Editorial

Las enfermedades raras: una mirada desde la pediatría

Uncommon Diseases: a Look from Pediatrics

Jan Oneil González Ramos[1] Lisbel Aguilar Lezcano[1]

[1] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba, CP: 55100

Cómo citar este artículo:
González-Ramos J, Aguilar-Lezcano L. Las enfermedades raras: una mirada desde la pediatría. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2019 [citado 2026 Nov 13]; 9(1):[aprox. 2 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/652

Recibido: 2018-10-25 15:20:59
Aprobado: 2019-01-10 12:34:57

Correspondencia: Jan Oneil González Ramos. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. jangr@hosped.cfg.sld.cu

En el mes de febrero del año 2018, se celebró por segunda ocasión en Cienfuegos, el Taller Nacional sobre Enfermedades Raras, en conmemoración al día mundial de estos padecimientos. En esta oportunidad se realizó el evento con la participación de colegas de provincias como Camagüey, La Habana, Holguín y Santiago de Cuba. En esta ocasión las temáticas debatidas versaron acerca de estas enfermedades con perfil pediátrico.

Las enfermedades raras han sido y seguirán siendo un reto porque estas patologías en nuestro país se tratan cuando aparecen asociadas a otras enfermedades y no como un como un conjunto de entidades en particular. No es común su estudio y creemos que con mucha frecuencia, no se tienen en cuenta, a no ser en el momento de discusión de casos complejos en el actuar de los profesionales de la salud. En esta editorial pretendemos mostrar la necesidad de estudiarlas e incentivar el aumento de los conocimientos sobre las enfermedades raras.

El concepto de enfermedades raras (ER) se acuña por primera vez a mediados de los años 80 en los Estados Unidos de Norte América (EEUU) y siempre estrechamente relacionado con el concepto de medicamentos huérfanos. Ambos términos se desarrollan en paralelo y se dirigen a dar solución a los problemas que tienen las enfermedades de baja prevalencia. Las enfermedades raras son padecimientos con una alta tasa de mortalidad pero de baja prevalencia. Por lo general, transitan hacia 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. La mayoría de ellas son de carácter genético, pero el componente ambiental nunca puede dejar de tenerse en cuenta, incluso en las enfermedades reconocidas como monogénicas.[1]

Cuando se realiza una revisión de este tema en la literatura, es la Comunidad Europea quien lo ha abordado con más profundidad e incluso lo ha institucionalizado.[2] El 1 de diciembre de 1999 se aprobó el primer Plan de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético,[3] este programa estableció la definición de enfermedad rara para todas aquellas cuya cifra de prevalencia se encontraba por debajo de los 5 casos por cada 10,000. Sin embargo, esta definición solo es válida para la Unión Europea y así en los EEUU se utiliza una cifra global de casos (menos de 200,000 para todo el país). Otras naciones prefieren utilizar una definición más restrictiva como menos de 4 casos por cada 10,000 por ejemplo en Japón, la tasa es de menos de 2 por 10,000 habitantes.[1]

Con la introducción de este tipo de evento en nuestro espacio científico nacional pretendemos

otorgar a las llamadas enfermedades raras el necesario lugar que deben ocupar en la preocupación y en el accionar de todo profesional de la salud. Es útil a nuestro criterio, contar con estrategias de tratamiento, que permitan reducir la morbilidad, la discapacidad y la mortalidad prematuras, causadas por las enfermedades raras.

El taller nacional 2018 sobre enfermedades raras pediátricas ha sido un espacio de encuentro y reflexión sobre una problemática que debe ser tenida en cuenta, por los profesionales de la salud en el abordaje de estos padecimientos. Además de llamar la atención sobre la necesidad de que aparezcan en los programas de pregrado y postgrado, para que los egresados estén preparados para recibir y atender de manera eficaz a los pacientes que padezcan de este tipo de enfermedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Almela JS, Sanchís IR, Urrutia JMA. Las enfermedades raras en el foco de la prensa española. Un estudio de los últimos cinco años. Comunicación y salud. 2017;1(1):509-21

2. Valladares MJ, Valladares DP, Bazán S, Mejía CH. Enfermedades raras y catastróficas en un Hospital del norte peruano: Características y factores asociados a la mortalidad. Salud Uninorte. 2017;33(1):1-10

3. Council of the European Union; European Parliament. Decision No 1295/1999/EC of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999 adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003) [Internet]. Luxembourg: Council of the European Union; 2003 [citado 23 Ene 2017]. Disponible en: https://publications.europa.eu/en/publication-detail/-/publication/208111e4-414e-4da5-94c1-852f1c74f351/language-en#_portal2012documentDetail_WAR_portal2012portlet_pa