Carta al editor

Registro nacional de enfermedades raras

National Registry of Rare Diseases

Yadnil Elizabeth Gómez Vázquez[1] Onelis Góngora Gómez[2]

[1] Policlínico Comunitario Docente Alex Urquiola, Holguín, Holguín, Cuba
[2] Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba

Cómo citar este artículo:
Gómez-Vázquez Y, Góngora-Gómez O. Registro nacional de enfermedades raras. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2020 [citado 2026 Nov 11]; 10(3):[aprox. 1 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/809

Recibido: 2020-03-11 15:34:48
Aprobado: 2020-08-09 23:24:48

Correspondencia: Yadnil Elizabeth Gómez Vázquez. Policlínico Comunitario Docente Alex Urquiola. Holguín. yadnilhlg@infomed.sld.cu

Sr. Editor:

El interés del hombre por las enfermedades es tan antiguo como la historia de la humanidad, sin embargo, por motivos socioeconómicos evidentes, el objetivo de las diferentes sociedades ha sido atender prioritariamente los problemas relacionados con las enfermedades más comunes o prevalentes y aquellas que generan una mayor morbilidad y/o mortalidad.

Una enfermedad rara es la que afecta a un pequeño número absoluto de personas o a una población reducida. Sin embargo, este concepto no es el mismo en todo el mundo, ya que hay diferentes problemas a nivel global como el relacionado con la prevalencia de estas enfermedades, pasando por las dificultades para documentar adecuadamente si se trata o no de una enfermedad rara.[1]

Algunas definiciones, como la de la Unión Europea, toman en cuenta otras variables, como la gravedad de la enfermedad, o bien, la existencia o no de tratamientos específicos para dicha condición.[1]

La legislación europea establece un límite de prevalencia menor de 5 casos por cada 10 mil personas para definir la rareza.[2] Este límite difiere en las diferentes regiones del mundo.

Se calcula alrededor de 7000 diferentes enfermedades raras que impactan en todos los tejidos y sistemas: cegueras, sorderas, enfermedades neurológicas, musculares, circulatorias, cardiacas, inmunológicas, metabólicas, dermatológicas, renales, respiratorias, de discapacidad intelectual, de tejido conectivo, cáncer, entre otras muchas enfermedades.[3] Resulta difícil concretar este dato, dado que cada vez aparecen nuevos padecimientos vinculados a nuevas mutaciones y nuevos genes, que hasta ahora no habían sido descritos.[4]

Estas enfermedades constituyen un grupo significativo de patologías que si bien, vistas por separado, no constituyen enfermedades de alta prevalencia, en su conjunto pueden llegar a ser un problema de salud.

Aproximadamente el 7 % de la población mundial padece alguna enfermedad rara, lo que equivale a cerca de 500 millones de personas.[2]

Alrededor de 80 % de las enfermedades raras son causadas por mutaciones en genes y el diagnóstico de ellas permite corroborar la enfermedad, sobre todo cuando muchas enfermedades raras son parecidas, pero con diferentes causas y necesitan tratamientos muy distintos.[3]

Estas enfermedades afectan a un grupo poblacional bastante vulnerable debido a que

provocan daños psicológicos, físicos y sociales y constituyen un grupo sobre el cual se debe actuar de manera positiva.

Los registros sanitarios son una herramienta muy valiosa y más aún en el caso de las enfermedades raras, debido a su baja prevalencia, a la dispersión de la información y al grado de desconocimiento de estas.

En España, durante 2003 se creó la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER) que desarrolló trabajos y registros importantes junto a Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Este ejemplo fue tomado por varios países de habla hispana y se suman más redes en diferentes partes del mundo.[5]

En Cuba no se tiene registro de la prevalencia o incidencia de estas enfermedades. La provincia Holguín es la que reporta mayor cantidad de casos a nivel nacional.[6] Constituye una necesidad imperiosa crear una red similar en Cuba, donde estas enfermedades constituyen una problemática de salud debido a la incidencia que poseen en conjunto.

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

Contribución de los autores:

Idea conceptual: Yadnil Elizabeth Gómez Vázquez.

Revisión de la literatura: Yadnil Elizabeth Gómez Vázquez, Onelis Góngora Gómez.

Escritura del artículo: Yadnil Elizabeth Gómez Vázquez.

Revisión crítica: Onelis Góngora Gómez.

Financiación: Policlínico Comunitario Docente Alex Urquiola.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Carbajal L, Navarrete JI. Enfermedades raras. Acta Pediatr Mex [revista en Internet]. 2015 [citado 16 Feb 2020];36(5):[aprox. 5p]. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/283671112_Enfermedades_raras

2. Escobar L, Ávalos P, Medeiros M. Espacios digitales y enfermedades raras. Rev Digit Univer [revista en Internet]. 2018 [citado 16 Feb 2020];19(5):[aprox. 13p]. Disponible en: http://doi.org/10.22201/codeic.16076079e.2018.v19n5.a4

3. Lizaraso F, Fujita R. Enfermedades Raras o Huérfanas, en Perú más huérfanas que raras. Horiz Med [revista en Internet]. 2018 [citado 16 Feb 2020];18(2):[aprox. 5p]. Disponible en: http://dx.doi.org/10.24265/horizmed.2018.v18n2.01

4. Serrano M. La sociedad civil y las enfermedades raras. Arbor [revista en Internet]. 2018 [citado 16 Feb 2020];194(789):[aprox. 6p]. Disponible en: https://doi.org/10.3989/arbor.2018.789n3001

5. Peláez DM, Barragán BN. Educación superior para resolver nuevas necesidades sociales, caso exitoso: Gastronomía-Enfermedad rara. Universciencia [revista en Internet]. 2019 [citado 16 Feb 2020];17(50):[aprox. 7p]. Disponible en: http://revista.soyuo.mx/index.php/uc/article/view/12

6. Perera AM. Enfermedades raras en Cuba, más no desapercibidas [Internet]. Cienfuegos: Radio Ciudad del Mar; 2018 [citado 29 Dic 2019]. Disponible en: http://www.rcm.cu/enfermedades-raras-cuba