Editorial

Enfermedades raras en edad pediátrica: conmemoración en Cienfuegos de un evento indispensable para la salud pública cubana

Uncommon Diseases in Pediatric Age: Commemoration in Cienfuegos of an Essential Event for Cuban Public Health

Jan O´neil González Ramos[1] Belkis González Aguiar[2]

[1] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba
[2] Universidad de Ciencias Médicas de Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
González-Ramos J, González-Aguiar B. Enfermedades raras en edad pediátrica: conmemoración en Cienfuegos de un evento indispensable para la salud pública cubana. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2020 [citado 2026 Nov 4]; 10(1):[aprox. 2 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/790

Recibido: 2020-02-21 02:23:14
Aprobado: 2020-02-21 02:25:28

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

La medicina se ha desarrollado sobremanera en los últimos 50 años. Los adelantos de los últimos cinco decenios han tenido lugar en los niveles fundamentales de la ciencia y han reflejado la explosión general en el conocimiento científico en todo el mundo.(1) Ciertamente estamos en la era de la medicina biofísica molecular, una influencia que agrupa a todas las disciplinas tradicionales de la medicina y las unifica, donde el diagnóstico de las enfermedades raras juega un papel preponderante y se realiza en etapa tan temprana como lo es el embarazo, aunque el acceso a los tratamientos se hace cada vez más costoso en los países desarrollados, en Cuba el sistema de salud lo garantiza gratuitamente.

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.(2)

Este año se cumple la cuarta edición del Evento de Enfermedades Raras en Edad Pediátrica, que comenzó por una idea del director provincial de salud de Cienfuegos y que el equipo de dirección del Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto la hizo suya; se inició con carácter provincial en su primera edición y a partir de la segunda, el evento toma carácter nacional, incorporándose cada vez más profesionales de todas las provincias del país.

Estas sesiones de presentación de trabajos científicos investigativos han reafirmado, con su desarrollo y desempeño, lo que nos imaginábamos al leer sobre el tema de lo que era una enfermedad rara pediátrica; en muchos países del mundo este tipo de patologías no se trabajan como parte de un sistema de trabajo, sino que cada servicio médico o en todo caso, el especialista que atiende al paciente aquejado de una de estas patologías, diagnóstica y trata de manera independiente y no en una consulta multidisciplinaria. 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.[3]

Pretendemos para este año crear la primera consulta multidisciplinaria en un hospital pediátrico que diagnosticará y estudiará estos padecimientos, además sentaremos las bases para que este equipo aporte su experiencia en su desempeño profesional para mejorar sistemáticamente la calidad de vida de estos pacientes y sus familiares.

Es justo recordar a profesionales que se dedicaron al diagnóstico de este tipo de enfermedades: la Dra. Maribel Díaz Martínez, insigne psiquiatra infantil del Centro de Salud Mental adscripto a esta Institución, la Dra. Berta Pina Cobas, pionera de la cardiología pediátrica en Cienfuegos, fundadora de la red cardiopediátrica en Cuba y el Dr. Armando García Vilaplana dedicado a la nefrología pediátrica.

En su primer año se presentaron en el evento un total de 37 trabajos y ya para este 2020 están previstos más de 80, con reportes de casos que se reflejan a nivel mundial por ejemplo con 250 casos solamente.

Con el evento, se ha ganado durante dos años consecutivos de la presentación en su entorno digital de un número de la revista Finlay, revista médica cienfueguera dedicada a las enfermedades crónicas no transmisibles y en la que el tema de las enfermedades raras se toma como idea central del número, se presentan 10 trabajos investigativos con el formato de artículos originales y presentaciones de casos, estos trabajos, próximos a publicar, se ha tratado de que sean representativos de los diferentes sistemas que se han afectado en el paciente, ha sido un reto la preparación de estos manuscritos, que fue asumido con mucho entusiasmo y seriedad por los pediatras, especialistas de otras provincias y los miembros del equipo editorial de la Revista; aunque contamos con un buen número de trabajos interesantes y que cumplen los requisitos para ser publicados, es importante destacar, que como parte del programa, hemos reservado un espacio para los estudiantes de medicina donde presentan sus experiencias y exponen sus trabajos con una calidad elevada, de hecho se incluye este año en la publicación un reporte de caso de un grupo de estudiantes.

Pretendemos para el próximo año, lograr un sueño anhelado, y es que, dentro del programa haya un espacio para la familia que tenga dentro de su núcleo una niña o niño que padezcan de alguna enfermedad rara, que comparta con los presentes sus vivencias y se logre definir estrategias de salud pública para mejorar su entorno familiar, es decir elevar la calidad de vida de todos los implicados en el cuidado y atención a estos pacientes.

El evento de enfermedades raras que se celebra nuevamente en el Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto de Cienfuegos, marcará pautas importantes en el desempeño de los profesionales de la salud que se dedican al cuidado y atención de pacientes en edades pediátricas que sufren de estos padecimientos.

Conflicto de intereses: los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio.

Contribución de los autores:

Idea conceptual: Jan O´neil González Ramos, Belkis González Aguiar.

Revisión de la literatura: Jan O´neil González Ramos, Belkis González Aguiar.

Escritura del artículo: Jan O´neil González Ramos.

Revisión crítica del artículo: Belkis González Aguiar.

Financiación: Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rodríguez T, González C, Falcón A, Núñez L. Necesidad estratégica y terapéutica de la comprensión del papel de las emociones en las enfermedades cardiovasculares [Internet]. Berlín: Research Gate; 2018 [citado 20 Dic 2019]. Disponible en: https://www.researchgate.net/scientific-contributions/2039178312_Teresa_Rodriguez_Rodriguez

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. González JO, Aguilar L. Las enfermedades raras: una mirada desde la pediatría. Finlay [revista en Internet]. 2019 [citado 12 Ene 2020];9(1):[aprox. 3p]. Disponible en: http://www.revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/652