

BOLETIN INFORMATIVO

ABRIL 2022

Hablar de **enfermedades raras o poco comunes** suele generar confusión. Los términos son abstractos, el número de patologías muy elevado y la línea que separa una afección considerada como tal de una común es tan fina como la aparición de un nuevo caso.



7% de la población mundial

Las cifras de la **Organización Mundial de la Salud, OMS**, sitúan el número de afectados por las cerca de **7.000 enfermedades raras detectadas** hasta el momento, en el **7% de la población mundial**. Esto quiere decir que, con una población mundial en 2015 de 7.300 millones de personas, estas patologías poco frecuentes afectan a alrededor de unos **511 millones de personas en todo el planeta**.

SOMOS **MUCHOS**
SOMOS **FUERTES**
Y ESTAMOS **ORGULLOSOS**



Sintomatología muy variada

Una de las principales características de las enfermedades raras es su **amplia diversidad de síntomas**. Estas patologías hacen honor a su nombre y además de contar con manifestaciones muy dispares entre una y otra afección, también varían a nivel interno, pudiendo, una idéntica condición, tener síntomas clínicos muy diferentes que fuerzan la tipificación de **varias subcategorías de una misma enfermedad**.



Publicación dirigida a todas las Personas afectadas por Enfermedades Raras, Poco frecuentes o Huerfanas, sus Familias, Profesionales y Técnicos del Equipo de Salud.

JUNTA DIRECTIVA ALIBER

Presidente

Juan Carrión Tudela / España

Vicepresidentes

Jesús Navarro Torres / México

Luz Victoria Salazar / Colombia

Regina García Próspero / Brasil

Eliecer Quispe Fray / Ecuador

Secretaria

Karla Ruiz de Castilla Yabar / Perú

Tesorera

Fide Mirón Torrente / España

Vocales

Myriam Estivill Flores – Chile

Deolinda Acosta de Martínez – Paraguay

Vivian Kohlberg Ruiz – Bolivia

Yessenia Moreira Barboza – Costa Rica

Clarivel Castillo – Guatemala

Erika Otero - Panamá

Andrea Falero – Uruguay

Dirección

Alicia María Males Henao - Colombia

BOLETIN ALIBER

Idea original

Juan Carrión Tudela

Coordinación y Producción

Alfredo Toledo Ivaldo

(Fundación Humanitaria ProCasmu)

Comité Editorial

Comisión de Comunicaciones ALIBER

María Inés Fonseca / Fide Mirón Torrente /

Andrea Falero / Elena Esteban / Jesús Navarro /

Miralda González / Rita Domingues / Maitte

Hernández / Florencia Braga / Alicia María Males

Henao

BOLETIN EDITADO POR

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras,
Huerfanos o Poco frecuentes - ALIBER – 2022.

*** Este Boletín es de distribución gratuita y se realiza gracias al trabajo voluntario de todas las personas involucradas.**



**Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras**

BOLETIN INFORMATIVO ABRIL 2022

La *Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras* constituye un ámbito abierto y participativo que convoca actores públicos y privados de la salud en general y de las enfermedades raras en particular, tanto nacionales como internacionales, con el objetivo general de analizar, investigar y generar propuestas que contribuyan a una vida más saludable y mejorar la calidad de vida de los pacientes portadores de una enfermedad rara.

El Boletín Informativo de ALIBER tiene por objetivo central difundir información vinculada con las enfermedades raras o poco frecuentes, las políticas, programas y todo aquello que este directa o indirectamente relacionado con el desarrollo científico tecnológico y la innovación, tanto a nivel nacional como internacional.

Comunicar, difundir y proyectar una labor periodística dedicada específicamente al área de las enfermedades raras es el compromiso del Boletín Informativo de ALIBER en la búsqueda de consolidar una propuesta comunicacional que constituya un reflejo real de todo aquello que ocurre en el sector salud y en el sector social, a nivel nacional, regional e internacional.

El Boletín de ALIBER será a partir de este momento un canal de comunicación y difusión de los hechos más destacados que están ocurriendo en la salud y a nivel social en relación a las enfermedades raras. Un espacio que contribuya al conocimiento de los pacientes, de sus familiares, de todo el personal de la salud y de todas aquellas personas que quieran estar actualizadas en cuanto a esta temática.

CONTENIDO

* Encuesta mundial sobre la ruta hacia el diagnóstico para las personas que viven con una enfermedad rara	03
* 31 DE MARZO / Día mundial de las Lipodistrofias	04
* Celia, una dulce historia de amor	07
* 8 de abril / Día Internacional de la Enfermedad de Cushing	08
* 17 de abril / Día mundial de la Hemofilia	09
* Crecer y vivir con hemofilia, Vanessa es madre portadora	10
* 15 de abril / Día mundial de la Enfermedad de Pompe	11
* Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes / Un mural gigante del artista Martín Ron instala una nueva mirada sobre las enfermedades poco frecuentes.	12
* ARTICULO PERIODISTICO La lucha incansable contra las enfermedades raras: estas son y así es vivir con ellas	14
* Cómo diagnosticar una enfermedad rara por primera vez: "De lo peor que te puede pasar"	15
* De joven le diagnosticaron Parkinson y ahora busca que más pacientes puedan acceder a ensayos clínicos en América Latina	17
* Una mirada general al Síndrome de Turner Psicóloga Raquel Josefina Núñez González / Asesora Funsaluz	19
* ECUADOR / Aún es un retyo, pero cada vez más médicos sospechan de una enfermedad poco frecuente en su práctica clínica	21
* Hemofilia: una enfermedad rara que en Uruguay afecta alrededor de 300 personas	23
* La "perspectiva del paciente" y las buenas intenciones BOLETÍN EN LINKEDIN / Academia de pacientes 2030 Por Claudio Cordovil Oliveira	25
Entrevista: Erika Otero "Ayudar para mí es un estilo de vida"	28

Encuesta mundial sobre la ruta hacia el diagnóstico para las personas que viven con una enfermedad rara

Rare Diseases International (RDI) se ha asociado con el proyecto EURORDIS Rare Barometer Survey para lanzar la Encuesta global sobre el camino hacia el diagnóstico para las personas que viven con una enfermedad rara.

Esta encuesta tiene como objetivo identificar los factores que influyen en el proceso de obtención de un diagnóstico y los obstáculos a lo largo del camino.

Es una encuesta global, disponible en 26 idiomas.

https://www.sphinxonline.com/surveyserver/s/EURORDIS75/RDdiagnosis_odyssey/questionnaire.htm

Es muy importante compartir tu experiencia sobre la búsqueda de un diagnóstico para tu enfermedad rara. Queremos entender el proceso por el que pasan las personas con una enfermedad rara a la hora de buscar un diagnóstico, por ejemplo, midiendo el tiempo que tardan en obtener el diagnóstico o las consecuencias de una falta de diagnóstico o uno incorrecto.

Esta encuesta ayudará a EURORDIS-Rare Diseases Europe, una alianza sin ánimo de lucro de más de 900 organizaciones de pacientes, y Rare Diseases International a abogar por mejorar el proceso diagnóstico de las personas que padecen enfermedades raras.

La encuesta está abierta a las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias de cualquier país del mundo, incluidos:

- Antiguos pacientes o en recuperación (por ejemplo, supervivientes de cáncer).
- Personas sin diagnóstico pero afectadas por una enfermedad que se considera rara.
- Personas con cualquier experiencia en el diagnóstico: difícil o fácil, corta o larga.

Después de realizada la Encuesta, los miembros de RDI pueden acceder a los resultados de su país o área de enfermedad en un panel digital detallado con todos los resultados.

Es una excelente oportunidad para asegurarse de que su organización tenga datos reales y significativos sobre el diagnóstico para el país o el área de la enfermedad que representa.

Puede llevarle unos 20 minutos completar la encuesta. Compartiremos con usted los resultados generales y se los comunicaremos a los responsables políticos. Sus respuestas se mantendrán en un lugar seguro accesible únicamente por el equipo investigador.

Si tiene alguna pregunta, puede ponerse en contacto con el equipo en:
rare.barometer@eurordis.org

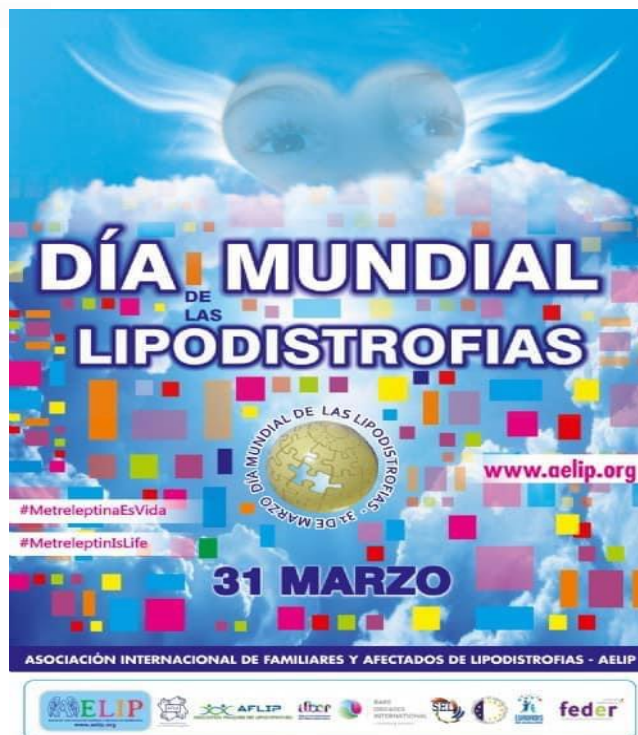
31 DE MARZO

Día mundial de las Lipodistrofias

Desde 2013, cada 31 de marzo se celebra el **Día Mundial de las Lipodistrofias**, una jornada impulsada por la Asociación Internacional de Familiares y Afectados por las Lipodistrofias (AELIP), que cuenta con la colaboración de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y que se desarrolla en coordinación con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades poco frecuentes (ALIBER), Rare Diseases International (RDI), la Sociedad Española de Lipodistrofias (SEL) y el Consortio Europeo de Lipodistrofias (ECLIP).

AELIP destaca entre los objetivos de esta campaña sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las lipodistrofias, poner en marcha acciones que repercutan en evitar el aislamiento social que en muchos casos sufren los afectados y familiares con lipodistrofias, realizar actividades de difusión de las características y particularidades de las lipodistrofias, así como llevar a cabo acciones de coordinación con todas las partes implicadas: pacientes, administración pública, profesionales de la salud, etc., para la búsqueda de recursos y mejora de la atención de los afectados.

La presidenta de AELIP, **Naca Perez de Tudela**, manifiesta que esta asociación seguirá trabajando para mejorar la calidad de vida de las personas y familias que conviven con una lipodistrofia en el mundo y que para ello seguirá promoviendo acciones de incidencia y acción política, y defendiendo los derechos de las personas y familias afectadas que, como en el caso de España, no disponen del único tratamiento autorizado, aprobado por las tres grandes agencias mundiales del medicamento y que cuenta con una resolución expresa de no financiación por parte del Sistema Nacional de Salud.



#MetreleptinaEsVida es el hashtag que esta asociación ha decidido para la campaña de este año, que gira en torno a garantizar el acceso en equidad e igualdad a todos los pacientes que viven con una lipodistrofia en el mundo al único tratamiento que existe para esta patología: la leptina recombinante humana (Metreleptina-Myalepta).

AELIP esta realizando desde el pasado 25 de marzo una campaña en redes sociales con la finalidad de dar visibilidad a esta patología y que la población sea consciente de la realidad a la que se enfrentan las personas y familias afectas por este problema.

Para ello ha solicitado la iluminación de espacios públicos y edificios emblemáticos de todo el territorio nacional, ha solicitado la adhesión de los plenos municipales de mas de 30 ayuntamientos nacionales a la lectura de su decálogo de necesidades, ha organizado diversas actividades de visibilidad en eventos deportivos y esta dando difusión a historias reales de afectados en sus redes sociales, así como a los puntos de su manifiesto.

AELIP celebra a nivel internacional en marzo, la Campaña de sensibilización más importante del año: el Día Mundial de las Lipodistrofias 31 de Marzo

Entre los **objetivos** de AELIP para esta campaña:

- **Sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las lipodistrofias.**
- **Poner en marcha acciones que repercutan en evitar el aislamiento social que en muchos casos sufren los afectados y familiares con lipodistrofias.**
- **Realizar actividades de difusión de las características y particularidades de las lipodistrofias.**
- **Llevar a cabo acciones de coordinación con todas las partes implicadas: pacientes, administración pública, profesionales de la salud, etc., para la búsqueda de recursos y mejora de la atención de los afectados.**

El gesto que marca la campaña

Gesto: Campaña “L” formar una L con el dedo pulgar e índice de la mano izquierda.

¿Qué queremos inspirar? ¿Por qué este gesto?

- ✓ Este gesto simboliza la “L” inicial de la Palabra Lipodistrofias.
- ✓ Transmite un mensaje de unión y acompañamiento.
- ✓ Traslada positivismo, sensación de victoria.

Un gesto es un elemento distintivo que favorece la adhesión de todas las personas a la Campaña. Genera un sentimiento de unión y cohesión en torno a las personas con Lipodistrofias y ejemplifica la idea conceptual de la Campaña de una manera fácil y sencilla. El origen del gesto nace de el apoyo a la investigación de las Lipodistrofias



MANIFIESTO



1. Las lipodistrofias son un conjunto heterogéneo de enfermedades que tienen como elemento común una ausencia, total o parcial, del tejido adiposo.
2. La mayoría de las lipodistrofias son enfermedades muy poco frecuentes, y por ello poco conocidas, lo que conduce a un importante retraso en el diagnóstico.
3. Además de ocasionar cambios en el aspecto físico que van asociados a una estigmatización social, las lipodistrofias con frecuencia se asocian a complicaciones metabólicas (diabetes, lípidos elevados) y hepáticas (hígado graso/cirrosis) que condicionan el pronóstico. En algunos subtipos además se asocian a alteraciones en el desarrollo, defectos en huesos y articulaciones, lesiones cutáneas, trastornos neurológicos y problemas de fertilidad.
4. Como consecuencia de la propia pérdida de tejido adiposo y de las complicaciones asociadas la calidad de vida de estas personas se ve deteriorada.
5. Algunos subtipos de lipodistrofias reducen de forma dramática la esperanza de vida.
6. Muchas de las lipodistrofias tienen una causa genética, por lo que podrían ser transmitidas a la descendencia.
7. No existe una cura para estos trastornos, pero sí algunos tratamientos que, en algunos subtipos, pueden mejorar de forma significativa las complicaciones asociadas, por ejemplo, la leptina recombinante humana.

La Asociación Internacional de Familiares y Afectados por Lipodistrofias-AELIP-, creada como asociación que defiende los derechos de las personas que padecen lipodistrofia **demandamos:**

A los Ministerios de Sanidad de los distintos países:

1. Que establezcan programas de información entre los profesionales sanitarios que promuevan el conocimiento de estas enfermedades.
2. Que impulsen la creación de unidades especializadas de referencia en estas patologías, y, en el caso de que ya las hubiera, que faciliten e incentiven entre los facultativos la derivación de estas personas a las mismas.
3. Que no pongan trabas a la financiación pública de fármacos que ya han demostrado su eficacia en el tratamiento de estos trastornos (caso de la leptina recombinante humana).
4. Que en los programas de formación de especialistas en Pediatría y Endocrinología se implemente la formación sobre estos trastornos, o que se favorezcan las estancias de los médicos residentes en centros de referencia en Lipodistrofias.
5. Que reserven partidas presupuestarias para favorecer la investigación tanto en el conocimiento de los mecanismos patogénicos de estos trastornos como en la búsqueda de nuevos abordajes terapéuticos.

A las Facultades de Medicina de los distintos países:

1. Que incluyan en sus programas de formación del Grado lecciones/seminarios sobre lipodistrofias.
2. Que favorezcan en sus programas de postgrado los proyectos dirigidos a comprender las bases moleculares de las lipodistrofias y la búsqueda de dianas terapéuticas específicas.

A las Sociedades científicas de Endocrinología, Diabetes, Endocrinología Pediátrica y Medicina Familiar y Comunitaria nacionales e internacionales:

1. Que incluyan en sus respectivos congresos y simposios temas relacionados con las lipodistrofias para fomentar el conocimiento de estas enfermedades entre los especialistas.
2. Que promuevan la creación de grupos de trabajo sobre lipodistrofias.
3. Que creen becas u otro tipo de ayuda económica para favorecer la investigación y la diseminación del conocimiento sobre las lipodistrofias.
4. Que incluyan en sus sitios web información sobre las lipodistrofias (revisiones científicas, centros de referencia nacionales e internacionales, guías de diagnóstico y tratamiento, herramientas diagnósticas -LipoDDx-).

A las Fundaciones privadas:

1. Que patrocinen actividades divulgativas sobre estas enfermedades promovidas por las asociaciones de pacientes o grupos de expertos.
2. Que patrocinen proyectos de investigación sobre las lipodistrofias.

A los medios de comunicación nacionales e internacionales:

1. Que se hagan eco de las actividades del Día Mundial de las Lipodistrofias mediante entrevistas a personas que padecen estos trastornos, asociaciones de pacientes, y médicos y científicos expertos.
2. Que colaboren con la divulgación de las características clínicas de estas enfermedades entre la población mediante reportajes y otro tipo de formato.

Al tejido asociativo de los distintos países:

1. Que colaboren en la difusión de las publicaciones relativas al Día Mundial de las Lipodistrofias, ayudando así a dar visibilidad a este grupo de enfermedades y su problemática.

Celia, una dulce historia de amor

Me llamo Naca, y mi esposo Juan somos de Totana(Murcia), España, sanos y sin parentesco buscamos un embarazo deseado que vió la luz en Febrero de 2004. Nació nuestra princesita CELIA, con 3.690 kg, por cesárea programada y todo bien hasta que empezamos a ofrecerle lactancia materna y en lugar de ganar peso, perdía, mientras su aspecto empezaba a ser delgado y musculoso, y su vientre muy hinchado.

La diagnosticaron a los dos años de vida, después de muchos meses de pruebas médicas y exploraciones clínicas con bastante frecuencia por 6 diferentes especialistas pediátricos en el hospital.

Los síntomas realmente después de varios años entendimos que empezaron nada más nacer, pues aunque yo no entendí esa acción, Celia no succionaba, y por lo tanto su ingesta era escasa y su peso bajaba. Y cuando ella cumplió sus 4 meses, con gran preocupación por su delgadez y su inapetencia por alimentarse un pediatra en una exploración clínica, nos dijo que su hígado estaba demasiado grande y nos derivó al hospital.

Al realizar el diagnóstico nos explicaban que se desconocía, su evolución, que no existía tratamiento para esta enfermedad y el futuro era más bien de incertidumbre, y que no se conocían otros casos en España.

La sensación es de entrar en una oscuridad muy profunda, envuelta en miedo, angustia, y no saber por dónde seguir, qué hacer, a dónde dirigirte, **un vacío y cambio de vida repentino.**



Al camino hasta llegar al diagnóstico le llamamos peregrinaje, de consulta en consulta, pasando por los diferentes rincones del hospital para hacerle pruebas diagnósticas, conociendo otras familias en las salas de espera, con diferentes patologías y muchas necesidades en común (emocionales, familiares, económicas...).

Gracias a la investigación y a la entrega de profesionales apasionados por descifrar este enigma que envolvió la vida de Celia, por medio de la investigación que se comenzó en 2009 sobre los síntomas de Celia después de su diagnóstico genético comprobado, se pudo descubrir una nueva enfermedad: el SUBTIPO II de Lipodistrofia de BERARDINELLI, denominado "ENCEFALOPATIA de Celia".

La convivencia se hace dura, porque el miedo, la culpa, la ira, y sobre todo la impotencia te hace cambiar a la vez que cambia tu mundo, tus perspectivas de vida, tus ilusiones



8 de abril

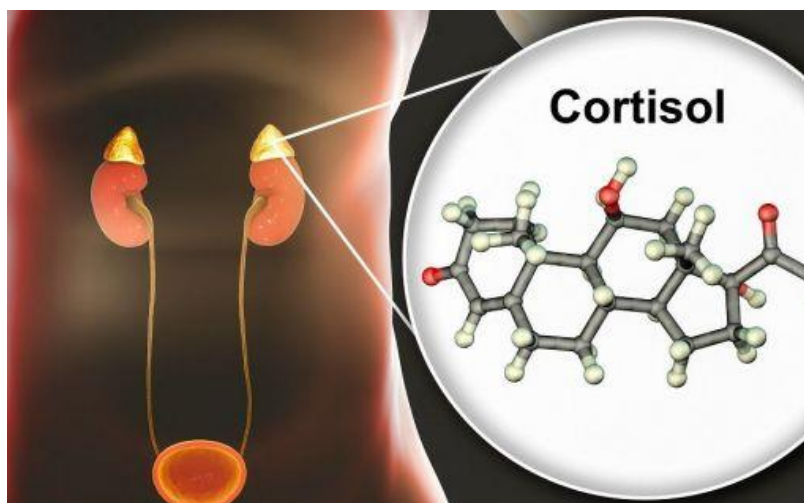
Día Internacional de la Enfermedad de Cushing

La Agrupación de Patologías Endócrinas Poco Frecuentes (APEPOF) y el laboratorio Varifarma se unieron en un mensaje de concientización.

Conocer sobre la Enfermedad de #Cushing aumenta las chances de recibir un diagnóstico temprano.

En el síndrome de Cushing existe una **concentración excesiva de corticoides**. Frecuentemente es secundario al consumo de medicamentos, tanto por vía oral como en cremas, que tienen acción corticoidea. También puede producirse por una sobreproducción de cortisol debido a un tumor benigno en hipófisis o en glándulas suprarrenales.

Se llama enfermedad de Cushing cuando un tumor no canceroso de la glándula hipófisis, ubicada en la base del cerebro, sobreestimula las glándulas suprarrenales produciendo un exceso de cortisol. La mayoría de los casos aparecen en adultos entre 20 y 50 años, y es tres veces más frecuente en las mujeres que en los hombres.



En condiciones normales, la producción de corticoides (cortisol) por la corteza suprarrenal se controla por la hipófisis (que produce ACTH). El cortisol es una hormona indispensable para la vida, pero cuando aparece en exceso, daña el organismo de forma severa.

El síndrome de Cushing (SC) es una enfermedad rara, con una incidencia de 1.2-2.4 casos /millón habitantes/año. Se produce cuando por diferentes causas se incrementa la producción de cortisol, causando a su vez diferentes problemas médicos.

Algunos de **sus síntomas** son:

- Obesidad central (abdomen prominente, con brazos y piernas delgadas)
- Cara de luna llena (redonda y rubicunda)
- Estrías color púrpura en abdomen, muslos y axilas
- Fatiga severa y debilidad muscular
- Depresión
- Presión arterial elevada
- Diabetes
- Osteoporosis
- Hematomas frecuentes, de fácil aparición

Las personas con Cushing pueden presentar múltiples síntomas en relación con el exceso de cortisol, tales como aumento de peso progresivo sin cambios en su dieta habitual, afectando especialmente a la cara redondeada (llamada "de luna llena"), el cuello (giba cervical) y el abdomen. También debilidad en los músculos superiores de las piernas y los brazos. Hipertensión arterial y problemas cardiovasculares. Diabetes mellitus. Facilidad para desarrollar infecciones. Osteoporosis, con huesos que se rompen más fácilmente de lo normal. Piel fina, en la que se producen moratones fácilmente. Estrías rojizas o violáceas en diferentes partes del cuerpo. Aumento del vello (o hirsutismo en mujeres), piel grasa o acné.

17 de abril

Día mundial de la Hemofilia

Este domingo, como cada 17 de abril, es el Día Mundial de la Hemofilia. El lema de la Federación Mundial de la Hemofilia - organización que nuclea a más de 150 asociaciones internacionales de diferentes regiones- es **“Acceso para todos”**. La consigna es **generar alianzas, políticas públicas y progreso para que el trastorno de la coagulación sanguínea sea parte de las políticas públicas de cada país.**

Al igual que todos los años, a modo de concientización de la enfermedad, este mes se iluminarán de rojo, en muchas ciudades, varios puntos emblemáticos.

El lema del evento de este año es *“Acceso para todos: Alianzas. Políticas públicas. Progreso. Involucrar a su gobierno, integrar los trastornos de la coagulación hereditarios en las políticas públicas nacionales”*. Al crear conciencia sobre la hemofilia y otros trastornos de la coagulación hereditarios y llamar la atención de los legisladores hacia ellos podemos incrementar el acceso sustentable y equitativo a la atención y el tratamiento.

Todos los años, monumentos o edificios de todo el mundo se iluminan de rojo como parte de la campaña “Light It Up Red”. Las imágenes de esos puntos de referencia se comparten en las redes sociales con el #DíaMundialHemofilia o #WHD2022.



Dado el fuerte impacto que la pandemia del Covid-19 ha tenido en las personas con trastornos de la coagulación, el objetivo de acercar a la comunidad de trastornos de coagulación nunca ha sido tan importante. El mundo ha cambiado considerablemente durante este último año, pero hay algo que permanece igual: **estamos en esto juntos** y las redes sociales han sido fundamentales para que esto sea así.

Queremos concienciar y sensibilizar más que nunca sobre la enfermedad. Queremos que conozcas el día a día de los pacientes. Que conozcas todo sobre sus síntomas y su tratamiento. La verdad de las madres portadoras y cómo afecta la hemofilia en los niños. Fomentar la práctica deportiva y la alimentación saludable como vías claves y necesarias para una mejora del bienestar de los pacientes.



Involucrar a su gobierno, integrar los trastornos de la coagulación hereditarios en las políticas públicas nacionales.

17 DE ABRIL | DÍA MUNDIAL DE LA HEMOFILIA

Crecer y vivir con hemofilia, Vanessa es madre portadora

Fuente: <https://ladiaria.com.uy> / Por Federica Perez / ABRIL 2022

Vanessa Ralla es madre portadora de hemofilia y uno de sus dos hijos, el mayor, Juan de 8 años, tiene hemofilia B. Antes de contar cómo es ver crecer a su hijo con hemofilia habla de su experiencia como portadora. Si bien es una enfermedad de varones, cuando los padres se la transmiten a sus hijas, las convierten en portadoras de la enfermedad. **“El tema de las mamás está subdiagnosticado y no tiene la atención suficiente, somos mujeres que no sabemos cómo hacer con nuestra descendencia, son muchos los desafíos”**, explicó Vanessa.

Las dificultades no sólo surgen en el momento de decidir en cuanto a la maternidad, sino que también **“al momento de someterse a una cirugía o intervención relevante, porque tal vez la mujer ni siquiera sabe que es portadora”**, según Vanessa. Por último, consideró que hace falta información, **“poder contar con asesoramiento y estudios genéticos que permitan llegar al diagnóstico”**.

En el caso de sus hijos, detalló que las madres portadoras saben que a la hora de tener un hijo, **“si es varón hay 50% de posibilidades de que tenga hemofilia y 50% de que no, y en el caso de que sea una niña, puede ser madre portadora o no”**, por eso su primer hijo tiene hemofilia, pero el segundo no.

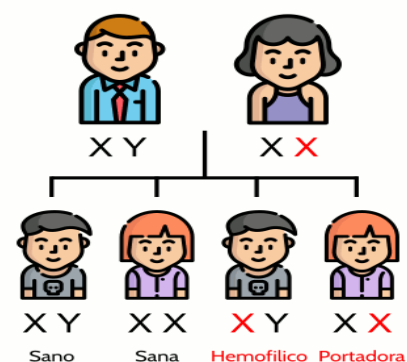
Vanessa supo que su hijo Juan tenía hemofilia antes de que él naciera, por un estudio que les permitió prepararse y tener los cuidados necesarios para transitar el escenario del nacimiento de la mejor manera posible. **“Cuando nació, al estar en la cuna, no tenía mayores riesgos, empezamos a vivir la enfermedad cuando Juan empezó a gatear”**. En ese momento, Vanessa cuenta que **“sin ningún motivo aparente, entre los dos y tres años de edad, empezaron los primeros síntomas, como lesiones sin motivo aparente”**.

A partir de esa edad, la mamá de Juan cuenta que el proceso es sumamente doloroso para el niño y para toda la familia. **“Ir a la puerta del hospital y esperar más de dos horas a que le pasen la medicación, con las dificultades que eso conlleva, es un proceso doloroso que para muchas familias, es una pena, pero termina siendo insostenible”**, explicó.

Vanessa remarcó las dificultades que tiene su hijo en su rutina. **“Tiene que estar recibiendo pinchazos dos veces por semana, sus venas se han ido deteriorando y pasa por ese proceso que lo único que le evita es que no le venga un sangrado mirando dibujitos”**, y **“si al otro día de haberse suministrado se cae, hay que volver a pincharlo”**.

Para Vanessa, el tratamiento profiláctico es muy difícil, sobre todo para niños. Por ese motivo, dice que desde la Fundación Douglas Piquinela, que se creó en 2018, de la cual ella y Juan son parte, están **“muy contentos con el avance que se logró en el tratamiento para niños con hemofilia A severa y esperan que un cambio similar se produzca para los niños con hemofilia B severa”**. Según Rallo, en el mundo se usan métodos muy similares al que recientemente se aplicó en Uruguay para la hemofilia A, que mejora la calidad de vida de los niños, disminuye los riesgos y tiene una durabilidad más prolongada.

Hombre sano y mujer portadora



15
ABRIL

DÍA MUNDIAL DE LA ENFERMEDAD DE POMPE

¿Qué es la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es una patología neuromuscular progresiva, de transmisión genética que presenta un desarrollo variable en los pacientes.

La incidencia estimada de la enfermedad es de **1 en 40.000 personas a nivel mundial.**



Una de las mayores problemáticas es la dificultad para identificar la enfermedad, ya que presenta síntomas comunes a otras dolencias, en especial a otras distrofias musculares.



Principales Síntomas de la enfermedad en adultos:

- Dificultad para subir escaleras.
- Dolor lumbar.
- Disnea (dificultad para respirar).
- Cefaleas matinales (debido a apnea de sueño durante la noche).
- Anormalidades al caminar, inestabilidad ligada a prácticas deportivas. Caída y fracturas.
- Neumonía de rápida progresión y mala evolución clínica en pacientes jóvenes.
- Baja ganancia de peso.
- Atrofias musculares (escoliosis, escápulas aladas, atrofia paraespinal).

El tiempo transcurrido hasta la identificación de la enfermedad es fundamental pues **el deterioro que sufre el paciente es irreversible.**

Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes

Un mural gigante del artista Martín Ron instala una nueva mirada sobre las enfermedades poco frecuentes

Fuente: <https://www.infobae.com> / 28 de FEBRERO 2022

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF), se realizó una obra de arte que se extiende sobre una pared gigante en la Ciudad de Buenos Aires. Busca generar conciencia sobre las 300 millones de personas en el mundo que padecen dolencias raras y difíciles de diagnosticar.

Las enfermedades poco frecuentes (EPOF) no son tan poco frecuentes. Cada una de ellas alcanza a una porción reducida de la población, pero si se suman todas las afecciones raras y complejas identificadas por la ciencia hasta el momento, afectan a unas **300 millones de personas en el mundo.**

Tomando estas estadísticas globales, que alertan sobre una **prevalencia del 8% de la población total**, en la Argentina se estima que **3,6 millones de personas viven con alguna EPOF.** En el mundo, se conocen hasta el momento más de **8 mil enfermedades poco frecuentes diferentes**, de las cuales **7 de cada 10 son de origen genético** y, entre éstas, el **70% se manifiesta al nacer o durante la niñez.** Dependiendo del tipo de patología, los niveles de mortalidad y de discapacidad son muy elevados.

En la Argentina se estima que 3,6 millones de personas viven con alguna Enfermedad Poco Frecuente.



Una obra gigante para generar conciencia

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF) la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) y el laboratorio Takeda llevaron adelante la creación de un mural gigante en Villa Crespo, en la Ciudad de Buenos Aires, a cargo del reconocido muralista urbano argentino Martín Ron.

El muralista **Martín Ron** comenzó a pintar la obra el 18 de febrero, el mural mide **22 metros de ancho x 10 metros de alto**. Ron es un artista que ha dejado su marca en murales en ciudades de varios países. **Esta especializado en escalas gigantes y es reconocido como uno de los 10 muralistas urbanos más importantes del mundo.**

*“Para mí es un verdadero desafío plasmar en una imagen la realidad de millones de argentinos que viven con alguna de estas enfermedades, que impactan tanto en la calidad de vida del paciente como en la de su grupo familiar. Se las llama poco frecuentes, pero **las cifras muestran que sumadas no son ‘tan poco frecuentes’** y ese es el espíritu con el que encaré mi trabajo”, afirmó Martín Ron.*

*“La obra de Ron **contribuirá a visibilizar, a través del arte, la realidad que viven todos los días las personas con alguna EPOF.** Junto con las 84 organizaciones y grupos de pacientes y/o familiares miembros de FADEPOF, nos sumamos a esta iniciativa, que forma parte de una de las actividades que realizamos en el marco de este día mundial”, reflexionó por su parte **Luciana Escati Peñaloza, Directora Ejecutiva de FADEPOF.***

La obra de arte tiene una intención clara: reflejar la angustia de las personas que viven con alguna EPOF y contribuir a generar una mayor conciencia en la población general.



La necesidad de difundir y generar conciencia respecto a estas enfermedades surge a raíz del gran desconocimiento general de su existencia. Cada dolencia afecta a un grupo muy reducido de personas, pero su impacto global es altísimo. **“Cuando hablamos de enfermedades poco frecuentes nos referimos a condiciones cuya prevalencia en la población es igual o inferior a 1 cada 2 mil personas; pero si bien la prevalencia de cada enfermedad es muy baja, el número de afecciones diferentes es tan grande -cerca de 8 mil-, que la cantidad de personas que padecen alguna EPOF es muy significativa”,** explicó el doctor **Hernán Amartino, médico especialista en Neuropediatría y Errores Congénitos del Metabolismo y jefe de Neurología Infantil del Hospital Universitario Austral.**

Cada una de estas enfermedades suele ocupar apenas una carilla en los manuales de estudio en la carrera de medicina y la posibilidad de encontrarse con alguna en el consultorio es realmente muy baja.

Además del desconocimiento sobre cada enfermedad, **“la demora en el diagnóstico es un denominador común de las EPOF.** Generalmente este retraso es debido a que sus síntomas son malinterpretados como propios de enfermedades más comunes. **La gran mayoría de las veces los pacientes deambulan por diferentes especialistas y durante varios años hasta que logran ponerle nombre a su afección.**

ARTICULO PERIODISTICO

La lucha incansable contra las enfermedades raras: estas son y así es vivir con ellas

Fuente: <https://www.elconfidencial.com/> / Por C. Martines / Fragmento del artículo publicado con motivo del Día mundial de las enfermedades raras el 28 de febrero de 2019

¿Qué es una enfermedad rara? ¿Cuántas enfermedades raras hay en el mundo? ¿Hay algunas que sean más comunes? Las preguntas son infinitas y las respuestas difíciles

Hablar de **enfermedades raras o poco comunes** suele generar confusión. Los términos son abstractos, el número de patologías muy elevado y la línea que separa una afección considerada como tal de una común es tan fina como la aparición de un nuevo caso. Sin embargo la definición es clara: una enfermedad rara es aquella que, sea cual sea su nivel de afección sobre la salud humana es padecida por **menos de 5 de cada 10.000 habitantes**.

Dicho así parece una cosa menor. Sin embargo, las cifras de la **Organización Mundial de la Salud (OMS)** sitúan el número de afectados por las cerca de **7.000 enfermedades raras detectadas** hasta el momento, en el **7% de la población mundial**. Esto quiere decir que, con una población mundial en 2015 de 7.300 millones de personas, estas patologías poco frecuentes afectan a alrededor de unos 511 millones de personas en todo el planeta.

Una de las principales características de las enfermedades raras son su amplia diversidad de síntomas. Estas patologías hacen honor a su nombre y además de contar con manifestaciones muy dispares entre una y otra afección, también varían a nivel interno, pudiendo, una idéntica condición, tener síntomas clínicos muy diferentes que fuerzan la tipificación de **varias subcategorías de una misma enfermedad**.

La mayoría son graves

Aunque son muchas y muy diversas, la mayoría de las catalogadas como "enfermedades raras" son **graves e invalidantes (65%)**, y en general, se caracterizan por su **aparición precoz**, manifestándose en **dos de cada tres casos antes de los dos años de edad**. También se caracterizan por la generación de dolores crónicos; por su repercusión en el desarrollo motor, sensorial o intelectual, ya que en la mitad de los casos originan una discapacidad que afecta la autonomía; e incluso la esperanza de vida, ya que a estas patologías poco comunes se les puede atribuir el 35% de las muertes de bebés con menos de un año, el 10% de las defunciones de niños y niñas de entre uno y cinco años y el 12% de los casos de fallecimientos entre los cinco y 15 años.

El difícil diagnóstico es una de las principales barreras en estos casos, ya que muchas veces, el desconocimiento que rodea a estas enfermedades dificulta el acceso de los familiares a la información necesaria así como a la localización de especialistas médicos, algo que desemboca en el 30% de los casos en un agravamiento de la enfermedad que podría haberse evitado o paliado previamente. Pero además de las dificultades médicas, la valoración tardía de una patología conlleva también importantes **complicaciones para el núcleo familiar** (por ejemplo la falta de ayudas sociales y económicas).

No tener identificado "al enemigo" puede llegar a ser muy duro, pues puedes ver como el estado de salud de tu hijo, de tu hermano o el tuyo mismo involuciona sin explicación aparente provocando sobre ti una serie de secuelas psicológicas muy importantes además de todo el daño derivado de la enfermedad.



Cómo diagnosticar una enfermedad rara por primera vez: "De lo peor que te puede pasar"

Fuente: <https://www.elconfidencial.com/> / Por Jose Pichel
FEBRERO 2019

Médicos y científicos se enfrentan al reto de identificar dolencias nunca antes vistas en España (y a veces ni siquiera identificadas anteriormente) ante la angustia de las familias.

La llamaron "encefalopatía de Celia" porque el **primer caso diagnosticado fue el de una niña murciana** con este nombre. La pequeña había nacido aparentemente sana, pero cuando tenía un año comenzaron a detectarle problemas de desarrollo psicomotriz. En el Hospital Virgen de la Arrixaca le hicieron un análisis genético antes de los dos años y el resultado fue sorprendente. Las pruebas decían que Celia sufría lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip, una enfermedad que se caracteriza por la ausencia de grasa y que deriva en trastornos metabólicos, pero eso no tenía nada que ver con los síntomas de la niña. ¿Qué estaba pasando?

El caso llegó hasta David Araújo-Vilar, investigador de la Universidad de Santiago de Compostela y experto en lipodistrofias. "**No nos convencía el diagnóstico** a pesar de lo que decía el estudio molecular, porque tenía grasa y era evidente que sufría un trastorno neurológico que no ocurre en otros pacientes".

Cuando ya llevaba tiempo estudiando el caso, al investigador se le ocurrió una posible explicación. En los pacientes de lipodistrofia –como la que le habían diagnosticado a Celia– la mutación en el gen BSCL2 impide la producción de una proteína llamada seipina. Sin embargo, en este caso, la proteína **sí se estaba sintetizando pero era tóxica**, provocando un daño neuronal y, por consiguiente, una encefalopatía.

Los estudios posteriores confirmaron que esa explicación era acertada para una patología nunca antes descrita.

La pequeña falleció en marzo de 2012, con sólo ocho años, pero antes de ese trágico momento ya habían averiguado que no se trataba de un caso único. Un estudio genético realizado con más de 300 voluntarios murcianos mostró que un **6% de ellos eran portadores sanos de la misma mutación que Celia**, de manera que no habían llegado a desarrollar la enfermedad. En una comparativa con voluntarios gallegos la mutación no apareció, parecía un problema hereditario y restringido geográficamente.

Además, los investigadores llegaron a identificar casos ocurridos en el pasado que habían presentado los mismos síntomas y la misma evolución pero que nunca habían sido diagnosticados; todos en localidades murcianas: uno en Jumilla, otro en Totana y dos hermanos de Mula. Los cuatro habían fallecido entre los seis y los ocho años. El año pasado falleció otra niña en Menorca y también se tienen noticias de dos diagnósticos fuera de España: un niño ya fallecido en Irán, y otro de uno de cuatro años de Brasil.

El niño sin defensas que hoy es universitario

Manuel Santamaría, inmunólogo del Hospital Reina Sofía de Córdoba, diagnosticó hace años una enfermedad que sí se había identificado previamente, pero que aún era tan desconocida que ni siquiera le habían adjudicado un nombre. "Nos llegó un niño de Almería con déficit de un tipo de glóbulos blancos, era un caso de neutropenia, pero al realizar el estudio genético **vimos que era distinta a todas las conocidas**, no tenía alterado ninguno de los genes que se relacionaban con este problema", explica.

En sus primeros 16 meses de vida había sufrido 14 episodios de septicemia, una grave infección generalizada. Aunque sobrevivió, **los médicos no tenían ni idea de qué le pasaba a ese niño**.

El análisis genético reveló que se trataba de un nuevo problema, “sufría una mutación en un gen que regula el metabolismo de la glucosa”, comenta Santamaría, lo que le impedía obtener energía para los neutrófilos, las células que actúan ante las infecciones. Era el primer paciente español y, desde entonces, sólo se ha encontrado un caso más en nuestro país.

El diagnóstico le llegó cuando ya tenía 12 años, pero permitió tratarlo de forma adecuada, con un pinchazo diario de factores de crecimiento de neutrófilos que le proporcionan las defensas que necesita. No obstante, su vida no ha sido fácil, pero hoy en día está vivo y sano, estudia en la universidad y lleva una vida bastante normal.

Diagnosticada a los 46 años

Cuando hablamos de enfermedades raras solemos pensar en niños con problemas graves e incapacitantes desde sus primeros años de vida, pero no siempre es así. Una mujer de 46 años ha sido la primera española **diagnosticada de sitosterolemia**, un problema que **se caracteriza por la acumulación de grasas** y que multiplica el riesgo cardiovascular.

Hasta entonces le habían dicho que sufría hipercolesterolemia familiar por sus elevadas cifras de colesterol en sangre, pero había síntomas que no cuadraban, sobre todo que **su nivel de plaquetas era bajísimo**. Por eso tuvo la suerte de entrar a formar parte de un estudio sobre trastornos plaquetarios congénitos.

Los pacientes sufren xantomas y xantelasmas (acumulación de grasas bajo la piel y alrededor de los ojos, respectivamente).

Todos los trastornos plaquetarios congénitos se consideran enfermedades raras, pero la sitosterolemia es particularmente infrecuente, con tan sólo un centenar de casos en el mundo.

Una vez que los especialistas diagnosticaron el verdadero problema, “el tratamiento fue muy sencillo, los esteroides en plasma bajaron, aumentaron las plaquetas y se redujo el riesgo de infarto y muerte súbita”, afirma. Es decir, que **las enfermedades raras no siempre requieren de soluciones complejas**.

Sitosterolemia

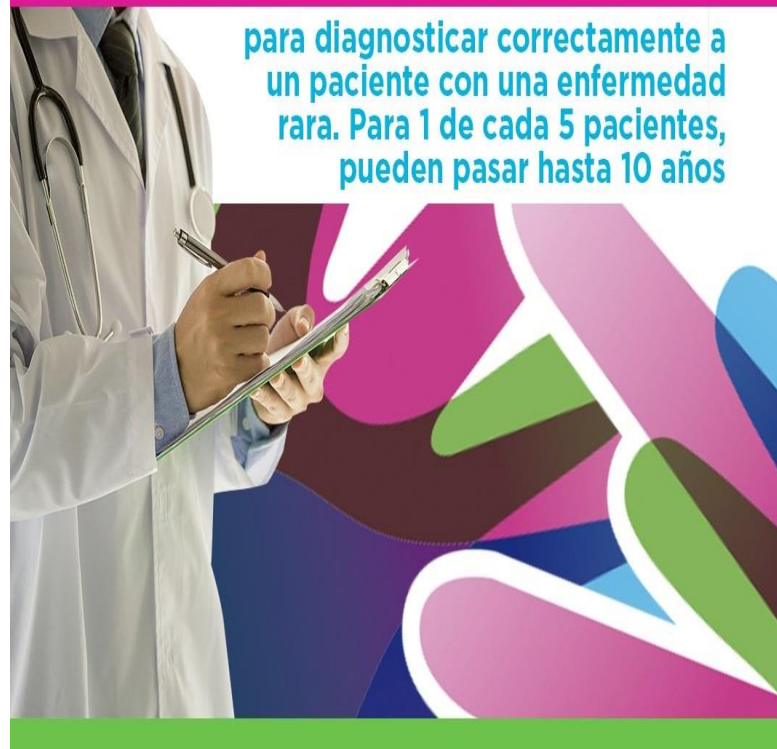
Es una enfermedad autosómica recesiva poco frecuente (Prevalencia < de 1/1.000.000) de almacenamiento de esteroides, caracterizada por el acúmulo de fitoesteroides en sangre y tejidos. Los hallazgos clínicos incluyen xantomas, artralgias y aterosclerosis prematura.

Las manifestaciones hematológicas incluyen anemia hemolítica con estomatocitosis y macrotrombocitopenia.

La enfermedad está causada por mutaciones en homocigosis o heterocigosis compuestas en los genes *ABCG5* (2p21) y *ABCG8* (2p21).

SE TOMAN APROXIMADAMENTE 5 AÑOS

para diagnosticar correctamente a un paciente con una enfermedad rara. Para 1 de cada 5 pacientes, pueden pasar hasta 10 años



ARTICULO PERIODISTICO

De joven le diagnosticaron Parkinson y ahora busca que más pacientes puedan acceder a ensayos clínicos en América Latina

Fuente: <https://www.infobae.com> / Por Valeria Roman / ABRIL 2022

Lucía Wang es paciente desde hace 12 años. Para ayudar a otros, se convirtió en cofundadora de la ONG Parkinson Argentina. Cómo es vivir con esta patología.

Lucía Wang cursaba una materia para el doctorado y empezó a notar que le costaba tomar apuntes durante las clases con rapidez. Se la pasaba abreviando y generando símbolos para no perder las ideas principales que se iban diciendo durante las clases. Luego se le sumó una incomodidad cuando tenía que lavarse los dientes o batir huevos. Frente a la computadora, tuvo que cambiar al mouse de lugar porque notó que lo manipulaba mejor con la mano izquierda. Así fueron los primeros momentos de Wang con los síntomas de la enfermedad de Parkinson de inicio temprano.

Se la diagnosticaron a los 33 años.

“El Parkinson también existe en personas jóvenes y podemos ayudar a encontrar las causas”, dijo Wang al ser entrevistada por Infobae. Se trata de un trastorno poco frecuente, que generalmente tiene una progresión más lenta a la enfermedad que se desarrolla en mayores de 60 años. *“Uno de los lados del cuerpo empieza a funcionar distinto. Los movimientos son más lentos y el cuerpo, más rígido: impacta en la expresión del rostro, en la agilidad, la forma de caminar, la escritura y hasta el tono de la voz”,* comentó. Tiene 46 años; es socióloga, comunicadora y madre de un hijo.

Ahora pone toda su energía en conseguir que más pacientes participen en ensayos clínicos para comprender las causas de la enfermedad del Parkinson, que haya más estudios sobre los aspectos sociales de los pacientes.



“Cuando recibí el diagnóstico de Parkinson de inicio temprano, tuve emociones diversas. Por un lado, sentí alivio porque se había sospechado que podía tener un tumor pero se descartó. Por otro lado, me sentí triste porque mi cerebro estaba fallando, y no era por unos días solamente. Tuve que empezar a aprender a vivir con la enfermedad”, dijo Wang a Infobae. *“Tengo días buenos y malos, miedos, trabajos. Me doy la oportunidad de elegir con menos culpa lo que quiero y lo que no, me doy más permisos para vivir una buena vida. Con el Parkinson, voy más lenta por la vida, pero también más liviana. Estoy más conectada con el presente”,* expresó.

Mientras fue haciendo su transformación personal, Wang puso en marcha su capacidad de liderazgo. Es cofundadora de la organización Parkinson Argentina, que forma parte de la Alianza Argentina de Pacientes (ALAPA). Sueña con ver los resultados de propuestas que cambiarán la mirada y la atención sobre los pacientes con Parkinson.

Es muy poco lo que aún se sabe sobre las causas de la enfermedad a pesar de ser un trastorno que fue descrito hace más de 200 años por James Parkinson.

*“Estamos intentando **organizar un registro nacional de las personas con Parkinson**. Se estima que hay más de 90.000 personas con Parkinson en la Argentina. Pero realmente no se sabe cuántos somos, y para impulsar una política pública relacionada con el trastorno, se necesitan datos”, contó. **“También necesitamos decir que se ha estereotipado al Parkinson: se lo relaciona solo con personas mayores. Pero hay personas como yo y muchos más jóvenes que empezamos con el trastorno de inicio temprano. El Parkinson joven antes casi no era considerado”,** agregó.*

Para Wang, *“**falta mucha información para que la población conozca el diagnóstico más precozmente y puedan acceder al tratamiento y que haya más investigación clínica y social sobre Parkinson de inicio temprano**”.*

Uno de los inconvenientes es que no todos los pacientes acceden a participar en ensayos clínicos que se hacen. Debería circular mejor la información y que se acepten pacientes cuyos médicos de cabecera no son investigadores de esos ensayos, señaló.

Durante las últimas semanas, Wang estuvo en diferentes reuniones para que **la Argentina también se sume a un estudio de investigación genética que ya se realiza en 25 países de América Latina**. Cuentan con apoyo financiero de la Fundación del actor Michael Fox y los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos.



El actor Michael Fox tiene Parkinson de inicio temprano. Con su Fundación, apoya un estudio genético en América Latina.

Cada persona que participe en el estudio ayudará a que la investigación científica pueda descubrir factores genéticos vinculados con las causas del inicio de la enfermedad.

Desde la Unidad de Investigación y Vinculación Tecnológica (UnIViTec) de la Alianza Argentina de Pacientes, que integra la doctora Clarisa Marchetti, en colaboración con el Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires y el Hospital Interzonal General José de San Martín de La Plata, se implementará el estudio Large PD en el país. **Ese estudio es coordinado por el doctor Ignacio Mata desde el Instituto de Investigación en Medicina Genómica Lerner, de la Clínica Cleveland de los Estados Unidos y empezó en 2005.**

*“**La investigación científica no solo está hecha por los científicos -dijo Wang-. También los pacientes podemos contribuir al conocimiento de una enfermedad y al desarrollo de tratamientos**”.*

Enfermedad de Parkinson de inicio temprano

Es un trastorno parkinsoniano **poco frecuente** y de base genética que se caracteriza por una **edad de inicio entre los 21 y 45 años de edad**, con rigidez, calambres dolorosos seguidos de temblor, bradicinesia, distonía, alteraciones de la marcha y caídas, así como otros síntomas no motores. En la mayoría de las formas de este trastorno también se observa una **progresión lenta de la enfermedad y una respuesta más pronunciada a la terapia dopaminérgica**.

La prevalencia de la enfermedad de Parkinson de inicio juvenil (EPJ) en Europa se estima en 1/5.000-8.000 (5-10 % de todos los pacientes con EP). Afecta con mayor frecuencia a los varones (1,7:1). Las mujeres desarrollan la enfermedad 2 años más tarde que los hombres.

La etiología exacta de la EPJ sigue siendo desconocida. Se cree que los síntomas de la enfermedad son el resultado de la degeneración de las neuronas productoras de dopamina en la sustancia negra secundaria a enfermedades infecciosas, farmacoterapia o alteraciones genéticas.

Fuente: <https://www.orpha.net>

Una mirada general al Síndrome de Turner



Psicóloga Raquel Josefina
Núñez González / Asesora
Funsaluz @raquel.nunez.100 /
nunezraquel749@yahoo.com

El **Síndrome de Turner** fue descrito con mayor propiedad en 1938 por el Dr. Henry Turner, y consiste en un **desorden genético que se manifiesta desde el nacimiento y afecta sólo al sexo femenino**. El diagnóstico necesita ser realizado por un equipo de especialistas, conformado idealmente por un Cardiólogo, un Genetista, un Endocrinólogo y un Neonatólogo. Las pruebas para hacerlo son muy diversas, pero **la más común es un cariotipo**, que es una imagen o esquema detallado de los cromosomas de una persona.

En lugar de un cariotipo "completo" (46XX), estas niñas presentan con frecuencia un cariotipo 45X0 en todas sus células (más del 50% de los casos); o un cariotipo en mosaico (45X0/46XX), en donde parte de sus células han perdido un cromosoma X y otras no. Su incidencia es de 1:1900 mujeres nacidas vivas; sin embargo, la frecuencia puede ser mayor a la mostrada, ya que el 99% de los embarazos que presentan este síndrome se abortan espontáneamente durante el primer trimestre.

Ciertos estudios (Bondy, 2006) lograron correlacionar la variabilidad en el genotipo del ST con la variabilidad en el fenotipo (características o rasgos físicos observables en los casos). En este sentido, las anomalías corporales y las características psicológicas particulares estuvieron relacionadas, en gran medida, con el grado de delección y la inactivación o "silenciamiento" de los genes. Se debe destacar, que estas mismas investigaciones, reportan diferencias particulares en mujeres con el mismo cariotipo, aportando evidencias acerca de la influencia del ambiente (Epigenética) en la expresión de los genes. (1)

Henry Hubert
Turner (Agosto
28, 1892 –
Agosto 4, 1970)

Endocrinólogo
estadounidense
conocido por su
descripción del
síndrome al que
dio nombre
(síndrome
de Turner) en
1938,



Las niñas con esta condición, en caso de no recibir el diagnóstico y tratamiento oportuno, pueden presentar; en la mayoría de los casos, lo siguiente: talla baja (1,45m de estatura), escaso desarrollo de los caracteres sexuales (ovarios atrofiados o en cintillas, amenorrea, esterilidad), deformidad específica en el codo (cubitus valgus), tórax en forma de escudo, cuello corto y ancho, línea baja del crecimiento del cuello, linfedema (retención de linfa en manos y pies) y trastornos cardiovasculares (coartación de la aorta). También pueden aparecer, pero en menos de la mitad de los casos: exceso de piel en el cuello, orejas rotadas, riñón en forma de herradura, estrabismo o miopía, problemas de audición, anomalías en el paladar, escoliosis, osteoporosis, lunares o nevus, párpados caídos, hipotiroidismo, hipertensión arterial, taquicardia o problemas gastrointestinales.

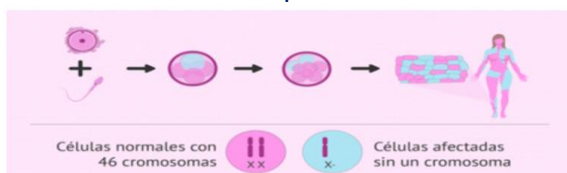
El Síndrome de Turner consiste en un desorden genético que se manifiesta desde el nacimiento y afecta sólo al sexo femenino.

Desde el punto de vista neuropsicológico, se puede decir que el desarrollo evolutivo y cognitivo de estas niñas suele ser “normal” y **la incidencia de discapacidad intelectual en estos casos es relativamente baja**. Sin embargo, aparecen ciertas dificultades que pueden limitar su rendimiento escolar: complicaciones para formar y entender conceptos abstractos, menos habilidades ejecutivas, dificultades para el cálculo o las matemáticas, menor capacidad visoespacial (dibujos, planos, interpretación de caras), inquietud psicomotriz, insomnio, déficits en la memoria a corto plazo, entre otros.

Los problemas psicológicos derivados del ST, están vinculados a las vivencias particulares de la niña, a su estimulación y al estilo de crianza utilizado por sus padres. Han sido más estudiados: el retraso en su madurez emocional por la sobreprotección parental, ansiedad, inquietud, dificultad de integración o adaptación al colegio (pocas habilidades sociales), necesidad de rutinas, mayor dependencia familiar, dificultades con su autoestima y aceptación de su propio cuerpo, menor proporción de casos que logran establecer relaciones de pareja estables o tener logros académicos. (2)

De acuerdo con las pautas publicadas en 2016 sobre el tratamiento con Hormona de Crecimiento para el Síndrome de Turner, se recomienda un inicio más temprano, alrededor de los cuatro a seis años de edad, así como también monitorear la medición de la estatura cada 4 meses durante el primer año, y después cada seis meses.

La pubertad se debe inducir a una edad que le permita a la niña desarrollar los caracteres sexuales secundarios de manera semejante al resto de la población general, discutiendo los pros y los contras de la terapia con Estradiol tanto con la niña como con la familia, generalmente no antes de los doce años y no más tarde de los quince.



En la adultez, se deben tener chequeos periódicos del sistema cardiovascular, función tiroidea, renal, hepática, sistema auditivo, visual y esquelético. En las últimas décadas, las expectativas de fertilidad han cambiado en las mujeres con ST, esto debido a los avances en las técnicas de reproducción asistida. Los ovarios se desarrollan, pero se degeneran durante la vida fetal o en la infancia temprana, por lo que es necesario discutir la posibilidad de crio preservar los embriones antes de los 12 años de edad. Igualmente, la donación de óvulos es una opción ampliamente discutible. En los casos de cariotipos 45X0/ 46XX, no se debe descartar el uso de métodos anticonceptivos bajo estricto control médico. (3)

Para finalizar, sobre todo en el contexto latinoamericano, es muy común la **discriminación** a estas mujeres y la falta de acceso tanto a pruebas diagnósticas como Terapias de Reemplazo Hormonal. También existen dificultades en el acceso a tratamientos con Hormonas de Crecimiento y Levotiroxina Sódica. La educación (tanto a los médicos como a la población general) es clave para ayudar a la integración social de estas personas. Mientras más temprano se haga el diagnóstico, mayores son las posibilidades de que las mujeres con ST alcancen una estatura mucho mayor, se pueda conseguir una menarquia más temprana, y se fortalezca su autoestima y autoconcepto.

Otra cosa importante, es la necesidad de estructurar grupos de apoyo tanto para padres como para personas afectadas con ST. De esta manera, pueden compartir experiencias y fortalecer vínculos afectivos entre ellos. Además, se requieren mayores investigaciones adaptadas a poblaciones latinas para obtener mayor precisión en cuanto al diagnóstico, tratamiento y evolución del ST más acorde a nuestra realidad. Todavía hay mucho camino por recorrer...

REFERENCIAS

- (1)http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-98932009000200009. Vulnerabilidad social en el síndrome de Turner: interacción genes-ambiente
- (2)<https://www.espaciologopedico.com/revista/articulo/1380/problemas-psicologicos-y-neuropsicologicos-del-sindrome-de-turner-parte-i.html>
- (3) <https://1library.co/document/q0epmdly-revision-bibliografica-actualizada-del-sindrome-turner.html>

Aún es un reto, pero cada vez más médicos sospechan de una enfermedad poco frecuente en su práctica clínica

Fuente: <https://www.edicionmedica.ec> / Por Cristina Coello / febrero 2022 / ECUADOR

La vacunación contra la Covid-19 puede ser una oportunidad para identificar pacientes.

En el Día de las Enfermedades Raras hay que resaltar los importantes acontecimientos logrados los últimos años en el país: uno es que cada vez **más médicos sospechan** de una enfermedad poco frecuente en su práctica clínica y, lo segundo, es que las organizaciones de pacientes han hecho **más visible su problemática** y por tanto han exigido el respeto a sus derechos.

Esas han sido los aspectos que ha destacado la **pediatra especialista en enfermedades raras, Paola Vélez**, del Hospital Homero Castanier Crespo de Azoguez, quien también ha dejado claro en entrevista con EDICION MÉDICA que **“aún hay mucho por hacer”**.

Vélez ha recalcado la necesidad de incorporar **políticas públicas efectivas** que aporten al desarrollo de las personas que poseen ese tipo de patologías y sus familias. Ella ha recordado que la Ley Orgánica de Salud menciona la importancia del tratamiento o cuidados paliativos para mejorar la calidad de vida de estas personas, pero poco se ha hecho en ese aspecto.

Y en ese sentido, la especialista ha estimado como primordial, la obtención de **datos precisos de cuántos pacientes** con enfermedades raras hay en el país, qué patología tienen y cuál es su situación real de salud.

*“La ley **cataloga 106 enfermedades**, pero eso es muy inexacto e inespecífico, no queda claro cómo fue elaborado ese listado”* y quedaron por fuera muchas de las que aquejan a grupos significativos de pacientes, ha mencionado.



Paola Vélez, Hospital Homero Castanier Crespo de Azoguez.

*“No podemos planificar si desconocemos la realidad. Hay la necesidad de saber cuántos son para distribuir los recursos y no suceda, por ejemplo, lo que en pandemia ocurrió cuando se llevaron medicamentos reumatológicos para pacientes con la Covid-19 y quienes la recibían regularmente se quedaron desprovistos porque **una patología más prevalente se llevó sus recursos y medicación**. Eso tampoco puede pasar”,* ha considerado.

Y en ese sentido, las agrupaciones de **pacientes han hecho visible la falta de medicamentos**, pero Vélez ha insistido en que **si no se conocen cuántos son los raros en el país y qué patologías realmente son más frecuentes, poco eficientes serán los servicios de salud**.

Aún así, la especialista ha destacado que estos últimos años se ha visto una transformación en los profesionales de la salud. *“Antes **no pensaban en una enfermedad poco frecuente** cuando recibían un paciente, no se estudiaba más allá, no se pensaba en más allá de lo que todos los días se veía. **Ahora hay un cambio de chip, ya empiezan a pensar en este tipo de patologías”**.*

Ese cambio ha logrado que el pronóstico de vida de estos pacientes cambie los últimos años, pero, para **darle nombre y apellido a las enfermedades**. *“Solo hasta allí, todavía no sabemos qué ofertar a estos niños”, pues el 80 por ciento de pacientes con enfermedades raras son menores a 5 años, “y eso es lo catastrófico”, ha añadido.*

La pediatra ha añadido que muchos **medicamentos no son “la panacea en el tratamiento**. *Por supuesto ningún padre querrá quedarse sin él, sin embargo, mucho va a depender de la edad en que fue diagnosticado y qué secuelas o deterioro neurológico tiene el paciente. Hay que poner en la balanza el análisis”.*

Aun así, Vélez ha considerado que **“los pacientes nos han dado una verdadera lección, se han organizado porque todos están desatendidos o atendidos de manera parcial”** y han logrado ser visibilizados. Pero también considera que ya es hora de hacer cumplir la Ley donde se establece su atención.



Por su parte **Eliecer Quispe**, vicepresidente de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (Aliber) ha insistido en que la problemática **es un tema “humano, social, político y legal”**. Ha insistido en que este grupo de personas requieren una **normativa legal para tener acceso a servicios de salud** oportunos, trato digno y se reconozca su doble vulnerabilidad.

También aclaró que no se los debe “encasillar en el grupo de enfermedades catastróficas o discapacidades, pues eso **es la consecuencia de las enfermedades** por la falta de políticas públicas para el diagnóstico y tratamiento.

Quispe ha mencionado que hace poco algunas organizaciones de pacientes **mantuvieron una reunión con la ministra** de Salud, Ximena Garzón, le expusieron sus problemáticas y demandas de atención prioritarias y esperan soluciones concretas.

Algunas propuestas

Vélez ha estimado que para tener datos concretos de este grupo de pacientes tal vez el Ministerio de Salud Pública (MSP) puede establecer **una notificación obligatoria** tal como se hace con la vigilancia epidemiológica de pacientes con la Covid-19, dengue, VIH y enfermedades de transmisión sexual (ETS).

Por otro lado, debido a que el **Cegemed** (Centro de Genética Médica) en Quito, no está preparado para dar diagnóstico a todas las patologías, *“se puede establecer estrategias o alianzas con otras entidades fuera del país para avanzar en el diagnóstico. No podemos pedir un mega centro de genética para diagnosticar pocos pacientes, pero esos estudios si pueden ser derivados a otros centros”,* ha estimado.

La pediatra ha estimado que con la vacunación contra el coronavirus pudo ser el **momento ideal para saber cuántos** ecuatorianos tienen discapacidad, una enfermedad rara o necesidades especiales.

*“Ahora que se vacuna a los **niños de 3 y 4 años puede ser el momento** para en ese grupo de edad conozcamos la realidad”* de algunas enfermedades raras, ha añadido Vélez.

La especialista también ha considerado que *“siempre debe haber la oportunidad para hacer. A veces nos enfocamos en llenar matrices, cumplir con los números, programas, pero no pensamos en que esa oportunidad puede aprovecharse para algo adicional”*.

Vélez ha insistido en que **no podemos seguir hablando de las 106 enfermedades raras**, o del millón de pacientes, *“porque no conocemos la realidad. La cifra exacta nadie la puede decir porque no tenemos monitoreo y sin eso no hay planificación”*.

Hemofilia: una enfermedad rara que en Uruguay afecta alrededor de 300 personas

Fuente: <https://ladiaria.com.uy/> / Por Federica Perez / ABRIL 2022

Médicos y pacientes piden actualizar los tratamientos y que se amplíe la atención, y adelantan que presentarán un proyecto a la Comisión de Salud del Parlamento.

“La hemofilia es una enfermedad hemorrágica, congénita, hereditaria y crónica”, explicó a la diaria Beatriz Boggia, médica especializada en medicina transfusional y jefa del Servicio de Medicina Transfusional del Centro Hospitalario Pereira Rossell. En Uruguay afecta a “entre 270 y 300 personas, de las cuales entre 90 y 100 son niños”, detalló.

La enfermedad se genera a raíz de la falta de una proteína en la sangre, lo que provoca una hemorragia que no se detiene ante una herida. *“No es un sangrado abundante, pero si continuo, que para parar requiere administrar al paciente la proteína faltante”, detalló Boggia. Explicó que es una enfermedad congénita, porque afecta desde el nacimiento y perdura el resto de la vida, y hereditaria, porque el 70% de las personas que la presentan tienen antecedentes familiares y el 30% restante son mutaciones-cambios genéticos que la provocan. “Específicamente se trata de un defecto en el cromosoma X, donde no se genera la proteína encargada de la coagulación”, agregó la especialista. “La hemofilia es una enfermedad de varones, las mujeres la heredan de sus padres y a su vez pueden transmitirla a sus hijos o hijas; en el último caso, pueden llegar a ser madres portadoras”, agregó.*

Hay dos tipos de hemofilia: A y B. *“La hemofilia A es un déficit del factor VIII en la coagulación de la sangre y la hemofilia B un déficit del factor IX”, explicó Boggia. “Si bien hay dos tipos de hemofilia, desórdenes hemorrágicos hay muchos y dependen de la fase de la coagulación en que se produzca el déficit de esa proteína”, acotó. Además de la clasificación A y B, también se divide en leve, moderada y severa. La leve puede generar “que la persona nunca en su vida se entere de que tiene hemofilia, salvo que sufra algún traumatismo importante”; la moderada “genera sangrados ante algunos eventos puntuales, como puede ser un golpe”, y la severa “va a expresarse por mínimos traumatismos o hasta de manera espontánea, porque la persona ni siquiera recuerda si se golpeó”, detalló. Agregó que en el caso de esta última, los sangrados son musculares, cutáneos y articulares, y que “este tipo de sangrados ‘dobles’, por calificarlos de alguna manera, son la característica de la hemofilia”.*

Tratamiento

Boggia indicó que desde 2002, cuando se creó un programa para la atención integral de la hemofilia, se logró obtener factores derivados plasmáticos, *“un producto que elabora la industria farmacéutica a partir de la donación de muchas personas”, que consiste en procesar el plasma y así lograr productos liofilizados, los que se comercializan. Agregó que estos productos, “en línea general, sirven para tratar los dos factores” -VIII y IX- y en todas las edades”. Específicamente en el caso de los niños, detalló que hasta ahora, luego de su primer sangrado en la articulación, recibían profilaxis primaria o secundaria, según la edad. El proceso consiste en transferirles el factor por vena entre una y tres veces por semana para completar la dosis, que aumenta a medida que van creciendo.*



Dra. Beatriz Boggia, médica especializada en medicina transfusional

“En total eran alrededor de 200 punciones al año, un proceso necesario porque es la única manera de parar el sangrado, pero también doloroso, muchas veces no se encuentra la vena, hay que pincharlos mucho y es un sufrimiento para toda la familia”, consideró la especialista.

Este año, el tratamiento para algunos niños y adolescentes con hemofilia cambió. En abril, Jeremías Cotto, un niño con hemofilia A severa, le envió una carta al presidente de la República, Luis Lacalle Pou, para solicitarle un **factor plasmático de larga duración**, que ya se usaba en otros lugares del mundo. Luego de varias gestiones en las que participó el Ministerio de Salud Pública (MSP), la Asociación de Hemofilia del Uruguay (AHU), la Fundación Douglas Piquinela y un amplio equipo de especialistas, el tratamiento fue incorporado al Fondo Nacional de Recursos. **Por el momento, el fondo cubre el tratamiento de niños y adolescentes menores de 18 años con hemofilia A y severa.**

“La medicación autorizada es Emicizumab, se administra por vía subcutánea y cada 28 días”, detalló Boggia. Esta medicación reduce significativamente los sangrados articulares.

Ante el grupo reducido para el que se autorizó el tratamiento, Boggia resaltó que *“aún quedan quienes tienen hemofilia A moderada y leve”,* por quienes se continúa trabajando. Ante el costo de la medicación como uno de los posibles motivos por los cuales no se amplía la cobertura, la especialista opinó que *“puede ser costoso, pero ese costo es subjetivo, porque la medicación permite que el niño o adolescente no tenga sangrados, mejora su calidad de vida y puede llegar a ser muy productivo en el futuro”,* ya que luego, cuando la enfermedad avanza y los pacientes crecen, *“muchos adultos no pueden trabajar a causa de los sangrados por las limitaciones físicas que las personas que padecen hemofilia presentan, las invalida”,* resumió.



FUNDACIÓN
Douglas Piquinela

HEMOFILIA, DESÓRDENES HEMORRÁGICOS Y HHT

Para la especialista, todavía hay brechas en cuanto a los tratamientos, no sólo para la hemofilia A, sino también para la B, para la que se esperan avances, en Uruguay y en el mundo.

En cuanto a los niños con hemofilia B, Boggia dijo que *“se sienten desprotegidos”,* pero que *“los avances a nivel mundial son rápidos”. “Estamos en las puertas de recibir una nueva medicación que no sea por factor IX, sino que sean anticuerpos monoclonales para tratar a las personas con hemofilia B”,* concluyó.

“Nuestro próximo objetivo es presentar un proyecto de ley a la Comisión de Salud del Senado”, adelantó a la diaria **Isabel Sorondo**, presidenta de la Asociación de Hemofilia del Uruguay (AHU). Según Sorondo, la iniciativa buscará *“mejor calidad de atención para pacientes con hemofilia”* y *“el contenido de la ley ya está muy avanzado, en las últimas revisiones”.*

Isabel Sorondo,
presidenta de
la Asociación
de Hemofilia
del Uruguay
(AHU)



La "perspectiva del paciente" y las buenas intenciones

BOLETÍN EN LINKEDIN / Academia de pacientes 2030
Por Claudio Cordovil Oliveira / ABRIL 2022



Las enfermedades raras son una clase de enfermedades con baja incidencia y prevalencia, como no podía ser de otra manera.

Por ello, los fabricantes de medicamentos destinados a ellas necesitan recuperar las elevadas inversiones en Investigación y Desarrollo, partiendo de una base muy reducida de consumidores potenciales en la gran mayoría de los casos.

Esto significa que, cuando se tiene la suerte de que estos medicamentos sean producidos, los mismos suelen ser caros.

Como el dinero no se estira y el presupuesto de salud necesita cubrir demandas de las más variadas naturalezas y orígenes, es deseable que la elección de estos medicamentos se defina con algún criterio.

Con ese fin, varios países del mundo, incluido Brasil, han adoptado la evaluación de tecnologías en salud (ETS).

Es, en términos generales, una evaluación sistemática de la seguridad, eficacia y características económicas de la tecnología sanitaria (que puede ser un fármaco o un procedimiento u otras cosas). La medida pretende traer cierta racionalidad a la elección de tecnologías de diagnóstico y tratamiento, debido a la naturaleza inelástica de *la plata*.

Pero no existe una fórmula mágica.

Existe un debate interminable sobre si la evaluación de tecnologías en salud (ETS), empleadas convencionalmente pueden hacer justicia a las demandas de las personas que viven con enfermedades raras. Este no es el tema de hoy.

En Brasil, la responsabilidad legal por la realización de la ETS es de la Comisión Nacional de Incorporación de Tecnologías al Sistema Único de Salud (CONITEC).



El 9 de diciembre de 2021, la CONITEC introdujo en sus procedimientos la figura del **paciente-testigo** (luego denominada "perspectiva del paciente"). Según sus creadores, los usuarios del Sistema Único de Salud podrían así compartir con el pleno de esa Comisión sus experiencias frente a las más diversas condiciones de salud. Una intención loable.

Este intercambio de experiencias tendría como objetivo proporcionar subsidios para futuras decisiones de la CONITEC, buscando incorporar tecnologías de salud (medicamentos) en el Sistema Único de Salud.

Pero, ¿qué revelan estudios recientes en las ciencias sociales sobre iniciativas similares? Tomemos el caso de una contraparte de la CONITEC, el Instituto Nacional para la Excelencia en Salud y Atención (NICE), una agencia del Reino Unido, considerada la meca de la evaluación de tecnologías de salud.

Lo primero que se puede decir es que existe una clara apuesta por parte del Servicio Nacional de Salud del Reino Unido de incorporar la opinión de la ciudadanía y de los pacientes en sus procesos de toma de decisiones. Se expresa, de hecho, en una serie de documentos de esa entidad. Pero esto no significa que funcionen en el sentido esperado por los pacientes.

Cuatro políticas clave del Sistema Nacional de Salud (NHS) del Reino Unido guían esta preocupación con respecto a la participación del paciente en la toma de decisiones en el sistema de salud inglés:

- La Ley de Salud y Asistencia Social (2012)
- La Constitución del Sistema Nacional de Salud (2012)
- el documento *Poner a las personas en el centro de la atención* (2009)
- y el documento *Normas Esenciales de Calidad y Seguridad* (2010).

Con respecto al Instituto Nacional para la Excelencia en Salud y Atención (NICE), aunque en muchos documentos se incluyen políticas formales con estos fines, se sabe poco sobre qué enfoques funcionan mejor. No se sabe en qué momentos y en qué circunstancias se pueden lograr mejores resultados desde la perspectiva de los pacientes.

Y la mayor incertidumbre relacionada con estos procesos es definir en qué medida dicha participación del paciente contribuye de manera efectiva a la evaluación y revisión de nuevos tratamientos.

La política del Instituto Nacional para la Excelencia en Salud y Atención (NICE) sobre la participación de los pacientes (y del público en general) en la evaluación de las tecnologías de salud (ETS) se remonta a 2013 y refleja el compromiso más amplio de esa institución de involucrar a los pacientes, usuarios de servicios, cuidadores y el público en los procesos de toma de decisiones.

Este deseo parece estar presente en toda su gama de directrices, procedimientos y documentación de estándares de calidad.

Para cada evaluación de tecnología de salud, el Instituto (NICE) solicita presentaciones de todos los grupos de pacientes y cuidadores con intereses relevantes para la evaluación, y sus declaraciones escritas y orales deben ser consideradas de manera reglamentaria por el Comité involucrado en la toma de decisiones (en el caso de enfermedades raras, la *Highly Specialized Technologies Tecnologías Altamente Especializadas* – HST).

Si para las medicinas convencionales la incorporación de los puntos de vista de los pacientes en los procesos del Instituto (NICE) ya es problemática, uno se puede imaginar lo que ocurre con las “enfermedades raras”.



Si bien el NICE ha intentado adoptar un enfoque flexible para los pacientes y cuidadores a través de acuerdos formales de toma de decisiones que incorporan los puntos de vista de los pacientes, los procesos estandarizados intrínsecos a la evaluación de tecnologías de salud en realidad pueden socavar la evidencia en sí misma recopilada de las declaraciones de los representantes de los pacientes.

Los hallazgos de algunos de los estudios que consultamos mostraron que los pacientes han jugado **un papel meramente simbólico (decorativo)** en las reuniones del NICE. En los citados comités HST del instituto, **la voz del paciente es relegada a la periferia de la participación**. Al final, las decisiones (en este caso, de enfermedades prevalentes) son ponderadas por análisis de coste-efectividad, que acaban dirigiendo la decisión final, como siempre ocurre en las prácticas de evaluación de tecnologías de salud convencionales.

Los procesos y estructuras formales de evaluación establecidos por el NICE aún no parecen ser capaces de crear espacios favorables para que los miembros del Comité (pleno) concilien adecuadamente diferentes tipos de evidencia: tanto relatos de experiencia de vida, aportados por pacientes; y evidencia rigurosa sobre eficacia clínica y costo-efectividad, de manera equitativa.

Es un tema cultural . Y aquí no hay milagros. **Los comités suelen sobrevalorar la evidencia clínica y de rentabilidad** en detrimento de los ricos informes ofrecidos por los pacientes. Todavía no han encontrado un equilibrio entre estos diversos tipos de datos.

Siempre se ha destacado que los técnicos del NICE tienen una visión peyorativa del testimonio de los pacientes, dado que los ven como “legos”. Los miembros del Comité, cuando son entrevistados sobre la iniciativa, a menudo exaltan las dimensiones adicionales para la toma de decisiones que el discurso de los pacientes aporta al proceso. Pero esto es pura *ilusión*, parece.

De hecho, los pacientes se quejan de **no poder identificar cómo contribuyeron sus testimonios a la decisión final** . Algunos de estos pacientes informaron ciertas limitaciones en estos *entornos* formales, ya que no dominaban los temas tratados en la mayoría de las reuniones; **otros informan creer que su participación sería pura demagogia**; saludar a la audiencia.

Los estudios a los que tuvimos acceso, independientes y publicados en la literatura internacional, son reveladores al respecto. Muestran que, a pesar de establecer un compromiso formal para incorporar las perspectivas de los pacientes, los arreglos adoptados para comprometer e involucrar a los usuarios en sus procesos deliberativos en realidad marginan a los mismos grupos que buscan la inclusión en tales ocasiones.

En Brasil, en relatos anecdóticos que pudimos escuchar de "pacientes testimonio", la impresión parece ser la misma. Con 10 minutos, si acaso, para desentrañar su calvario frente al Comité y con poca claridad sobre la contribución (o inutilidad) de sus testimonios al resultado del proceso administrativo, **los pacientes piensan que cumplen un papel meramente decorativo** .

Por si fuera poco, la simple invitación a participar a pacientes para hablar con quienes decidirán su destino genera expectativas que luego pueden verse muy frustradas.

¿Cuál es el "costo de oportunidad" para estos pacientes de participar en estas "actuaciones de sufrimiento"?

Por supuesto que esto es una provocación que hago. Estoy siendo irónico. **El "costo de oportunidad" es uno de los conceptos más importantes de la Economía de la Salud** , que los gerentes suelen blandir contra los raros pacientes sedientos de su medicamento. Básicamente, se trata del valor de la mejor opción a la que renuncié cuando elegí otra. Es decir, el “valor de la segunda mejor opción”.

Es una preocupación legítima. Después de todo, la salud pública y los funcionarios públicos se enfocan en la población en general. A menudo, el costo de entregar el tratamiento de una enfermedad rara a un paciente representa sacrificar la asistencia a otros grupos de población con enfermedades más frecuentes (costo de oportunidad).

Pero en términos de justicia social y equidad, las personas con enfermedades raras también deben ser atendidas en sus reclamos, cuando sean legítimos. No es un problema que los pacientes deban resolver. Corresponde a los gobiernos desentrañar esta terrible ecuación.

Aplicado a nuestro caso, ¿cuál sería el costo de oportunidad de prepararme y dar mi testimonio ante CONITEC frente a otras elecciones que pude haber hecho ese día y en los días previos a mi presentación, ya que fui invitado?

¿Cuánto me cuesta despertar expectativas que luego se frustrarán, por regla general?

Las intenciones pueden ser buenas, pero las ciencias sociales están ahí para demostrarnos que el infierno está lleno de ellas.

Es hora de repensar la forma en que se incorporan las perspectivas fundamentales, sabias y pertinentes de los pacientes en la evaluación de tecnologías de salud.

Entrevista: Erika Otero

“Ayudar para mí es un estilo de vida”

Erika es actualmente directora ejecutiva de la *Fundación Ayudas Panamá*, que busca mejorar la calidad de vida de niños con bajos recursos que presentan enfermedades raras de origen genético.

Qué te llevó a vincularte con las enfermedades raras?

El comienzo fue de la mano del voluntariado; respondiendo a ese anhelo de dejar mi huella de amor en el mundo, y descubrir un propósito superior que me retara y llenara de grandes satisfacciones.

Fue así como de ayudar a un niño abandonado con hidrocefalia, las solicitudes de ayuda no cesaban, adentrándome en el mundo de las enfermedades que afectan a la primera infancia, fui relacionándome con conceptos nuevos y distintos, aprendiendo poco a poco que eran enfermedades raras y palpando los retos que conlleva vivir con ellas. **Fue así como pasamos de un grupo de voluntariado a ser una fundación** enfocada en contribuir a mejorar la calidad de vida de los niños con enfermedades raras de origen genético en condiciones de vulnerabilidad.

Consideras que es importante unirse para obtener objetivos comunes?

Para unirnos es necesario valorar el impacto del trabajo colaborativo, el alcance de las acciones realizadas y mantener los acuerdos para potenciar el logro de los objetivos que favorecen a todos por igual. Sumarnos a apoyar a los demás compartiendo historias de éxitos, gestiones exitosas y datos que aporten valor al resto

La historia que motiva a Erika a efectuar estas acciones de apoyo comenzó desde que era pequeña. Según nos cuenta, sus abuelos eran campesinos provenientes de El Cocal de Las Tablas; *“ellos tuvieron ocho hijos y el menor nació con discapacidad. A raíz de este suceso es que surge mi inclinación por ayudar a los niños”*, comenta.



¿Cuáles pensás que son los mayores desafíos que tiene un paciente con una enfermedad rara?

Los mayores desafíos que tiene una persona afectada por una enfermedad rara son:

- La falta de voluntad política para garantizar el derecho a la salud y protección social que garantice calidad de vida y bienestar integral, de las personas con enfermedades raras. Incrementando las condiciones de vulnerabilidad de los afectados.
- La falta de políticas públicas del estado que garanticen atención integral en salud, permitan conocer y visibilizar en estadística a los afectados y sus necesidades sociosanitarias para dirigir entonces los fondos y gestiones necesarias para dar respuestas a las mismas
- La escasa o nula experiencia médica, hospitalaria con la temática.
- La falta de recursos para exámenes especializados o genéticos en el país, y el alto costo para acceder a ellos.
- La falta de tratamientos médicos para curar una enfermedad rara y difícil acceso a alternativas biológicas que sirvan de paliativo y contribuyan a mejorar la calidad de vida de los afectados.
- No hay centros especializados y de atención exclusiva a enfermedades raras.

También son desafíos muy importantes para los pacientes con enfermedades raras y sus familias: a) la escasa investigación sobre las distintas enfermedades raras que afectan a las personas en Panamá; b) los retos económicos que representa vivir con una enfermedad rara, para la familia con menores o persona adulta. (retos de alimentación, traslados, controles médicos, exámenes de seguimiento, recursos para adecuaciones en la vivienda, de apoyo para la atención en casa y demás) y c) la falta de inclusión laboral, y las dificultades para que todos accedan a una inclusión educativa.

Un mensaje para las asociaciones agremiadas a ALIBER es recordarles que es menester trabajar en colaboración, para tener un mayor impacto en las gestiones a favor de las personas afectadas por las enfermedades raras. Necesitamos de la participación y el compromiso de cada uno, recordemos que individualmente somos una gota. Juntos, somos un océano (Ryunosuke Satoro)

Erika, qué significó para ti y tu organización el acto de impacto realizado en Panamá en el marco del lanzamiento del Informe del Estudio de Necesidades Socio-sanitarias de Personas con Enfermedades Raras en Latinoamérica – ENSERio LATAM?

Cerrar el mes de las enfermedades raras con el evento Iberoamérica unida por la equidad en Panamá para compartir el Informe del Estudio de Necesidades Sociosanitarias de Personas con Enfermedades Raras en Latinoamérica – ENSERio LATAM **representó para mi equipo y para mi un gran reto**, que en corto tiempo y con mucho esmero sacamos adelante, por la fuerza interior que caracteriza a cada miembro del mismo y por la bella colaboración de los asignados a la comisión.

Asumir este reto nos dejó aprendizajes y satisfacciones profundas, nos dio la oportunidad de convivir con los miembros internacionales de ALIBER que impregnaron con su calidad y pasión nuestras vidas.

Además, la maravillosa oportunidad de reunir a una representación de nuestras familias, beneficiarios y disfrutar juntos como una gran familia de un evento que a contribuyó a reforzar el trabajo de visibilidad de las enfermedades raras y sus retos en la sociedad panameña



¿Cómo resolver la inequidad en el tratamiento de este tipo de enfermedades?

Con campañas de concienciación y visibilización de forma masiva sobre los retos de vivir con una enfermedad rara, que eduquen sobre las características, señales generales de las enfermedades raras, de esta manera contribuir a un diagnóstico y tratamiento oportuno que salve vidas.

¿Cómo se encuentra el mundo respecto a estos desafíos?

Respecto a los desafíos de las enfermedades raras el mundo se encuentra en disparidad de oportunidades de diagnóstico oportuno, tratamiento y contención de los impactos económicos, sociales, psicológicos, laborales, educativos para las personas afectadas, lo que incrementa las vulnerabilidades y ponen en riesgo la vida de quienes viven en países donde hay pocos avances en la construcción de políticas públicas que garanticen protección social y salud integral.





**Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras**

La **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras** es una red que representa a más de 600 organizaciones de pacientes con **enfermedades raras**, presente en 17 países de Iberoamérica, que coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las EERR y representar a las personas con enfermedades poco frecuentes de Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales, creando un espacio de colaboración conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas social, sanitaria, educativa y laboral.

www.aliber.org