

Enfermedades raras: entre la odisea diagnóstica y la ausencia de tratamientos o cobertura



Odiseas de hasta 10 años de consultas médicas para dar con un diagnóstico preciso, escasez de especialistas, ausencia de tratamientos y falta de cobertura médica son **algunas de las situaciones a las que se ven sometidas las personas que conviven con alguna de las más de ocho mil enfermedades raras**, cuyo día se conmemora este lunes.

“No somos raros, tenemos condiciones raras; existimos y no estamos aislados en otro mundo de extraterrestres, sino que formamos parte de éste y necesitamos acceder a un montón de cuestiones que se ven imposibilitadas por falta de información, visibilidad y detección precoz”, dijo a Télam **Daniela Aza (37)**, comunicadora social e Influencer sobre discapacidad que convive con **artrogriposis múltiple congénita que afecta a una cada 3.000 personas**.

La joven expresa uno de esos casos excepcionales en que una afección rara es identificada dentro del primer año de vida, dado que **el tiempo promedio es de entre 5 y 10 años, después de hasta 8 visitas a diferentes especialistas**, según datos

suministrados por la **Fadepof (Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes)**.

A los padres de **Chizzi Melo (43)**, les demoró cuatro años y medio dar con el **raquitismo hipofosfatémico (XLH)** que hacía que las **piernitas de su bebé se deformaran**.

“Me llevaron al traumatólogo en Santa Fe –donde vivimos- y al principio me lo trataron como un problema serio exclusivamente, pero el médico sospechó de un origen metabólico y nos derivó al Hospital Gutiérrez donde la endocrinóloga Stella Maris Dieguez pensó en que podíamos estar frente al XLH, mandó a España mis muestras y así llegamos al diagnóstico a los cuatro años y pico”, contó.

A pesar de que los médicos pusieron lo mejor de sí, **“a esa edad es un poco tarde”** porque la enfermedad no fue tratada en un momento clave como es el período de **“supercrecimiento”** que media hasta los dos años, con la consecuencia de que **“te torcés y deformás (las piernas) al empezar a caminar”,** al tiempo que **“perdés estatura”**.

Se conocen como enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas a las que afectan a una persona o menos cada 2.000, pero como hay más de 8.000 afecciones consideradas como tales, se calcula que seis de cada 100 personas nace con alguna de ellas, que en el 72% de los casos tiene un origen genético.

«Necesitamos acceder a un montón de cuestiones que se ven imposibilitadas por falta de información, visibilidad y detección precoz.»

Daniela Aza

Y a pesar de que el 90% de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF) se consideran graves o capaces de poner en riesgo una vida, un porcentaje todavía superior no cuenta con un tratamiento aprobado.

A nivel mundial, las EPOF afectan a unos 300 millones de personas y en Argentina se calcula que 3.6 millones viven con alguna EPOF, es decir, una cada 13.

Según el capítulo sobre Argentina del Estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en Latinoamérica, **el retraso en el diagnóstico hace que el 35% las personas con EPOF no recibe apoyo o tratamiento, que al 31% se le agrava la enfermedad o los síntomas y que el 23% accede a un tratamiento inadecuado.**

Además de estas consecuencias sobre la evolución de la enfermedad, la “odisea diagnóstica” provoca pérdida de tiempo y dinero, y hace crecer la angustia y la incertidumbre en los pacientes y sus familias.

“Cuando nací estaba como encogida, metida para adentro y si bien la detección fue temprana, vino con un desafío de 15 cirugías –la primera a la semana de nacida- y terapias en un panorama complicado, porque los médicos al principio eran pesimistas y decían ‘esta nena no podrá caminar’”, relató Aza.

Pero como “un diagnóstico no es un destino, sino algo con la que uno empieza el camino de trabajar para tener las mejores oportunidades”, la joven hoy puede deambular sin apoyos, aunque **hubo períodos en que fue usuaria de silla de ruedas y también de órtesis, sobre todo en los post operatorios.**

Aza prefiere no hablar de “enfermedad poco frecuente”, sino de “condición” porque **“muchas condiciones devienen en discapacidad y no estamos enfermas las personas con discapacidad”.**



A los 37 años, Aza es comunicadora social e influencer (Foto: Sille Cris)

En el caso de Chizzi, como la XLH es hereditaria dos de sus tres hijos también nacieron con esta afección y aunque fueron diagnosticados rápidamente por su antecedente familiar, **tuvieron que esperar hasta los 6 y 7 años para iniciar “un tratamiento nuevo pero costoso” que tardó en ingresar al país y la obra social en autorizar.**

“Mi calidad de vida se ve afectada de muchos modos: por la enfermedad en sí una claramente vive con dolores, con deformaciones, con tratamientos, pero también porque las obras sociales y prepagas no quieren cumplir (con las coberturas) y por eso estamos envueltos en una lucha diaria que decidimos dar como Asociación XLH a fin de que a otros pacientes no les sea todo tan pesado y que se beneficien del camino recorrido hecho hasta acá”, dijo sobre la organización que formaron en 2019.

Mirando hacia atrás, Aza se considera privilegiada de haber recibido un diagnóstico temprano en tiempos en que **“no había internet y no estaban desarrollados los medios de comunicación”** y todo fue “ensayo y error” para dar con una enfermedad que tienen tan pocas personas que, recién “después de los 30 años”, pudo conocer a alguien como ella.

“Es un círculo vicioso porque al ser condiciones poco frecuentes, no son rentables como negocio y entonces no se investiga, falta información, los medicamentos son caros y poco accesibles. Además es muy difícil encontrar a alguien con lo mismo y está este mito de que las personas con EPOF son raras, con lo cual conviven con una autoestima muy desgastada”, agregó.

Para Chizzi, se perdió una oportunidad en el censo 2022 **“porque no hay ninguna pregunta sobre enfermedad discapacitante” -como es el caso de la mayoría de las EPOF- y de esta forma “seguimos sin ser parte de la agenda política».**

Para Aza hacen falta **“políticas que apelen a la investigación, al relevamiento de las condiciones raras y la visibilización”,** pero también que **se garantice el diagnóstico temprano, el acceso oportuno a tratamientos, y la cobertura de obras sociales y prepagas.**

Chizzi apuntó también la **necesidad de que todas las provincias adhieran a la ley 26.689 de Protección Integral a las Personas con EPOF y que crezca el número de centros médicos donde se haga un abordaje integral de estas afecciones, sobre todo en el interior del país.**

Fuente: Telam