

ENFERMEDADES HUÉRFANAS - RARAS

Identificación, características y desafíos

Son condiciones de salud que afectan a un número muy pequeño de personas. Suelen ser crónicas, graves y progresivas y de difícil diagnóstico, y muchas son de origen genético. Debido a su baja frecuencia, es común que exista poca información, diagnóstico inoportuno por falta de conocimiento, limitado acceso a especialistas y tratamientos.

Características Principales

- Diagnóstico tardío: pueden pasar hasta 5 años desde los primeros síntomas hasta el diagnóstico.
 - Falta de conocimiento por parte de los profesionales y escasez de especialistas.
 - Tratamientos costosos, poco conocidos o no disponibles.
 - Pueden generar discapacidad, estigmatización y limitar oportunidades educativas y laborales.
- Investigación limitada para varias de estas enfermedades.



Cuando sospecharlas

- Antecedentes familiares positivos.
- Síntomas y signos poco frecuentes.
- Retraso o pérdida de habilidades.
- Cambios físicos desde el nacimiento.
- Tratamientos que no funcionan.
- Síntomas que no mejoran o vuelven.
- Exámenes médicos anormales.
- Crecimiento fuera de lo esperado.
- Problemas frecuentes de defensas o infecciones.



Desafíos



- ✓ El diagnóstico temprano es clave; algunas enfermedades pueden detectarse desde el nacimiento con pruebas de tamizaje.
- ✓ Requieren atención integral de varias especialidades para un buen diagnóstico y tratamiento.
- ✓ Falta formación, fortalecimiento y estudio sobre estas enfermedades en los programas médicos.
- ✓ La consejería genética ayuda a orientar a las familias cuando hay un caso diagnosticado.
- ✓ La relación médico y entorno social necesita más conocimiento, empatía y trabajo conjunto.
- ✓ Garantizar de manera oportuna tratamientos a los pacientes con el fin de mejorar su calidad de vida.
- ✓ Los cuidadores de personas con enfermedades raras enfrentan una gran carga física, emocional y económica por la falta de apoyo y la demanda constante de cuidados, lo que afecta su bienestar.



- European Union. (2000). Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council on orphan medicinal products. Official Journal of the European Communities.
- Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia. (2010). Ley 1392 de 2010. Por la cual se reconoce y se identifican las enfermedades huérfanas en Colombia. Diario Oficial.
- Zurynski, Y., Elliott, E. J., Sholler, G., Yaplito-Lee, J., Danchin, M., & O'Callaghan, M. (2017). Rare diseases: A review of challenges and solutions. Orphanet Journal of Rare Diseases, 12(1), 1-15. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0591-7>
- Shire. (2013). Rare disease impact report: Insights from patients and the medical community. Shire Global.
- Ferreira, C. R. (2019). The burden of rare diseases. American Journal of Medical Genetics Part A, 179(6), 885-892. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61124>
- Rare Diseases International. (2020). Global state of rare diseases report. RDI