

Summit de Enfermedades Raras y Huérfanas

Un médico podría atender hasta cinco pacientes con enfermedades raras y no saberlo

- Patologías como Fabry, Pompe y Gaucher, forman parte de las enfermedades clasificadas como raras o huérfanas.¹
- Los pacientes con estas patologías pueden tardar hasta 10 años en recibir un diagnóstico de acuerdo con los especialistas.

A pesar de que el diagnóstico temprano permite que quienes padecen una condición poco conocida tengan una mayor probabilidad de respuesta positiva a la terapia, para la doctora Paola Vélez, médico pediatra, existe un gran reto en la salud pública al respecto, ya que, un médico puede llegar a atender, al menos, a cinco pacientes con enfermedades raras o huérfanas a lo largo de su vida profesional, sin saberlo y, por ende, sin llegar a diagnosticar la patología.

Esto se debe a diversos motivos como la falta de conocimiento acerca de las enfermedades raras y a la confusión de los síntomas con otras patologías, por ejemplo: un infante con hipotonía puede ser un caso atípico, sin embargo, requiere de una mayor exploración porque puede tratarse de un síntoma de la enfermedad de Pompe, así lo indicó la Dra. Vélez durante el Summit de Enfermedades Raras y Huérfanas organizado por Sanofi Genzyme.

“La falta de conocimiento trae como consecuencia que los pacientes demoren entre 5 y 10 años en recibir un diagnóstico certero e iniciar tratamiento. Este retraso genera complicaciones en la salud de las personas que, en muchos casos, son irreversibles y comprometen el pronóstico del tratamiento. Por este motivo, cuanto antes se detecte y trate la enfermedad, menor será el impacto en la salud”, explicó la especialista.

Por otra parte, de acuerdo con la Dra. Vélez, para que una enfermedad se considere como rara o huérfana debe ser de baja prevalencia e incidencia, pero la definición del número de afectados varía en cada país, sin embargo, por lo general el corte más común de las enfermedades huérfanas es 1 caso por cada 2 000 personas. “Si bien el bajo número de personas puede llevar a reducir su relevancia, es necesario considerar que existen cerca de 7000 patologías de este tipo y, en consecuencia, se alcanza los 350 millones de afectados en todo el mundo. En esa línea, es importante poner en marcha iniciativas enfocadas en educar a los médicos de la primera línea de atención acerca de las enfermedades raras”, afirmó.

Al respecto, la Dra. Lina María Mora, gerente médico de Gaucher para Sanofi Genzyme COPAC, indicó que, en otros países del mundo, como Estados Unidos, se realiza la tamización neonatal masiva desde hace más de 50 años; lo que ubica a los países de Latinoamérica unos pasos más atrás en el camino de construcción de los sistemas de identificación, detección, tratamiento y seguimiento de estas patologías.

¹ Enfermedades raras. Sanofi. Disponible en: <https://www.sanofi.es/es/areas-terapeuticas/enfermedades-raras> Último ingreso: agosto 2021.



“La inversión, no solo en educación, sino también en las herramientas tecnológicas necesarias para lograr una identificación oportuna de este tipo de condiciones, se traducirá en un cambio positivo en la vida del paciente y sus familiares, y, además, en un ahorro para los sistemas de salud, ya que evitará cubrir gastos en complicaciones y en funcionalidad limitada”, puntualizó la Dra. Mora.

Asimismo, la especialista resaltó la importancia del trabajo conjunto entre los diferentes grupos que conforman el sector salud: sociedad médica, autoridades, industria farmacéutica, academia, etc., a fin de desarrollar e integrar programas orientados a la población y a los grupos de atención en salud. “Es importante que se conozca de estas enfermedades y de las dificultades que implica su detección. Así como, las recomendaciones y pasos a seguir para obtener un diagnóstico temprano y de esta manera cambiar el curso natural de la condición, con una aproximación terapéutica multidisciplinaria”, finalizó.

Sobre el Summit de Enfermedades Raras y Huérfanas

Como parte del compromiso de Sanofi Genzyme con la educación continua de la comunidad médica, se realizó el Summit de Enfermedades Raras y Huérfanas donde participaron más de 1200 médicos pediatras, hematólogos, neurólogos, entre otros, para actualizar sus conocimientos sobre las distintas enfermedades de baja prevalencia que afectan a la población.

Acerca Sanofi

Sanofi, un líder mundial y diversificado en el cuidado de la salud, descubre, desarrolla, y distribuye soluciones terapéuticas enfocadas en las necesidades del paciente. Sanofi tiene fortalezas claves en el campo de la salud con siete plataformas de crecimiento: soluciones en diabetes, vacunas humanas, medicamentos novedosos, enfermedades raras, consumo masivo y mercados emergentes. Sanofi está inscrito en París (EURONEXT: SAN) y en New York (NYSE: SNY). Para obtener más información, consulte www.sanofi.com