso décadas, son devastadoras: falta de consejo genético a la familia con probable nacimiento de otros niños con la misma enfermedad, deterioro en la salud, invalidez y muerte de los afectados y la pérdida de confianza en los profesionales médicos y en el sistema sanitario en general¹.

En América Latina ya existen algunas iniciativas al respecto: en Argentina la *Fundación Geiser* (<http://sumemos.com.ar>), en Chile, desde el 2005 desde el *Centro de Manejo Integral de Enfermedades Raras (Ceminer)* en la Universidad de Chile (<http://www.redclinica.cl>), la *Fundación de Pacientes Lisosomales de Chile (FELCH)*. La *Sociedad Chilena de Pediatría* publicó el libro *Pediatría para NANEAS* (niños y adolescentes con necesidades especiales de atención)³.

Siguiendo la línea de Paul Cutler, autor de *Problem Solving In Clinical Medicine*, se debe “pensar en lo común, pero recordar lo raro” ya que sólo

se diagnostica aquello en que se piensa y recordar que “ninguna enfermedad es rara para el paciente que la padece”.

Luis Gonzales de la Vega^{1,2,a},
Gustavo Hernández-Córdova^{2,b},
Sendy Solórzano^{1,2,c}

¹ *Hospital Regional del Cusco. Cusco, Perú.*

² *Universidad Nacional de San Antonio Abad del Cusco. Cusco, Perú.*

^a *Médico pediatra;*

^b *Estudiante de medicina;*

^c *Médico dermatólogo.*

Referencias

1. European Organisation for Rare Diseases. Enfermedades Raras: El conocimiento de esta prioridad de la salud pública [Internet]. 2005. Disponible en: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf
2. Posada de la Paz M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villa-

verde A, Abitua I. [Rare diseases. Concept, epidemiology and state of the question in Spain]. *An Sist Sanit Navar.* 2008; 31 Suppl 2: 9-20.

3. Osorio Fuenzalida M. El problema de las enfermedades raras | Centro de Bioética [Internet]. 2011 [citado 2012 feb 14]. Disponible en: <http://medicina.udd.cl/centro-bioetica/2011/03/17/el-problema-de-las-enfermedades-raras/>
4. Allende MA, Curotto B, Guerra P, Santa María L, Hermosilla R, Orphanópoulos D, et al. [Cytogenetic and molecular profile of genetic diseases in Puerto Montt main hospital]. *Rev Med Chile* 2011; 139 (3): 298-305.
5. Michel M, Toumi M. Access to orphan drugs in Europe: current and future issues. *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res* 2012; 12 (1): 23-9.
6. Forrest CB, Bartek RJ, Rubinstein Y, Groft SC. The case for a global rare-diseases registry. *The Lancet* 2011; 377 (9771): 1057-9.

Correspondencia a:

Sendy Solórzano Gutiérrez. Hospital Regional del Cusco - Consultorio de Dermatología - Av. de la Cultura s/n. Cusco, Perú. Teléfono: (051) 997-880340 E-mail: ydnnessan@hotmail.com