



¿Qué son las Enfermedades Raras?

Las Enfermedades Raras (ER) son en general, un conjunto de enfermedades crónicas muy diversas que se caracterizan por su baja prevalencia (menos de 5 por cada 10,000 habitantes), elevada morbilidad y mortalidad precoz. Además, su baja prevalencia ha condicionado hasta hace bien poco el que la investigación alrededor de ellas sea escasa y los tratamientos en la mayoría de los casos inexistentes. Se entiende, por lo tanto, que los pacientes que la sufren tienen necesidades especiales todavía no cubiertas.

En el mundo hoy más de 8,000 enfermedades raras, el 80 % de las enfermedades raras tienen un origen genético identificado, con implicación de uno o varios genes. Pueden heredarse o derivarse de una "mutación genética de novo" y afectan a entre el 3 % y el 4 % de los nacimientos por año. Otras enfermedades son causadas por las infecciones (bacterianas o víricas), alergias, o se deben a causas degenerativas, proliferativas o teratógenas (productos de químicos, radiación, etc.).

Características clínicas

Las enfermedades raras se caracterizan también por el gran número y la amplia diversidad de los trastornos y síntomas, los cuales varían, no sólo entre las diferentes enfermedades, sino también en una misma enfermedad. Para muchos diagnósticos, existe una amplia variedad de subtipos de la misma enfermedad.

Las enfermedades raras afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, sus habilidades mentales, su comportamiento y su capacidad sensorial.

La gravedad de las enfermedades también varía ampliamente: la mayoría de ellas son posiblemente mortales, mientras otras son compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se tratan de modo adecuado.



Características comunes de las enfermedades raras

A pesar de esta gran diversidad, las enfermedades raras tienen algunos rasgos comunes de gran importancia. Las principales características son las siguientes:

1. Las enfermedades raras son muy graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que ponen en peligro la vida;
2. Incapacitación: la calidad de la vida de los pacientes con enfermedades raras está a su vez comprometida por la falta o pérdida de autonomía (dependencia).
3. Muy dolorosa en términos de carga psicosocial: el sufrimiento de los pacientes de enfermedades raras y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de la esperanza terapéutica y la ausencia de la ayuda práctica para la vida diaria.

ENTRE ALGUNAS DE LAS DIFICULTADES PARA EL DIAGNOSTICO DE LAS ENFERMEDADES RARAS PODEMOS MENCIONAR:

Más allá de la diversidad de las enfermedades, los pacientes de una enfermedad rara, y sus familias se ven enfrentados a la misma y amplia gama de dificultades que surgen directamente de la rareza de estas patologías.

- Falta de acceso al diagnóstico correcto.
- Falta de información.
- Falta de conocimiento científico.
- Consecuencias sociales.
- Falta de apropiada calidad del cuidado de la salud.
- Alto costo de los pocos medicamentos existentes y el cuidado. En estos pacientes.
- Desigualdad en la disponibilidad de tratamientos

- **Enfermedad de Gaucher:** la enfermedad de Gaucher es hereditaria, o causada por genes mutantes y defectuosos que son transmitidos por los padres del individuo ya sea portadores o porque ambos estén enfermos.

Aunque esta enfermedad no esta ligada al sexo, sus signos y síntomas pueden manifestarse en los individuos afectados a cualquier edad, aunque el Tipo II y III son más comúnmente diagnosticados en la niñez.

Entre los síntomas podemos mencionar: Dolor y fracturas óseas, deterioro cognitivo, tendencia a la formación de hematomas, agrandamiento del bazo (esplenomegalia), agrandamiento del hígado (hepatomegalia), fatiga, problemas con las válvulas cardíacas, enfermedad pulmonar, convulsiones, hinchazón (edema) grave al nacer, cambios cutáneos.

- **Enfermedad de mucopolisacaridosis:** la enfermedad de mucopolisacaridosis (MPS) son errores innatos del metabolismo de los glicosaminoglicanos producidos por la acumulación progresiva de estas macromoléculas en los lisosomas a consecuencia de la deficiencia de las enzimas responsables de su degradación dentro de estos organelos.

Los pacientes que padecen esta enfermedad se caracteriza por presentar: vértebras aplanadas pedículos alargados; costillas horizontalizadas; clavículas pequeñas y engrosadas y escápulas engrosadas y elevadas; huesos ilíacos pequeños; isquion y pubis engrosados y malformados; manos en forma de garra; limitación de la movilidad articular; los ojos presentan opacidad corneal, catarata, estrabismo, glaucoma; el abdomen se caracteriza por tener una forma de globo, presentan constante diarrea o estreñimiento, hernias umbilical, etc.

- **Enfermedad de Pompe:** la enfermedad de Pompe es una enfermedad muscular debilitante y rara que afecta a niños y adultos. La forma infantil de la enfermedad se manifiesta generalmente en los primeros meses de nacido, mientras que la forma juvenil tardía o adulta aparece en cualquier momento durante la infancia o la edad adulta tiene una progresión más lenta. Ambos tipos de la enfermedad se caracterizan generalmente por un debilitamiento muscular progresivo y dificultades respiratorias,

En los bebés que la padecen, se manifiesta a los pocos meses de nacido, entre los **síntomas y signos** están. Un corazón agrandado, reflejos pobres o ausentes, apariencia de "bebé flojo" o "muñeca de trapo", músculos faciales flácidos, debilidad extrema y/o incapacidad para sostener la cabecita, dificultad para alimentarlos, por incapacidad de succionar o tragar, lengua agrandada, problemas respiratorios, hígado moderadamente agrandado.

- **La enfermedad de Fabry:** la enfermedad de fabry es un trastorno hereditario poco común causado por un gen defectuoso en el organismo. Afecta más a los hombres que a las mujeres: se calcula que 1 en 40.000 varones tienen la enfermedad de Fabry, mientras que la prevalencia en la población general es de 1 en 117,000 personas.

Los trastornos hereditarios (o genéticos) son aquellos que se transmiten de padres a hijos por medio de los genes. Uno o ambos padres pueden ser portadores de un gen defectuoso (mutante) que puede causar una enfermedad. Debido a que el gen que causa la enfermedad de Fabry se encuentra localizado en el cromosoma X, la enfermedad se manifiesta primordialmente en los varones, sin embargo, también las mujeres pueden experimentar síntomas.

Debido a que la enfermedad de Fabry es poco común, sus síntomas no siempre son asociados con la enfermedad y por lo tanto no es diagnosticada. Los signos y síntomas más frecuentes en las personas con la enfermedad de Fabry pueden incluir: problemas de sudoración, intolerancia al calor y al ejercicio, puntos o manchas rojas en la piel, problemas del corazón, riñones, del sistema nervioso y problemas psicosociales