

Enfermedades Raras o Huérfanas, en Perú más huérfanas que raras Rare or orphan diseases: more orphan than rare in Peru

Frank Lizaraso Caparó ^{1,a,b,c}, Ricardo Fujita ^{2,3,d}

Imagínese que usted o su hijo tienen una enfermedad y pasan varios años cambiando de médico porque no la identifican; o peor, la confunden con otra, gastando en tratamientos que no sirven o intoxican inútilmente. O simplemente nadie sabe que enfermedad es, porque no está en los libros de formación en Medicina o a veces ni en los de la especialidad. Ahora imagine que se ha identificado la enfermedad; pero que se entera que no hay medicamentos porque no es rentable para las compañías farmacéuticas.

Lo más probable es que esté frente a una “Enfermedad Rara o Huérfana” (ERH). Estas enfermedades llaman la atención en estos tiempos de televisión y redes sociales y utilización mediática. Algunos ejemplos recordados tienen una característica saltante, así tenemos a la “niña sirenita” (sirenomelia), los “niños pez” (ictiosis), los “niños lobo” (hipertrichosis), los “niños mariposa” (epidermolísis bulosa), los “niños de cristal” (osteogénesis imperfecta), etc. Aunque la mayoría de las ERH no tiene sustantivos porque faltarían, se calcula alrededor de 7000 diferentes enfermedades raras que impactan en todos los tejidos y sistemas: cegueras, sorderas, neurológicos, musculares, circulatorios, cardíacos, inmunológicos, metabólicos, dermatológicos, cardíacos, renales, respiratorios, discapacidad intelectual, tejido conectivo, cáncer, entre otras muchas enfermedades.

Las ERH son enfermedades que provocan un grado severo de discapacidad crónica o muerte. Son “raras” por su prevalencia definida como menor a 5 en 10 000 habitantes; aunque puede ser tan rara como una única persona en el mundo (más de 7500 millones en 2018) con la enfermedad. Sin embargo, sumadas todas las personas con enfermedades raras hacen entre 5 a 7 % de la población mundial que, trasladado al Perú, serían entre 1.5 a 2 millones de compatriotas afectados. Lo de “huérfana” es porque no tienen importancia ni para la sociedad, ni los sistemas de salud, la industria farmacéutica y ni siquiera la propia academia.

Se calcula que alrededor de 80 % de las ERH son causadas por mutaciones en genes y el diagnóstico de ellas permite corroborar la enfermedad, sobre todo cuando muchas ERH son parecidas, pero con diferentes causas y necesitan tratamientos muy distintos. Para la mayor parte de las familias es importante identificar con precisión la enfermedad, aun cuando se sepa que es incurable o letal, porque se tiene una explicación de la causa, en vez de vivir con la incertidumbre permanente. Además, siendo la mayoría de casos de origen genético, es posible prevenir, con el asesoramiento adecuado, la aparición de otros casos presintomáticos ya sea para preparar una estrategia de tratamiento o mejorar de la calidad de vida. Por otro lado, cuando se pueda, se debe realizar la planificación familiar, ya que también se puede identificar a los portadores sanos de la mutación.

-
1. Universidad de San Martín de Porres, Facultad de Medicina Humana. Lima, Perú.
 2. Universidad de San Martín de Porres, Jefe en Oficina de Investigación. Lima, Perú.
 3. Universidad de San Martín de Porres, Facultad de Medicina Humana, Instituto de Investigación, Centro de Investigación de Genética y Biología Molecular. Lima, Perú.
 - a. Editor de Horizonte Médico.
 - b. Decano.
 - c. Doctor en Medicina, Máster con mención en Cirugía Plástica.
 - d. Doctor en Ciencias (Ph.D.) en Genética Molecular.

La Facultad de Medicina Humana de la Universidad de San Martín de Porres (FMH-USMP) es pionera en el estudio de las ERH en Perú, desde que hace 18 años, a iniciativa de su decano, se creó el Centro de Genética y Biología Molecular. Y en el transcurso de estos años nuestro centro se ha convertido en referente en el área en nuestro país haciendo investigación y realizando diagnóstico de varias enfermedades, cumpliendo a la vez con la responsabilidad social de nuestra universidad al ofrecer estos servicios de manera gratuita. Esto ha permitido formar una red de colaboración con los principales hospitales de Lima y de varias ciudades del interior, así como instituciones en el extranjero. Algunas ERH más estudiadas en la FMH-USMP incluyen la distrofia muscular de Duchenne, glaucoma familiar, retinopatías, cáncer hereditario, síndromes de discapacidad intelectual y dismorfismos entre otras. Algunas asociaciones de pacientes nos están proponiendo integrar el estudio de nuevas enfermedades.

Las familias afectadas con ERH necesitan ser atendidas no solo en sus necesidades hospitalarias cuando ya está la enfermedad identificada; sino mucho antes, teniendo el derecho de ser parte de un sistema de detección rápida y oportuna. Eso es posible con políticas educativas en las ciencias médicas que enfatizan el estudio de enfermedades raras tanto en pregrado como en las especialidades. El problema no solo es de salud, también es social y tiene que involucrar a la comunidad local en temas de facilidades para discapacidad, rehabilitación, educación, preparación y entorno amigable con los pacientes, sus cuidadores y sus familias. Además, se debe ver cómo financiar los insumos para diagnosticar y medicamentos para estas enfermedades, frecuentemente de muy alto precio por su misma calidad de “medicamentos huérfanos”, poco atractivos para la industria por el poco número de usuarios. No obstante el diagnóstico y su tratamiento responden a necesidades de salud pública y el derecho de cada ciudadano afectado.

En el año 2011 se promulgó la ley 29698 “Ley que Declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de Personas que Padece Enfermedades Raras o Huérfanas”. Esta ley propone un Plan Nacional para la prevención, diagnóstico, atención integral, tratamiento, rehabilitación y monitoreo de ERH, un Registro Nacional de Pacientes, garantías para medicamentos para ERH, así como una previsión presupuestaria. Desgraciadamente, un primer reglamento del año 2012 contempló solo 399 enfermedades y 8 de ellas priorizadas sin un argumento técnico y no ha sido ratificado. Un segundo reglamento más inclusivo (sin excluir ninguna enfermedad ni priorizaciones) ha sido confeccionado al igual que un Plan Nacional, que están listos desde comienzos del año 2016; aún no han sido oficializados. Una última versión estuvo prepublicada el 28 de febrero (día de las ERH) para discusión; pero el cambio de la presidencia de la República (junto con su gabinete) trajo abajo la intención de tener el ansiado reglamento. Al fin y al cabo, las ERH quedan una vez más huérfanas, esta vez por los avatares políticos, esperemos que el impasse sea superado lo más pronto posible. El más de millón y medio de ciudadanos con ERH y sus familias se lo merecen.

Correspondencia:


Ricardo Fujita

Dirección: Av. Alameda del Corregidor 1531 - La Molina. Lima, Perú

Teléfono: 3650483


Correo electrónico: rfujitaa@usmp.pe

© La revista. Publicado por Universidad de San Martín de Porres, Perú.

 Licencia de Creative Commons Artículo en acceso abierto bajo términos de Licencia Creative Commons Atribución 4.0 Internacional. (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>)

ORCID iDs

Frank Lizaraso Caparó  <https://orcid.org/0000-0002-0866-5803>

Ricardo Fujita  <https://orcid.org/0000-0002-9617-5109>