

# Día Mundial de las Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas (ERPOH)

Se estima que existen alrededor de 8.000 enfermedades raras en el mundo. Entre las patologías de este tipo se encuentran: Neurofibromatosis, Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), Neuromielitis Óptica (NMO), Enfermedad de Fabry, Lupus Eritematoso Sistémico, Fibrosis Quística, Enfermedad de Gaucher, Angioedema Hereditario y Distonía generalizada, entre otras.

La Neurofibromatosis es una de las 8 mil enfermedades raras que existen en el mundo. Es un grupo de trastornos genéticos en el que se forman tumores blandos y carnosos de tejido nervioso (neurofibromas) bajo la piel y en otras partes del cuerpo. Alejandro Andrade, presidente de la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER), no es el único caso con esta patología que, como muchas otras, forma parte de las Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas (ERPOH), siendo una realidad que viven miles de pacientes en Chile.

Una enfermedad poco frecuente se define como aquella con una prevalencia de menos a 1 caso por cada 2.000 habitantes. Pueden llegar a comprometer a un 5% la población, lo que significa que en el país más de 1 millón de personas podrían padecer alguna de ellas durante su vida. A nivel mundial, más de 300 millones de personas viven con este tipo de enfermedades.

Por ello, avanzar de manera concreta en mecanismos de apoyo hacia los pacientes que enfrentan Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas (ERPOH), ha sido una de las preocupaciones de la sociedad civil. Lograr que todas las personas tengan acceso a diagnóstico oportuno, así como la posibilidad de acceder a tratamientos; son parte de las prioridades tanto para pacientes como especialistas.

En esa línea, Alejandro Andrade explicó que, si bien no hay datos oficiales, existe una brecha importante en cuanto al tiempo de diagnóstico, que podría demorar entre 7 a 12 años. A ello, se suma "un desafío aún mayor que es poder entregar cobertura para este mínimo porcentaje de enfermedades que tienen tratamiento y representan un gran desafío para el sistema sanitario. En Chile tenemos que avanzar en algunos mecanismos de evaluación y cobertura distintas que permitan generar estructuras que hacen más sostenible el sistema de salud", advirtió con motivo del día mundial de las Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas (ERPOH), que se conmemora el último día de febrero de cada año.

Por su parte, el Dr. Francisco Cano, médico de la Unidad de Nefrología del Hospital Dr. Luis Calvo Mackenna y académico de la Universidad de Chile, explicó que, en pediatría, la mayor parte de las enfermedades raras son de origen genético como la Mucopolisacaridosis y Tirosinemia, patologías metabólicas que provocan alteraciones en los órganos desde los primeros meses de vida, por lo que el diagnóstico se hace evidente. Sin embargo, el especialista manifestó que "hay casos como el síndrome nefrótico que aparece en forma súbita con edema en los niños y el Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), que es una enfermedad de origen genético, que nos afecta porque si bien es diagnosticada y existe un tratamiento que si se aplica a tiempo el paciente se recupera, no está disponible con cobertura institucional".

Debido a la gran diversidad de trastornos y a los síntomas relativamente comunes que pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, es frecuente que se produzcan diagnósticos erróneos iniciales. Además, se debe tener en cuenta que los síntomas difieren no solo



de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro que padece la misma enfermedad.

Entre las patologías calificadas como ERPOH se encuentran: Neurofibromatosis, Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), Neuromielitis Óptica (NMO), Lupus Eritematoso Sistémico, Fibrosis Quística, Hemofilia, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Fabry, Angioedema Hereditario, Distonía generalizada, Tumores Neuroendocrinos Pancreáticos, Hipoacusia sensorineural bilateral severa o profunda postlocutiva, Epidermólisis Bullosa (EB) distrófica y Juntural, Enfermedad de Huntington, Inmunodeficiencias primarias, Mielofibrosis, Esclerosis Lateral Amiotrófica y Esclerosis Múltiple, entre otras.

Para el Dr. Francisco Cano, que también es presidente de la Asociación Latinoamericana de Nefrología Pediátrica (ALANEPE), lo positivo es que se ha ido creando conciencia de estas patologías en la medida que se han ido diagnosticando en forma correcta con las nuevas técnicas de laboratorio, por tanto, cada vez hay más enfermedades raras que están siendo visibles. Sin embargo, advirtió que a nivel país, junto con la prevención, "es importante elaborar políticas de salud que impacten en la comunidad y permitan contar con recursos económicos que puedan ser destinados, de igual manera, a las enfermedades raras que afectan a adultos y niños".

## Abordaje integral y oportuno

En esa línea y respecto del proyecto de ley que se encuentra en tramitación en el Congreso, el presidente de la FECHER destacó que se incluya "la generación de un organismo técnico que se va a encargar del diseño de las políticas públicas para las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, que considerará la naturaleza diversa de esta patología, porque no es solamente su baja prevalencia, sino que su definición también va por sus dificultades diagnósticas".

Entre los aspectos más relevantes, la iniciativa define una enfermedad poco frecuente como aquella con una prevalencia menor a 1 caso por cada 2.000 habitantes; se creará una Comisión Técnica Asesora con expertos y representantes de las organizaciones de la sociedad civil, la cual proporcionará asesoría al Minsal

respecto al análisis, evaluación y revisión de dichas materias. Asimismo, se hará un listado de las enfermedades raras de acuerdo con la prevalencia de éstas, que tendrá una vigencia de 2 años y se realizará un Registro Nacional de Personas con enfermedades poco frecuentes, que incluirá su diagnóstico.

Para Alejandro Andrade es relevante contar con un abordaje integral y oportuno de estas enfermedades porque generan consecuencias en otros aspectos de la vida, como en el ámbito laboral debido a la solicitud de permisos constantes para controles médicos, situación que impacta en la calidad de vida del paciente y también, hay repercusiones en la vida afectiva. "Es importante que las personas puedan autorrealizarse y cumplir todas sus necesidades con su propia capacidad. Salud no significa ausencia de enfermedad. No cargamos con un diagnóstico, vivimos con él, pero no nos determina", declaró.

## Actividades de conmemoración

En el marco del día mundial de las ERPOH y para visibilizar el panorama actual en Chile, las organizaciones de pacientes programaron una serie de actividades durante el viernes 28. Por la noche, con la iluminación de La Moneda y del edificio de la Gobernación de la Región Metropolitana, ubicado en la calle Moneda con Morandé, explicó Andrade.

Durante la mañana del mismo día, realizaron la jornada "Día Mundial de las Personas con ERPOH: Uniendo Voces, Construyendo Futuro", organizada por la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER), Federación de Enfermedades Poco Frecuentes (FENPOFCHILE), Alianza Chilena de Agrupaciones de Pacientes (ACHAP) y Fundación Foro Nacional del Cáncer. La cita reunió a expertos, organizaciones de pacientes y autoridades políticas, y buscó educar, actualizar y generar un espacio de conversación en torno al proyecto de ley y otras necesidades cruciales para las comunidades de pacientes en el país.

En tanto, la Sociedad Chilena de Nefrología programó para el mismo día la jornada informativa "Día Mundial de las Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes: Desde la Epidemiología hasta la Práctica Clínica", tendiente a visibilizar y mejorar la situación de quienes conviven con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en Chile.

