

Más de 300.000 personas tienen una enfermedad rara en Ecuador Pacientes con Enfermedades Raras no pueden pasar desapercibidos

- El próximo 28 de febrero se conmemora el día internacional de las enfermedades raras, movimiento promovido por los pacientes y que reúne en solidaridad a millones de personas en todo el mundo
- El COVID-19 ha causado una interrupción severa en el cuidado de los pacientes viviendo con enfermedades raras

Quito ,28 febrero de 2021. Las enfermedades raras son enfermedades con una alta tasa de mortalidad pero de baja prevalencia. Por lo general, comportan una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas y por lo tanto suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento.

Aunque la definición epidemiología de una enfermedad como “rara”, con base en la prevalencia, puede variar entre distintas regiones y países, por lo general se acepta que para catalogar una enfermedad como “rara” debe afectar a un número muy limitado de personas. Para la Unión Europea una enfermedad es rara cuando afecta a 1 de cada 2.000 personas. En Estados Unidos por ejemplo, una enfermedad es rara cuando la padecen menos de 200.000 personas.¹

Se estima que, en el mundo, cerca de 300 millones de personas sufren algún tipo de las 7.000 enfermedades raras reportadas hasta hoy. Lamentablemente, el 80% de estas enfermedades son de origen genético y el 70% de los pacientes afectados, empiezan a presentar manifestaciones a edades muy tempranas de vida.²

De acuerdo a la doctora Paola Vélez, pediatra del Hospital Homero Castanier Crespo, en Ecuador no existe un registro de la totalidad de pacientes que padecen una enfermedad poco frecuente, sin embargo por datos de la Alianza por el Derecho y la Protección de la Salud y la Fundación para el Estudio y Divulgación de Enfermedades Raras en Ecuador, se estima que aproximadamente 300.000 personas padecen de una enfermedad poco frecuente en el país. “La falta de registro es una de las tantas aristas del laberinto de dificultades que enfrentan estos pacientes, a ella se suman la falta de laboratorios que oferten la tecnología para realizar un

1) <https://www.eurordis.org/es>

2) <https://rarediseases.info.nih.gov/>

3) <https://www.orpha.net/>

diagnóstico oportuno tomando en cuenta que la mayoría de estas patologías requieren estudios metabólicos y moleculares que no están disponibles en el Ecuador, por lo que es necesario crear alianzas estratégicas con colegas de otros países para el apoyo diagnóstico”.

“Los niños son el grupo en el que mayoritariamente se presentan las enfermedades raras, volviéndolas aun más vulnerables, más catastróficas, más impactantes, más dolorosas. El golpe familiar que ocasiona tener un niño con una enfermedad poco frecuente es devastador sobretodo en sus etapas iniciales en las que no se obtiene un diagnóstico preciso, en las que se consultan un sinnúmero de profesionales sin tener un resultado concreto y el posterior caminar ante la posibilidad de una enfermedad con limitaciones terapéuticas”, señaló la especialista.

“Esta es una de las características más difíciles de una enfermedad poco frecuente, la falta de investigación para el desarrollo de fármacos o alternativas terapéuticas para las casi 7.000 enfermedades raras que conocemos actualmente, convirtiéndolas en huérfanas de interés farmacológico. Y no solo de ello, sino también de docencia en las aulas universitarias, pues en los pensum de estudios no se consideran a estas patologías como parte del programa regular de enseñanza en las facultades de medicina”.

Refiere la Dra. Velez que pese a ello no todo es oscuridad en estos casos, específicamente en Ecuador se ha aumentado la concientización sobre este tipo de enfermedades, mucho de ello gracias a los propios pacientes, quienes se han organizado en asociaciones o fundaciones para apoyarse mutuamente y elevar más su voz, en grito, para visibilizar a las enfermedades raras. Ahora es frecuente ver cómo entidades públicas como la Defensoría del Pueblo, la Fiscalía, el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social organizan eventos para apoyar a estos pacientes.

“Quienes tratamos Enfermedades Raras en el Ecuador ya no nos sentimos tan solos, pues con nuestro quehacer diario hemos aumentado el interés de nuestros colegas por pensar más allá de lo común, en sospechar que ese niño con múltiples problemas que ya ha sido valorado por muchos profesionales anteriormente, puede tener una enfermedad poco frecuente”, indicó la especialista.

“Finalmente, todo este interés despertado por pacientes y médicos “raros” se traduce en mayor conocimiento y empoderamiento de la sociedad ecuatoriana en padecimientos poco habituales, que deberíamos dejar de llamarlos raros para convertirlos en visibles y saber que tienen los mismos derechos de acceso y oportunidades que cualquier otro paciente”, puntualizó la doctora.

El ámbito de las enfermedades raras sufre un déficit de conocimientos médicos y científicos

Para Jordana Zalcmán, Rare Diseases Medical Group para Sanofi Genzyme en la región COPAC (Colombia, Perú y Pacífico & Caribe), “durante mucho tiempo, los médicos, investigadores y responsables de políticas en salud conocían poco sobre las enfermedades raras y hasta hace recientemente, no existía ninguna investigación real o una política de salud pública sobre los temas relacionadas con este campo. No hay cura para la mayoría de las enfermedades raras, pero un tratamiento y cuidado médico adecuados pueden mejorar la calidad de vida de los afectados y ampliar su esperanza de vida”.

Para la neuróloga, el progreso que se ha realizado en relación con los avances en el diagnóstico y tratamiento para algunas enfermedades es impresionante, lo que demuestra que no se debe abandonar la lucha sino, por el contrario, continuar y doblar los esfuerzos en el ámbito de la investigación y la solidaridad social.

Las personas afectadas por estas enfermedades se enfrentan a dificultades similares en la búsqueda de un diagnóstico, de información adecuada y a la hora de dirigirse a los profesionales cualificados. Las problemáticas específicas que se plantean por igual para todas las enfermedades están en relación con: acceso a la atención médica de calidad, apoyo general médico y social, así como con la integración social y profesional y la independencia.

Los afectados por enfermedades raras son además más vulnerables en el terreno psicológico, social, económico y cultural. Estas dificultades podrían superarse un diagnóstico, temprano, acceso a la medicación en caso de estar disponible y acompañamiento multidisciplinario a los pacientes que les permita alcanzar la mejor calidad de vida posible³

Este próximo 28 de febrero se celebrará el Día Internacional de las Enfermedades Raras, con el fin de sensibilizar a la población mundial, tomadores de decisión y entes de salud sobre el impacto de este tipo de padecimientos.⁴

Lo que se busca es que exista un enfoque integral sobre este tipo de patologías creando puentes entre la asistencia social y sanitaria para darles un trato más justo, digno y solidario a los pacientes afectados.

Enfermedades de depósito lisosomal: Un tipo especial de enfermedades raras de origen genéticos causados por un déficit enzimático

Se trata de un subgrupo de las enfermedades raras, las enfermedades de depósito lisosomal son trastornos genéticos, progresivos, que afectan diferentes sistemas del organismo. Como grupo, se cree que las enfermedades por depósito lisosomal tienen una frecuencia estimada de aproximadamente 1 por cada 5.000 nacidos vivos. Es decir en el mundo deberían haber más de un millón quinientos mil personas con algún tipo de enfermedad de depósito lisosomal⁵.

Algunas enfermedades de depósito lisosomal que cuentan con un tratamiento específico disponible en los países como Colombia, Ecuador, Perú Centroamérica y Caribe:

- **Enfermedad de Gaucher**

¿Qué es?

Es una enfermedad autosómica recesiva, lo que significa que la madre y el padre tendrían que transmitirle una copia anormal del gen al niño para que este desarrolle la enfermedad.

¿Qué afecta?

Hígado, bazo, huesos y médula ósea.

Sintomatología

Depende del tipo de enfermedad (1,2,3) pero pueden incluir anemia, dolor y fracturas óseas, deterioro cognitivo, tendencia a la formación de hematomas, agrandamiento del bazo,

³ Rare Diseases International www.rarediseasesinternational.org

⁴<https://www.rarediseaseday.org/>

⁵<https://rarediseases.org/rare-diseases/lysosomal-storage-disorders/>

agrandamiento del hígado, fatiga, problemas con válvulas cardíacas, enfermedad pulmonar y convulsiones, entre otras menos frecuentes.⁵

- **Enfermedad de Fabry**

¿Qué es?

Trastorno hereditario poco común causado por un gen defectuoso en el organismo. En teoría, al ser una enfermedad genética ligada al cromosoma X, debería afectar más a los hombres que a las mujeres, pero en realidad afecta a ambos sexos por igual.

Sintomatología

Dolor corporal sin causa aparente, problemas de sudoración, intolerancia al calor y ejercicio, puntos o manchas rojas en la piel llamados angioqueratomas opacidad de la córnea, manifestaciones digestivas, manifestaciones del corazón, afectación renal que progresa hasta insuficiencia renal, síntomas relacionados con el sistema nervioso y manifestaciones en la esfera psicológica.⁶

- **Enfermedad de Pompe**

¿Qué es?

Enfermedad muscular debilitante y rara que afecta a niños y a adultos. La forma infantil se presenta en los primeros días de nacido, y en la edad adulta tiene una progresión más lenta.

Sintomatología

Los niños afectados pueden tener una apariencia de "bebé flojo" o "muñeca de trapo" debido a que tienen un tono muscular disminuido, debilidad extrema y/o incapacidad de sostener la cabeza. En el adulto puede manifestarse con sintomatología muscular(debilidad muscular proximal) y del sistema respiratorio como dificultad para el ejercicio y apnea del sueño, lo que conlleva dolores de cabeza y somnolencia matutina. Estas manifestaciones son el resultado del debilitamiento de los músculos del tórax, generado por la enfermedad.⁷

- **Mucopolisacaridosis Tipo 1**

¿Qué es?

Trastorno hereditario causado por la deficiencia enzimática de la alfa-L-iduronidasa. Su diagnóstico temprano es fundamental. También se conoce como síndrome de Hurler, Hurler-Scheie y Scheie.

Sintomatología

Quienes presentan la forma más severa se caracterizan por tener retraso de desarrollo, fascies toscas, alteraciones articulares y musculoesqueléticas. Adicionalmente talla baja

7) Drelichman et al Consenso para la Enfermedad de Gaucher: HEMATOLOGÍA • Volumen 17 - suplemento Enfermedad de Gaucher: 25 - 60, 2013

8) Ortiz et al ; Fabry disease revisited: Management and treatment recommendations for adult patients. Mol Genet Metab . 2018 Apr;123(4):416-427. doi: 10.1016/j.ymgme.2018.02.014.

9) Van der Ploeg AT, Reuser AJ. Pompe Disease . Lancet. 2008 Oct 11;372(9646):1342-53. doi: 10.1016/S0140-6736(08)61555-X.

Su esperanza de vida es de aproximadamente entre los 5 y 10 años de edad si no son tratados.⁸

Enfermedades Raras y COVID-19

El COVID-19 ha causado una disrupción severa en el cuidado de los pacientes viviendo con enfermedades raras. La EURODIS, es una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes dirigida por pacientes que representa a 949 organizaciones de pacientes de enfermedades raras en 73 países, dando cobertura a más de 4.000 enfermedades, realizó durante el año 2020 varias encuestas con la finalidad de conocer el impacto del COVID-19 en el cuidado y en la calidad de vida de los pacientes afectados por enfermedades raras y sus cuidadores.

De estas encuestas se deprenen datos muy relevantes que denotan, por ejemplo:

- 83% de los pacientes tuvieron algún tipo de disrupción en sus tratamientos o cuidados médicos.
- 6 de cada 10 pacientes no han tenido acceso a Test de Diagnósticos de sangre o de imágenes durante la pandemia de COVID-19.
- 8 de cada 10 tuvieron que posponer tratamientos o intervenciones terapéuticas como la fisioterapia.
- 7 de cada 10 tuvieron que suspender consultas médicas.

Todo lo anterior impacta de manera negativa en la calidad de vida de los pacientes, por lo que urge establecer propuestas para garantizar que este grupo de pacientes tengan posibilidad de tener un diagnóstico temprano, acceso al tratamiento y controles adecuados como grupo de pacientes prioritarios durante la pandemia de COVID-19^{9,10}

Sanofi Genzyme y la innovación en Enfermedades Raras

Por más de 40 años, el soporte de Sanofi Genzyme con las personas que viven con una enfermedad rara ha ido más allá del soporte con terapias innovadoras, acceso y educación.

En 2021 se cumplen 30 años de nuestro programa Humanitario, en el cual más de 3.200 pacientes en más de 100 países han recibido acceso a sus terapias. En países en vías de desarrollo, problemente no existe la cobertura de este tipo de terapias ni por la salud pública ni por la privada. Para los pacientes que requieren un tratamiento especializado, la atención puede estar financiera y logísticamente más allá de su posibilidades. El programa también trabaja con gobiernos y otras entidades locales para ayudar a identificar recursos financieros sostenibles a largo plazo para el tratamiento.

El Registro de Enfermedades Raras de Sanofi que abarca cuatro enfermedades, es la base de datos de medicamentos basa en evidencia más grande del mundo en este tópico. Todas son

⁸) Khan SA, Peracha H, Ballhausen D, Wiesbauer A, Rohrbach M, Gautschi M, Mason RW, Giugliani R, Suzuki Y, Orii KE, Orii T, Tomatsu S. Epidemiology of mucopolysaccharidoses. Mol Genet Metab. 2017 Jul;121(3):227-240.

⁹) <https://www.eurordis.org/covid19resources>

¹⁰) https://download2.eurordis.org/rbv/covid19survey/covid_infographics_final.pdf

colaboraciones globales que abarcan a más de 60 países y más de 14.500 pacientes y médicos en todo el mundo.

Los esfuerzos en Innovación & Desarrollo han introducido novedades con el desarrollo de terapias donde antes no había opciones. Hoy en día, Sanofi Genzyme continúa trabajando en los trastornos por almacenamiento lisosómico, incluidas las terapias de investigación en la enfermedad de Pompe, de Fabry y Gaucher tipo 3. Se busca romper barreras para las personas con hemofilia.

Finalmente el enfoque de Sanofi Genzyme está en las personas que viven con una enfermedad rara cuyo transitar hacia un diagnóstico suele ser árduo y largo. Y para 90% de las personas que viven con alguna de ellas, es posible que no tenga una opción de tratamiento disponible. El objetivo es ayudar a mejorar la comprensión médica de las enfermedades raras. En su quinto año, Pledge4Rare, es una iniciativa de la empresa que ayuda a elevar la voz del paciente y comparte cómo Sanofi contribuye en el ecosistema de las enfermedades raras.

Acerca de Sanofi

Sanofi, un líder mundial y diversificado en el cuidado de la salud, descubre, desarrolla, y distribuye soluciones terapéuticas enfocadas en las necesidades del paciente. Sanofi tiene fortalezas clave en el campo de la salud con siete plataformas de crecimiento: soluciones en diabetes, vacunas humanas, medicamentos novedosos, enfermedades raras, consumo masivo y mercados emergentes. Sanofi está inscrito en París (EURONEXT: SAN) y en New York (NYSE: SNY). Para obtener más información, consulte www.sanofi.com

Contacto:

RODRIGO JORDÁN		
DIRECTOR GENERAL		
	<small>Celular: (593) 99 560 2882 Dirección: Av. República de Salvador E9-24 y Suiza Edificio Euro www.rojocomunicaciones.ec</small>	