Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes: 1 millón 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 o poco frecuente cuando el número de personas afectadas por ella es menor a 5 casos por cada 10.000 personas. No obstante, según datos citados en la propuesta del “Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes” -impulsado por la sociedad civil organizada, organizaciones de pacientes, investigadores, profesionales de la salud, actores de la industria, sociedades científicas y fundaciones, articulados por el equipo parlamentario de la senadora Carolina Goic y el Ministerio de Salud-, esa cifra ascendería a más de un millón de habitantes en el caso de Chile.

Según cifras de la Eurordis (Organización Europea de Enfermedades Raras), en la actualidad existen más de 8 mil EPOF, y de éstas, más del 80% 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

Las EPOF son progresivas y degenerativas, afectando tanto al paciente como a su círculo. Muchas veces los síntomas son incapacitantes, afectando la autonomía y deteriorando la calidad de vida de quienes las padecen.

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, la Doctora Verónica Mericq, endocrinóloga infantil y profesor titular del Instituto de Investigaciones Materno Infantil, Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, explica que “estas enfermedades se pueden detectar en el periodo intrauterino en algunos casos; las ecografías tempranas permiten detectar si el crecimiento fetal es apropiado en peso, talla y circunferencia craneana y con ecografías del segundo trimestre también malformaciones de órganos vitales, así también como sospechar displasias esqueléticas. Al nacer, el desarrollo neurológico apropiado para la edad gestacional es fundamental y en los controles sucesivos también, ya que también este es un buen indicador de enfermedad subyacente”.

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.

La doctora Mericq explica que la principal dificultad que enfrentan estos pacientes, es obtener un diagnóstico sin retraso significativo, para buscar la terapia apropiada, la que muchas veces puede ser altamente costosa. “Los estudios hormonales requieren de técnicas caras, que entreguen certeza y precisión en los que medimos, por tanto, debemos tener cuidado de tomar exámenes en un laboratorio que esté certificado y que utilice tecnología reciente, con apropiada validación y supervisión técnica. Lo mismo con los estudios radiológicos, que deben realizarse en centros cuyos equipos tengan buena precisión, y que el profesional esté actualizado en conocimientos para interpretar dichos exámenes. Finalmente, los estudios genéticos, que son los que permiten identificar la causa y orientar asociaciones posibles de esa condición, son estudios que por lo general se realizan fuera del país y son de alto costo”.

La hemofilia, una enfermedad poco frecuente

La Hemofilia es una patología cuyo origen es genético y afecta a algunas de las proteínas de la sangre que controlan la coagulación, ocasionando que las personas que la padecen puedan sangrar más tiempo de lo normal y presentar hemorragias espontáneas en articulaciones, músculos u otras partes del cuerpo. Este trastorno hematológico no tiene cura y frecuentemente se detecta en los primeros meses de vida.

A Carlos le diagnosticaron hemofilia A alrededor del año de vida, a raíz de una caída que le generó una equimosis muy grande. Además, en su familia había antecedentes de esta patología, por lo que tenían noción de lo que era y significaba.

“El proceso de vivir con hemofilia tiene que ver con tomar conciencia de las cosas que uno puede y no puede hacer, y reconocerla como parte de tu vida. Cuando chico era distinto, porque se les avisaba a los profesores y profesoras y ellos tenían un excesivo cuidado, lo que hacía quedarme fuera de ciertas actividades”, comenta Carlos.

Ismael Espinosa, paciente y presidente de la Sociedad Chilena de la Hemofilia (Sochem), explica que el vivir con hemofilia “es un proceso gradual de

acostumbramiento primero, a las inyecciones de factor VIII o IX, y adecuarse a los cuidados básicos como golpes y caídas. Luego, en la adolescencia, la relación con sus pares y la independencia que inicialmente se da cuando los padres aprenden a aplicar el medicamento y posteriormente el niño a autoinfundirse, todo lo cual le permite desarrollar una vida completamente normal, entendiendo la hemofilia como una condición más que como una enfermedad".

Carlos, complementa contando que ahora, siendo adulto, puede vivir una vida prácticamente normal. "Depende totalmente de uno, entendiendo qué cosas se pueden y no se pueden hacer. Porque si bien tienes una enfermedad poco frecuente, eres una persona igual que cualquiera, con una condición distinta que requiere ciertas precauciones", finaliza.

Respecto del trabajo que está impulsando la Sochem, Ismael cuenta que sus principales esfuerzos están actualmente dirigidos hacia "acortar la brecha de conocimiento entre la comunidad y el mundo científico y generar conocimiento mediante un área de investigación que estamos creando. Otro aspecto muy relevante y de vital importancia para nosotros como corporación, es la constante vinculación con el Estado, profesionales de la salud y la industria farmacéutica, de manera de vigilar y generar mejora continua en el tratamiento, su calidad y cantidad disponible, junto con los procesos administrativos ya sea de compra, licitación o distribución".

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.

Desde la Sochem, explican que los desafíos “tienen relación con lo lento que se incorporan el uso de nuevas terapias y que en algunos casos están limitadas por ser tratamientos monoproveedores que legalmente impide su incorporación como parte de la canasta GES de hemofilia, retrasando y limitando el acceso a estas terapias por parte de la mayoría de los pacientes. Otras dificultades que presentan los pacientes del sector privado son los altos copagos que deben realizar y que, además, no está incorporada la aplicación (venopunción) del tratamiento, lo que dificulta mucho el acceso de las familias a estas terapias”.

y tú, ¿qué opinas?