# Enfermedades Raras: 1,5 millones de chilenos podrían padecerlas

Las enfermedades raras o poco frecuentes son aquellas que tienen un bajo nivel de prevalencia en la población. Según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), una enfermedad es considerada rara cuando el número de personas afectadas por ella es menor a 5 casos por cada 10.000 personas. Según estas cifras, alrededor de un millón y medio de personas podrían padecer una patología poco frecuente en Chile.

Según cifras de la Eurordis (Organización Europea de Enfermedades Raras), en la actualidad existen más de 8 mil de éstas, y más del 80% de ellas son de causa genética directa, mientras que el resto son de carácter infeccioso, inmunológico u oncológico, en las que también influyen factores genéticos.

Anuncio Patrocinado

Como en la mayoría de los casos el factor genético es muy relevante, si bien estas enfermedades afectan a personas de todas las edades, la mayoría se inicia en la infancia, por lo que los niños son las principales víctimas de este problema, causándoles secuelas e incluso la muerte.

En esta línea, el doctor Andrés Klein, PhD, Director del Centro de Genética y Genómica de la UDD, investigador y experto en enfermedades lisosomales, explica que “los diagnósticos prenatales se pueden realizar en familias donde ya se han diagnosticado pacientes con una enfermedad rara (EERR). De lo contrario generalmente existe una odisea diagnóstica. Desde que se observan los primeros síntomas hasta obtener el diagnóstico correcto pasan entre 5-10 años. Sin embargo, con las técnicas actuales de secuenciación del ADN estos tiempos se han ido acortando”.

Según la Eurordis, debido a la baja prevalencia de estas patologías, existe poca evidencia médica y poca experiencia en los equipos y sistemas de salud, lo que muchas veces resulta en diagnósticos erróneos o tardíos y en una escasa oferta de tratamientos disponibles.

Además, muchas veces los síntomas son incapacitantes y deterioran la calidad de vida, viéndose afectados por falta o pérdida de autonomía, debido a que pueden ser progresivas y degenerativas, afectando tanto al paciente como a su círculo.

Klein, explica que la primera dificultad que enfrentan estos pacientes es obtener un

diagnóstico. “Para los familiares de los pacientes es muy desgastador no saber qué tiene su hijo/a, aunque en muchos casos no existen tratamientos específicos, pero sí paliativos. Posteriormente se encuentran con la discriminación, dificultades para trasladarse, pocos colegios que aceptan a niño(a)s con discapacidad, pocas ofertas laborales, etc. Las asociaciones de pacientes son un gran apoyo para los pacientes y las familias. Éstas luchan por sus familiares y han existido algunos avances al respecto, pero claramente no son suficientes”.

**Panorama regulatorio**

Chile cuenta con la Ley 20.850, conocida como Ley Ricarte Soto, la cual crea un Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo, los que generalmente están relacionados a estas enfermedades.

Desde su promulgación en 2015, el Ministerio de Salud ha actualizado y agregado nuevas enfermedades al listado de patologías cubiertas por esta Ley, lo que ha ido ampliando el acceso a más pacientes en nuestro país.

De acuerdo a un estudio realizado por académicos de la Universidad del Desarrollo (UDD), en Chile existe protección económica para 20 enfermedades raras conocidas, a través de diferentes programas que cubren diagnóstico y tratamientos. Sin embargo, existen una serie de desafíos pendientes tanto en el sistema de salud chileno, como en la legislación sobre enfermedades raras, además de abarcar otros ámbitos como los grupos de defensa del paciente y la investigación.

Klein complementa que dentro de las recomendaciones que surgen de este documento, se incluyen la creación de un registro de pacientes, la obtención de información sobre preferencias sociales respecto a cobertura sanitaria y financiera, mejora del acceso a servicios, formación de los profesionales de salud, promoción de la investigación en EERR y el establecimiento de una red de cooperación latinoamericana. Todo ello dirigido a promover el acceso equitativo a la atención integral y de calidad para los pacientes.

Por otra parte, en materia de investigación médica y tratamiento para los pacientes, “en Chile se realiza muy poca investigación biomédica en general. Somos un país pequeño que destina el porcentaje más bajo del PIB en investigación de toda la OECD y de esta la investigación en EERR es marginal. El diagnóstico es caro y toma tiempo. Para algunas EERR existen tratamientos desarrollados en el extranjero, los cuales generalmente son muy caros debido a las dificultades para producirlos y al

número reducido de pacientes que pueden comprarlas. Como país estamos al debe en la investigación y desarrollo de terapias”, declara el doctor.

y tú, ¿qué opinas?