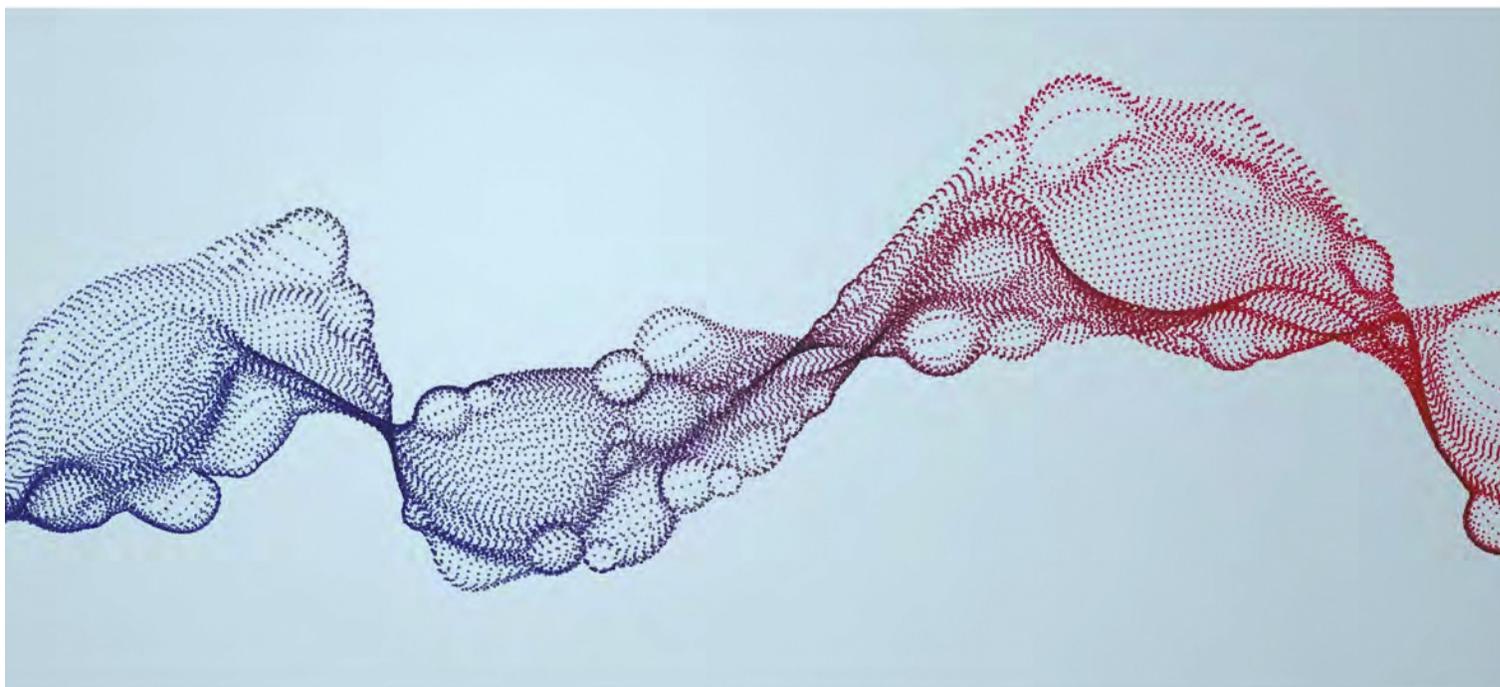


# Enfermedades Raras

## Retos Clínicos de la Medicina Actual

Dr. Oscar Benavides Aguilar, Neurólogo pediatra  
o.benavides@neuropediatria.org.mx





**Las Enfermedades Raras** se conceptualizan como aquellas entidades clínicas cuya incidencia y prevalencia son bajas, sin embargo, pueden estar inmersas en un amplio espectro de signos y síntomas que actúan de manera negativa en el desempeño de las actividades de la vida diaria, afectando el entorno ecológico en cada uno de sus niveles.

La Unión Europea define a las enfermedades raras como aquellas entidades que se presenta con una prevalencia de menos de cinco casos por cada 10,000 habitantes y en Estados Unidos se considera que afecta a casi 200,000 personas; a pesar de que afecta a un número pequeño de individuos en la población, este tipo de enfermedades puede tener una representación a nivel mundial y en ocasiones se restringe a regiones específicas.

La historia natural de estas enfermedades casi siempre es de carácter crónico, discapacitante y aunada a una elevada morbi-mortalidad. Los recursos terapéuticos actuales son limitados y muchos de ellos están en proceso de investigación clínica; los resultados a largo plazo son poco claros y de difícil accesibilidad.

Los servicios de salud hacen frente a un gran desafío, ya que estas enfermedades no son del dominio común e incluso la información disponible es escasa y de poco interés para los profesionales de la salud como consecuencia de su baja presentación, lo que provoca un retraso en el diagnóstico, elevado subregistro y falla en la atención clínica. El desconocimiento de estas enfermedades hace que no existan acciones preventivas y que los aspectos curativos y de rehabilitación se atiendan con retraso, ocasionando un impacto negativo en la atención médica y la confianza hacia el personal de salud.

El médico se enfrenta a diversos retos diagnósticos en su práctica clínica en donde las enfermedades raras representan su mayor desafío, toda vez que se requiere un alto índice de sospecha y el reconocimiento de un amplio espectro de signos y síntomas con afección multisistémica.

La complejidad diagnóstica para estas enfermedades está determinada por una presentación temprana, heterogénea y con un comportamiento frecuentemente devastador en donde las intervenciones médicas de manera oportuna tienen el efecto de modificar la historia natural de la enfermedad. En México existen grandes centros de atención especializada como una oportunidad para generar experiencia en este tipo de enfermedades; sin embargo, la realidad es diferente en otras zonas geográficas y socioculturales del país, donde la población tiene pocas facilidades para acceder a un diagnóstico y tratamiento oportuno.

Las enfermedades raras son un problema de salud pública que se encuentra desatendido, esto derivado de la dificultad para clasificarlas y que los procesos de investigación tienen diferencias metodológicas importantes, así como poblaciones de estudio poco representativas, con una variabilidad clínica elevada y por su alto grado de mortalidad temprana que impide el reconocimiento de la entidad nosológica y diagnóstica.

La evolución en la genética y los procesos metabólicos mediante la investigación clínica han ayudado a entender en mayor medida algunas de las entidades e incluso su fisiopatología, lo que ha llevado al desarrollo de herramientas y marcadores biológicos que permiten la identificación temprana y el desarrollo de tratamientos modificadores de la enfermedad. Las causas de las enfermedades raras en su gran mayoría son desconocidas, sin embargo, existe un gran interés por grupos de investigación clínica enfocados en encontrar instrumentos que permitan una pronta identificación con diagnósticos certeros y oportunos para mejorar la calidad de atención y expectativas de vida.



#### LECTURAS RECOMENDADAS

1. Francisc, P. (2010). *Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. Medicina Clínica, (134(4), pp.161-168.*
2. Puente-Ferrerías, A., Barahona Gomariz, M. and Fernández Lozano, M. (2011). *Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. Portularia, (Vol.XI, N°1), pp.11-23.*