

“Raras pero no invisibles”: ¿Por qué son importantes las enfermedades poco frecuentes y qué podemos hacer al respecto?

“Rare but not invisible”: Why rare diseases matter, and what can we do about them?

Las enfermedades raras, poco frecuentes, minoritarias o huérfanas se definen, en Europa, como aquellas con incidencias menores a 1/2.000 personas¹. En Estados Unidos, son aquellas condiciones que afectan a menos de 200.000 personas en ese país, lo que correspondería a una incidencia aproximada de 1/1.500². Se estima que existen más de 8.000 enfermedades en esta categoría, y si bien cada una es individualmente poco frecuente, en conjunto afectarían al 6-8% de la población. Esto, en Chile, implicaría que 1 millón de personas podría tener una de estas condiciones. Paradójicamente, entonces, no sería raro tener una enfermedad poco frecuente.

Se estima que un 80% de las enfermedades poco frecuentes son de etiología genética, y el resto, mayoritariamente de causa infecciosa, inmunológica o neoplásica³. Algunas condiciones poco frecuentes que afectan al sistema respiratorio se listan en la Tabla 1.

Tabla 1. Algunos ejemplos de enfermedades respiratorias poco frecuentes^{1,8,9}

- Alveolitis alérgica extrínseca
- Déficit de α 1 antitripsina
- Disquinesia ciliar primaria
- Fibrosis Pulmonar idiopática
- Fibrosis Quística
- Granulomatosis de Wegener
- Hernia diafragmática
- Linfangioleiomiomatosis
- Malformaciones traqueales y pulmonares congénitas
- Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
- Vasculitis de Churg-Strauss

Es evidente que se trata de muchas condiciones distintas, con manifestaciones e historia natural distintas entre sí, e incluso entre personas con el mismo diagnóstico. Sin embargo, las enfermedades poco frecuentes comparten algunas características, que hacen evidente su relevancia como problema de salud³:

- La mayoría de las enfermedades raras son graves, crónicas, muchas veces degenerativas y con alta letalidad.
- Se estima que la mitad de los casos tiene manifestaciones que se inician en la edad pediátrica.
- Muchas condiciones causan discapacidad, con reducción o pérdida de autonomía.
- Generan una alta carga sicosocial.
- La mayoría no tienen tratamientos curativos, cuando existen, son de alto costo y muchas enfermedades carecen de terapias sintomáticas efectivas. De hecho, una proporción muy baja de medicamentos existentes tienen como objetivo el tratamiento de las enfermedades poco frecuentes.
- Suelen ser de difícil manejo, y los pacientes y familias experimentan muchos obstáculos en encontrar diagnósticos y tratamientos adecuados.

Las personas con enfermedades raras enfrentan muchas brechas en sus cuidados: con respecto a diagnóstico, se estima que la latencia entre que emergen los primeros síntomas y se llega a un diagnóstico apropiado (si es que se logra llegar a uno), es de varios años. Esta experiencia, no-deseable, se ha denominado “la odisea diagnóstica” o “el laberinto diagnóstico”⁴. La carencia de diagnóstico o uno equivocado pueden llevar a terapias inefectivas. En Chile, la latencia al diagnóstico se suma a la falta de disponibilidad y de cobertura de exámenes genéticos e inmunológicos. Esto implica que una sospecha diagnóstica no puede ser confirmada o descartada por métodos de laboratorio que son considerados estándar en países desarrollados. Otra brecha importante que enfrentan los pacientes es la carencia de información sobre la enfermedad en particular, a qué profesionales calificados recurrir. Elementos relevantes sobre la información son su cantidad, accesibilidad y de manera muy importante, su calidad. Ya que se trata de condiciones de baja frecuencia, generalmente no hay grupos o centros expertos. Globalmente, existe insuficiente conocimiento científico e investigación sobre las enfermedades poco frecuentes, lo cual dificulta la toma de decisiones y reduce la existencia de guías clínicas y terapias apropiadas. Con respecto a las terapias existentes, hay poca integración entre los distintos profesionales, lo que es relevante pues muchas condiciones son complejas y multisistémicas, y requieren manejo interdisciplinario. Además, algunos tratamientos son de alto costo y muchos carecen de cobertura, lo que impide acceder a ellas a los pacientes que tienen esos diagnósticos. También se generan brechas sociales, pues estas condiciones afectan muchos aspectos de la vida diaria: educación, entretenimiento, trabajo, vida afectiva, etc., llevando a exclusión de la vida social y laboral.

¿Qué tienen disponibles los pacientes en nuestro país?

Al revisar las 80 Garantías Explícitas en Salud (GES) actualmente vigentes, se encuentra que están incluidas algunas enfermedades poco frecuentes⁵: Artritis Idiopática Juvenil, Esclerosis Múltiple Recurrente Remitente, Fibrosis Quística, Hemofilia, Lupus Eritematoso Sistémico. Además, entre las enfermedades “comunes” cubiertas, hay casos de origen poco frecuente, como las arritmias o cánceres hereditarios, pero no hay atención particular a esta situación. Existe, desde los años ‘90, el programa de Pesquisa Neonatal de Fenilcetonuria, para el diagnóstico y manejo precoz de esta causa prevenible de discapacidad intelectual⁶. En la Ley de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo (“Ley Ricarte Soto”)⁷, se incluyó cobertura de terapias para algunas enfermedades poco frecuentes: 6 errores innatos del metabolismo, hipertensión pulmonar y esclerosis múltiple. Estas políticas públicas demuestran acciones concretas en el ámbito de las enfermedades raras, pero aún queda mucho por desarrollar.

Dada la magnitud y relevancia del problema ¿Qué podemos hacer?

La Organización Europea de Enfermedades Raras ha hecho una serie de recomendaciones, que son pertinentes a la realidad de nuestro país y que se resumen a continuación:

1. Tener una aproximación global y no parcelada del problema, para generar políticas públicas adecuadas, centradas en las personas.
2. Dimensionar el problema, a través de registros armonizados.
3. Desarrollar políticas que favorezcan la investigación y desarrollo y la colaboración entre academia e industria.
4. Aumentar la visibilidad pública sobre la problemática de las enfermedades raras.
5. Apoyo a y colaboración con agrupaciones de familiares.

A estas recomendaciones, es importante agregar la adecuada formación de los profesionales de la salud y la inclusión del problema en currículos de pre y post grado.

En síntesis, aunque cada enfermedad poco frecuente afecte a un número bajo de personas y sus familias, el conjunto de ellas representa una carga importante para el sistema de salud. Las personas con enfermedades poco frecuentes enfrentan problemas complejos, que son insuficientemente resueltos en la actualidad. Esto es un desafío y una oportunidad para los clínicos e investigadores. La existencia de una Comisión de Enfermedades Intersticiales en la Sociedad Chilena de Enfermedades Respiratorias, en la cual se incluyen muchas enfermedades minoritarias es un paso en la dirección correcta y una oportunidad para sus miembros de liderar una estrategia integrada con otras Sociedades y miembros de la comunidad.

Dra. M. Gabriela Repetto Lisboa

Directora, Centro de Genética y Genómica

Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo. Santiago, Chile.

Email: grepetto@udd.cl

Bibliografía

- 1.- ORPHANET. Disponible en: <http://www.orpha.net>. (Revisado el 2 de abril de 2017).
- 2.- NIH GENETIC AND RARE DISEASES INFORMATION CENTER (GARD) – an NCATS Program. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases>. (Revisado el 2 de abril de 2017).
- 3.- EUROPEAN ORGANISATION FOR RARE DISORDERS. Eurodis Rare Disease Europe. http://www.eurodis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf (2005). Disponible en: www.eurodis.org.
- 4.- BASEL D, MCCARRIER J. Ending a Diagnostic Odyssey. *Pediatr. Clin North Am* 2017; 64: 265-72.
- 5.- Superintendencia de Salud. Garantías Explícitas en Salud (AUGE o GES). Disponible en: <http://www.supersalud.gob.cl/difusion/665/w3-propertyvalue-1962.html#acordeonAuge>. (Revisado el 3 de abril de 2017).
- 6.- MINISTERIO DE SALUD DE CHILE. Normas para el óptimo desarrollo de Programas Búsqueda Masiva De Fenilketonuria Hipotiroidismo Congénito & Otros Errores Congénitos Del Metabolismo (2007). Editora: Verónica Cornejo. <http://web.minsal.cl/portal/url/item/dd7c4cf4c184c58de040010165016b2a.pdf>
- 7.- FONASA - Ley Ricarte Soto. Disponible <http://leyricartesoto.fonasa.cl/>. (Revisado el 3 de abril de 2017).
- 8.- LAVERTY A, JAFFÉ A, CUNNINGHAM S. Establishment of a web-based registry for rare (orphan) pediatric lung diseases in the United Kingdom: The BPOLD registry. *Pediatr Pulmonol* 2008; 43: 451-6.
- 9.- CASAMENTO K, LAVERTY A, WILSHER M, TWISS J, GABBAY E, GLASPOLE I, et al. Assessing the feasibility of a web-based registry for multiple orphan lung diseases: the Australasian Registry Network for Orphan Lung Disease (ARNOLD) experience. *Orphanet J Rare Dis* 2016, 11: 42 . doi: 10.1186/s13023-016-0389-z.