

## LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS BREGAN POR ATENCIÓN

En el reciente Primer Congreso Latinoamericano de Enfermedades Raras se comparó la atención que se brinda a los pacientes que padecen estas enfermedades en todo el mundo.

 **Noticias (31/03/2008)**

### LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS BREGAN POR ATENCIÓN

***En el reciente Primer Congreso Latinoamericano de Enfermedades Raras se comparó la atención que se brinda a los pacientes que padecen estas enfermedades en todo el mundo. Tomando como base la experiencia europea, se formó una red para mejorar la calidad de vida de los que habitan estas latitudes.***

(31-03-08 – Agencia CyTA- Instituto Leloir. Por Cristina S. Gozzi) - Bajo el lema “Latinoamérica presente: De la Invisibilidad a la Inclusión” y instancias de la Fundación Geiser, se realizó la semana pasada, el Primer Congreso Latinoamericano de Enfermedades Raras (ER2008LA) en el aula magna de la Facultad de Medicina de la UBA.

La citada Fundación (Grupo de Enlace, Investigación y Soporte de Enfermedades Raras) ([www.fundacion-geiser.org](http://www.fundacion-geiser.org)) es un espacio de contención que promueve el apoyo, la difusión y la investigación en pos del diagnóstico precoz, el tratamiento y la mejor calidad de vida de los afectados de alguna de las 7.000 enfermedades de bajísima frecuencia, que antes de llegar al diagnóstico, suelen recorrer un largo vía crucis con estaciones en consultorios de clínicos y especialistas.

“Para ellos no hay respuestas específicas. Esto hace que haya una pérdida de tiempo hasta conseguir el diagnóstico, cuando es factible; y dificultades en acceder a un tratamiento, cuando existe; a la investigación, cuando no hay tratamientos; y a una mejor calidad de vida. Nosotros propiciamos un acortamiento de esos plazos, el acceso a la educación y a las actividades laborales; y además, a la posibilidad concreta de la cobertura por las obras sociales y las prepagas”, sostiene la doctora Virginia A. Llera, médica psiquiatra,



**IMPRIMIR**



**ENVIAR POR EMAIL**



**AGREGAR A MIS FAVORITOS**



**OTROS ARTICULOS CON LAS MISMAS PALABRAS CLAVE**

PIPETAS NANOMÉTRICAS  
(22/04/2008)

CIENCIA FÁCIL Número: 73  
(22/04/2008)

FILM POLÉMICO: ¿CHARLES DARWIN vs. EL “DISEÑO INTELIGENTE”?  
(21/04/2008)

CONTROL DEL COMERCIO DE ESPECIES EN PELIGRO  
(17/04/2008)

EN CHACO, SE PRODUCEN COSMÉTICOS TERMALES  
(17/04/2008)

CÁNCER DE COLON: CON EL ACENTO EN LA PREVENCIÓN  
(16/04/2008)

“TENEMOS LA OPORTUNIDAD DE DESCUBRIR LO QUE REALMENTE SIGNIFICA SER HUMANO”  
(16/04/2008)

CLAVE EN LA FORMACIÓN DE VASOS Y ARTERIAS  
(15/04/2008)

CIENCIA FÁCIL Número: 72  
(15/04/2008)

NEUROCIENTÍFICOS EN LA ARGENTINA  
(14/04/2008)

ALARMA PARA LA LECHE CONTAMINADA  
(11/04/2008)

presidenta y fundadora de la Fundación Geiser y presidenta del Congreso.

Las patologías son muy variadas. La mayoría son derivadas de inmunodeficiencias primarias, alteraciones genéticas o deficiencias enzimáticas. Algunas de ellas son la ataxia, la talasemia, la esclerodermia, el angioedema hereditario, la histiocitosis, la acondroplasia, el lupus, el Síndrome de Williams y el 22Q11.

La experiencia brasileña

El doctor Nieto Gómez se refirió a la actividad del Instituto Cangaru de San Pablo, Brasil. Es una ONG que fue creada en 2002, a partir de un grupo de apoyo a familiares y pacientes de enfermedades metabólicas hereditarias, que tienen una incidencia de 1 en 5000. Hoy tienen una base de datos con 3.000 pacientes registrados.

“El Instituto difunde conocimientos sobre estas enfermedades entre los profesionales de la salud y la sociedad en general, brinda apoyo médico, psicológico y nutricional a los pacientes y a los médicos desde el diagnóstico hasta el tratamiento, hace campañas de relevamiento, insta al compromiso público para la cobertura de los gastos de los exámenes y brinda asistencia jurídica a las familias”, relató Nieto.

Resaltó la necesidad de políticas públicas que brinden soporte económico. “Todavía el estado no brinda cobertura; sin embargo en numerosos casos, por el accionar de la justicia se ha visto obligado a hacerlo”, reconoció.

Ángeles de Cristal

Por su parte, la cirujana Honna Silfa de Santo Domingo, República Dominicana, relató su experiencia profesional en el Centro de Ortopedia y Especialidades “CURE Internacional” con los niños de “Ángeles de Cristal”. Se trata de una fundación que reúne a chicos que sufren osteogénesis imperfecta, un trastorno debido a una alteración en la síntesis del colágeno, que causa osteoporosis secundaria, lo que se traduce en una alta

BUSCAN ERRADICAR LA  
ELEFANTIASIS PARA EL 2015  
(11/04/2008)

APOYO A UN PROYECTO DE  
INVESTIGACIÓN SOBRE PARKINSON  
(10/04/2008)

NEURONAS QUE REFLEJAN UN  
CANTO  
(10/04/2008)

PRECIOS DE ALIMENTOS,  
¿ESCALADA GLOBAL SIN FRENO?  
(09/04/2008)

DESCUBRIERON ARAÑAS  
MIMÉTICAS EN IGUAZÚ  
(09/04/2008)

A LA BÚSQUEDA DE CÉLULAS MADRE  
(08/04/2008)

CIENCIA FÁCIL Número: 71  
(08/04/2008)

CUERDAS CÓSMICAS PARA  
EXPLICAR UN FENÓMENO ESPACIAL  
(07/04/2008)

EN ROMA, LA GUERRA AL HUMO DEL  
TABACO LA GANA EL CORAZÓN  
(07/04/2008)

AGENCIA CYTA INSTITUTO LELOIR  
PRIMER CONGRESO LATINOAMERICANO  
DE ENFERMEDADES RARAS FUNDACIÓN  
GEISER FACULTAD DE MEDICINA

**DNI**

**PAIS**

**CLAVE**

fragilidad de los huesos.

“Los niños ingresaban con fracturas varias veces al año. El desafío era conseguir disminuir la frecuencia de las fracturas”, informó Silfa. Y lo consiguió. Mostró tablas que demostraron que con una combinación de dos fármacos obtuvo mejores resultados en las densitometrías óseas y una disminución de las fracturas, una menor escala de dolor y mayor movilidad.

Aunque admitió las limitaciones económicas, tan comunes en toda América Latina, Silfa informó que está luchando para que se compren los clavos Fassier-Duval, que tienen la particularidad de extenderse, de modo que crecen con los niños y así, se evitan cirugías y quebraduras.

Acceso a los medicamentos

El doctor Luis Alejandro Barrera, en representación de la Universidad Javeriana y del Instituto de Errores Innatos del Metabolismo de Bogotá, Colombia, se refirió a la difícil accesibilidad de medicamentos huérfanos (los destinados a las enfermedades raras) en Latinoamérica.

Mostró cuadros con los altos precios de los productos “super huérfanos” destinados al tratamiento de enfermedades rarísimas. Entre ellas, mencionó a la de Gaucher, caracterizada por un déficit de la enzima glucocerebrosidasa, que produce acumulación de lípido glucocerebrósico en bazo y en hígado, lo que a su vez, determina alteraciones funcionales muy comprometidas. Su tratamiento cuesta 100 mil dólares por año.

Admitió que los costos de la fabricación de esos productos no se recobra fácilmente, y que se necesitan incentivos para su producción. “No obstante, a la larga, las inversiones se recuperan”, afirmó. Y bregó para que la industria farmacéutica promedie sus ganancias con los productos de mayor venta.

La situación en Italia

Por su parte, la doctora. Doménica Taruscio del Instituto Superiore di Sanità de Italia relató las experiencias en el



#### **ARTICULOS MAS RECIENTES DE Noticias**

PIPETAS NANOMÉTRICAS  
(22/04/2008)

FILM POLÉMICO: ¿CHARLES DARWIN vs. EL “DISEÑO INTELIGENTE”?  
(21/04/2008)

SECADO DE HARINA DE MANDIOCA CON ENERGÍA SOLAR  
(21/04/2008)



#### **ARTICULOS MAS LEIDOS DE Noticias**

BIOCOMBUSTIBLES: UNA OPORTUNIDAD PARA ARGENTINA  
(30/10/2006)

HOGAR DURO HOGAR  
(22/12/2006)

UN CASO EXCEPCIONAL  
(07/03/2007)



#### **MIS ULTIMOS ARTICULOS LEIDOS**

LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS BREGAN POR ATENCIÓN  
(31/03/2008)

Centro Nacional de Enfermedades raras (ISS), el único espacio público de referencia en el país.

Como casi todas estas instituciones, empezaron atendiendo a grupos de pacientes. Hoy, cuentan con un registro nacional de enfermedades raras, conforman una liga transeuropea para mejorar la comprensión de estas patologías y mantienen una red para la provisión de ácido fólico.

Asimismo, en el citado Centro, trabaja un comité para el estudio, seguimiento, venta y supervisión de la posventa de drogas huérfanas y una oficina de información para todo el país. También cuenta con una línea de ayuda gratuita (0800) para los pacientes y sus familias.

“El centro elabora protocolos para el diagnóstico y el tratamiento de ciertas enfermedades raras específicas, produce medicina narrativa, provee información para pacientes, familias y la población en general”, sostuvo Taruscio. Asimismo, trabajando en estrecha colaboración con los grupos de pacientes, cumple la función de asegurar la calidad de los estudios genéticos de los 80 laboratorios asociados, hacer campañas de entrenamiento y de educación continua y de prevención primaria para los defectos congénitos y las carencias de ácido fólico. También emiten un boletín mensual.

Respecto del acceso al tratamiento de enfermedades raras, Taruscio relató que en Italia por un decreto de mayo de 2001, las drogas huérfanas están a cargo del servicio nacional de salud. El Estado brinda libre acceso a los centros y a los tratamientos. “Por una ley, se ha establecido un mecanismo para promover la inversión, el desarrollo y el reembolso de 26 de las 42 drogas huérfanas autorizadas en Europa”, manifestó.

Taruscio admite que no todas las enfermedades están en la lista. “Pero la mayoría está. Y la tendencia es ampliarla para mejorar la situación”, sostuvo.

### Experiencias en la comunidad europea

Por su parte, la doctora española Rosa Sánchez de Vega, habló sobre EURORDIS, una organización

fundada en 1997 que cuenta con 309 socios en 34 países, que cubre más de 1000 enfermedades de baja frecuencia y que el 29 de febrero celebró el Primer Día Europeo de Enfermedades Raras.

“EURORDIS representa la voz de casi 30 millones de ciudadanos europeos. Participa en múltiples foros e instituciones, entre ellos, la EMEA (Agencia Europea del Medicamento, por sus siglas en inglés). Ha contribuido en la aprobación de diferentes

reglamentos europeos, como el de medicamentos huérfanos y terapias avanzadas y ha fomentado la inclusión y el mantenimiento de las enfermedades raras como prioridad en las políticas de la salud pública y de investigación de la Unión Europea. También ha liderado proyectos destacados como EuroBioBank, red europea de centros biológicos y Eurordiscare, encuestas comparativas europeas sobre diagnóstico y tratamiento para estas enfermedades”, sostuvo Sánchez de Vega.

## RECUADRO

### ASAMBLEA LATINOAMERICANA

(31-03-08 – Agencia CyTA- Instituto Leloir. Por C.G.) Una enfermedad se considera “rara” cuando afecta a menos de 5 por cada 10 mil habitantes. Según datos de la OMS, el porcentaje de incidencia de enfermedades raras, la mayoría de ellas congénitas degenerativas, que implican un riesgo de muerte y generan una incapacidad progresiva, va del 6 a 8% de la población. Alcanza al 30 % de la población menor de cinco años. En la Argentina, se calcula que hay tres millones de afectados.

Para todos ellos, el ER2008LA fue una experiencia de enlace y formación de redes. “Esperamos que éste sea el comienzo de una estrategia continental que resulte efectiva para modificar el estado de atraso, desinformación y desamparo en que se encuentran numerosos pacientes”, sostuvo la doctora Virginia A. Llera, presidenta y fundadora de la Fundación Geiser y presidenta del Primer Congreso Latinoamericano de Enfermedades Raras.

La plataforma latinoamericana es una organización no gubernamental que intenta reunir a representantes de las organizaciones civiles, la academia y la industria con el mismo modelo que tiene la plataforma europea.

“Queremos poder llevar a los foros mundiales, un estado de situación de Latinoamérica. Para eso necesitamos formar estructuras que integren a otros actores sociales y así, poder generar acuerdos, estudios y una visión compartida”, sostuvo Llera. “Creemos que es importante ver cuáles son las problemáticas y las posibles soluciones para poder analizar situaciones de comercialización que permitan a los pacientes, tener accesibilidad y al mismo tiempo, establecer políticas que lleven a que tanto el sector académico como el Estado y la industria puedan seguir creciendo”, acotó la presidenta.

Sin duda, se trata de una apuesta ya probada en otras geografías, en la que nadie pierde, al tiempo que el lema de “salud para todos” se acerca a las minorías más relegadas.

AGENCIA DE NOTICIAS CIENTÍFICAS Y TECNOLÓGICAS CYTA - INSTITUTO LELOIR  
SISTEMA DE CONTENIDOS DESARROLLADO POR CONNMED