

POR
LUCIANA
DALMASO

ILUSTRACIÓN
MARTA
ALMEIDA

NO SÉ LO QUE TENGO

Claman por un diagnóstico temprano, médicos que conozcan sus enfermedades y tratamientos accesibles. Son quienes sufren algunas de las siete mil **enfermedades poco frecuentes**. Una ley genera esperanzas.

Cómo se sentiría si va a un médico y no sabe qué decirle respecto de su problema. Va a otro, y le sucede lo mismo. Así, durante meses, e incluso años; buscando que alguien le diga qué le pasa. Luego de idas y vueltas, finalmente llega el diagnóstico: usted tiene una enfermedad “rara”, de escasa prevalencia, que sufre una persona cada miles.

Así suele ser el peregrinar de quienes sufren alguna de las siete mil enfermedades poco frecuentes, un concepto relativamente nuevo que refiere a aquellas patologías que se presentan en pocas personas con respecto a la población general: una cada dos mil habitantes.

Si bien se definen por su baja prevalencia, si se suman suelen afectar a más de tres millones de argentinos que, además de sobrellevar las consecuencias propias de una enfermedad, deben deambular en busca de un diagnóstico, de médicos que conozcan su afección y de alternativas terapéuticas accesibles.

Aproximadamente, el 50 por ciento de estas enfermedades “raras” aparecen en el nacimiento o durante la niñez. Son genéticas, autoinmunes o metabólicas, y tan poco frecuentes que no hay demasiados especialistas y muchos médicos clínicos ni siquiera las sospechan.

Las más conocidas dentro de las desconocidas son aquellas que han te-

Los especialistas comenzaron a denominar como enfermedades poco frecuentes a aquellas patologías que se presentan en pocas personas con respecto a la población general: una cada dos mil habitantes.

nido más prensa, como la esclerodermia, el lupus, la esclerosis múltiple o la hemofilia. “Suelen ser los mismos pacientes quienes van creando conciencia en la sociedad para que la enfermedad tome un estado público”, dice la psiquiatra Virginia Llera, presidenta de la Fundación Geiser (Grupo de enlace, investigación y soporte de las enfermedades raras) que tiene su sede en Mendoza y trabaja en conjunto con otros países de la región.

Muchas de estas patologías pueden ser complejas, a largo plazo debilitantes, y generan una gran carga para las personas afectadas y sus familias. Este panorama se agrava, además, por la ausencia de una contención adecuada de los sistemas de salud y de la sociedad en su conjunto. Otras enfermedades, en cambio, son compatibles con una vida normal si son diagnosticadas a tiempo y el paciente recibe un tratamiento adecuado.

Llegar a tiempo

Las dificultades que suelen presentarse en la búsqueda del diagnóstico médico son comunes a muchas de

