Editorial

Enfermedades raras en edad pediátrica en el contexto de la COVID-19

Uncommon Diseases in Pediatric Age in the COVID-19 Contex

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

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

Cómo citar este artículo:
González-Aguiar B, González-Ramos J. Enfermedades raras en edad pediátrica en el contexto de la COVID-19. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2021 [citado 2026 Nov 12]; 11(1):[aprox. 2 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/956

Recibido: 2021-02-24 22:47:36
Aprobado: 2021-03-01 08:52:06

Correspondencia: Belkis González Aguiar. Universidad de Ciencias Médicas de Cienfuegos. Cienfuegos. editor3@spicm.cfg.sld.cu

En los últimos 40 años, la humanidad se ha visto afectada por tres pandemias de envergadura que han cobrado muchas muertes: el aumento de la incidencia y prevalencia de las enfermedades crónicas no transmisibles (ECNT), la pandemia provocada por el virus de inmunodeficiencia humana-sida (VIH/sida) y en la actualidad la pandemia causada por la COVID-19.[1]

La COVID-19 es una enfermedad infectocontagiosa viral emergente con elevada mortalidad, que ha contribuido a elevar la mortalidad por las ECNT en muy corto tiempo. Es esta una enfermedad altamente contagiosa y que ha producido un colapso de los sistemas sanitarios de todo el mundo.[1]

En medio de este complejo contexto global del que no está exenta Cuba, se desarrolló en Cienfuegos, la 5ta edición del Evento Nacional de Enfermedades Raras en Edad Pediátrica, cuyo escenario principal no solo fue el Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, sino todas las instituciones de salud de la Isla, porque esta nueva edición se desarrolló de manera virtual y pudieron participar profesionales de la salud de todo el país.

La difícil situación epidemiológica generada por la COVID-19 ha provocado que la atención que se les brinda a familiares y pacientes aquejados por alguna enfermedad rara sea muy compleja.

Muchas de las familias con niños diagnosticados con enfermedades raras han recurrido a plataformas de redes sociales para compartir sus preocupaciones, estos padres expresan que la COVID-19 no solo está alterando sus vidas por los confinamientos para evitar contagiarse con el SARS-COV2, sino que también ha detenido importantes investigaciones sobre estos padecimientos, lo que ha conllevado un impacto en la atención de estos pacientes. Corroborando lo anteriormente expuesto, estudios mundiales realizados por la *Orphanet Journal Rare Disease*[2] la *National Organization of Rare Disorders*[3] o la *EURORDIS*[4] han señalado elementos como:

1. Autoaislamiento para todos

Los padres de niños enfermos pueden sentir mayor apoyo por parte de los padres de niños sanos que también deben aislar a sus familias para protegerlos del virus.

Aunque las familias con niños que padecen enfermedades raras pueden estar acostumbradas a este tipo de aislamiento, el cierre de escuelas, centros médicos y otros servicios ha añadido nuevas dificultades mentales y físicas. Un estudio de la *Orphanet Journal Rare Disease*[2] refleja que los pacientes y

familiares no sienten un acompañamiento psicológico adecuado en estos momentos de pandemia.

1. Respuestas de grupos de defensa médica y defensa del paciente

La pandemia ha obligado a los profesionales de la salud, las organizaciones de investigación y las empresas de biotecnología a cambiar de rumbo para centrarse en el desarrollo de tratamientos y vacunas para controlar el virus.

1. Acceso a la atención de los pacientes

La pandemia ha provocado el cierre de instalaciones de atención médica en todo el mundo, reduciendo drásticamente el acceso a la atención necesaria, con un impacto negativo en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.

Según un estudio de EURORDIS[4] a nivel mundial:

• El 60 % de los pacientes han visto su atención médica interrumpida.

• Más del 50 % de los pacientes han sufrido el aplazamiento o la cancelación de cirugías o trasplantes planificados.

• Más del 80 % de los pacientes han visto sus citas de rehabilitación pospuestas o canceladas.

El sistema de salud cubano ha trazado estrategias desde el inicio de la pandemia con respecto a la atención de pacientes con enfermedades raras que en la mayoría de las ocasiones son valorados a través del Programa Materno Infantil y su atención nunca ha dejado de ser prioridad ni han dejado de atenderse a pesar de que en diferentes provincias se han tenido que tomar decisiones muy particulares con los centros hospitalarios y se ha tenido que redirigir la atención ambulatoria a la atención primaria de salud. Es una política del gobierno cubano las estrategias educacionales adecuadas y atemperadas a los tiempos donde los medios digitales han jugado un rol fundamental y no ha dejado de mantener la atención económica social a las familias de estos pacientes, elementos que contrastan con la situación mundial.

Esperamos con ansias y esperanzas la vacunación masiva de la población cubana durante este año 2021 con las vacunas contra el SARS-COV2 que han sido fruto de una ardua labor de los investigadores de nuestra país y así reordenar la salud mundial para reorientar todo lo referente a las enfermedades raras con los pacientes que las padecen y sus familiares, los cuales son un puntal en este problema de Salud Pública.

En este evento los especialistas participantes se han planteado la necesidad de encontrar consensos de actuación que los provean de herramientas y protocolos que les ayuden a detectar la posible existencia de una enfermedad rara. Los pacientes necesitan que se vaya más allá para que la investigación se dirija a hallar la cura o a la mejoría de la calidad de vida de estos pacientes. Esta última aseveración es muy compleja en un país como Cuba, que cuenta con un sistema de salud fuerte, pero bloqueado y donde el acceso a las tecnologías para lograr el diagnóstico y tratamiento de los niños afectados por enfermedades raras se hace más complejo y exige más de nuestros especialistas y del propio Sistema de Salud cubano.

Continúa siendo un sueño anhelado que en el programa del evento 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 logren 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 de estos pacientes.[5]

El evento de enfermedades raras que se celebró este año nos ha demostrado cuánto podemos hacer, incluso en momentos tan complejos como este, para el buen desempeño de quienes nos dedicamos al cuidado y atención de pacientes en edades pediátricas que sufren de estos padecimientos.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflicto de intereses relacionados con el estudio.

Los roles de autoría:

1. Conceptualización: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

2. Curación de datos: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

3. Análisis formal: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con la adquisición de fondos.

5. Investigación: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

6. Metodología: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

7. Administración del proyecto: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

8. Recursos: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

9. Software: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

10. Supervisión: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

11. Validación: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

12. Visualización: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

13. Redacción del borrador original: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

14. Redacción revisión y edición: Belkis González Aguiar, Jan O´neil González Ramos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Serra MA. Las enfermedades crónicas no transmisibles y la pandemia por COVID-19. Finlay [revista en Internet]. 2020 [citado 14 Feb 2021];10(2):[aprox. 15p]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342020000200078

2. Depping MK, Uhlenbusch N, Kodolitsch von Y, Klose HF, Mautner FV, Lowe B. Supportive care needs of patients with rare chronic disease: multi-method, cross-sectional study. Orphanet Journal Rare Disease. 2021;16(44):1-10

3. National Organization for Rare Disorders. The impact of COVID-19 on rare disease clinical trials [Internet]. EE.UU: NORD; 2021 [citado 22 Feb 2021]. Disponible en: https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/07/NRD-2043-CV19_RareEDU_Impact-on-Clincal-Trials_v1.pdf

4. EURORDIS. Sobre las Enfermedades Raras [Internet]. Unión Europea: EURORDIS; 2021 [citado 24 Feb 2021]. Disponible en: https://www.eurordis.org/es/enfermedades-raras

5. González JO, González B. Enfermedades raras en edad pediátrica: conmemoración en Cienfuegos de un evento indispensable para la salud pública cubana. Finlay [revista en Internet]. 2020 [citado 24 Feb 2021];10(1):[aprox. 5p]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342020000100001