

EPIDEMIOLOGÍA Y CONSECUENCIAS DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS/RARAS

Luis Alejandro Barrera¹

La siguiente temática, esclarece y amplía aún más las reflexiones y planteamientos anteriores, pues buscó profundizar en la Ley Estatutaria de Enfermedades Huérfanas lo que se ha logrado en Colombia. En primer lugar, el contenido de la Ley tiene que ver con aspectos como la docencia obligatoria, las compras centralizadas, la inclusión social y el tratamiento integral. Este incluye a los cuidadores y contempla el establecimiento del listado de enfermedades, un censo o registro, el decreto sobre reactivos huérfanos y, además, el costo de medicamentos. La ley implica también la creación de centros de referencia y la capacitación de talento humano.

De manera puntual, la ley ordena el registro de pacientes en 6 meses, así como la organización de un sistema de información básico sobre enfermedades huérfanas, que proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, la prevalencia, la mortalidad o, en su defecto, el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos que se requieren. Dicho censo debe permitir neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, reciba efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social.

Considerando lo anterior, nuestro país ha avanzado un poco, pues se cuenta con un listado de enfermedades huérfanas y existe, aunque con deficiencias, un registro oficial. Tenemos en el reporte que hemos visto 941 enfermedades y 17.389 casos. Esto claramente muestra un déficit enorme en nuestros registros. Sin embargo, hay proyectos de Centros de Referencia, lo que ha permitido que se conozcan más de cerca estas enfermedades. Cabe señalar, que se ha avanzado en la protección de los derechos de los pacientes y cuidadores y que mucho de lo logrado ha sido gracias a la iniciativa privada.

En relación con la lista de enfermedades huérfanas, en el año 2013 se estableció un primer listado de 1.200 de estas enfermedades (Resolución 430); posteriormente, en el año 2015, se generó un segundo listado de 2.149 EH (Resolución 2048) y, por último, un tercer listado con 2.198 EH. Algunos desarrollos recientes tienen que ver con el establecimiento de condiciones de habilitación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacia para la Atención Integral de las Enfermedades Huérfanas (Resolución 651 del 1 de marzo de 2018), así como los criterios de accesibilidad, oportunidad y pertinencia. Sin embargo, hacen falta incentivos que favorezcan el cumplimiento de dichos criterios, así como una red de centros de referencia.

¹ Bioquímico. PhD. Clínica de Errores Innatos del Hospital Universitario de San Ignacio. Exdirector del Instituto de Errores Innatos del Metabolismo, Universidad Javeriana. Miembro Asociado de la Academia Nacional de Medicina. Bogotá, Colombia.

Entre los aspectos positivos de los avances logrados, es de mencionar el trabajo organizado que ha empezado a realizarse a fin de conocer la situación a lo largo y ancho del país, lo que ha sido una buena experiencia con otras enfermedades comunes y menos complejas en su diagnóstico y tratamiento. Algunas asociaciones de pacientes han hecho una contribución extraordinaria y han mostrado un potencial enorme para colaborar en la solución de los problemas con ER. Así mismo, hay algunos grupos con buena experiencia en diagnóstico y tratamiento (16 en Bogotá) y las terapias son mucho más accesibles que en la mayoría de los países de igual nivel de desarrollo. Cada vez más se realizan eventos internacionales específicos sobre ER en Colombia y el tema se aborda en la mayoría de los congresos médicos, de nutrición y bacteriología.

Sin duda, se ha avanzado en tamizaje y hay una ley *ad portas* de aprobarse. Pero es necesario continuar la discusión y campaña para ampliarla razonablemente. Con todo, en lo concerniente a las guías de práctica clínica, existen muy pocas guías o protocolos, algunas patrocinadas por la industria, aunque internacionalmente hay grupos trabajando en ese aspecto (2, 3).

Hechas estas salvedades, se presentaron entonces las reflexiones surgidas de la epidemiología de las EH/ER, entre ellas, que existe muy poca información acerca de las enfermedades raras- huérfanas en el mundo, así como también un exiguo interés en su investigación. En el caso colombiano, el patrocinio ha sido

tradicionalmente ínfimo por parte del Ministerio de Salud. En consecuencia, se considera necesario mejorar el acceso al tratamiento y a los medicamentos que están en investigación, y resulta urgente la habilitación de centros de referencia multidisciplinarios para diagnóstico, tratamiento y farmacia de EH. De igual forma, se requiere mejorar el entrenamiento de investigadores, logrando un trabajo conjunto entre éstos y las asociaciones e industria, liderado por el Estado. Se precisa estandarizar los métodos y perfeccionar el acopio de datos, así como también optimizar el acceso a los centros con experiencia en enfermedades raras y crear una red entre dichos centros.

A modo de cierre y con el fin de contribuir a la discusión del tema, se plantearon los siguientes interrogantes: ¿Es el reporte a través de SIVIGILA el mecanismo más idóneo y expedito para tener estadísticas confiables, o debemos acelerarlo y complementarlo?; ¿Cómo vamos a solucionar en el corto plazo, la poca enseñanza acerca de las Enfermedades Raras en las universidades? Es indispensable tener laboratorios y centros de referencia multidisciplinarios en las principales regiones del país, tal como lo estiman las últimas normas, pero ¿cómo implementarlo en corto tiempo?; ¿Cómo vamos a aglutinar y sumar esfuerzos, para lograr acuerdos entre quienes deben contribuir a la resolución de la problemática, es decir, entre el gobierno, la academia, los pacientes y familias? Y por último, ¿qué se va a hacer en materia de prevención?