

EDITORIAL: ENFERMEDADES RARAS

Una enfermedad es considerada rara cuando afecta a un número limitado de la población, por lo menos a uno por cada 2,000 habitantes. Puede afectar a cualquier persona en alguna etapa de su vida o es posible que la persona haya nacido con ella.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7,000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial y a unos 42 millones de personas en Iberoamérica.

Podemos encontrar definiciones legales según los países y las regiones. Lo que podría ser una enfermedad rara en un país es algo frecuente en otros; tal es el caso de la talasemia, enfermedad rara en el norte de Europa, pero frecuente en la región del mediterráneo.

A las enfermedades raras también se les llama huérfanas o minoritarias. La mayoría son complejas, debido a cambios en los genes, y usualmente no tienen tratamiento. Pueden producir muerte prematura, enfermedades crónicas y discapacidad.

El tiempo que tarda el sector médico para establecer el diagnóstico oscila entre cinco y diez años. A veces estas enfermedades raras son difíciles de detectar debido a múltiples factores: porque no se piensa en ellas o por la falta de recursos para

identificarlas y tratarlas. No obstante, existen organizaciones como la Red Europea de Enfermedades Raras, la Federación Europea de Enfermedades Raras y la Orphanet, que es una base de datos dedicada a informar sobre estas enfermedades y acerca de los medicamentos usados.

Se han definido políticas de salud hacia las enfermedades raras en algunos países, ya que estas representan un gran desafío al sector salud debido a la inversión que se requiere para establecer el diagnóstico y por sus tratamientos escasos y costosos frente a una industria farmacéutica sin entusiasmo, por lo poco rentable que resultan para ella.

Las nuevas técnicas de diagnóstico, sobre todo los estudios de genética molecular, aumentan la identificación de casos nuevos, a los cuales hay que darle una asistencia similar a la que se le brinda a cualquier otro enfermo.

En esta edición, se presenta un caso de galactosemia, una enfermedad rara causada por un trastorno del metabolismo de los hidratos de carbono que podría terminar con la vida del afectado.

Dr. Elbi Morla Báez
Director de *Ciencia y Salud*