

Enfermedades Raras

Quiero compartir con Uds. mi reciente experiencia al participar en el Congreso sobre Enfermedades Raras, en Guatemala. Éste fue un Congreso muy singular por lo emotivo y humano. Cabe destacar que fue organizado por un grupo de padres de niños con “síndromes desconocidos”. Personas de pocos recursos económicos, pero de una vocación de padres que desplegaron un tremendo esfuerzo para lograr hacer realidad este proyecto. Se unieron y formaron “La Asociación para Todos” de Guatemala. Se juntaron unos pocos padres de niños enfermos con algunos amigos y colaboradores, con el auspicio del Colegio Médico de Guatemala. Sin financiamiento de laboratorios fueron capaces de organizar este Congreso. Yo era uno de los cuatro médicos extranjeros invitados junto a dos españoles y un salvadoreño. También participaron como docentes algunos médicos guatemaltecos.

La particularidad de este Congreso fue que no se circunscribió a charlas sobre Enfermedades Raras (como Síndrome de Turner, Síndrome de Noonan, Osteogénesis Imperfecta, etc.), sino a nutrición, psicoterapia, genética, neurología y dermatología. Lo más notable fueron los talleres en los que los padres traían a sus hijos enfermos, para ser examinados por nosotros y escuchar nuestras sugerencias.

Impactante para nosotros fueron el cariño y dedicación de estos padres para con sus hijos. Y la preocupación por conocer más sobre estas enfermedades.

Como Uds. saben, se consideran Enfermedades Raras (ER) aquellas que se presentan en menos de 1/12.000 nacimientos. Existen más de 7.000 de estas enfermedades. Fue interesante para mí constatar que el Síndrome de Hiper movilidad Articular, que para la mayoría de los autores es lo mismo que el Síndrome de Ehlers-Danlos Hiper móvil, o SED tipo III, es considerado una ER, en circunstancias que en los pocos días que estuve en Guatemala pude sospechar este diagnóstico en más de 20 personas, especialmente conociendo la facies típica de este síndrome.

Nosotros hemos publicado que el SED-III afecta al 40% de la población chilena y Grahame en Inglaterra encontró cifras similares. Con él coincidimos en que alrededor del 50% de las consultas reumatológicas, tanto en

Santiago como en Londres, tienen SED-III y no se les diagnostica. Es decir, no es una enfermedad rara, sino una enfermedad desconocida. Es muy posible que éste sea el caso de otras ER que nosotros no conocemos y se nos pasan inadvertidas.

Entre las Enfermedades Hereditarias del Tejido Conectivo destacan la Osteogénesis Imperfecta (OI), el Síndrome de Marfán (SMF) y el Síndrome de Ehlers-Danlos. La OI que se diagnostica más en niños, pero en adultos afecta 1/100.000. El SMF afecta a 1/12.000 personas. El SED Vascular o SED tipo IV es también poco frecuente, entre 1/50.000 a 1/100.000 personas. Insisto, el que sí es frecuente, pero poco conocido y diagnosticado, es el SED Hiper móvil o SED tipo III.

No solo no se diagnostican las ER, pero si se hace, en muchos casos no existen medicamentos ni se hace investigación para poblaciones tan reducidas, por no ser económicamente rentables. El mercado es el que manda.

En Guatemala, La Asociación Para Todos está tratando de aumentar el conocimiento de estas enfermedades con el apoyo de la prensa, radio y televisión, para instar al Gobierno la legislación necesaria para favorecer a estos enfermos. Los recursos económicos del país son muy limitados y de éstos sólo se dedica a Salud el 1% del presupuesto de la nación.

En resumen, el reciente Congreso de Enfermedades Raras de Guatemala fue enriquecedor, nos hizo compartir y sentirnos mejores personas. En esos días la Medicina dejó de ser fría y pragmática, pues nos remeció los sentimientos que son fundamento de las decisiones humanas. Ojalá algunos de nuestros colegas se interesen por las Enfermedades Raras y podamos en un futuro cercano tener mayores conocimientos y dar mejor atención a tantos niños desvalidos. Debemos informar y sensibilizar a la sociedad sobre estos problemas, los que a pesar de ser poco frecuentes son devastadores para las familias afectadas. Creo que el Estado y la sociedad civil tienen la obligación de dictar leyes que vayan dirigidas a mejorar el estudio, diagnóstico y sobre todo la posibilidad de desarrollar medicamentos efectivos para estas enfermedades.

Dr. Jaime Bravo Silva