

¿Qué son las enfermedades raras?

Entrevista

Dra. Virginia Llera, presidente del Congreso y de la Fundación GEISER.



¿Podrías definirnos qué es una "enfermedad rara"?

Las enfermedades raras se caracterizan, en primer lugar, por su escasa prevalencia (inferior a 1/2000) y su heterogeneidad. Afectan tanto a niños como adultos, en cualquier parte del mundo. Puesto que los pacientes con enfermedades raras son minorías, existe poca conciencia pública y no representan prioridades de la sanidad pública, se realiza poca investigación sobre ellas. Puesto que el mercado es tan limitado para cada enfermedad, la industria farmacéutica se resiste a invertir en investigación y a elaborar tratamientos para las enfermedades raras. Por lo tanto, resulta necesaria una regulación económica en este campo.

Las características comunes:

Graves o muy graves, crónicas, degenerativas y, habitualmente, posiblemente mortales.

o La mayoría afectan a niños, aunque también a adultos.

o Discapacitantes: la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras se ve gravemente comprometida debida a la pérdida o falta de autonomía.

o Muy dolorosas: el sufrimiento de los pacientes con enfermedades raras y sus familias se ve agravado por la desesperación psicológica y la falta de esperanza de tratamiento.

o Enfermedades incurables, la mayoría sin tratamiento eficaz. En algunos casos, pueden tratarse los síntomas para mejorar la calidad y esperanza de vida.

Es importante diferenciarlas de las enfermedades olvidadas.

Enfermedades olvidadas

Las enfermedades olvidadas son enfermedades habituales, contagiosas, que afectan principalmente a pacientes en países pobres. Puesto que no representan prioridades de la sanidad pública de los países industrializados, hay escasez de investigación sobre estas enfermedades. La industria farmacéutica las descuida porque el mercado se considera poco rentable. Se necesita una regulación económica y enfoques alternativos en este campo, para crear incentivos que estimulen la investigación y la elaboración de tratamientos para luchar contra las enfermedades descuidadas, que son

Inicio - Vida7.cl



Artículos Medicos

[Alzheimer](#)

[Anorexia & Bulimia](#)

[Artritis - Artrosis -
Reumatismo](#)

[Asma](#)

[Autoayuda](#)

[Cancer](#)

[Cardiovascular](#)

[Cerebrovascular](#)

[Deportes, Ejercicios](#)

[Diabetes](#)

[Discapacidad](#)

[Drogas, Alcohol y
Adicciones](#)

[Embarazo y Fertilidad](#)

[Epilepsia](#)

[Estetica y Cuidado
Personal](#)

[Farmacos / Medicamentos](#)

[Femenina](#)

[General](#)

[Infantil](#)

[Masculina](#)

[Medicina Natural](#)

[Neurologica](#)

[Nutricion](#)

[Obesidad](#)

[Parkinson](#)

[Paternidad y Familia](#)

[Preventiva](#)

[Psicologia - Psiquiatria](#)

[Sexualidad y Pareja](#)

prevalentes en los países pobres. Las enfermedades descuidadas, por lo tanto, no son enfermedades raras.

Las enfermedades poco frecuentes corresponden a 1 en 200.000 habitantes según la definición que la UE establece para su territorio. Cada enfermedad rara convoca a una cantidad muy baja de personas afectadas, pero si sumamos a todas las personas que padecen distintas enfermedades poco frecuentes la cantidad es realmente importante. Se calcula un total de 5000 a 8000 distintas enfermedades raras.

Las estadísticas más serias que existen sobre la cantidad de afectados por ER, son las ofrecidas por la OMS, que plantean un porcentaje de alrededor de 8 % de la población de la UE estaría afectada .

Extrapolando este valor a Argentina, estaríamos hablando de 3 millones de personas, es decir la población de la Provincia de Santa Fe. No obstante es posible que en nuestro país existan más afectados ya que a diferencia de Europa, nuestro país no tiene una legislación que legitime el aborto y muy pocas parejas pueden acceder a un examen genético durante la gestación. Estas variables que permiten o facilitan la elección de la viabilidad de un embarazo en los países donde existe alguna estadística, disminuirían la aparición de enfermedades o condiciones correspondientes a la definición de poco frecuentes. Una fuente que corrobora esto es el ECLAMC, estudio colaborativo Latino americano malformaciones. Este programa sostenido por OPS esta en coordinación (entre otros) con el programa de detección neonatal llevado a cabo en Chile, desde donde nos confirman que el relevamiento de malformaciones correspondientes a ER es mayor que en Europa.

¿Cuáles son las enfermedades raras que afectan a la población latinoamericana?

Son exactamente las mismas que en el resto del mundo. La diferencia puede estar en la mayor frecuencia de aparición de unas sobre otras en relación al tipo de componentes genéticos levemente diferente entre las distintas comunidades. Según un trabajo realizado por ECLAMC , el efecto que las variables ambientales y geográficas modifican la frecuencia de aparición de unas malformaciones sobre la frecuencia de aparición de otras. Realizar una estadística es tan difícil en latino América como en primer mundo ya que partimos de la dificultad diagnóstica.

Las enfermedades raras son escasas, pero los pacientes que las sufren son numerosos. Debido a la escasez de datos, resulta difícil calcular cuántas personas han sido afectadas por ellas. Faltan códigos de la OMS y sólo se dispone de datos epidemiológicos inadecuados o inexistentes.

¿De qué forma padecer este tipo de enfermedades es "diferente" de otras?

La baja frecuencia de una enfermedad imprime una cantidad de dificultades "extras", a las propias de la condición. Por ejemplo, Una enfermedad como ELA es degenerativa y por lo tanto crónica , progresiva , invalidante. Según la comunidad donde viva la persona será mayor o menor su discapacidad. Pero al ser una enfermedad rara, además encuentra situaciones que son más difíciles de superar y que justamente son comunes a todas las personas que viven con una enfermedad rara, a saber:

Dificultad en el diagnóstico, falta de accesibilidad a posibles tratamientos, falta de protocolización de las prácticas, falta de experiencia en los profesionales de la salud, falta de información, al ser pocos el desarrollo de investigación, medicamentos, I mercado

[Sida - VIH](#)

[Sobrepeso y Obesidad](#)

[Tabaquismo](#)

[Tercera Edad](#)

[Vascular](#)

Tips

[Tips Dieta](#)

[Tips Nutricion Saludable](#)

[Tips Vida Saludable](#)

Boletines Electronicos

[Boletines Electronicos](#)

Enlaces Amigos

[Enlaces Amigos](#)

Herbalife

[Herbalife Chile](#)

[Herbalife otros Paises](#)

Recetas Dieteticas

[Recetas Dieteticas](#)

Tablas

[Indice de Tablas](#)

Recomendadas

[Tienda7.cl](#)

[Nutricion y Obesidad](#)

Patrocina

[BUSINESS CENTER -](#)

[CHILE: Oficinas Virtuales](#)

¿Cuáles son las consecuencias sociales y familiares para el paciente y su grupo de pertenencia?

Las enfermedades raras afectan en gran medida a las condiciones de vida del paciente y su familia, además de sobre la sociedad, y tienen muchas consecuencias sociales:

- El laberinto anterior al diagnóstico es el periodo entre la aparición de los síntomas y un diagnóstico correcto. El retraso es excesivo, lo cual resulta en tratamientos inadecuados, con el consabido impacto psicológico, económico, educativo y laboral para el afectado y su familia.
- Incluso con un diagnóstico, carecemos de información y ayuda suficientes. Esto incluye la falta de remisión a profesionales cualificados.
- La base de conocimientos científicos es escasa, lo cual produce falta de productos terapéuticos, tanto fármacos como dispositivos médicos adecuados.
- Las enfermedades raras producen consecuencias sociales enormes: estigmatización, aislamiento de la escuela y falta de oportunidades profesionales. Los sistemas sanitarios no están adaptados para garantizar un diagnóstico temprano (falta de conocimientos científicos tratamientos terapéuticos y dispositivos médicos) y carecemos también de buenas directrices y cuidados multidisciplinarios.
- Las personas pueden vivir varios años en situación precaria, incluso después del diagnóstico.

Con frecuencia, el coste de los cuidados y los tratamientos es elevado, lo cual resulta en el empobrecimiento de las familias: La eficacia de la seguridad social no es suficiente.

Hay diferentes posibilidades de retraso en el diagnóstico, dependiendo de la enfermedad y, en ocasiones, las oportunidades de los pacientes con enfermedades raras varían incluso dentro de su propio país. Su vida depende, en gran medida, en la suerte o en la lotería.

¿Qué rol le asignan a la familia en el manejo de los pacientes afectados?

El rol de la familia depende en mucho de factores como la cultura familiar, estructuras vinculares, posibilidades económicas, posibilidades de autonomía, la cultura y la estructura legal y jurídica de la comunidad. Por ejemplo la posición de la familia en relación a los afectados en primer mundo es de asistencia pero existen más posibilidades para ella de desempeñar un rol similar a aquellas que no tienen un miembro afectado, dado que el estado ha generado estructuras que favorecen la autonomía aun de personas que están muy comprometidas en sus funciones físicas y mentales. La actitud pro-activa hacia la búsqueda de soluciones es tanto de la familia como de los afectados pero esto también depende del espacio que permitan las condiciones socioeconómicas del contexto. Ej: Argentina posee un buen cuerpo de leyes que inscriben los derechos de la discapacidad. Pero falta fluidez en la accesibilidad a los derechos de la misma, esto ha generado situaciones propias de la judicialización de la salud. Esto en términos familiares implica que además del afectado, existe un miembro de la familia que renuncia a su proyecto personal para atender, demandar y realizar todos los trámites y atenciones para el paciente. Esto lleva a que un porcentaje equivalente a la población de afectados, se dedica a la asistencia, con el consecuente impacto para la comunidad y por supuesto para la vida individual de esa persona. Sin contar que los cuidadores primarios son la población más susceptible de sufrir

Burnout .

¿Cuál es el rol del médico de atención primaria en la detección de casos?

Es fundamental ya que puede favorecer una mas rápida derivación a centros especializados y eso disminuye el grado de discapacidad y el riesgo de vida de una persona. El medico de atención primaria debe ser susceptible de percibir que a su paciente le ocurre algo poco frecuente. El solo hecho de no minimizar, de mantener la atención y la capacitación, es de vital importancia para disminuir el riesgo de muerte. Esto es fácil verlo en los trastornos metabólicos.

¿Cuál es -en la práctica real- el retardo promedio en el diagnóstico de este grupo de enfermedades?

En Primer mundo es desde 5 a 10 años y en países menos desarrollados puede llegar a pasar treinta años hasta llegar al diagnostico.

¿Cómo debería manejarse el profesional ante la sospecha de un paciente con este tipo de patologías?

En primer lugar en las ER es importante cambiar la concepción de trabajo habitual en salud. , Es necesario que además de mejorar la estructura en red , y la información para que el medico pueda hacer buenas derivaciones, el medico debe trabajar en forma estrecha con las organizaciones de pacientes. En Un Jornal Australiano de hace dos años , se presento un trabajo realizado por los centros de diagnostico en genética , donde mostraban la importancia de trabajar en equipo con las organizaciones de pacientes. Las organizaciones dan apoyo, brindan conocimiento del manejo cotidiano de la enfermedad que es fundamental en la calidad de vida y acompañan al afectado y a su familia cuando ya todo el resto del mundo se canso.

¿Existen centros especializados hacia donde derivar la consulta?

Si existen centros pero todavía falta mucho para llegar a la concepción de abordajes conjuntos , falta capacitación para realizar centros de abordaje de ER. Estos se han diseñado en distintos países .

En Chile se inauguro el primer centro de atención de ER , CEMINER con quienes estamos en contacto. Es una muy buena iniciativa y nosotros la apoyamos, pero se necesita trabajar mucho para que nuestros inicios respondan a las necesidades de la baja frecuencia en países como los nuestros. El estado debe tomar su rol de proteger a quienes están en situación de mayor vulnerabilidad. El Colectivo de afectados por ER y sus familias constituyen una de las minorías mas vulnerables en Latinoamérica.

¿Qué carencias en la educación médica conspiran contra una eficiente actuación profesional en el tema?

La educación medica sigue sosteniendo una concepción que tiende a la escotomizacion . La generación de escotomas en la visión medica, es que el medico es entrenado para evaluar y dar un medicamento , pero salud implica calidad de vida , accesibilidad al tratamiento , investigación, etc. El intento de dar respuesta a afectados por ER exige una visión más sistémica de salud.

¿Cuáles son las carencias más notables en lo relativo al rol del estado, legislación, educación, etc.?

El estado en países pobres como los nuestros teme a los montos económicos que implican los abordajes de estas patologías. Las urgencias políticas vencen la mayoría de las veces a las importancias técnicas y humanas. El estado ha dado respuestas parciales a determinadas ER en función a la demanda y del posible costo político de no querer ver o escuchar a determinados reclamos, pero el estado no se adelanta en una actitud inteligente y profesional a las necesidades de su comunidad. Esta es una carencia importante ya que los afectados además de vérselas con las dificultades en sus cuerpos y en sus vidas organizan la demanda , y elevan propuestas. La segunda gran carencia es que aun habiendo organizado la demanda, el estado sigue sin atender . La tercera gran carencia es que la metodología del estado ,cuando da una respuesta, es que no incluye a la comunidad en la toma de dediciones, gestión, etc. En cambio en los países desarrollados la inclusión de la comunidad es un modelo en todo su accionar político y social.

¿Quiénes forman la Fundación Geiser?

La fundación esta formada por afectados, organizaciones de afectados y profesionales de distintas áreas de toda latino América . El Organigrama de la Organización esta constituido por un consejo de administración que lleva a delante la función de gobierno y algunos también la función de gestión. El resto de las funciones están asociadas la al gestión y es condición que tanto en Consejo de administración como en gestión mas de la mitad de quienes trabajan sean afectados o familiares muy directos de afectados. Esta condición la compartimos con la Unión Europea-Eurordis de quien es somos únicos miembros latino Americanos.
(ver Web)

¿Cuáles son sus objetivos y servicios?

Geiser presta servicios a la comunidad de nuestro país en forma gratuita y sostenida desde hace cuatro años, gracias al aporte voluntario de Empresas, Asesores, Redes y Organizaciones.

El Servicio de Información de Geiser sobre Enfermedades Raras: SIGER, es el primero y único en Latinoamérica .

Talleres WEB: Hemos trabajado realizando talleres de capacitación para la navegación y la comunicación vía Web que es una forma de maximizar recursos en comunicación. Destinado a padres y afectados. Hemos realizado una red con los municipios y sus trabajadoras sociales para favorecer el acceso a nuestro servicio.

La página Web de Geiser es un espacio desde donde se brinda información y soporte: www.fundaciongeiser.org

Foro Virtual: Foro Geiser ER Geiser también presta el Servicio del foro virtual que permite el intercambio, contacto y orientación a toda la población de habla hispana.

Asesoramiento legal.

Boletín Informativo:

Geiser desde hace cinco meses ha iniciado la difusión de la temática ER a través del primer y único boletín informativo sobre la temática en Latino América .Se publica información Nacional e Internacional.

Foros de Salud:

Geiser genera espacios de concientización. Ha llevado a cabo dos foros de salud con participación multisectorial: Estado, Industria, organizaciones de pacientes, profesionales, Instituciones de salud, comunicadores sociales, Educadores, área laboral, etc.

2004: Hotel Aconcagua Mendoza, a cargo de la Dra. Clement- Abogada , Master en derecho de genero-Barcelona .

Objetivo: construir diagnósticos situacionales en conjunto y soluciones que surgen desde la misma comunidad. Sensibilización a la temática. Instalación de la misma en los distintos ámbitos.

2006: Hospital Elizalde- Cap. Fed. Bs As. A cargo de la Dra. Llera en coordinación con el Dr. Cuttica .

2007: Espacio de intercambio internacional:
Organizados por Geiser en coordinación con CEMINER: Hospital Universitario de Chile
Organizados por Geiser en Coordinación con Instituto de Errores Innatos del Metabolismo-Dr. Luis A. Barrera. Universidad Javeriana Colombia.

Jornadas Nacionales de ER y DH:

Geiser ha organizado los primeros espacios de capacitación e información sobre Enfermedades raras y Drogas huérfanas, en Argentina y Latinoamérica.

2003: Primeras Jornadas Nacionales Enfermedades raras y Drogas Huérfanas

2004: Segundas Jornadas Nacionales de ER y DH

2005: "Experiencia de Intercambio y Capacitación en Malformaciones Vasculares Periféricas" Dra. Patricia Burrows, médica radio-intervencionista, miembro del equipo del Centro de Malformaciones Vasculares del Hospital de Niños de Boston de la Universidad de Harvard.

2006: Terceras Jornadas Nacionales de ER y DH

2008: Geiser proyecta el Primer Congreso Latinoamericano de ER y DH a desarrollarse en Bs. As.

Primeros y únicos miembros latinoamericanos de Eurordis Organización de referencia Unión Europea. (www.eurordis.org)

Apoyo de Geiser a las Universidades:

Geiser ha brindado su asesoramiento y aval a proyectos de distintas Universidades: Tesis y avales para subsidios para programas relacionados. Ej. La Universidad Nacional de la Plata

¿Qué proyectos tienen hacia el futuro inmediato?

El Congreso Latinoamericano de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas a realizarse en Bs. As. Del 27 al 29 de marzo del 2008. Con la participación de importantes protagonistas de políticas de salud en ER a nivel internacional.

¿Qué podría aportar la investigación epidemiológica al respecto?

La baja frecuencia enfrenta a los estudios epidemiológicos ante una gran dificultad que amerita buscar estrategias. En primer mundo para los estudios epidemiológicos han tenido que realizar primero programas que mejoren la derivación y el diagnóstico de determinadas ER. En ese espacio las organizaciones de afectados han cumplido un rol fundamental.

¿Qué papel le asignan a Internet en el tema?

Internet tiene una gran importancia ya que se pueden enviar documentos e información a bajo costo. Y mantener espacios de reunión con especialistas y agrupaciones a un costo mucho más bajo que el desplazamiento de personas, pero para que pueda ser una herramienta de accesibilidad en nuestros países debe acompañarse de programas que no solo ayuden a su aprendizaje sino que favorezcan la inclusión de las comunidades más pobres y alejadas en las que Internet no es una herramienta usada habitualmente, ni por los afectados, ni por los profesionales.

La inmediatez y la fluidez de la conexión que da Internet no debe hacernos olvidar a las comunidades sin acceso. Como el cuento sufi que dice que un hombre buscaba sus llaves y un amigo le pregunta donde las había perdido y el le dijo que en el interior de la casa. Entonces su amigo se sorprendió de que el hombre estuviera buscando las llaves en la vereda. Este le respondió que las buscaba en la calle porque allí había luz.

Gracias Dr. José Manuel Ferrer Guerra!!



Enlaces Patrocinados

[InSite - SEO](#)

[Herbalife Chile: Distribuidor Independiente Productos Herbalife Shapeworks](#)

[Herbalife Peru Distribuidor Independiente](#)

[Herbalife España - Distribuidor Independiente](#)

[Tradiart - Diseño Grafico Paginas Web](#)

070308

