

EDITORIAL

DRA. FANNY CORTÉS M. Y DRA. XIMENA ORTEGA F.

Editoras Invitadas

La Unión Europea (UE) define como enfermedad rara a aquella, de origen genético o adquirido, con peligro de muerte o invalidez crónica y cuya prevalencia en la población general sea inferior a 1 en 2.000 individuos. Se considera que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades en esta categoría y se estima que, en conjunto, afectan entre el 6% y 8% de la población mundial, siendo responsables del 25% del total de las enfermedades crónicas. En Chile, para una población de 17 millones de habitantes, debiéramos esperar más de 1.000.000 de afectados. Lo que motiva la publicación de esta revista es mostrar el impacto de las enfermedades raras en la morbimortalidad de la población, su contexto general, las alternativas de diagnóstico y tratamiento disponibles y el manejo multidisciplinario.

Estas enfermedades representan afecciones graves y debilitantes para el 65% de los afectados. Más del 80% son de origen genético, aunque no necesariamente congénitas. Sus manifestaciones comienzan tempranamente en la vida, estimándose que hasta en dos tercios de los pacientes los síntomas comienzan antes de los dos años de vida.

La baja prevalencia individual de cada afección determina un menor conocimiento por parte del equipo médico, lo que produce diagnósticos más tardíos y poco específicos, así como mayores costos que afectan aún más la calidad de vida de los pacientes y sus familias, quienes habitualmente deben consultar varios especialistas antes de llegar a un diagnóstico preciso. Se ha estimado que estos pacientes pueden visitar entre 6 y 13 médicos antes de lograr un diagnóstico definitivo y que la demora en el diagnóstico suele ser mayor a 5 años desde el inicio de los síntomas.

Tener una enfermedad rara, además de las circunstancias específicas de cada patología, implica para los afectados otros problemas: desconocimiento acerca del origen de la enfermedad; desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico; muchas veces rechazo social y pérdida de la autoestima; desinformación sobre cuidados, posibles complicaciones, tratamientos y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida; aislamiento y falta de contacto con otras personas afectadas; desinformación sobre especialistas o centros médicos de

referencia; falta de protocolos de estudio y seguimiento; falta de ayuda económica; falta de reconocimiento en políticas y sistemas de salud; falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad. También es importante considerar la falta de cobertura legal para fomentar la investigación sobre genética, ensayos clínicos y nuevos tratamientos.

El diagnóstico, temprano y preciso, es fundamental para el adecuado manejo, para la prevención de complicaciones y para el asesoramiento pre-concepcional de las familias en riesgo. Por otra parte, estas patologías afectan varios sistemas y su manejo implica la participación de distintos especialistas. Por todo lo anterior, en su manejo es fundamental considerar un modelo de trabajo multidisciplinario y en red con otros centros especializados.

Cuando los pacientes están en busca de diagnóstico, habitualmente las atenciones médicas suelen ser frecuentes y los exámenes numerosos. Este alto costo se suma a la necesidad de tratamientos específicos, cuidados especiales y rehabilitación programada que la gran mayoría de ellos requiere durante toda su vida. El escenario ideal en el manejo de estos pacientes, además del diagnóstico temprano y el tratamiento específico, debiera incluir la entrega de herramientas pedagógicas y de entrenamiento que les permitan una adecuada inserción escolar y laboral. En todo este proceso, la ética de la equidad es fundamental por lo que se ha incluido un artículo al respecto en esta publicación.

Si bien el objetivo final será tener un diagnóstico certero, lo más temprano posible, a través de la determinación de la alteración molecular subyacente a cada patología, queremos enfatizar la importancia de la evaluación clínica de cada paciente, a través de diversos artículos que analizan algunas patologías "más frecuentes" dentro de las enfermedades raras. Solo una adecuada observación clínica permitirá al médico no especialista sospechar que su paciente presenta una enfermedad rara, derivarlo en forma oportuna y sumarse al equipo multidisciplinario, participando activamente en el manejo de las complicaciones y comorbilidad asociadas a estas patologías. Esperamos sinceramente que esta revista les sea de ayuda.