

# Diagnóstico oportuno de enfermedades raras puede salvar vidas

---

Publicado el: 27-02-2018

Las enfermedades raras, también conocidas como de baja prevalencia, son padecimientos que afectan a menos de cada 5 individuos por cada 10 mil habitantes, y se estima que aproximadamente 350 millones de personas en el mundo pueden padecerlas; es decir, casi uno de cada veinte ciudadanos en el orbe.

“Si todas las personas con una enfermedad rara vivieran en un país, sería el tercero más poblado del mundo”, expuso el doctor José Agramonte, Director Médico de Shire Pharmaceuticals para México y Centroamérica.

Actualmente existen más de 7 mil padecimientos que se consideran una enfermedad rara, entre los cuales destacan las enfermedades Lisosomales, la enfermedad de Fabry, el Síndrome de Hunter y el Síndrome de Gaucher.

En conferencia de prensa con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras -que se conmemora el 28 de febrero-, la doctora Esther Lieberman, médico genetista en el departamento de Genética Humana del Instituto Nacional de Pediatría (INP), expuso que cada vez hay más difusión e interés tanto de la comunidad médica como de la sociedad por las enfermedades raras, y reconoció la labor de los genetistas en nuestro país, toda vez que son ellos los principales promotores del conocimiento dichas patologías.

La especialista destacó la importancia del diagnóstico oportuno porque “los pacientes que viven con una enfermedad rara requieren de atención y estudios especializados, además de un seguimiento puntual y multidisciplinario a largo plazo, ya que la mayoría de estas patologías presentan una alta morbilidad”, agregó.

En su oportunidad, la doctora Dolores Mogica, Coordinadora de la Clínica de Inmunodeficiencias Primarias (IDP) en el Centro Médico Nacional “La Raza” del Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS), destacó que las IDP también son consideradas enfermedades poco frecuentes; sin embargo, no hay cifras reales en nuestro país debido a que están sub-diagnosticadas. Las IDP son un grupo de enfermedades causadas por un defecto en el funcionamiento del sistema inmune debido a una alteración genética.

La doctora Mogica mencionó que, a pesar de los grandes avances en el área de inmunología, aún existen retos importantes en cuanto a las técnicas de diagnóstico porque la mayoría de las veces son diagnosticadas por especialistas, pero se podría sospecharlas en atención primaria por el médico familiar o por el pediatra, por lo que lanzó un llamado para que los padres de familia estén atentos de la salud de sus pequeños.

Por su parte, María del Socorro Negrete, presidenta de la Asociación Mexicana de Atención de las Enfermedades Raras (AMAER), mencionó que es fundamental que los médicos estén preparados para diagnosticarlas, ya que los síntomas son graduales y se confunden con otros padecimientos. “Un diagnóstico oportuno puede salvar vidas”, subrayó.

Negrete desatacó la importancia de un tratamiento integral que incluya atención psicológica de los

familiares. “En AMAER brindamos apoyo asistencial integral y multidisciplinario a los pacientes y a los familiares, pues éstos últimos llevan una gran responsabilidad porque una enfermedad de este tipo demanda tiempo, dinero y energía de los seres queridos. Incluso se estima que 50% de los pacientes con una enfermedad rara son niños”, expuso.

Finalmente, el doctor José Agramonte aseveró que la investigación es clave para Shire, ya que los descubrimientos científicos, nuevos enfoques clínicos u opciones en el tratamiento, darán a los pacientes esperanza donde antes no había. “La investigación sigue siendo un sello distintivo en el trabajo diario que realizamos para apoyar a los pacientes con enfermedades raras”, concluyó.

**Compartir:**

**Fuente:** <https://netsaluti.com>