

Enfermedades raras

COMITÉ EDITORIAL

Las enfermedades constituyen –como ha sido señalado–, entes biológicos atravesados por elaboraciones socioculturales, que entrecruzan el dominio del cuerpo individual y se significan en el conjunto social.

Patologías de la Patria, M.S. Di Liscia

Las enfermedades raras, minoritarias o huérfanas, son aquellas que afectan a 5 de cada 10 000 individuos, es decir, a menos del 0,05 % de la población y requieren para su abordaje mayores esfuerzos.

Existen alrededor de 8000 enfermedades raras conocidas, la mayoría causadas por defectos genéticos o por efectos de la exposición ambiental durante el embarazo, generalmente combinadas con alteraciones genéticas. Entre ellas alrededor de 4000 son incurables.

El saber médico, el discurso médico, seguro, confiable, ¿se vuelve incierto?; es así que la medicina y el médico se posicionan de otro modo ante un universo cada vez más complejo, donde aquella legitimidad de actos y discurso, es cuestionada. Ahora el paciente no se encuentra desnudo, acostado, inmóvil y silencioso, objeto de manipulaciones físicas, que nos recuerda Boltanski en “Los usos sociales del cuerpo”, el actual hace del médico un sujeto, un saber posible de ser interpelado. ¿Cómo resolver esta cuasi debilidad sin llegar a la necesidad del autoritarismo?

La era de la modernidad sólida ha llegado a su fin. ¿Por qué sólida? Porque los sólidos a diferencia de los líquidos conservan su forma y persisten en el tiempo.

En cambio los líquidos son informes, se transforman constantemente.

Modernidad líquida, Z. Bauman

La reflexión es un camino que suele ayudar a resolver el dilema, la búsqueda de otros conocimientos que confirmen o desmientan la experiencia de la representación de la enfermedad, permite reconocer con honestidad, la imposibilidad de acción.

Volviendo a la idea que convoca este texto y a fin de provocar un llamado de atención,

se ha buscado el 29 de febrero, por ser un día “raro”, para conmemorar en varios países del mundo el Día Mundial de las Enfermedades Raras. Este día fue celebrado por primera vez en Europa y Canadá en el año 2008, año bisiesto. A partir de esa fecha se celebra el último día del mes de febrero, con el fin de concientizar y promover acciones que brinden el mayor bienestar posible para quienes las padecen.

Hay sucesos que las palabras temen, sucesos para los que las palabras no desean que se las utilice. He soñado con palabras que huyen para salvar su vida.

Profundidades, H. Mankell

No existe una definición única de “enfermedad rara”. La definición de la Unión Europea de Salud Pública y la Organización Europea para Enfermedades Raras (EURORDIS, por sus siglas en inglés fundada en 1997), considera como rara a aquellas “enfermedades, que son crónicamente debilitantes o potencialmente mortales y que tienen tan poca prevalencia que son necesarios para su detección y terapéutica esfuerzos especiales combinados. Esta organización busca mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras en Europa y reducir el impacto en la vida de los pacientes y sus familias, mediante la investigación, el desarrollo de diversas terapéuticas, la protección de los enfermos, la concientización que motivan los grupos de apoyo.

En los Estados Unidos, el “Acta de las enfermedades raras del 2002” (*Orphan Drug Act*) las define de acuerdo a la prevalencia, o sea que es “cualquier enfermedad o condición que afecte a menos de 200 mil personas en los Estados Unidos”.

Es la misma condición que se estableció en el “Acta de drogas huérfanas” de 1983.

De ahí que otra acepción utilizada sea la de “enfermedades huérfanas”, debido a que presentan poco interés para el mercado de producción de medicamentos –por ser de baja rentabilidad al no abarcar una cantidad suficiente de personas afectadas–. Son también

huérfanas para las políticas de salud pública, por lo que se las conoce como enfermedades desatendidas. Y por ende los medicamentos huérfanos son los destinados a tratar estas enfermedades.

Los síntomas de algunas de estas enfermedades raras pueden aparecer al momento de nacer, mientras que otros aparecen en la edad adulta. La prevalencia de las mismas puede variar de una región del mundo a otra,

En 2009 se inició un movimiento de concientización global sobre las enfermedades raras llamado *"The Global Genes Project"*, que pasó de ser una asociación entre unas pocas fundaciones y grupos de apoyo para personas con enfermedades raras y sus parientes, a convertirse en una de las organizaciones líderes mundiales en la protección de estos pacientes.

En nuestro país la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (*Fadepof*), busca integrar a la vida comunitaria a todos los miembros de la sociedad, independientemente de su origen, de su actividad, de su condición socioeconómica, de su pensamiento o de su enfermedad, ya que como dicen los integrantes *"la enfermedad no nos define. No es un rasgo de nuestra identidad. Es sólo una condición particular como cualquier otra"*. Agregan también que *"Son enfermedades raras no sólo por su baja frecuencia, sino que también incluye la vulnerabilidad que su condición implica para un afectado y el reto que representa para todo el sistema de salud"*. *"Esto obliga a pensar que*

es necesario garantizar el acceso a la salud, educación, derechos, seguridad social, que hacen a la vida de una persona y que contribuyen a que puedan desarrollar una vida plena", concluyen.

Este nuevo paradigma médico provoca un cambio radical que requiere de la tecnología y especialmente en genética para mejorar la vida de estos pacientes. Los resultados obligan a nuevas consideraciones éticas, agudizando el pensamiento crítico médico y, esencialmente su humanismo.

Los escasos conocimientos especializados generan retrasos en el diagnóstico lo que dificulta la investigación, que a su vez como círculo vicioso, torna muy difícil desarrollar terapéuticas eficaces para tratarlas e impide mejorar la calidad de vida de pacientes con estas enfermedades en todo el mundo.

El diagnóstico requiere investigación: formulación de hipótesis, metodologías para la confirmación o exclusión de las hipótesis y de otros procesos que permitan aportar elementos para el tratamiento. Es en esta búsqueda de diagnósticos precisos para cada paciente, que los médicos del Hospital de Niños y esta Revista, muestran el ingenio y el placer de la transmisión de sus saberes, dudas e inquietudes.

En futuros capítulos se intentará difundir estas enfermedades, considerando que el hospital cuenta con historia para este desafío y la experiencia indescifrable de muchos de sus profesionales, que aplican para ello metodologías accesibles, incluso la "pensante".