

¿QUÉ ES UNA ENFERMEDAD HUÉRFANA, RARA, ULTRA HUÉRFANA Y OLVIDADA?

Fernando Suárez Obando¹

Con la intención de continuar profundizando en la reflexión sobre estas enfermedades poco frecuentes, se partió de la definición del término EH. En Colombia, una Enfermedad Huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida, y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas. Comprende las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas (Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011). Estas leyes, describen frecuencias distintas respecto a la prevalencia de las EH, así:

- Ley 1392 de 2010: 1 por cada 2.000 personas (50/100.000 personas)
- Ley 1438 de 2011: 1 por cada 5.000 personas (20/100.000 personas)

Como un aspecto interesante, se presentó la introducción del término Huérfano en Medicina, planteado por Melnick en 1954 bajo la idea de “nuevos virus, llamados provisionalmente virus huérfanos” (puesto que se sabe muy poco a qué enfermedades pertenecen), “de pacientes sospechosos de tener poliomielitis no paralítica”.

Así mismo, se hizo énfasis en la importancia de diferenciar la terminología común en el tema de Enfermedades Huérfanas, por ejemplo: Enfermedad rara,

Enfermedad huérfana, Trastorno raro (Rare disorder), Enfermedad ultrarrara, Condición rara, Enfermedad descuidada (Neglected disease) y Enfermedad ultra huérfana.

Existen diversas definiciones que permiten aclarar los términos. Así, por ejemplo, en Estados Unidos, una enfermedad rara se define como una afección que afecta a menos de 200.000 personas. Esta definición fue creada por el Congreso en la Ley de Medicamentos Huérfanos de 1983.

De manera análoga, existe otra literatura interesante respecto al tema, como la obra de Richter y cols., quienes presentan algunas definiciones y terminología en torno a las enfermedades raras en “Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group” (1). Richter y su equipo realizaron búsquedas en un total de 1.109 agencias u organizaciones de 32 jurisdicciones/países, lo que dio como resultado la identificación de 296 definiciones. Se concluyó que el término más frecuentemente definido fue “enfermedad (es) rara (s)”. Este término representó el 38% de todas las definiciones y se definió con más frecuencia que “enfermedad (s) huérfana” (18 definiciones; 6%).

¹ Médico Genetista e Investigador. Director del Instituto de Genética Humana, Universidad Javeriana. Miembro del Servicio de Genética del Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá, Colombia.

Una enfermedad rara es una condición de salud que afecta a un pequeño número de personas en comparación con otras enfermedades comunes. Para organizaciones como la Administración de Medicamentos y Alimentos de Estados Unidos (FDA), el término “enfermedad o afección rara” significa cualquier enfermedad o afección que, por una parte, afecta a <200.000 personas en los Estados Unidos y, por otra, afecta a >200.000 en EEUU y para la cual no existe una expectativa razonable de que el costo de desarrollo y la disponibilidad de un medicamento, se recuperará de las ventas del mismo en EEUU.

Las enfermedades raras se definen como condiciones que amenazan la vida o son críticamente debilitantes y que afectan a no más de 5 de cada 10.000 personas en la Unión Europea. Desde otro punto de vista, para el Ministerio de Salud del Japón, el número de pacientes que pueden usar el medicamento o un dispositivo médico debe ser <50.000.

Otro punto es la enfermedad ultrahuérfana, que implica una frecuencia de:

- 1 / 50.000 (2/100.000)
- < 20 pacientes por millón (<2/100.000)
- ≤ 1 paciente por millón (≤ 0.1/100.000)

Por último, existen las enfermedades llamadas *olvidadas o desatendidas*. Las enfermedades tropicales desatendidas (ETD) corresponden a un grupo diverso de infecciones tropicales que son comunes en poblaciones de bajos ingresos, en regiones en desarrollo de África, Asia y las Américas. Dichas infecciones son causadas por una variedad de patógenos como virus, bacterias, protozoos y helmintos. Estas enfermedades se contrastan con las tres grandes enfermedades infecciosas (VIH / SIDA, tuberculosis y malaria), que generalmente reciben mayor tratamiento y financiamiento para investigación.

En definitiva, más allá de la prevalencia, se entiende que la definición de Enfermedad Huérfana es un término intercambiable con Enfermedad Rara. Su denominación surge de las limitaciones que se presentan en relación con la investigación clínica y experimental, siendo así el término “huérfanas” del interés del mercado y de las políticas de salud pública. Como extensión de este término, se les llama medicamentos huérfanos a aquellos destinados a tratar enfermedades raras.