

# *Enfermedades poco frecuentes: Visibilidad para un diagnóstico oportuno*

DR. JAIME ÁLVAREZ  
Médico Especialista en Cardiología

A propósito de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, quisiera recalcar la importancia de que la sociedad tome conciencia de lo necesario de informarse más sobre este tipo de patologías y derribar algunos mitos respecto a ellas.

Muchos creen que las enfermedades raras o poco frecuentes comienzan a manifestarse e identificarse desde el nacimiento de los pacientes. Sin embargo, existen algunas patologías de este tipo que recién se diagnostican en edad adulta.

Este es el caso de la amiloidosis hereditaria por transtiretina y polineuropatía (hATTR-PN), una enfermedad genética que se caracteriza por la acumulación de una proteína anormal, llamada amiloide, en múltiples órganos, como el corazón, hígado, sistema nervioso periférico, riñones y tracto digestivo, alterando su funcionamiento. Esta patología se transmite de generación en generación. Si el padre o la madre presenta la afección, cada hijo tiene un 50% de probabilidad de heredar la mutación genética que la provoca.

El diagnóstico es complejo ya que sus síntomas pueden confundirse con los de otras enfermedades, como la diabetes tipo 2, por lo que se puede llegar a demorar entre 3 y 6 años. Los síntomas de la hATTR-PN pueden incluir infecciones urinarias recurrentes, diarrea y estreñimiento, pérdida de peso involuntaria, problemas oculares y de función renal, así como síndrome del túnel carpiano. Debido a que se trata de una enfermedad neurológica gradual y discapacitante, es esencial un abordaje terapéutico temprano y adecuado ya que, de ignorar los síntomas, su avance es progresivo y potencialmente mortal. El manejo de esta patología debe ser multidisciplinario con especialistas, como neurólogos, genetistas, cardiólogos, nefrólogos, oftalmólogos y gastroenterólogos. Por ello es fundamental generar conciencia y visibilidad sobre las características de esta enfermedad en la población, ya que entre más oportuno sea el diagnóstico y el inicio de un tratamiento integral, los resultados serán más eficaces y permitirán mejorar la calidad de vida de los pacientes.