

**UNIVERSIDAD RAFAEL LANDÍVAR**  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
MAESTRÍA EN SALUD PÚBLICA CON ÉNFASIS EN EPIDEMIOLOGÍA Y GERENCIA

CARACTERIZACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS REGISTRADAS EN LA FUNDACIÓN  
ESPAÑOLA DE BENEFICENCIA DE GUATEMALA. GUATEMALA, 2017.  
TESIS DE POSGRADO

**RENATO LEONARDO SANTA LUCE DE LEÓN**  
CARNET 24422-13

GUATEMALA DE LA ASUNCIÓN, OCTUBRE DE 2017  
CAMPUS CENTRAL

**UNIVERSIDAD RAFAEL LANDÍVAR**  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
MAESTRÍA EN SALUD PÚBLICA CON ÉNFASIS EN EPIDEMIOLOGÍA Y GERENCIA

CARACTERIZACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS REGISTRADAS EN LA FUNDACIÓN  
ESPAÑOLA DE BENEFICENCIA DE GUATEMALA. GUATEMALA, 2017.  
TESIS DE POSGRADO

TRABAJO PRESENTADO AL CONSEJO DE LA FACULTAD DE  
CIENCIAS DE LA SALUD

POR  
**RENATO LEONARDO SANTA LUCE DE LEÓN**

PREVIO A CONFERÍRSELE  
EL GRADO ACADÉMICO DE MAGÍSTER EN SALUD PÚBLICA CON ÉNFASIS EN EPIDEMIOLOGÍA Y  
GERENCIA

GUATEMALA DE LA ASUNCIÓN, OCTUBRE DE 2017  
CAMPUS CENTRAL

## **AUTORIDADES DE LA UNIVERSIDAD RAFAEL LANDÍVAR**

RECTOR: P. MARCO TULIO MARTINEZ SALAZAR, S. J.  
VICERRECTORA ACADÉMICA: DRA. MARTA LUCRECIA MÉNDEZ GONZÁLEZ DE PENEDO  
VICERRECTOR DE INVESTIGACIÓN Y PROYECCIÓN: ING. JOSÉ JUVENTINO GÁLVEZ RUANO  
VICERRECTOR DE INTEGRACIÓN UNIVERSITARIA: P. JULIO ENRIQUE MOREIRA CHAVARRÍA, S. J.  
VICERRECTOR ADMINISTRATIVO: LIC. ARIEL RIVERA IRÍAS  
SECRETARIA GENERAL: LIC. FABIOLA DE LA LUZ PADILLA BELTRANENA DE LORENZANA

## **AUTORIDADES DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**

DECANO: DR. EDGAR MIGUEL LÓPEZ ÁLVAREZ  
SECRETARIA: LIC. JENIFFER ANNETTE LUTHER DE LEÓN

## **NOMBRE DEL ASESOR DE TRABAJO DE GRADUACIÓN**

LIC. ELSA CAROLINA GONZÁLEZ HERRERA

## **TERNA QUE PRACTICÓ LA EVALUACIÓN**

DR. DANIEL ELBIO FRADE PEGAZZANO  
MGTR. JUDITH MARINELLY LOPEZ GRESSI  
MGTR. LUIS PEDRO GARCÍA VELÁSQUEZ

Guatemala 14 de agosto 2017

Dr. Daniel Frade

Director de postgrados

Universidad Rafael Landívar

Presente

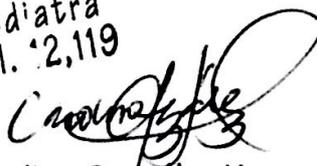
Estimado director:

Por este medio hago constar que he realizado la revisión del informe final, como asesora de tesis de investigación: **“Caracterización de las enfermedades raras registradas en la fundación Española de Beneficencia de Guatemala”** del estudiante Renato Leonardo Santa Luce de León con número de carné 2442213.

Para el proceso de tesis de postgrado de la maestría Salud Pública con énfasis en epidemiología y gerencia de la Universidad Rafael Landívar de Guatemala el día tres de agosto del año dos mil diecisiete.

Atentamente:

Dra. Elsa C. González Herrera  
Pediatra  
Col. 12,119



Dra. Elsa Carolina González Herrera  
Médico Pediatra  
Colegiado 12,119



### Orden de Impresión

De acuerdo a la aprobación de la Evaluación del Trabajo de Graduación en la variante Tesis de Posgrado del estudiante RENATO LEONARDO SANTA LUCE DE LEÓN, Carnet 24422-13 en la carrera MAESTRÍA EN SALUD PÚBLICA CON ÉNFASIS EN EPIDEMIOLOGÍA Y GERENCIA, del Campus Central, que consta en el Acta No. 09808-2017 de fecha 1 de septiembre de 2017, se autoriza la impresión digital del trabajo titulado:

**CARACTERIZACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS REGISTRADAS EN LA FUNDACIÓN ESPAÑOLA DE BENEFICENCIA DE GUATEMALA. GUATEMALA, 2017.**

Previo a conferírsele el grado académico de MAGÍSTER EN SALUD PÚBLICA CON ÉNFASIS EN EPIDEMIOLOGÍA Y GERENCIA.

Dado en la ciudad de Guatemala de la Asunción, a los 9 días del mes de octubre del año 2017.



**LIC. JENIFFER ANNETTE LUTHER DE LEÓN, SECRETARIA  
CIENCIAS DE LA SALUD  
Universidad Rafael Landívar**



Guatemala, 2 de febrero 2015

Dirección postal  
Apartado Postal 2561  
Guatemala  
GUATEMALA, C.A.

A quien interese:

•  
Oficina Centrales y  
Sanatorio de Nuestra  
Señora del Pilar  
3a. Calle 10-71 zona, 15  
Col. Tecún Umán  
PBX: 24200000 22795000  
FAX: 23693249  
Ciudad Guatemala

Por este medio hacemos constar que se ha autorizado al Dr. Renato Leonardo Santa Luce de León, jefe de residentes del Sanatorio Nuestra Señora del Pilar, que realice su estudio de investigación: **"CARACTERIZACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS REGISTRADAS EN LA FUNDACIÓN ESPAÑOLA DE BENEFICENCIA DE GUATEMALA"**. Como tema de tesis para la maestría de Salud Pública con énfasis en Epidemiología y Gerencia de la Universidad Rafael Landívar de Guatemala.

•  
Centro Español  
Carretera Roosevelt  
Km. 13, 40-70, zona 7  
Tels.: 23772600  
Ciudad Guatemala

Por esta razón se le facilita el acceso a los datos que sean necesarios para dicho estudio de los registros del Servicio de Información y Orientación (SIO) de la Fundación Española de Beneficencia.

Para los usos que el interesado convenga se extiende la presente el día lunes dos de febrero del año dos mil quince.

Atentamente,

Elizabeth Zabalza

Directora

Fundación Española de Beneficencia

Teléfono: +34 611408601

## Resumen

**Antecedentes:** Desde su enfoque conceptual se considera a una enfermedad rara (ER) a todo aquel síndrome que tiene una prevalencia no mayor a 5 afectados por 10,000 habitantes (1). Según la OMS el 7% de la población sufre una enfermedad rara, lo que supone más de 42 millones en América Latina. (20) **Objetivo:** Caracterizar a las enfermedades raras registradas en la Fundación Española de Beneficencia de Guatemala. **Metodología:** Estudio descriptivo, retrospectivo, transversal sobre la caracterización de los pacientes con enfermedades raras registrados en el Servicio de Información y Orientación de la Unidad de Genética del Sanatorio Nuestra Señora del Pilar del 01 de enero 2013 al 31 de diciembre 2014. Los datos son recolectados a través de un cuestionario en base a la información de los expedientes médicos. **Limitaciones:** son todos los datos no registrados dentro del expediente médico que aportan a las variables del estudio. **Resultados:** Los pacientes con enfermedades raras son predominantemente de sexo femenino con un 62%, únicamente el 8% de los pacientes saben que tienen un antecedente de enfermedad genética adquirida y la mediana de la edad es de 19 años, son provenientes generalmente del sector urbano (72%). Los pacientes con enfermedades raras les toma un tiempo mayor de 5 años para obtener su diagnóstico final realizando al menos más de 2 consultas médicas para llegar a dicho diagnóstico (68%). Las enfermedades raras tienden a ser diagnosticadas clínicamente ya que solamente el 4% cuenta con un laboratorio genético que las confirma. Los pacientes no tienen un tratamiento farmacéutico específico para combatir la enfermedad únicamente medicamentos paliativos o para disminuir los síntomas. Dentro de las enfermedades raras más frecuentes reportadas son: Distrofia muscular de Duchene, Síndrome de Turner, Dermatomiositis y Síndrome de Marfán. Únicamente el 17% de los pacientes pertenece a una asociación de apoyo para sobrellevar este tipo de diagnósticos tanto para los pacientes y sus familiares. **Conclusiones:** Las enfermedades raras en la fundación española de beneficencia de Guatemala tienen características de una baja prevalencia lo cual hace que sea un campo desconocido para el campo de la medicina y los servicios de salud en el país.

## Índice

1. Introducción .....	1
2. Marco Teórico .....	3
2.1 Enfermedades Raras.....	3
2.1.1 Definición de enfermedad.....	3
2.2 Concepto de rareza .....	3
2.3 Diversidad y heterogeneidad de las enfermedades raras. ....	4
2.4 Enfermedades raras en América Latina .....	6
2.5 Características comunes de las enfermedades raras.....	6
2.5 Clarificación de algunos conceptos relacionados: enfermedades raras, enfermedades olvidadas, enfermedades huérfanas, medicamentos huérfanos.....	7
2.5.1 Enfermedades raras. ....	7
2.5.2 Enfermedades olvidadas. ....	7
2.5.3 Enfermedades huérfanas. ....	8
2.6 Enfermedades raras como realidad.....	11
2.7. Necesidad de aumentar la conciencia pública y de una política pública apropiada. ....	12
2.8. Necesidad de sistemas de cuidado de salud pública apropiados y de cuidado profesional. .	13
3. Objetivos .....	15
3.1 General.....	15
3.2 Específicos .....	15
4. Metodología .....	15
5. Resultados.....	20
6. Análisis y Discusión de Resultados .....	31
7. Conclusiones: .....	35
8. Recomendaciones .....	36
9. Bibliografía .....	37
10. Anexo No. 1 .....	39

## 1. Introducción

Las enfermedades raras son un grupo de patologías que actualmente están siendo un tema de discusión entre profesionales de salud a nivel mundial. Desde su enfoque conceptual se considera a una enfermedad rara a todo aquel síndrome que tiene una prevalencia no mayor a 5 afectados por 10,000 habitantes (1). Esta baja incidencia se asocia automáticamente a la falta de información respecto al tema, lo que refleja que únicamente las personas involucradas a estas patologías son las que conocen al respecto y las necesidades que el mismo conlleva.

Los avances de medicina y salud así como investigación y genética han demostrado y evidenciado el conocimiento de diferentes patologías que antes ni se conocían o no existían. La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima más de siete mil el total de enfermedades o síndromes que reciben el término “raro” por su baja prevalencia en la población, tomando en cuenta que este número va en incremento conforme los avances de tecnología y técnicas diagnósticas. (1)

Los conocimientos sobre estas enfermedades son muy recientes por lo que no están extendidos en todas las redes de salud del país. Son enfermedades que implican un grupo de problemas sobreañadidos como la dificultad de realizar un diagnóstico rápido y certero, la falta de tratamientos adecuados e incluso la inexistencia de medicamentos o de muy alto costo.

Estas enfermedades, en su mayoría, se acompañan de disfunciones en varios órganos, patologías asociadas o discapacidades de cualquier otro tipo pero como no se cuenta con los conocimientos suficientes para que el paciente reciba tratamiento global, sino segmentado por múltiples diferentes especialistas de todo tipo. Esto refleja un peregrinaje entre especialistas en lo que se determina un diagnóstico o sospecha del mismo.

En lo que respecta a la calidad de vida de estos pacientes con enfermedades raras tienen una incidencia negativa. En su mayoría son de carácter degenerativo e irreversible es decir, no hay cura. Esto provoca una incapacidad del enfermo en tener una relación con su entorno físico o social. (2)

Lamentablemente por su baja prevalencia y misma dispersión hacen que no tenga una repercusión social tan alta ya que en este grupo de pacientes la solidaridad no es patente. El

diagnóstico acertado de estas enfermedades cae en la cuestión de la suerte que tenga el paciente y el médico acierte en el diagnóstico en el menor tiempo posible por la complejidad de las mismas.

Es evidente que la relación costo beneficio no es interesante para el mercado debido al uso restringido de los medicamentos y el número reducido de pacientes. Para concluir la “orfandad” de este grupo de enfermedades es que no existe cobertura legal que fomente investigación sobre genética. (3)

Todas estas características plantean una situación especial en Guatemala de desamparo para las personas que sufren estas enfermedades así como también sus familias. Los efectos colaterales que esto conlleva afecta a los aspectos sociales, psicológicos, discriminación, exclusión como la soledad; desconocimiento de la enfermedad, desconcierto y desorientación; falta de protocolos de la información y acceso a información a los pacientes; por no ser enfermedades de difusión social no son solidarios entre ellos mismos; exclusión social, cultural y económica.

Es evidente en las enfermedades raras dos atributos que caracterizan a este grupo de patologías: el alto número de enfermedades y su diversidad de las mismas (3); y su baja incidencia en la población. Por lo tanto es necesario un primer paso en el registro y documentación de estos casos especiales que son una realidad en nuestra población.

Por esto mismo es importante conocer las características de estos pacientes y en qué medida implementar un plan de intervención y estrategias que mejoren las condiciones de vida y pronóstico de la enfermedad.

En este estudio se consideran variables que logran caracterizar al paciente con enfermedades raras, entre las más importantes podemos mencionar: sexo, edad, procedencia, situación laboral, tiempo de tener el diagnóstico, intervenciones médicas y laboratorios genéticos.

Actualmente se desconoce la caracterización de estos pacientes por lo que el aporte de este estudio es importante.

## 2. Marco Teórico

### 2.1 Enfermedades Raras

#### 2.1.1 Definición de enfermedad

Según la OMS es una condición patológica de una parte, órgano o sistema de un organismo resultante de varias causas, tales como una infección, un defecto genético, o estrés medioambiental, y se caracteriza por un conjunto de signos identificables o síntomas. (4)

### 2.2 Concepto de rareza

“Una enfermedad rara es una enfermedad que aparece poco frecuentemente o raramente en la población”. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa menos de 1 de entre 2.000 ciudadanos (EC Regulation on Orphan Medicinal Products). (1)

Esta cifra también se puede expresar como 500 pacientes por cada enfermedad rara en una población de 1.000.000 de ciudadanos. Aunque 1 de 2.000, parece muy poco, en una población total de 459 millones de ciudadanos, esto podría significar nada menos que 230.000 individuos para cada enfermedad rara. Es importante subrayar que el número de pacientes de enfermedades raras varía considerablemente de una enfermedad a otra, y que la mayoría de la gente representada por las estadísticas en este campo sufre de enfermedades aún más raras, enfermedades que afectan solo a una de cada 100,000 personas o menos. (3)

Las enfermedades más raras solo afectan a unos miles, cientos o incluso a solo un par de docenas de pacientes. Estas “rarísimas enfermedades” aíslan especialmente a los pacientes y a sus familias y les hacen vulnerables. Hay que notar que la mayoría de los cánceres, incluyendo los cánceres que afectan a los niños, son enfermedades raras. A pesar de la rareza de cada enfermedad rara, siempre sorprende al público descubrir que, de acuerdo con una bien-aceptada estimación, “unos 30 millones de personas tienen una enfermedad rara en los 25 países europeos”, lo que significa que de 6% a 8% de la población total europea son pacientes con enfermedades raras.(3) “Desgraciadamente, los datos epidemiológicos que hay disponibles son

inadecuados para la mayoría de las enfermedades raras y no se pueden dar detalles seguros sobre el número de pacientes con una específica enfermedad rara. En general la gente con una enfermedad rara no está registrada en la base de datos. Muchas enfermedades raras están resumidas como “otros desórdenes endocrinos y metabólicos” y en consecuencia, con pocas excepciones, es difícil registrar a la gente con una enfermedad rara, sobre una base nacional o internacional, y de una manera fiable y armonizada”. En el caso de cánceres raros, muchos registros no publican datos suficientes que echen abajo cifras de tumores raros por tipo, aun cuando esta información podría estar disponible por el examen patológico del tejido eliminado durante la operación.

Hay que notar que todos y cada uno de nosotros es, estadísticamente hablando, un portador de 6 a 8 anomalías genéticas, que son, generalmente pero no siempre, recesivos en su transmisión. Estas anomalías generalmente no tienen consecuencias, pero si dos individuos portadores de la misma anomalía genética tienen hijos, estos pueden verse afectados. (6)

### **2.3 Diversidad y heterogeneidad de las enfermedades raras.**

Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas, que varían no solo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad. Se estima que existen hoy entre 5,000 y 7,000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus calidades sensoriales y de comportamiento. (3)

Muchas minusvalías pueden coexistir en una persona determinada, y esta es definida entonces como paciente con minusvalías múltiples. Las enfermedades raras también se diferencian ampliamente en términos de gravedad, pero por término medio la esperanza de vida de los pacientes de enfermedades raras se reduce significativamente. El impacto sobre la esperanza de vida varía mucho de una enfermedad a otra; algunas causan la muerte al nacer, muchas son degenerativas o amenazan la vida, mientras que otras son compatibles con una vida normal si son diagnosticadas a tiempo y tratadas adecuadamente. El 80 % de las enfermedades

raras tienen orígenes genéticos identificados, implicando uno o varios genes o anomalías cromosómicas. Pueden ser heredadas o derivadas de mutación de novo gen o de una anomalía cromosómica. Tienen que ver con el 3 % y 4 % de los nacimientos. Otras enfermedades raras son causadas por infecciones (bacterianas o víricas) o alergias, o se deben a causas degenerativas, prolíficas o teratogénicas (productos químicos, radiaciones, etc.). (9)

Algunas enfermedades raras son también producidas por una combinación de factores genéticos y medioambientales. Pero para la mayoría de las enfermedades raras los mecanismos etiológicos son todavía desconocidos debido a la falta de investigación para encontrar la fisiopatología de la enfermedad. Hay también una gran diversidad en cuanto a la edad en que tienen lugar los primeros síntomas. Los síntomas de muchas enfermedades raras aparecen en el parto o en la niñez, incluyendo Atrofia Muscular Espinal Infantil, Neurofibromatosis, Osteogénesis imperfecta, síndrome de Rett y la mayoría de las enfermedades metabólicas, tales como Hurler, Hunter, Sanfilippo, Mucopolisidosis Tipo II, enfermedades Krabbe, Chondrodysplasia. (7)

En algunos casos los primeros síntomas de la enfermedad, tales como Neurofibromatosis, pueden tener lugar en la niñez, pero esto no impide que síntomas más severos aparezcan en un periodo posterior de la vida. Otras enfermedades raras, tales como la enfermedad de Huntington, Ataxias Espinocerebelares, enfermedad de los dientes Charcot-Marie, Esclerosis Lateral Amiotrófica, Sarcoma de Kaposi y cáncer de tiroides, son específicas de la edad adulta. (7)

Mientras que muchas enfermedades causan síntomas en la niñez, es posible que estos síntomas no se traduzcan durante años en un diagnóstico de enfermedad rara específica. Hay que notar también que condiciones relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, p. ej. el autismo (en el Síndrome de Rett, Usher síndrome tipo II, Gigantismo Cerebral Sotos, Fragile X, Angelman, Fenilcetonuria Adulta, Sanfilippo) o Epilepsia (síndrome de Shokeir, Síndrome Feigenbaum Bergeron Richardson, Síndrome de Kohlschutter Tonz, síndrome de Dravet). Para muchas condiciones descritas en el pasado como clínicas tales como deficiencia mental, autismo o psicosis, ahora se sospecha o se ha descrito un origen genético. De hecho, una enfermedad rara puede estar enmascarada por una multitud de otras condiciones, lo que puede conducir a un diagnóstico equivocado. (4)

## 2.4 Enfermedades raras en América Latina

Según este organismo, debido a la gran cantidad de enfermedades raras, el 7% de la población sufre alguna de ellas, lo que supone más de 42 millones en América Latina: 15 en Brasil, 8 en México, más de 3,5 en Colombia y Argentina, alrededor de 2 millones en Perú y Venezuela, y alrededor de 1,7 millones en Chile, Guatemala y Ecuador. (20)

Uno de los principales problemas es el tiempo que se tardan en ser diagnosticadas, pero la tecnología e Internet está permitiendo que tanto las personas que sufren estas enfermedades puedan contactarse con otros enfermos y con especialistas de todo el mundo para llegar más rápido al conocimiento y posibles tratamiento que existen para las mismas. (20)

## 2.5 Características comunes de las enfermedades raras

A pesar de esta gran diversidad, las enfermedades raras tienen algunos rasgos comunes de gran importancia. Las principales características son las siguientes:

1. Las enfermedades raras son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que ponen en peligro la vida;
2. Que el comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 50 % de las enfermedades raras;
3. Incapacidad: la calidad de vida de los pacientes de enfermedades raras está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía;
4. Muy dolorosa en términos de carga psicosocial: el sufrimiento de los pacientes de enfermedades raras y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica, y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria;
5. Enfermedades incurables, por lo general sin tratamiento efectivo. En algunos casos, se pueden tratar los síntomas para mejorar la calidad de vida y las esperanzas de vida;
6. Las enfermedades raras son difíciles de tratar: las familias encuentran enormes dificultades para encontrar el tratamiento adecuado. (12)

## **2.5 Clarificación de algunos conceptos relacionados: enfermedades raras, enfermedades olvidadas, enfermedades huérfanas, medicamentos huérfanos.**

No es raro leer documentos o publicaciones en los cuales los conceptos de enfermedades raras, enfermedades olvidadas, medicamentos huérfanos y enfermedades huérfanas no están claramente definidos y se usan como conceptos intercambiables. La situación ha llevado a una percepción errónea y a la confusión sobre a cuál de estos conceptos exactamente se refiere y sobre qué realidad cubre cada uno de ellos. (10)

### **2.5.1 Enfermedades raras.**

En primer lugar, las enfermedades raras se caracterizan por su baja prevalencia o proporción (menos de 1 /2,000) y su heterogeneidad. Afectan tanto a niños como adultos en cualquier parte del mundo. Como los pacientes de enfermedades raras son una minoría, hay falta de conciencia pública; estas enfermedades no presentan una prioridad en la salud pública, y se realiza poca investigación. El mercado es tan limitado para cada enfermedad que la industria farmacéutica es reticente en invertir en la investigación y en desarrollar tratamientos para las enfermedades raras. Hay por tanto una necesidad de regulación económica, tales como incentivos nacionales, como los suministrados para la Regulación de Medicamentos Huérfanos. (10)

### **2.5.2 Enfermedades olvidadas.**

Las enfermedades olvidadas son comunes, enfermedades comunicables que afectan principalmente a pacientes que viven en países en desarrollo. Como no son prioridad para la salud pública en los países industrializados, se realiza poca investigación para estas enfermedades. Están “olvidadas” por la industria farmacéutica porque su mercado se ve generalmente como no rentable. Hay necesidad de regulación económica y enfoques alternativos en este campo para crear incentivos dirigidos al estímulo de la investigación y al desarrollo de tratamientos para luchar contra las enfermedades olvidadas, que son

predominantes en países desarrollados. Las enfermedades olvidadas no son por tanto enfermedades raras. (10)

### **2.5.3 Enfermedades huérfanas.**

Las enfermedades huérfanas comprenden tanto las enfermedades raras como las enfermedades olvidadas. “Están huérfanas” de atención por parte de la investigación y de interés del mercado, así como de políticas de la salud pública. Medicamentos huérfanos. Medicamentos huérfanos son productos medicinales destinados al diagnóstico, prevención o tratamiento de enfermedades raras. Estos medicamentos se llaman “huérfanos” porque, en condiciones normales de mercado, no es rentable para la industria y mercado farmacéutico desarrollar estos productos destinados a un pequeño número de pacientes que sufren de condiciones raras. Los medicamentos desarrollados para este mercado no rentable no serían económicamente viables para el fabricante que posee la patente. Para las compañías de medicamentos, el coste de sacar al mercado un producto medicinal huérfano no se recuperaría por las ventas que se esperan del producto. Por esta razón, los gobiernos y las organizaciones de pacientes de enfermedades raras han recalcado la necesidad de incentivos económicos para animar a las compañías de medicamentos a desarrollar medicinas de mercado destinadas a pacientes de enfermedades raras “huérfanas”.

Más allá de la diversidad de las enfermedades, los pacientes de una enfermedad rara y sus familias se ven enfrentados a la misma y amplia gama de dificultades que surgen directamente de la rareza de estas patologías:

- Falta de acceso al diagnóstico correcto: el periodo entre la emergencia de los primeros síntomas y el diagnóstico adecuado implica retrasos inaceptables y de alto riesgo, así como diagnósticos erróneos que conducen a tratamientos inadecuados: el laberinto del pre diagnóstico;
- Falta de información: tanto sobre la enfermedad misma como sobre dónde obtener ayuda, que incluye falta de referencia a profesionales calificados;
- Falta de conocimiento científico: esto origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas, para definir la estrategia terapéutica y en una palabra de los

productos terapéuticos, tanto los productos médicos como los mecanismos médicos apropiados.

- Consecuencias sociales: El vivir con una enfermedad rara tiene implicaciones en todas las áreas de la vida, tanto en el colegio, elección del trabajo futuro, tiempo de ocio con los amigos o en la vida afectiva. Puede llevar a la estigmatización (aislamiento, exclusión de la comunidad social, discriminación para la suscripción del seguro (seguro de vida, seguro de viaje, de hipoteca), y a menudo a oportunidades profesionales reducidas (cuando es en absoluto relevante).
- Falta de apropiada calidad del cuidado de la salud: combinando las diferentes esferas de conocimientos técnicos necesitados por los pacientes de enfermedades raras, tales como fisioterapeuta, nutricionista, psicólogo, etc. Los pacientes pueden vivir durante varios años en situaciones precarias sin atención médica competente, incluyendo intervenciones de rehabilitación; permanecen excluidos del sistema del cuidado sanitario, incluso después de haberse hecho el diagnóstico.
- Alto coste de los pocos medicamentos existentes y cuidado: el gasto adicional de hacer frente a la enfermedad, en términos tanto de ayudas humanas como técnicas, combinado con la falta de beneficios sociales y reembolsos, causa un empobrecimiento total de la familia, y aumenta dramáticamente la desigualdad de acceso al cuidado para los pacientes de enfermedades raras.
- Desigualdad en la disponibilidad de tratamiento y cuidado: tratamientos innovadores están a menudo desigualmente disponibles en Unión Europea a causa de los retrasos en la determinación del precio y/o en la decisión de reembolso, falta de experiencia de los médicos que tratan (no hay médicos suficientes implicados en las pruebas clínicas de enfermedades raras) y la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados.

(15)

La primera batalla a la que se enfrentan los pacientes y sus familias es la de obtener un diagnóstico: es a menudo la lucha más desesperante. Esta batalla se repite a cada nueva etapa de una enfermedad rara degenerativa o en evolución. La falta de conocimiento de su rara patología pone a menudo en riesgo la vida de los pacientes y da como resultado una enorme pérdida: retrasos inútiles, consultas médicas múltiples y prescripciones de medicamentos y tratamientos que son inadecuados o incluso perjudiciales. Porque se conoce tan poco sobre la mayoría de las

enfermedades raras, un diagnóstico preciso normalmente se hace tarde, cuando el paciente ya ha sido tratado, durante muchos meses o incluso años, de otra enfermedad más común.

Con frecuencia, solo se reconocen y tratan algunos de los síntomas. Un estudio realizado por Eurordis centrado en los retrasos de diagnósticos de enfermedades raras, ha revelado que, para el síndrome de Ehlers Danlos, 1 de cada 4 pacientes esperó más de treinta años antes de que se le diera el tratamiento correcto. El 40 % de los pacientes que participaban en el estudio recibieron un diagnóstico erróneo antes de que se les diera el correcto. (13)

Entre ellos: 1 de cada 6 sufrieron un tratamiento quirúrgico basado en este diagnóstico erróneo; 1 de cada 10 sufrió tratamiento psicológico basado en este diagnóstico erróneo.

Las consecuencias del retraso del diagnóstico son trágicas:

- Otros niños nacidos con la misma enfermedad;
- Conducta inapropiada y ayuda inadecuada de los miembros de la familia;
- Empeoramiento clínico de la salud de los pacientes en términos de condición intelectual, psicológica, y física, que conducen incluso a la muerte del paciente;
- Pérdida de confianza en el sistema sanitario. Sin un diagnóstico correcto, las unidades de emergencia no están en condiciones de tratar al paciente apropiadamente (18).

Sin diagnóstico, cuando el paciente es un niño, la familia se siente particularmente culpable porque el niño está “actuando raro”, no está actuando normalmente en términos de desarrollo mental y psicológico. De cualquier comportamiento anormal en la comida, que acompaña a muchas enfermedades raras, se culpa a la madre, causando culpa e inseguridad. (19)

La incompreensión, depresión, y ansiedad son parte intrínseca de la vida diaria de la mayoría de los padres de un niño afectado de una enfermedad rara, especialmente la fase de pre-diagnóstico. Toda la familia de un paciente de una enfermedad rara, sean niños o adultos, se ve afectada por la enfermedad del ser querido y llega a verse marginada: psicológicamente, socialmente, culturalmente y económicamente vulnerable. En muchos casos, el nacimiento de un niño con una enfermedad rara es causa de una ruptura de los padres. Otro momento crucial para los pacientes de una enfermedad rara es la revelación del diagnóstico: a pesar de los progresos

efectuados durante los diez últimos años, el diagnóstico de una enfermedad rara es con demasiada frecuencia comunicado de una manera lamentable.

Muchos pacientes y sus familias describen la manera insensible y de mala información con la que se da el diagnóstico. Este problema es común entre los profesionales en salud, que con demasiada frecuencia no están organizados ni entrenados adecuadamente para la comunicación de un diagnóstico. Hasta el 50 % de los pacientes han sufrido estas malas o inaceptables condiciones de revelación del diagnóstico. Para evitar revelar el diagnóstico directamente, los médicos a menudo comunican el terrible diagnóstico por teléfono, por escrito – con o incluso sin explicación- o de pie en el pasillo de un hospital. Profesionales entrenados en los modos apropiados de hacer la revelación del diagnóstico evitarían este dolor adicional e innecesario a los ya angustiados pacientes y familias. Un mayor entrenamiento en “dar malas noticias” a los pacientes constituye un aspecto importante de la preparación médica. (18)

## **2.6 Enfermedades raras como realidad.**

Es fundamental darse cuenta de que las enfermedades raras pueden afectar a cualquier familia en cualquier momento. No es solo “algo terrible que sucede a otra gente”. Es una realidad muy cruel que puede ocurrir a cualquiera, o cuando se tiene un hijo o en el curso de la propia vida. En realidad, la terminología “enfermedades raras” solo pone de relieve la característica de rareza del complejo y heterogéneo mosaico de un estimado de 7,000 condiciones que ponen en peligro la vida y que la debilitan muchísimo. Esta terminología, que solo subraya la rareza, inmediatamente pone una tranquilizadora distancia entre la “pobre gente a la que algo terrible ha sucedido” y la gran mayoría de ciudadanos que se sienten protegidos por la baja difusión de las condiciones raras. Si estas enfermedades se llamaran oficialmente “enfermedades terribles que lentamente matan a tu hijo – o a ti mismo y que estás solo”, que es más parecido a la verdad, la existencia de unos 30 millones de personas directamente afectadas impresionaría más a la opinión pública.

Afortunadamente y gracias principalmente al trabajo tenaz de organizaciones de padres y pacientes, las cosas están lentamente cambiando. Hasta hace poco, las autoridades de la salud pública y los políticos han ignorado en gran parte las enfermedades raras. Hoy, e incluso aunque el

número de enfermedades raras específicas conocidas es muy limitado, podemos dar testimonio de un despertar de algunas partes de la opinión pública y, como consecuencia, se están llevando a cabo algunas acciones por las autoridades públicas. Las enfermedades raras para las cuales hay disponible un sencillo y efectivo tratamiento preventivo, están incluso siendo examinadas, como parte de política de salud pública. Pero eso no es suficiente, y es hora de que las autoridades públicas consideren las enfermedades raras como prioridad de la Salud Pública y emprendan acciones para ayudar exactamente a muchos pacientes y familias afectadas por enfermedades raras. (14)

Esta no es la situación para Guatemala ya que en esta parte del mundo aún no se le da prioridad a estas entidades ya que por ser un país tercermundista aún las enfermedades infecciosas siguen siendo la causa principal de la mortalidad en la población

Como sabemos, la mayoría de estas enfermedades implican deficiencias sensoriales, motrices, mentales y físicas. Se pueden efectivamente reducir estas dificultades por la puesta en práctica de políticas públicas apropiadas. Como se subraya en el Background Paper on Orphan Diseases para el Informe WHO sobre Medicinas de Prioridad para Europa y el Mundo (17), “A pesar de la creciente conciencia pública de las enfermedades raras en las dos últimas décadas, todavía hay muchas lagunas en el conocimiento relacionado con el desarrollo del tratamiento para enfermedades raras. Los políticos tienen que darse cuenta de que las enfermedades raras son un asunto crucial de salud para unos 30 millones de personas en EU”. También hay que tener en mente los aspectos sociales y las implicaciones de las enfermedades raras: los servicios territoriales y financieros para ayudar a familias y a pacientes tienen que ser organizados y desarrollados sobre una base local, tales como servicios de cuidado de día, centros de alivio, unidades de emergencia, centros de socialización y rehabilitación, campamentos de verano, servicios de educación y entrenamiento profesional.

## **2.7. Necesidad de aumentar la conciencia pública y de una política pública apropiada.**

Las razones por las que las enfermedades raras en su conjunto han sido ignoradas durante tanto tiempo se comprenden mejor hoy en día. Claramente, es imposible desarrollar una política nacional de salud pública específica para cada enfermedad rara. Sin embargo una aproximación

global puede dar origen a soluciones apropiadas. Una aproximación global a las enfermedades raras permite al paciente de una enfermedad rara escapar al aislamiento. Se pueden desarrollar apropiadas políticas de salud pública en áreas de investigación científica y biomédicas, política de industria, investigación y desarrollo de medicamentos, información y entrenamiento de todas las partes implicadas, cuidados sociales y beneficios, hospitalización y tratamiento de pacientes externos. Para fomentar la investigación clínica, deberían promoverse fondos públicos para pruebas clínicas sobre enfermedades raras a través de medidas nacionales. Los profesionales de la salud pública, los expertos de la salud pública y los legisladores no pueden aplicar respuestas tradicionales y prioridad a una necesidad mayor. (1)

Hay carencia de conocimiento médico y científico sobre las enfermedades raras. Mientras el número de publicaciones científicas sobre enfermedades raras continúa aumentando, menos de 1.000 enfermedades se benefician de un mínimo de conocimientos científicos, y estas son esencialmente las “más frecuentes” entre las enfermedades raras. La adquisición y difusión de conocimiento científico es la base vital para la identificación de las enfermedades, y lo más importante, para la investigación en nuevos diagnósticos y procedimientos terapéuticos.

## **2.8. Necesidad de sistemas de cuidado de salud pública apropiados y de cuidado profesional.**

Después de la aparición de los primeros síntomas, hay una batalla inicial para el diagnóstico, que puede durar años. Después del diagnóstico viene para los pacientes y sus familias la lucha para ser oídos, informados y dirigidos hacia cuerpos médicos competentes, donde existen, y para conseguir el tratamiento más adecuado en la actualidad.

Después del diagnóstico, los pacientes y sus familias se enfrentan con demasiada frecuencia con el cuidado social y de salud, gravemente inadecuado. Para la gran mayoría de enfermedades raras, no existe protocolo para las buenas prácticas clínicas. Donde existen, la compleción de la difusión puede no ser óptima: no todos los profesionales de la salud pública están siempre adecuadamente preparados. Además, la segmentación de las especialidades médicas es una barrera para el cuidado comprensivo de un paciente que sufre una enfermedad rara. (11)

En la mayoría de los casos, una parte significativa de estos gastos es soportada exclusivamente por los familiares, generando de este modo una desigualdad adicional entre pacientes ricos de enfermedades raras y pacientes pobres de enfermedades raras. Los costes de viajes a centros especializados son elevados en términos de tiempo ausente del trabajo y coste financiero. Además, la ansiedad se amplifica porque generalmente solo el padre o la madre pueden viajar mientras que el otro cuida de otros niños o tiene que trabajar. Es también importante subrayar que, en una familia en la que un hijo tiene una enfermedad rara, la mayoría de las veces uno de los padres o deja completamente de trabajar por un trabajo remunerado fuera de casa o lo reduce significativamente. (12)

Como consecuencia, mientras que los gastos aumentan dramáticamente, los ingresos se ven reducidos considerablemente. En el caso de un paciente adulto de enfermedad rara que está bastante bien para poder trabajar, las horas de trabajo deben ser adaptadas para permitirle las visitas médicas y el cuidado apropiado. En términos de logística, queda mucho por hacer para asegurar igualdad real entre ciudadanos discapacitados y ciudadanos sanos. (19)

Cuando existen métodos de exploración de fase prenatal y asintomática para enfermedades raras que permiten una cobertura médica efectiva y pronta, estos deberían aplicarse porque pueden mejorar significativamente la calidad y duración de la vida. Deberían introducirse otros programas de exploración como parte de políticas de Salud Pública tan pronto como existan pruebas sencillas, fiables y tratamientos efectivos. El progreso cualitativo y cuantitativo en el pronóstico y tratamiento clínico están planteando nuevas cuestiones de salud pública sobre políticas en exploración generalizada y dirigida para algunas enfermedades. (18)

### 3. Objetivos

#### 3.1 General

- Caracterizar las enfermedades raras (ER) registradas por la Fundación Española de Beneficencia en el período de tiempo de 01 enero 2013 al 31 diciembre 2014

#### 3.2 Específicos

- Listar las patologías más frecuentes encontradas en el grupo de pacientes.
- Determinar la situación laboral de los pacientes con ER.
- Determinar el tiempo de peregrinaje previo al diagnóstico
- Establecer el número más frecuente de intervenciones médicas previas al diagnóstico de ER.
- Describir la situación actual de los estudios de laboratorio genéticos, los medicamentos y las asociaciones de apoyo para los pacientes con ER.

### 4. Metodología

- **Tipo y diseño de investigación: Descriptivo, retrospectivo y transversal.**
- **Unidad de Análisis:**
  - Unidad primaria de muestreo: pacientes con enfermedades raras registrados en la fundación Española de Beneficencia a través del Servicio de Información y Orientación de Enfermedades Raras en Guatemala. El cual es un servicio de la Fundación Española de Beneficencia que se localiza en las instalaciones del Sanatorio Nuestra Señora del Pilar. Nace en el año 2010 gracias a la necesidad de dar capacitación, educación y orientación a los pacientes que se diagnosticaron y trataron. Este servicio pertenece a la unidad de genética humana de dicha institución.
  - Unidad de análisis: datos demográficos y clínicos.

- **Población y Muestra:**
  - POBLACIÓN Y UNIVERSO: Niños y Niñas, Hombres y Mujeres de diversas edades registrados en el programa de Enfermedades Raras de la Fundación Española de Beneficencia del año 2013 al año 2014. Total 60 pacientes.
  - MUESTRA: Todos los pacientes registrados en las fechas 01 enero 2013 a 31 diciembre 2014
  
- **Selección de Sujetos de Estudio:**
  - **Criterios de Inclusión:**
    - Todos los pacientes registrados en la unidad de genética del Sanatorio el Pilar y fundación española de beneficencia en el año 2014 a 2015.
  - **Criterios de Exclusión:**
    - Todos los pacientes del Sanatorio El Pilar y la fundación española de beneficencia registrados en la unidad de genética humana que NO tengan una enfermedad rara por definición.

- Definición y operacionalización de las variables

Variables	Definición Conceptual	Definición Operacional	Tipo	Unidad de Medida
Enfermedades raras según Sexo	Conjunto de características físicas, biológicas, anatómicas y fisiológicas de los seres humanos, que los define como hombre o mujer	Condición orgánica física del paciente que lo distingue entre hombre y mujer	Cualitativo Nominal	Hombre Mujer
Enfermedades rara según Edad	Tiempo que ha vivido una persona u otro ser vivo contando desde su nacimiento	Años y meses cumplidos de los pacientes con ER al momento de la investigación	Cuantitativo De Razón	Años cumplidos
Enfermedades raras según Procedencia	Lugar donde vive una persona	Departamento, Municipio, zona o aldea en donde vive el paciente	Cualitativo Nominal	Rural Urbano
Enfermedades raras según Situación laboral	Persona que desempeña una labor para entrar en terminos de empleado o desempleado	Situación de productividad económica dependiendo si cuenta o no con un empleo ya sea el paciente o el cuidador	Cualitativo Nominal	Empleado Desempleado Dependiente

<b>Antecedente Familiar</b>	Hecho o patología del pasado relacionado a la trayectoria genética que influye o ayuda a comprender hechos presentes	Enfermedades o padecimientos genéticos similares que han afectado a familiares cercanos a pacientes con enfermedades raras	Cualitativo Nominal	Si No
<b>Tiempo de Diagnóstico</b>	Es el tiempo comprendido entre los primeros síntomas y el diagnóstico definitivo de la enfermedad por un profesional de salud o especialista	Tiempo comprendido desde la aparición de los síntomas y el diagnóstico genético clínico de la ER	Cuantitativo De Razón	Menor a 1 año 2 a 5 años Mayor a 6 años
<b>Número de Intervenciones Médicas</b>	Cantidad de visitas realizadas a diferentes médicos especialistas, previo a establecerse con uno solo.	Cantidad de médicos visitados previo de haber realizado el diagnóstico de ER	Cualitativa Ordinal	1 a 2 cons. 3 a 4 5 a 6 7 a 8 mayor a 9 consultas
<b>Laboratorio Genético</b>	Estudios de gabinete realizados en laboratorio de clínico generalmente de biología molecular para dar diagnóstico de diversas patologías	Estudios complementarios que se utilizan para la confirmación de diagnósticos genéticos	Cualitativo Nominal	Si No
<b>Medicamentos</b>	Conjunto de fármacos que se utilizan para combatir, curar o	Fármacos utilizados específicamente para tratar pacientes con	Cualitativo Nominal	Si No

	estabilizar alguna patología específica	enfermedades raras		
<b>Asociación de ayuda</b>	Unión de individuos con un fin determinado para apoyar a un grupo vulnerable con enfermedad o factores de riesgo	Unión de padres de pacientes y pacientes que forman grupos de apoyo psicológico, emocional, económico para beneficio del grupo afectado con ER	Cualitativo Nominal	Si No

## 5. Resultados

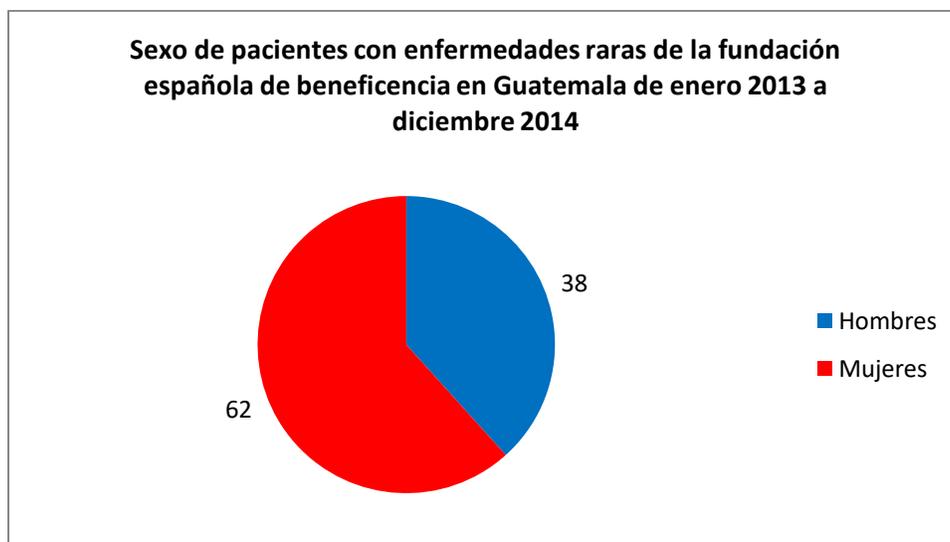
Tabla No.1

Sexo de pacientes con enfermedades raras de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014

Sexo	Frecuencia	Porcentaje
Hombres	20	38
Mujeres	33	62
	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

Gráfica No. 1



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

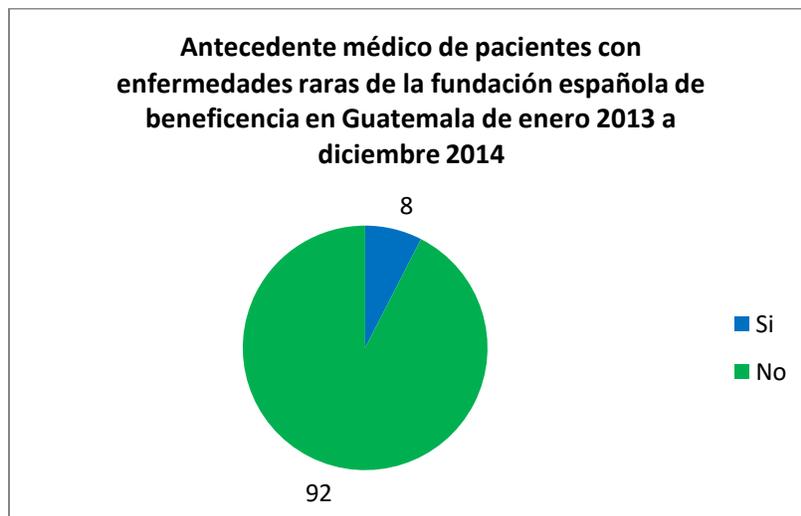
**Tabla No.2**

**Antecedente médico de pacientes con enfermedades raras de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

Antecedente	Frecuencia	Porcentaje
Si	4	8
No	49	92
	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Grafica No. 2**



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Tabla No.3**

**Rango de edades de pacientes con enfermedades raras de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

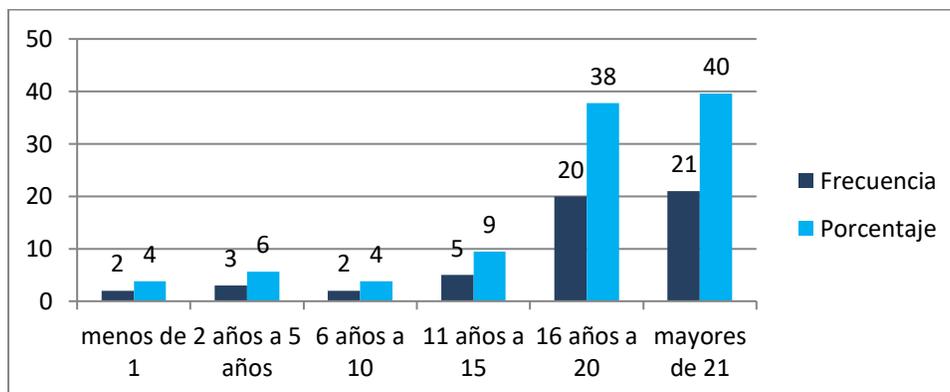
Edad	Frecuencia	Porcentaje
menos de 1 año	2	4
2 a 5 años	3	6
6 a 10 años	2	4
11 a 15 años	5	9
16 a 20 años	20	38
mayores a 21 años	21	40
	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

La mediana de la edad fue de 19 años con una media de 15.4 y una moda de 15\*

**Gráfica No. 3**

**Rango de edades de pacientes con enfermedades raras de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

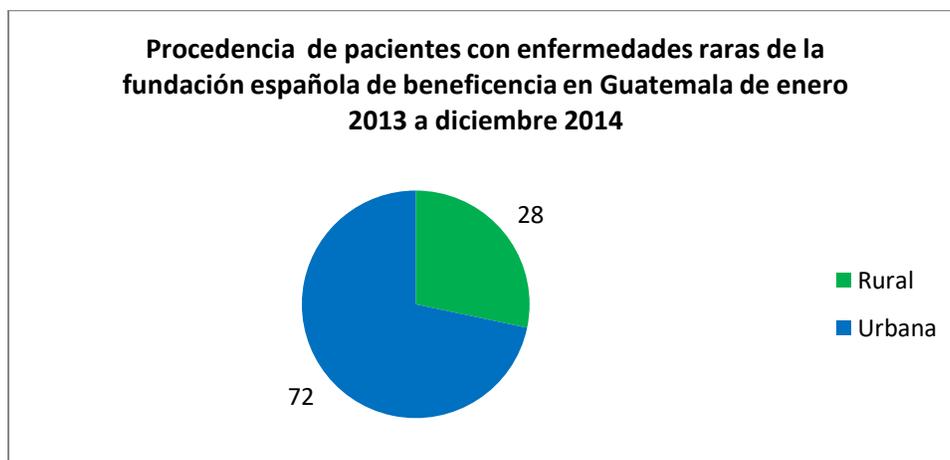
**Tabla No. 4**

**Procedencia de pacientes con enfermedades raras de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

Procedencia	Frecuencia	Porcentaje
Rural	15	28
Urbana	38	72
	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Gráfica No. 4**



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Tabla No. 5**

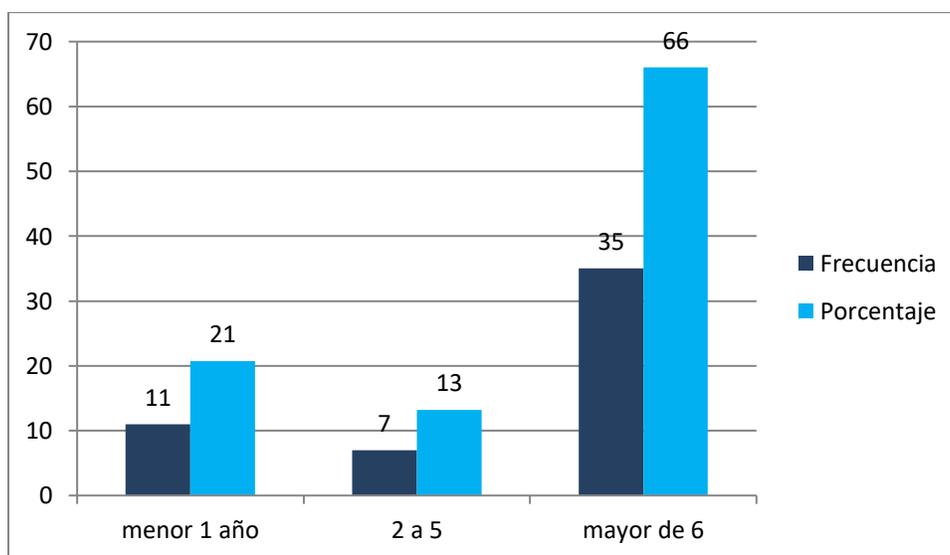
**Tiempo transcurrido para el diagnóstico de pacientes con enfermedades raras de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

Tiempo de diagnóstico	Frecuencia	Porcentaje
menor 1 año	11	21
2 a 5 años	7	13
mayor de 6 años	35	66
	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Gráfica No. 5**

**Tiempo transcurrido para el diagnóstico de pacientes con enfermedades raras de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Tabla No. 6**

**Situación laboral de pacientes con enfermedades raras de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

Situación Laboral	Frecuencia	Porcentaje
Empleado	16	30
Desempleado	7	13
Dependiente	30	57
	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Gráfica No. 6**



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

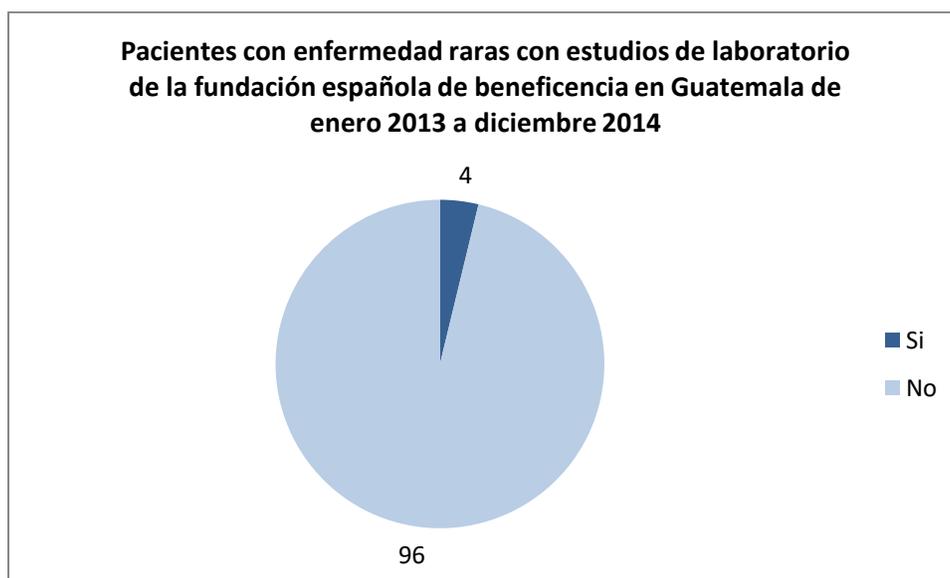
**Tabla No. 7**

**Pacientes con enfermedad raras con estudios de laboratorio genético de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

Laboratorios	Frecuencia	Porcentaje
Si	2	4
No	51	96
	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Gráfica No. 7**



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Tabla No. 8**

**Pacientes con enfermedad raras con tratamiento farmacéutico genético de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

Tratamiento	Frecuencia	Porcentaje
Si	0	0
No	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

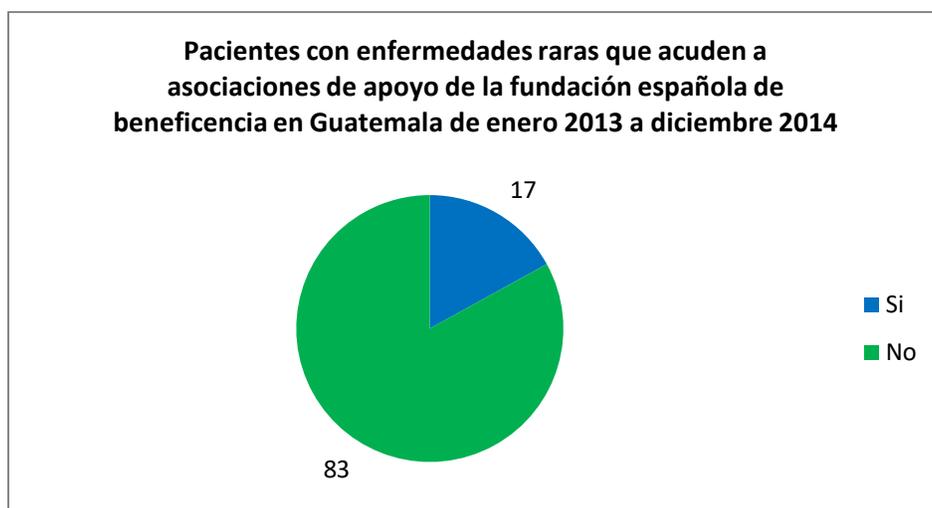
**Tabla No. 9**

**Pacientes con enfermedad raras que forman parte de una asociación de apoyo de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

Asociación	Frecuencia	Porcentaje
Si	9	17
No	44	83
	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Gráfica No. 9**



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Tabla No. 10**

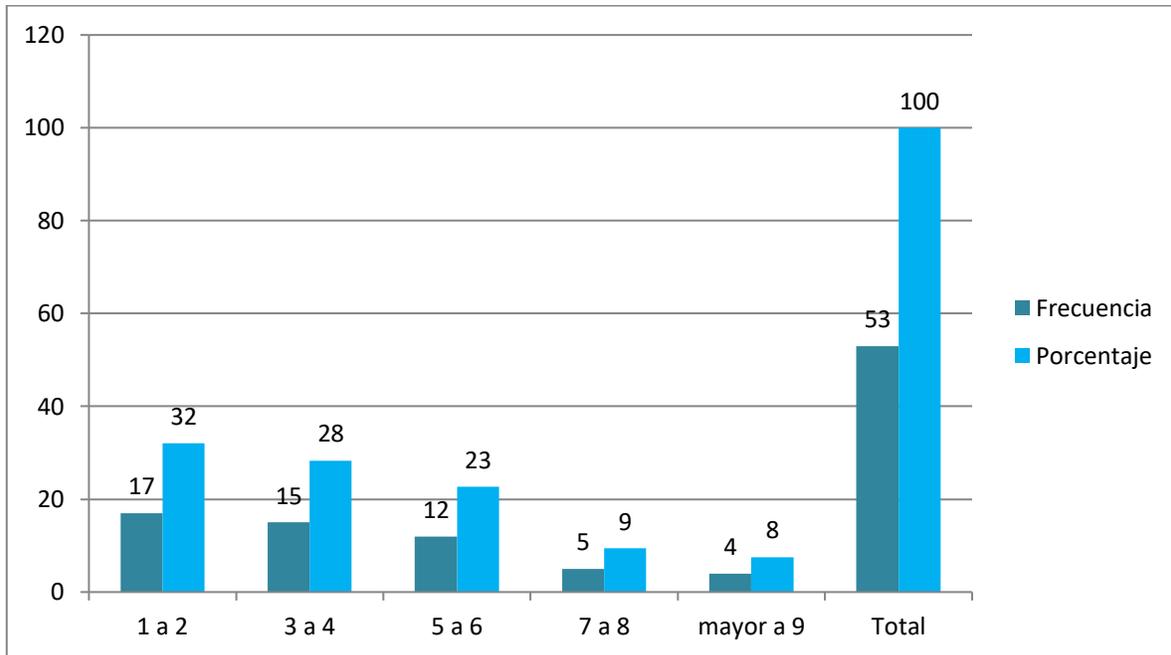
**Consultas médicas realizadas previas a su diagnóstico definitivo de enfermedad rara de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

Intervenciones	Frecuencia	Porcentaje
1 a 2	17	32
3 a 4	15	28
5 a 6	12	23
7 a 8	5	9
mayor a 9	4	8
Total	53	100

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Gráfica No. 10**

**Consultas realizadas por pacientes con enfermedad raras, previo a su diagnóstico definitivo de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

**Tabla No. 11**

**Otras enfermedades diagnosticadas en pacientes de la unidad de genética humana de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014**

Enfermedad no rara	Frecuencia
Narcolepsia	1
Sx Convulsivo	2
Sx Nefrótico	1
Urticaria	1
Parkinson	1
Cirrosis Biliar primaria	1

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar  
Diagnósticos excluidos del estudio.

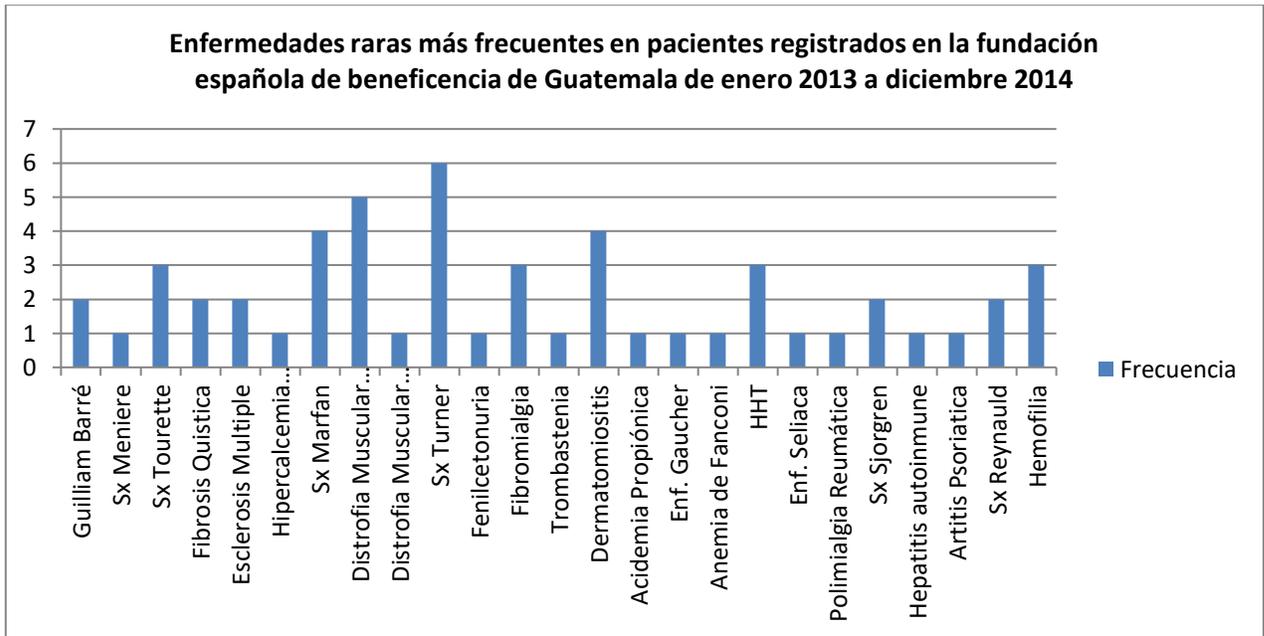
Tabla No. 12

Enfermedades raras más comunes en pacientes de la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014

Enfermedad	Frecuencia
Sx Turner	6
Distrofia Muscular de Duchenne	5
Sx Marfan	4
Dermatomiositis	4
Sx Tourette	3
Fibromialgia	3
HHT	3
Hemofilia	3
Guilliam Barré	2
Fibrosis Quística	2
Esclerosis Múltiple	2
Sx Sjorgren	2
Sx Reynauld	2
Sx Meniere	1
Hipercalcemia duodenal congenita	1
Distrofia Muscular de Becker	1
Fenilcetonuria	1
Trombastenia	1
Acidemia Propiónica	1
Enf. Gaucher	1
Anemia de Fanconi	1
Enf. Seliaca	1
Polimialgia Reumática	1
Hepatitis autoinmune	1
Artitis Psoriatica	1
<b>Total</b>	<b>53</b>

Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

Gráfica No. 12



Fuente: Expedientes Unidad Genética Sanatorio El Pilar

Cuadro No.1

Indicadores de las variables de los pacientes con enfermedades raras registradas en la fundación española de beneficencia en Guatemala de enero 2013 a diciembre 2014

Variables	Indicadores		
	Numerador	Denominador	Porcentaje
<b>Sociodemográficos</b>			
<b>Sexo</b>			
Hombres	20	53	38
Mujeres	33	53	62
<b>Edad</b>			
Menores de 1 año	2	53	4
2 a 5 años	3	53	6
6 a 10 años	2	53	4
11 a 15 años	5	53	9
16 a 20 años	20	53	38
Mayores de 21 años	21	53	40
<b>Procedencia</b>			
Rural	15	53	28
Urbana	38	53	72
<b>Situación laboral</b>			
Empleado	16	53	30
Desempleado	7	53	13
Dependiente	30	53	57
<b>Clínico-Terapéutico</b>			
<b>Antecedente médico de ER</b>			
Si	4	53	8
No	49	53	92
<b>Tiempo transcurrido para el diagnóstico</b>			
Menor 1 año	11	53	21
2 a 5 años	7	53	13
Mayor a 6 años	35	53	66
<b>Consultas previas al diagnóstico de ER</b>			
1 a 2 consultas	17	53	32
3 a 4 consultas	15	53	28
5 a 6 consultas	12	53	23
7 a 8 consultas	5	53	9
mayor a 9 consultas	4	53	8
<b>Laboratorios</b>			
Con laboratorios genéticos	2	53	4
sin laboratorios genéticos	51	53	96

<b>Tratamiento Genético (No paliativo o sintomático)</b>			
<b>Pacientes con tratamiento farmacéutico</b>	0	53	0
<b>Pacientes sin tratamiento farmacéutico</b>	53	53	100
<b>Asociaciones de apoyo</b>			
<b>Pacientes pertenecen a grupos de apoyo</b>	9	53	17
<b>Pacientes no pertenecen a grupos de apoyo</b>	44	53	83

## 6. Análisis y Discusión de Resultados

Los pacientes incluidos en este estudio (60) representan el total de registros en el período de tiempo del mismo, sin embargo, se excluyeron 7 pacientes por no tener una enfermedad rara sino otra patología de diferente origen. Cumpliendo con los criterios de exclusión del estudio solamente se analizaron un total de 53 pacientes.

En la tabla número. 1 se identifica que 33 pacientes de la población general representa al sexo femenino. El resto (20 pacientes) pertenecen al sexo masculino. Las enfermedades raras indistintamente se presentan en ambos sexos por igual sin embargo existen muchas enfermedades genéticas que están más frecuentemente asociadas al sexo femenino. La gráfica número. 1 muestra la distribución por sexos: mujeres 62% y hombres 38%.

En la tabla número 2 se observa que de la población total, únicamente 4 pacientes tienen registrado un antecedente médico asociado a la enfermedad rara que presentan. Caso contrario, 49 pacientes no refieren un antecedente médico asociado a la enfermedad rara. Este dato llama la atención ya que epidemiológicamente el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, esto quiere decir, que tienen un componente hereditario. Sin embargo los registros médicos representan todo lo contrario, esto se traduce porque la mayoría de los pacientes o padres de pacientes desconocen si estas enfermedades raras eran parte de la herencia en el árbol genealógico de la familia y sus descendientes. Por lo que es un dato esperado que por el sub registro y diagnósticos no oportunos las personas desconozcan enfermedades raras en familiares de primera línea. En la gráfica número 2 podemos observar que el 92% de los pacientes no tiene un antecedente médico y el 8% presenta un antecedente médico asociado a la enfermedad rara que presenta el paciente.

En la tabla número 3 podemos observar el rango de las edades más frecuentes registradas de los pacientes con enfermedades raras. Se observa que la frecuencia más alta está en mayores de 20 años seguido entre las edades 15 y 20 años de edad. Las enfermedades raras aparecen la mayoría de veces en edad pediátrica ya que generalmente son anomalías congénitas, sin embargo, la prevalencia es mayor en los adultos comparado con los niños, debido a la alta mortalidad de algunas enfermedades con malformaciones o genéticamente graves y con muy mal pronóstico de vida. En la gráfica observamos que el 40% de los casos registrados tienen más de 20 años de edad, seguido de un 38% que tiene las edades comprendidas entre 15 y 20 años. Solamente el 4% de los casos tienen menos de 1 año de vida. La mediana de la edad fue de 19 años, media de 15.4 años y moda de 15 años.

En la tabla número 4 se describe la procedencia más frecuente de los pacientes con una enfermedad rara, podemos observar que 38 personas son procedentes de las áreas urbanas comparadas con las 15 personas del área rural. Es importante tomar en cuenta que la muestra proviene de una unidad de genética humana que pertenece a un sanatorio privado del área urbana y que el acceso a dicha entidad generalmente es para personas que viven exclusivamente en la ciudad. Son muy pocos los casos referidos del interior del país u otras áreas rurales. Esto demuestra que por no ser un hospital de referencia nacional no cuenta con casos provenientes de regiones rurales y por ser un hospital de categoría A. La gráfica número cuatro demuestra que el 72% de los pacientes son procedentes del área urbana y el 28% del área rural.

Las enfermedades raras se caracterizan por tardar un tiempo en ser diagnosticadas, generalmente entre 5 a 10 años en poder tener un diagnóstico definitivo de la enfermedad. Por esto mismo en la tabla número 5 se detalla el número de personas que se demoraron más de 5 años en obtener un diagnóstico (35) a diferencia de quienes se tardaron menos de 5 años en obtener un diagnóstico (18). Esto es si el paciente no muere antes de esta edad, la gráfica demuestra que el 66% de los pacientes fue diagnosticado después de 5 años de presentar los primeros síntomas y el 21% obtuvo un diagnóstico menor a 1 año de sintomatología.

En la tabla número 6 observamos que la condición laboral en los pacientes con enfermedades raras es más frecuente la dependiente (30 pacientes) es decir que los pacientes no pueden subsistir por cuenta propia y reciben ayuda económica de otra persona, generalmente

padre, madre u otros familiares. Son 16 personas económicamente activas y 7 personas son desempleadas. En la gráfica número 6 podemos observar que el 57% de los pacientes son dependientes, el 30% tienen un empleo y el 7% son desempleados.

Es importante mencionar que las enfermedades raras en la mayoría de sus casos son enfermedades incapacitantes por lo que la persona no puede trabajar en un empleo formal por las diversas limitaciones o discapacidades que no le permiten desarrollar tareas comunes o simples en un área laboral específica. Esto generando un impacto en la economía de los pacientes con enfermedades raras ya que en su mayoría son apoyadas por otros miembros de la familia. El desarrollo personal y profesional de estos pacientes se ve afectado y desfavorecido ante esta situación de productividad.

En la tabla número 7 se observa que solamente 2 pacientes cuentan con laboratorios confirmatorios de la enfermedad rara (laboratorio genético) y el resto (51 pacientes) no cuentan con un estudio de laboratorio que confirme la enfermedad. Esto es debido a que los laboratorios genéticos en Guatemala son de alto costo o no se realizan en el país y deben referirse al extranjero lo que eleva aún más el costo del estudio. La mayoría de genetistas que desempeñan labores en el país hacen diagnósticos de enfermedades raras a través de la clínica dejando atrás las pruebas de laboratorio por lo anteriormente mencionado. Esto refleja la gráfica número 7 con el 96% de pacientes sin una prueba de laboratorio y únicamente el 4% tiene una prueba de laboratorio confirmatoria.

En la tabla número 8 podemos observar que de toda la población registrada no cuenta con un tratamiento farmacéutico para la enfermedad rara, todos los pacientes cuentan con tratamientos sintomáticos para cuidados paliativos y mejorar el pronóstico y condiciones de la enfermedad sin embargo ninguno para curar o eliminar la enfermedad permanentemente.

Los pacientes con enfermedades raras por ser poblaciones pequeñas tienden a formar grupos de auto apoyo, en la tabla número 9 se observa que solamente 9 personas pertenecen a una asociación de apoyo y el resto (44 pacientes) no pertenecen a ninguna organización o red de apoyo. En la gráfica número 9 se observa que únicamente el 17% busca este tipo de ayuda para sobrellevar este tipo de enfermedades.

Se sabe que los pacientes con una enfermedad rara tienden a tener múltiples consultas previo a su diagnóstico final, esto le llamamos peregrinaje diagnóstico. En la tabla número 10 observamos que los pacientes tuvieron más de 2 consultas previas a su diagnóstico final. Esto representa que el 68% de la población (41 pacientes) acudieron a más de 2 consultas para saber la enfermedad rara que estaba padeciendo el paciente. Según la gráfica número 10 el 32% presentaron de 1 a 2 consultas previas al diagnóstico.

En la tabla número 11 se enlistan enfermedades que no son consideradas como raras, es decir, enfermedades con diagnóstico que pertenece y se clasifica en otra categoría. Estos pacientes presentaron síntomas inespecíficos que inicialmente no tenían un diagnóstico definitivo. Según los criterios de exclusión del mismo estos pacientes quedan fuera del análisis.

En la tabla número 12 se enlistan las enfermedades raras más comunes registradas en la fundación española de beneficencia de la unidad de genética del Sanatorio El Pilar. Dentro de las más frecuentes podemos observar: Distrofia muscular de Duchene, Síndrome de Turner, Dermatomiositis y Síndrome de Marfán.

Dentro de las menos comunes podemos mencionar: Síndrome de Meniere, Distrofia muscular de Becker, Síndrome de Sjorgen, entre otras. Es importante mencionar que dentro de las patologías registradas, varias de ellas no corresponden a la definición de enfermedades raras por lo que no son consideradas como tal, esto refleja la falta de información referente a las enfermedades y su mala caracterización.

## 7. Conclusiones:

1. Las enfermedades raras en los pacientes registrados en la fundación española de beneficencia de Guatemala se caracterizan por los siguientes atributos sociodemográficos: de cada 10 pacientes con ER, 6 son de sexo femenino; 9 de cada 10 desconocen tener un antecedente de ER; la mediana de la edad es de 19 años. Al pertenecer a un programa de ER en una institución privada la mayoría provienen del sector urbano y más de la mitad son personas que no son autónomas y tienen un grado de dependencia.
2. Las características clínico terapéuticas de los pacientes con enfermedades raras son: de cada 10 pacientes 7 se demoraron más de 5 años en dar con un diagnóstico definitivo después del inicio de los síntomas; solamente 2 pacientes cuentan con laboratorios genéticos que confirman el diagnóstico; ninguno de los pacientes del estudio tienen un tratamiento farmacéutico genético para la enfermedad rara (no paliativo); y de cada 10 pacientes con ER, 3 pacientes realizaron más de 2 consultas previo a su diagnóstico definitivo.
3. Las enfermedades raras más frecuentes reportadas son: Distrofia muscular de Duchene, Síndrome de Turner, Dermatomiositis y Síndrome de Marfán. Muchas enfermedades no son catalogadas como raras, sin embargo en la unidad de genética del Sanatorio se les brindaba atención y seguimiento.
4. Ningún paciente cuenta con tratamiento farmacéutico para la enfermedad rara. Si bien es cierto se sabe que son enfermedades que no se curan, existen medicamentos que contrarrestan el avance de la enfermedad y favorecen el diagnóstico de los pacientes con enfermedades raras, sin embargo, en los pacientes registrados únicamente tienen tratamiento paliativo para aliviar los síntomas principales.
5. Las asociaciones de apoyo para pacientes con enfermedades raras son grupos que favorecen el progreso terapéutico tanto a los pacientes como a los familiares de estos pacientes. A través de estos grupos se logran enlaces y contactos que favorecen el progreso de las enfermedades. Sin embargo únicamente el 17% pertenece a una red de apoyo como esta.

## 8. Recomendaciones

1. Fortalecer los sistemas de salud de Guatemala para mejorar las capacidades del recurso humano en la detección y diagnóstico de las enfermedades raras. Hacer principal énfasis en las áreas de materno-infantil ya que más del 80% de estas enfermedades son de origen congénito.
2. Supervisar el cumplimiento de protocolos de atención médica para las enfermedades raras en las diferentes instituciones de salud que orienten a los médicos a diagnosticar de una forma temprana las enfermedades raras.
3. Capacitar a los estudiantes de licenciatura y postgrados de medicina en el campo de la genética humana para tener un mayor alcance diagnóstico y así tener un mejor desempeño clínico en la detección de las enfermedades raras.
4. Hacer alianzas estratégicas con laboratorios de referencias nacionales e internacionales para realizar pruebas genéticas a bajo costos y así proveer un diagnóstico oportuno de las enfermedades raras, en aquellos casos que son graves o con pronósticos reservados.
5. Aprobar una iniciativa de ley para respaldar a las poblaciones de estas enfermedades raras para un trato digno en la sociedad que mejore sus condiciones y calidad de vida, a través de un acceso a centros de atención, diagnóstico y tratamiento farmacéutico.
6. Fortalecer asociaciones y redes de apoyo para ejercer presión social a través de actividades de sensibilización, promoción y prevención de las enfermedades raras en el país.
7. Promover los estudios de investigación relacionados con las enfermedades raras y todas aquellas muertes en donde se desconoce la causa específica y que se tiene una alta sospecha de enfermedad de origen genético.

## 9. Bibliografía

1. Informes Periódicos de Orphanet - Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos - Mayo 2014 - Número 2  
[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia de las enfermedades raras por prevalencia decreciente o casos.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia%20de%20las%20enfermedades%20raras%20por%20prevalencia%20decreciente%20o%20casos.pdf)
2. Consumer Eroski. Enfermedades raras. [Consultado 29 de noviembre de 2011]: [aprox: 3 p.].  
[http://www.consumer.es/web/es/salud/problemas\\_de\\_salud/2010/04/18/192414.php](http://www.consumer.es/web/es/salud/problemas_de_salud/2010/04/18/192414.php)
3. Enfermedades raras. [Consultado 6 de diciembre de 2011]: [aprox: 2 p.] Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/rarediseases.html>
4. Registro de enfermedades raras. [Consultado 6 de diciembre de 2011]: [aprox: 2 p.]. Disponible en: <https://registoraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>
5. Enfermedades raras. [Consultado 6 de diciembre de 2011]: [aprox. 2 p.]. Disponible en: <http://www.enfermedadesraras.es/>
6. GeoSalud. Enfermedades raras. Tipos. [Consultado 6 de diciembre de 2011]: [aprox: 3 p.]. Disponible en: [http://www.geosalud.com/enfermedades\\_raras/index.htm](http://www.geosalud.com/enfermedades_raras/index.htm)
7. Posada M, Martí-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. Anales del Sistema Sanitario de Navarra 2008 [Consultado 6 de diciembre de 2011];31(2): [aprox: 7 p.]. Disponible en: <http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/suple2a.html>
8. Pharmamar: Investigación biotecnológica. Tratamiento de enfermedades raras. [Consultado 29 de noviembre de 2011]: [aprox: 2 p.]. Disponible en: <http://www.pharmamar.com/enfermedades-raras.aspx>
9. FEDER. La importancia del deporte y sus beneficios en las enfermedades raras. [Consultado 29 de noviembre de 2011]: [aprox: 2 p.]. Disponible en: [http://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com\\_content&view=article&id=1355:la-importancia-del-deporte-y-su-beneficio-en-las-enfermedades-raras&catid=1:latest-news](http://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=1355:la-importancia-del-deporte-y-su-beneficio-en-las-enfermedades-raras&catid=1:latest-news)
10. Medicina y Humanidades. Noticias. Pacientes y médicos crean una plataforma para la investigación de enfermedades raras. [Consultado 19 de diciembre de 2011]: [aprox: 4 p.].  
<http://www.jano.es/jano/actualidad/ultimas/noticias/janoes/pacientes/medicos/crean/plataforma/investigacion/enfermedades/raras/f-11+iditem-15795+idtabla-1>
11. MedTempus. Blog de Medicina. Enfermedades y anomalías médicas más raras del mundo.  
<http://www.3djuegos.com/foros/tema/589989/0/enfermedades-y-anomalias-medicas-mas-raras-del-mundo/>

12. Jano y Humanidades. Jano.es. El bloqueo del sistema del complemento comporta beneficios en dos enfermedades ultra-raras.

<http://www.jano.es/jano/actualidad/ultimas/noticias/janoes/bloqueo/sistema/complemento/comporta/beneficios/dos/enfermedades/ultra-raras/> f-11+iditem 17230+idtabla-  
1

13. European Commission. Health and Consumer Protection Directorate-General. Useful Information on Rare Diseases from an EU perspective. Luxembourg: European Commission; 2004.

14. National Organization of Rare Disorders (NORD). Disponible en: <http://www.rarediseases.org/>. Consultada 26-02-2013.

15. Orphanet, Paris: INSERM SC 11. Disponible en: <http://www.orpha.net/>. Consultada 26-02-2013. 4. Office of Rare Diseases. National Institutes of Health (NIH). Disponible en: <http://rarediseases.info.nih.gov/>. Consultada 26-02-2013.

16. Zurriaga Lloréns Ó, Martínez García C, Arizo Luque V et al, (2006). Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. Rev Esp Salud Publica 2006; 80: 249-257.

17. Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. Med Clin (Barc) 2010;134:161-168.

18. IMSERSO. "Enfermedades Raras: Situación y Demandas Sociosanitarias". Madrid 2001.

19. Die Trill, M., López E. "Aspectos psicológicos en cuidados paliativos, la comunicación con el enfermo y familia". Ades Ediciones, Madrid 2000

20. OMS Boletín de la Organización Mundial de la Salud, Volumen 90:2012 Número 6, junio 2012 paginas 401-476. <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>

## 10. Anexo No. 1

Cuestionario de recolección de datos. Llenar el siguiente cuestionario según la base de datos de la Fundación Española de Beneficencia del año 2013 al 2014.

Instrumento Recolección de Datos Enfermedades Raras 2013 - 2014					
Datos Demográficos					
Nombre:			Edad en años		
Sexo	Masculino		Femenino		Procedencia:
Situación laboral:		Empleado		Desempleado	
		Dependiente		Urbana	
Datos Clínicos Terapéuticos					
Antecedente familiar de ER		Si	No		
Enfermedad Rara		Si	No	Nombre ER: <input style="width: 100%;" type="text"/>	
Tiempo para el diagnóstico		menor 1 año	<input style="width: 50px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 50px; height: 20px;" type="text"/>	1 a 5 años	<input style="width: 50px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 50px; height: 20px;" type="text"/>
		5 a 10 años	<input style="width: 50px; height: 20px;" type="text"/>	mayor a 10 años	<input style="width: 50px; height: 20px;" type="text"/>
Número de intervenciones previas al diagnóstico					
menor a 5		<input style="width: 50px; height: 20px;" type="text"/>	5 a 10	<input style="width: 50px; height: 20px;" type="text"/>	mayor a 10
Confirmación diagnóstica por laboratorio		Si	No	¿Por qué?	
Tratamiento con medicamentos		Si	No	¿Por qué?	
Forma parte de una asociación de ayuda		Si	No	¿Por qué?	