



“ENFERMEDADES RARAS, PERO NO INVISIBLES”

*“No somos héroes. Sólo somos personas a las que nos ha tocado vivir una historia diferente”
Sandra Martínez, Miopatía Mitocondrial.*

Por: MARÍA AMPARO ACOSTA ARAGÓN, M.D

PhD GENÉTICA DE POBLACIONES HUMANAS,

PROFESOR TITULAR DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD UNIVERSIDAD DEL CAUCA

maragon@unicauca.edu.co - centrodeinfusion@hospitalsanjose.gov.co

El Día de las Enfermedades Raras es un movimiento coordinado a nivel mundial, iniciado en el año 2008. Esta conmemoración ha desempeñado un papel fundamental en la construcción de una comunidad internacional de Enfermedades Raras con un enfoque en múltiples enfermedades que es multicultural y multilingüe, pero unidas en su propósito.

El Día de las Enfermedades Raras se celebra cada año en el 28 de febrero (o 29, en años bisiestos) el día más raro del año.

Más de 300 millones de personas en el mundo viven con una de las más de 7.000 Enfermedades Raras identificadas, cada una apoyada por su familia, amigos y un equipo de cuidadores que constituyen una comunidad. Cada enfermedad rara puede afectar sólo a un pequeño número de personas, repartidas por todo el mundo, pero en conjunto, el número de personas directamente afectadas es equivalente a la población del tercer país más grande del mundo.

Desde hace varios años también en Colombia se cuenta para esta conmemoración con la participación de múltiples organizaciones nacionales de pacientes, instituciones de salud, instituciones educativas y del ámbito ejecutivo del estado colombiano a nivel departamental y municipal, que trabajan por divulgar el conocimiento académico-científico y por hacer valer la igualdad de oportunidades sociales, de asistencia integral dentro del sistema de salud incluyendo el acceso a terapias para personas que viven en Colombia con Enfermedades Raras. En Colombia es poco frecuente y se define como aquella patología, condición de salud, síndrome o trastorno crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y que afecta a menos de 1 de cada 5.000 personas (artículo 140, Ley 1438 de 2011).

Una gran proporción de estas enfermedades se originan en alteraciones genéticas y con frecuencia pasan de generación en generación (son hereditarias). 70% de las enfermedades raras de origen genético empiezan en la infancia. Un tercio de estos niños no llega a la edad de cinco años. Ante este escenario, el diagnóstico precoz es fundamental para permitir iniciar cuanto antes el tratamiento más adecuado, asegurando una mejor calidad de vida y un mejor desarrollo físico y mental.

Según el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Raras/Huérfanas se estima que en nuestro país a la fecha 58.654 personas han sido diagnosticadas. El 58,7% de estos pacientes han sido reportados por instituciones de salud ubicadas en Cundinamarca (Bogotá), Antioquia, Caldas, Risaralda, Valle del Cauca y Santander. 81,6% de los pacientes corresponden al régimen contributivo y 55,6% al sexo femenino. El departamento del Cauca ocupa el puesto 11 entre los departamentos de acuerdo a la frecuencia de pacientes reportados con una tasa de 20/100.000 personas (Boletín Epidemiológico Semanal del Instituto Nacional de Salud).

En el Hospital Universitario San José, a través de la especialidad de Genética Clínica se atienden anualmente en promedio 450 pacientes (años 2015-2022) con sospecha diagnóstica precoz de una Enfermedad Rara. El porcentaje predominante por género es de hombres con respecto a mujeres y con pacientes pertenecientes en su mayoría al régimen subsidiado.

De acuerdo a los registros estadísticos del Hospital Universitario San José, en el año 2021 las cinco enfermedades raras / huérfanas más frecuentes para el departamento del Cauca fueron: la Enfermedad de Fabry, las Mucopolisacaridosis, el retardo en el desarrollo, las anomalías cromosómicas, el angioedema hereditario, las distrofias musculares y la osteogénesis imperfecta.

Hace trece años como una necesidad regional sentida nace en Popayán el Centro de Atención de Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras (CACER) antes Centro de Infusión Pediátrica (CIP), del Hospital Universitario San José, ubicado en la Carrera 6 No.10N-142, I piso, Salas de Pediatría, en donde se manejan de manera integral pacientes con el diagnóstico de Enfermedades Raras.

El Hospital Universitario San José de Popayán con su actual inversión en infraestructura para la atención de estas condiciones a través de la ampliación de su Centro de atención de

anomalías congénitas y enfermedades raras (CACER) creado en el año 2008, contando con el apoyo de la Universidad del Cauca y su Facultad de Ciencias de la Salud, Departamento de Pediatría, se encuentra en el proceso de implementación de la red de atención integrada (RIAS) para las Enfermedades Raras con el fin de que a través de modelos de atención integral se facilite la vida a los pacientes (calidad de vida) y sus familias, buscando mejoras en la atención que eviten asumir costos adicionales en aspectos como transporte para desplazamientos, laboratorios especializados, realizar en forma eficiente consultas integrales multi e interdisciplinarias, entre otras.

Tanto el Hospital Universitario San José como la Universidad del Cauca y sus profesionales buscan continuamente visibilizar y sensibilizar alrededor de este tipo de enfermedades para el empoderamiento de los pacientes y sus familias con el acceso efectivo a sus derechos y deberes de tal manera que haya concordancia entre lo establecido en la legislación y el cumplimiento de sus derechos.



*Personal asistencial del Centro de atención de anomalías congénitas y Enfermedades Raras (CACER)
Hospital Universitario San José (Popayán-Cauca).*

ALGUNOS ASPECTOS QUE USTED DEBE CONOCER SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS

- 80% tienen origen genético
- Tienen una elevada dispersión geográfica a nivel mundial
- Dos de cada tres enfermedades raras presentan síntomas antes de los dos años de vida.
- Se describen más de 7000 condiciones clínicas que afectan 6-8% de la población mundial.
- Estas enfermedades explican el 20% de la mortalidad infantil y el 10% de las hospitalizaciones pediátricas.
- Explican el 35 % de las muertes en niños menores de un año y 1 de cada diez muertes entre el primer año y los 15 años.
- Son patologías debilitantes con el paso del tiempo y dado su sub-diagnóstico por el poco conocimiento son potencialmente mortales.
- 65 % son graves y altamente incapacitantes.



Popayán, febrero 28 de 2023