

# La realidad de las enfermedades raras en Chile: ni tan raras ni tan poco frecuentes.

## Una problemática de salud pública que no podemos ignorar.

*The reality of rare diseases in Chile: not so rare neither so little frequent.*

*A problem of public health that we cannot ignore.*

**Autores:**

**Fernanda Pérez Jorquera.** Enfermera, Asesora Científica Federación Chilena Enfermedades Raras (FECHER).

**Fecha de Recepción:** 25.10.2019

**Fecha Aceptación:** 11.11.2019

Según la estadística mundial, las “enfermedades raras” o “poco frecuentes” afectan a un 6 a 8 % de la humanidad, en cifras europeas tienen una incidencia menor a 1/2000 casos (1), extrapolado a la demografía chilena significa que cerca de 1.000.000 de chilenos podría o está padeciendo una condición genética o cuadro clínico poco estudiado por las ciencias médicas, lo cual impactará en el diagnóstico precoz el cual es vital en mucho de estos casos. Que de no llegar a tiempo generará discapacidad precoz y mortalidad prematura.

Estas denominadas “enfermedades raras” o “poco frecuentes” tienen en su mayoría origen genético con manifestaciones clínicas complejas de inicio en la infancia o adolescencia de la persona (2). Sin embargo, el diagnóstico de un alto porcentaje de afectados no llega hasta la adolescencia tardía o adultez por variados motivos: déficit de conocimientos de los equipos clínicos, difícil acceso a especialista en genética, acceso limitado a exámenes diagnósticos de alto valor económico (3), pruebas genéticas que su mayoría deben ser enviadas fuera de Chile. Y para finalizar esta tragedia psicosocial denominada en la literatura como “peregrinaje diagnóstico” (4), aparecen los “fármacos huérfanos” referidos así por su altísimo costo de elaboración y comercialización, los cuales muchas veces deben ser importados desde industria extranjera, la cual no siempre es de acceso expedito en permisos del Instituto de Salud Pública. Más aún, cuando el fármaco es tratamiento experimental y el paciente parte de un estudio clínico – farmacológico fuera de Chile. Peor aún si no cuenta con especialista en su patología en Chile y mucho menos cobertura por su sistema previsional o ley 20.850, también denominada Ley de enfermedades de alto costo (5).

Sin embargo, en Chile hay avances no menores en ayuda psicosocial a este grupo especial de en-

fermos: Garantías Explicitas en salud (GES) y Ley 20.850 (Ley Ricarte Soto) las cuales crean un sistema de protección financiero a enfermedades de alto costo, considerando cobertura universal para el diagnóstico y tratamiento de estas. Aunque es un avance, la norma sanitaria no se ajusta a la realidad esperada por los afectados, ya que sólo considera costo efectividad financiera en salud, dejando a un lado la temática psicosocial del enfermo y su entorno. Quienes en su mayoría requieren apoyos de intervención multidisciplinaria, más allá del fármaco de alto costo y de la esperable cronicidad misma de la patología que conlleva en muchos casos, por falta de intervención integral un estado de invalidez o dependencia severa mermando su calidad de vida y desarrollo humano. Generando así, una tragedia social con familias empobrecidas a causa de la salud de uno de sus integrantes, impactando no solo al enfermo sino también al grupo familiar.

Debido a lo anterior, surge la necesidad de intervenciones detallistas acorde a las necesidades de estos grupos tan especiales en salud, es menester la elaboración de datos biopsicosociales que faciliten la inversión de recursos atingente a la realidad. Respondiendo a estas necesidades la Federación Chilena de Enfermedades raras (FECHER), pondrá a disposición del país desde el día 07 de octubre de 2019 por medio de un instrumento digital, el primer catastro nacional de enfermedades raras, se trata de un instrumento diseñado por la enfermera delegada científica de FECHER junto con alumnos tesis de Enfermería de la Universidad de Aconcagua Sede Quilpué. Validado por contenido en base al criterios de tres expertos en la temática, investigadores de distintas áreas científicas humanistas, tanto de Chile como de España.

El instrumento considera siete dimensiones que abordan el impacto biopsicosocial de la enferme-

dad en la familia, el enfermo y su cuidador. A la fecha este tipo de datos es inexistente tanto en nuestro país como en Latinoamérica, por ello la formulación y aplicación de este instrumento es considerado un hito para la investigación científica en enfermedades raras, el cual está pensado para ser aplicado de forma permanente, con la finalidad de recolectar y analizar los datos semestralmente, los que pretenden ser difundidos a la comunidad científica con un solo fin: generar estadística y evidencia contundente útil en materia de políticas públicas, como también fortalecer lazos entre investigadores y posibles beneficiados con sus estudios. De este modo, facilitar no sólo el avance científico, sino también la humanización de cifras que representan a las personas y familias afectadas por estas condiciones, las cuales en su mayoría son invisibles al sistema de salud.

## › Referencias bibliográficas

1. Repetto MG. "Raras, pero no invisibles": ¿Por qué son importantes las enfermedades poco frecuentes y qué podemos hacer al respecto?. Rev Chil Enferm Respir. [internet].2017 [acceso 05 oct 2019]; (33):9-11. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcher/v33n1/art01.pdf>
2. Sanchez S. Investigación en Enfermedades Raras. Nure Inv. [internet]. 2017 [acceso 05 oct 2019]; (86):1-2. Disponible en: <https://www.nureinvestigacion.es/OJS/index.php/nure/article/view/1140/741>
3. Campillo C, Peiró S. Enfermedades raras, medicamentos huérfanos: el valor de la orfandad. GCS. 2009; 11(4):119-26.
4. Dos Santos G, Santos MR, De Montigny F. Priority needs referred by families of rare disease patients. Texto contexto - enferm. [Internet]. 2016 [acceso 19 de nov 2019]; 25 (4): e0590015. Disponible en: <http://www.scielo.br/pdf/tce/v25n4/0104-0707-tce-25-04-0590015.pdf>
5. Raineri G. Antecedentes legales sobre enfermedades raras. Rev chil enfer respir. [Internet]. 2017 (mar) [acceso 19 nov 2019]; 33(1): 12-3. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcher/v33n1/art02.pdf>