

LAS ENFERMEDADES RARAS

RARE DISEASES

DRA. FANNY CORTÉS M. (1)

(1) Directora Centro Enfermedades Raras, Clínica Las Condes.

Email: fcortes@clinicalascondes.cl

RESUMEN

A partir de la década de los 80, las enfermedades raras han ido adquiriendo un lugar prioritario en los programas de salud y en la opinión pública. Se definen como aquellas que tienen una prevalencia menor a 1:2.000 individuos. En general son enfermedades crónicas, invalidantes y en más de un 80% de origen genético. Se estima que existen entre 7.000 y 8.000 enfermedades raras que afectan al 6-8% de la población. Dada la baja prevalencia específica de cada afección, hay muy poco conocimiento de parte de la comunidad médica en relación a su diagnóstico y manejo. En este artículo se discute la importancia del diagnóstico de precisión, para su adecuado manejo y asesoramiento genético, también se muestra la importancia del trabajo en redes en las enfermedades de baja prevalencia y se destaca el rol fundamental de las agrupaciones de padres y familiares en promover políticas de salud para los afectados.

Palabras clave: Enfermedades raras, drogas huérfanas, diagnóstico genético, redes de grupos de trabajo, asesoramiento genético, agrupaciones de padres.

SUMMARY

From the early 80's rare diseases had achieved a priority role in national health programs and in public opinion. Rare diseases are defined as the ones who have a prevalence lower than 1:2000 hab. Generally, they are chronic and life threatening diseases and more than 80% of them are from genetic origin. It is estimated that there are between 7,000 and 8,000 different rare diseases affecting 6-8% of world population. Due to the

low prevalence of each disease, there are very poor knowledge in the medical community about their diagnosis and management. In this review we discuss about the importance of the precise molecular diagnosis for the best treatment and genetic counselling; we also showed the importance of working in network in these diseases of low prevalence and we discuss about the fundamental role of parents associations in promoting public health politics for affected people.

Key words: Rare diseases, orphan drugs, genetic diagnosis, network working group, genetic counseling, parents associations.

DEFINICIÓN

Desde la década de los 80, las enfermedades raras han empezado a tener un lugar destacado en los programas de salud y en la opinión pública de los países desarrollados. Las enfermedades raras son condiciones de morbilidad caracterizadas por su baja prevalencia, pero también son condiciones poco conocidas, poco estudiadas y en general muchas de ellas sin tratamiento específico. Se les conoce también como "enfermedades huérfanas" por ser poco "atractivas" como foco de investigación o estudios clínicos.

Si bien no existe una definición única para el término "Enfermedad Rara", todas las definiciones se basan en la frecuencia con que se presentan y algunas incluyen además elementos como la gravedad de las manifestaciones y/o la disponibilidad de tratamiento. Las definiciones utilizadas en la literatura médica y los diferentes programas nacionales de salud fluctúan entre prevalencias de 1:1000 a 1:200.000 hab.

En Estados Unidos, el Acta de Enfermedades Raras de 2002, define una enfermedad rara estrictamente de acuerdo a su prevalencia y específicamente dice que se refiere a cualquier enfermedad o condición que afecte a menos de 200.000 personas en los Estados Unidos, lo que equivale a alrededor de 1:500 personas (1). Esta definición es similar a la realizada en el Acta de Drogas Huérfanas de 1983, una ley federal escrita para estimular la investigación en enfermedades raras y su tratamiento (2).

En Japón, la definición legal señala que una enfermedad rara es aquella que afecta a menos de 50.000 pacientes, lo que equivale a 1:2.500 personas (3).

La Unión Europea (UE) define como enfermedad rara a aquella, de origen genético o adquirido, con peligro de muerte o invalidez crónica y cuya prevalencia en la población general sea inferior a 1 en 2.000 individuos. Se excluyen de esta definición enfermedades que son estadísticamente raras, pero que no producen compromiso vital ni son crónicamente debilitantes (4).

PREVALENCIA

El impacto de las enfermedades raras en la morbimortalidad es más evidente si se considera su prevalencia (número de personas afectadas por la enfermedad) que la incidencia (número de casos nuevos diagnosticados por año). El *Global Gene Project*, estima que existen más de 300 millones de personas en el mundo afectadas por una enfermedad rara (5).

La Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURODIS) estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras y que entre el 6 y el 8% de la población de la Comunidad Europea sufre de alguna de estas afecciones (6). Por otra parte, la prevalencia de las enfermedades raras puede variar en diferentes poblaciones, de manera que puede ser rara en algunas y más frecuente en otras; esto se ve con especial frecuencia en las enfermedades raras de origen genético en las que puede haber efecto de un gen fundador en una población específica.

Por otra parte, dado que las enfermedades raras no constituyen un grupo nosológico reconocido si no que son un grupo heterogéneo con un factor común que es la baja prevalencia, es obvio que este grupo puede incluir un número no especificado de patologías que serán definidas como raras de acuerdo al valor de corte estimado como frecuencia en la población.

En Chile, para una población de 17 millones de habitantes, y considerando la frecuencia de 6-8% determinada por la Comunidad Europea, debiéramos esperar más de 1.000.000 de afectados.

En la Tabla 1 se muestran algunas de las enfermedades raras de mayor prevalencia y algunas de sus características fenotípicas y bases moleculares.

CARACTERÍSTICAS

Se estima que alrededor de 80% de las enfermedades raras son de origen genético y con menos frecuencia son el resultado de enfermedades infecciosas, inmunológicas, degenerativas o proliferativas; y además un número muy minoritario de ellas, no más de 400, disponen de tratamiento (7). Esto determina que la gran mayoría sean enfermedades crónicas e incurables; de hecho se considera que las enfermedades raras son responsables de un 25% de las enfermedades crónicas (8).

Desde el punto de vista del manejo médico, las enfermedades raras se caracterizan por el gran número y la diversidad de afecciones y síntomas, que no solo varían de afección en afección, si no que también pueden variar dentro de la misma afección. La misma condición puede presentarse con manifestaciones clínicas muy diferentes entre una persona afectada y otra. Además, para muchas afecciones, existe también una gran variedad de subtipos dentro de la misma enfermedad. Las enfermedades raras pueden afectar a los pacientes tanto en su capacidad física como en sus habilidades mentales, conducta y capacidad sensorial, pudiendo además coexistir diferentes discapacidades en un mismo individuo.

Estas enfermedades representan afecciones graves y debilitantes para el 65% de los afectados. Sus manifestaciones comienzan tempranamente en la vida, estimándose que hasta en dos tercios de los pacientes los síntomas comienzan antes de los dos años de vida, aunque pueden aparecer a lo largo de toda la vida. Más de la mitad de los pacientes afectados presenta durante su vida deficiencia motora, sensorial o intelectual, con dolor crónico reconocible hasta en el 20% de los afectados y 30% de los afectados por enfermedades raras fallece antes de los cinco años (6).

La baja prevalencia individual de las enfermedades raras determina un menor conocimiento de ellas por parte del equipo médico, lo que produce diagnósticos más tardíos y poco específicos; esto se asocia a mayores costos y perjudica aún más la calidad de vida de los pacientes y sus familias, quienes habitualmente deben consultar varias opiniones de especialistas antes de llegar a un diagnóstico preciso. Estudios realizados en Estados Unidos reportan que pacientes con estas afecciones pueden visitar entre 6 y 13 médicos antes de lograr un diagnóstico definitivo y la demora en su diagnóstico frecuentemente es mayor a cinco años desde el inicio de los síntomas (9). El diagnóstico etiológico, certero y precoz, es fundamental para el adecuado manejo, para la prevención de complicaciones y para el asesoramiento preconcepcional de las familias en riesgo.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3830062>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3830062>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)