

¿Qué son las enfermedades huérfanas?



En Colombia hay 13.618 personas viviendo con enfermedades raras o huérfanas, un tipo de patologías que, aunque afectan un pequeño porcentaje de la población, son altamente invalidantes y requieren atención especial.

El último día del mes de febrero se celebra mundialmente el día de las enfermedades raras (o huérfanas), una jornada que busca dar a conocer las casi 7 000 patologías que reciben este nombre debido a que afectan a un pequeño porcentaje de la población.

En nuestro país se tiene identificadas alrededor de 1 920 de estas patologías que amenazan la vida y son altamente degenerativas, crónicas e invalidantes.

La novena celebración de la jornada busca asegurarse de que las voces de quienes viven con una enfermedad rara sean escuchadas para lograr cambios que mejoren sus vidas y las de sus familiares y cuidadores. Ya que, como pacientes, se enfrentan a varias dificultades como:

- La dificultad de diagnóstico por falta de conocimiento de las patologías.

- Debido a la falta de diagnóstico, no reciben el tratamiento a tiempo, por lo que la enfermedad se agrava progresivamente.
- En algunos casos, cuando se logra acceder al tratamiento, este no es el adecuado por falta de medicamentos o investigaciones científicas sobre enfermedad en particular.
- En muchos países, el sistema de seguridad social no cubre los medicamentos necesarios para tratar estas patologías, por lo que se convierten en una carga económica para las familias.
- No se ha descubierto la cura para la mayoría de estas enfermedades.
- La calidad de vida de la persona se afecta, ya que pierde autonomía y se vuelve dependiente.
- La condición de la persona y los cuidados que requiere pueden hacer que los pacientes y las familias se aíslen de la sociedad y dejen de relacionarse con la comunidad. Además, las personas del entorno no saben cómo reaccionar ante la enfermedad y se alejan.

En Colombia, las enfermedades huérfanas se presentan en una de cada 5 mil personas y, por lo general, aparecen antes de los dos años de edad. En la mayoría de los casos son el resultado de modificaciones genéticas, pero también pueden aparecer debido a infecciones virales o bacterianas, alergias o causas medioambientales.