Cada 28 de febrero se conmemora el Día de las Enfermedades Raras, una fecha que busca visibilizar las necesidades y desafíos de las personas que viven con estas condiciones. En el Hospital Carlos Van Buren de Valparaíso, esta realidad ocupa un lugar prioritario debido a la complejidad de los casos que atienden.

La Dra. Nicole Nakousi, genetista clínico del hospital, explicó que las enfermedades raras afectan a menos de una persona en 2.000, pero en conjunto representan entre el 6% y el 8% de la población mundial, superando incluso la prevalencia del trastorno del espectro autista. Estas patologías suelen ser crónicas y graves, lo que implica altos costos económicos y emocionales tanto para las familias como para los sistemas de salud.

Anuncio Patrocinado

“Son un espectro de condiciones muy variables entre sí. El diagnóstico puede requerir exámenes clínicos y/o genéticos. Si es muy grave podría requerir hospitalización domiciliaria y usualmente requieren controles con especialistas de por vida”, comentó la Dra. Nakousi. La especialista subrayó que ***“esto no solo implica un impacto emocional y físico para los pacientes y sus familias, sino también una carga económica significativa para los sistemas de salud***”, destacando que en Chile un 47% de los pacientes demora entre uno y tres años en obtener un diagnóstico.

Desafíos

Entre los desafíos que enfrenta el Hospital Carlos Van Buren, la especialista mencionó la necesidad de mejorar la concientización sobre estas enfermedades, fortalecer el acceso a exámenes genéticos y reducir las barreras para recibir atención médica especializada. Además, subrayó la importancia de apoyar iniciativas de investigación y brindar soporte emocional a los pacientes y sus familias.

La especialista sostuvo que ***“es fundamental promover la educación sobre estas patologías y contar con un registro centralizado que permita conocer la prevalencia y características de los pacientes”.***

Ley Ricarte Soto

Monzerratte Novoa, enfermera coordinadora de la Ley Ricardo Soto en el Hospital Carlos Van Buren, destaca cómo esta legislación ha sido un alivio crucial para muchos pacientes con enfermedades raras. La ley garantiza tratamientos gratuitos para patologías de alto costo como mucopolisacaridosis tipo 1, 2 y 4; enfermedad de Gaucher; esclerosis múltiple refractaria; lupus eritematoso sistémico; esclerosis lateral amiotrófica; enfermedad de Huntington y enfermedad de Fabry, entre otras. ***“Gracias a estos convenios, los pacientes pueden acceder gratuitamente a medicamentos y ayudas técnicas esenciales, independientemente de su previsión”,*** afirmó.

El alto costo de los medicamentos, algunos de los cuales alcanzan cifras millonarias, también es cubierto por esta normativa. Según Novoa, esto representa un alivio significativo para familias con recursos limitados. ***“El tratamiento está garantizado y es gratuito para todos los beneficiarios. Aunque varían los controles médicos según la previsión, siempre se asegura el acceso a medicamentos biológicos y ayudas técnicas”,*** añadió.

El Hospital Carlos Van Buren es un referente regional para estas patologías, atendiendo a más de 700 beneficiarios de la Ley Ricarte Soto. Sin embargo, tanto Nakousi como Novoa coinciden en que aún queda mucho por hacer para garantizar diagnósticos oportunos y mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.

y tú, ¿qué opinas?