

Existe una persona cada cinco mil que padece una enfermedad rara

Por su escasa frecuencia plantean situaciones específicas en cuanto su abordaje. Sin embargo el progreso logrado en algunas de estas patologías, obliga a continuar y redoblar los esfuerzos por mejorar el estudio de las mismas, proponer posibles tratamientos y aumentar la calidad de vida de los afectados y las familias que los acompañan.

Aunque la mayoría de las enfermedades genéticas son raras, no todas las enfermedades raras son genéticas. Muchas son de causas desconocidas, infecciosas y autoinmunes, indica la Dra. Alejandra Mampel, genetista del Hospital Universitario de Mendoza.

Por su parte, el Dr. Sebastián Rauek, neurólogo, advierte que el 50% de los casos tienen manifestaciones neurológicas. Aun así, siempre representan un gran desafío ya que mayormente no se han desarrollado guías de diagnóstico, tratamiento, ni seguimiento.

La baja frecuencia de estas enfermedades dificulta los estudios científicos que permiten conocer con detalle las causas, la evolución y los posibles tratamientos, adhiere la Dra. Mampel. Esto implica, en muchos casos, una gran labor de aprendizaje e investigación por parte del profesional como del paciente y sus familiares.

Se pueden presentar tanto en recién nacidos y niños (ejemplo, enfermedad de Pompe, de Wilson, atrofia espinal, síndrome de Tourette), como personas en la edad adulta (casos de esclerosis lateral amiotrófica, enfermedad de Fabry, de Huntington, CADASIL, entre otros).

El trabajo en equipos interdisciplinarios de salud es clave para aportar los mejores recursos ante la patología que sufre el paciente. Esta tarea supone que pediatras, neurólogos, genetistas, oftalmólogos, traumatólogos, estimuladores, fonoaudiólogos, odontólogos, y demás especialistas, trabajen articuladamente en beneficio de la persona y con un objetivo común: el de mejorar la calidad de vida del paciente y su familia. También deben diseñarse programas de salud que favorezcan la atención y desarrollo integral de la persona con una enfermedad rara.

Además, la sociedad debe incluir a las personas con enfermedades raras en sus distintos ámbitos: actividades sociales, culturales y económicas. Es fundamental considerar la situación individual para potenciar sus habilidades y compensar sus limitaciones optimizando ciertos recursos disponibles, como la tecnología.

Si bien no hay cura para la mayoría de enfermedades raras, la ejecución de un tratamiento y cuidado médico adecuado puede mejorar la calidad de vida de los pacientes.