

Agrupaciones de pacientes y médicos instan a tomar medidas:

# Falta de un registro de pacientes con enfermedades raras hace aún más difícil vivir con ellas

Son, al menos, un millón de chilenos, pero no se conocen sus nombres ni dónde están y tampoco qué padecen. Todos datos necesarios para acceder a más recursos que permitan su diagnóstico y tratamiento.

C. GONZÁLEZ

**C**istinosis, Crohn, esclerodermia, mielofibrosis, policitemia, Sjögren... En el mundo existen alrededor de ocho mil enfermedades clasificadas como "raras" o "poco frecuentes". Patologías que se caracterizan por afectar a un número reducido de personas, ser crónicas y discapacitantes, con recursos terapéuticos limitados y presentar una tasa elevada de mortalidad.

Pese a su nombre, se estima que hasta el 8% de la población puede padecerlas, lo que en un país como Chile supone, al menos, un millón de personas. Una cifra muy superior a la de otras patologías más comunes, como cáncer (100 mil pacientes) o VIH (70 mil).

"El universo de afectados es enorme, pero cuando se trata de tomar decisiones, se comparan con las enfermedades comunes y siempre pierden", lamenta la doctora Gabriela Repetto, genetista e investigadora de la Facultad de Medicina de la Clínica Alemana y U. del Desarrollo, dedicada a investigar y divulgar un mayor conocimiento sobre estas patologías.

La semana pasada, de hecho, estuvo a cargo de un simposio internacional sobre el tema, realizado en Santiago. "Hay bastante poca investigación clínica; y como no hay mucho diagnóstico ni herramientas de tratamiento, las familias y los pacientes deambulan buscando respuestas por mucho tiempo".

Eso implica un desgaste emocional, físico y financiero importante, por lo que urge generar medidas que favorezcan a estos chilenos, enfatiza la especialista. "Ni siquiera existe un catastro; estamos trabajando en uno con el Ministerio de Salud anterior y todo lo adelantado se perdió. Ahora hay que comenzar de cero".

Saber cuántos son, de dónde, qué los afecta y en qué condiciones están son datos necesarios para "tomar decisiones y evaluar su impacto. Un buen tratamiento necesita de un buen diagnóstico", enfatiza la doctora Repetto.



Victor Rodríguez es padre de Alonso (9), quien tiene la enfermedad de Menkes, un trastorno neurodegenerativo del cual solo se conocen cinco casos en el país. En Chile, al menos un millón de personas padece una enfermedad rara.

## Poco frecuentes

Aunque existen diferentes visiones, según el país, las llamadas "enfermedades raras" son un conjunto variado de trastornos que, por sí solos, afectan a una de cada 2.000 personas. Alrededor del 80% son de origen genético, aunque también hay causas infecciosas, parasitarias o autoinmunes. Además de ser patologías crónicas, tienen altas tasas de discapacidad y mortalidad. En más de dos tercios de los casos suelen aparecer antes de los dos años de edad.

## Tratamiento integral

Idea con la que concuerda Víctor Rodríguez, presidente de la Federación de Enfermedades Poco Frecuentes de Chile (Fenpof). "Incluso, hay desconocimiento entre los profesionales y muchas veces no saben cómo tratar estas enfermedades".

Y lo sabe por experiencia propia. Su hijo Alonso tiene la enfermedad de Menkes, un trastorno multisistémico y neurodegenerativo causado por la dificultad del organismo para absorber el cobre. "Lo diagnosticaron al año y dije que no viviría más de tres. Ya va cumpliendo nueve". Un logro que ha costado esfuerzo: en promedio gasta dos millones de pesos mensuales en terapias.

"Solo hay cinco casos en Chile; hace tres semanas murió un niño de un año con la misma enfermedad", lamenta Víctor.

Si bien algunas de estas patologías requieren medicamentos costosos —pueden valer más de \$30 millones al mes—, la doctora Repetto precisa que en muchos casos basta con terapias que están disponibles en el mercado y que cuentan con cobertura (como kinesioterapia, oxígeno domiciliario, apoyo nutricional). Lo que falta es coordinar y favorecer el acceso a tratamientos integrales. Y para eso es necesario contar con un catastro.

El Gobierno, como parte de la APEC, firmó un acuerdo en el que se compromete a contar con un registro de enfermedades raras. El Ministerio de Salud dijo que se está trabajando en el tema. "Los pacientes y sus familias están interesados en que se sepa de ellos, y hay que pedirle al Estado que cumpla con los compromisos adquiridos", dice Rodríguez.

Asimismo, ya se inició una mesa de trabajo con diputados y senadores para elaborar una Ley de Enfermedades Poco Frecuentes —Perú y Colombia ya cuentan con las suyas—. El próximo 10 de octubre se realizará un foro sobre el tema.

Todas estas medidas, dice Repetto, ayudarán a que estas patologías ya no sigan siendo postergadas; que aumente el número de especialistas, así como la investigación clínica, que considere la estructura genética propia de la población chilena, para mejorar los diagnósticos y tratamientos.

De hecho, los expertos en el tema plantean que los resultados de la investigación de estas enfermedades también pueden ser útiles para patologías comunes. Por ejemplo, drogas diseñadas para la enfermedad de Gaucher —patología en que por falta de un enzima se acumulan sustancias grasas en algunos órganos—, actualmente están siendo probadas para el párkinson.



Tanto el ajo como la cebolla son ricos en flavonoles, los cuales se asocian a un efecto protector del cáncer.

## ESTUDIO EN MUJERES PUERTORRIQUEÑAS:

### Consumir ajo y cebolla se asocia con menor riesgo de cáncer de mama

La cebolla y el ajo son ingredientes fundamentales en muchos platos, y son clave en el sofrito, un elemento básico de la cocina española, pero también en la de otros países. Ahora, la Universidad de Puerto Rico, país donde se consume también habitualmente, ha comprobado que esta receta, además de sus propiedades nutritivas saludables, también podría ayudar a reducir el riesgo de cáncer de mama.

El hallazgo es parte de un estudio que fue codirigido por investigadores de la Universidad de Buffalo (Estados Unidos) y publicado el fin de semana en la revista *Nutrition and Cancer*.

"Descubrimos que entre las mujeres puertorriqueñas la ingesta combinada de cebolla y ajo, así como el sofrito, se asoció con un menor riesgo de cáncer de mama", dijo Gauri Desai, autora principal del trabajo y estudiante de doctorado en la Escuela de Salud Pública de la Universidad de Buffalo.

De hecho, aquellas que consumieron sofrito más de una vez al día tuvieron una disminución del riesgo del 67% en comparación con las mujeres que nunca lo comieron. La idea para el estudio surgió de la evidencia científica previa que muestra que comer cebolla y ajo puede tener un efecto protector contra el cáncer.



Hasta ahora, la Policía del Reino Unido solo podía acceder a datos de redes sociales como Facebook, cuando existía una amenaza para la vida.

## ACUERDO INTERNACIONAL:

### Facebook y WhatsApp deberán compartir datos con la policía británica

Las plataformas de redes sociales con sede en los EE.UU., incluyendo Facebook y WhatsApp, se verán obligadas a compartir los mensajes cifrados de los usuarios con la policía británica en virtud de un nuevo tratado entre los dos países, según informó ayer Bloomberg.

El acuerdo, que se firmará el próximo mes, obligará a las empresas de redes sociales a compartir información para apoyar las investigaciones sobre personas sospechosas de delitos penales graves, como terrorismo y pedofilia, indicaron. Priti Patel, la secretaria del Interior del Reino Unido había pedido a las empresas de redes sociales que desarrollen sistemas para que las agencias de inteligencia tengan acceso a sus mensajes.



Para quienes tienen alergia al plátano oriental, el doctor Pedro Mardones, experto en alergias, recomienda evitar el ejercicio al aire libre hasta noviembre.

Antes de las 8:30 a.m. hay menos polen:

## Hacer ejercicio en la mañana es lo mejor para quienes sufren con las alergias

Los especialistas coinciden en que, salvo en ciertos casos, las consecuencias de la primavera no son una excusa para dejar de hacer deporte.

A.T.

Las alergias de primavera no son una excusa para dejar de hacer deporte, dicen los expertos. "Hay que intentar mantener el ejercicio, pero hacerlo adaptado y con ciertos resguardos", dice el doctor Pedro Mardones, inmunólogo y experto en alergias de la Fundación de Alerbiología, Medio Ambiente y Salud (Fundamás).

Lo primero es tener un buen diagnóstico, saber si se tiene rinitis, si es severa o no, o si el diagnóstico es asma. "El asma alérgica estacional le agrega un grado de severidad y complicación que hay que tener muy presente", dice el inmunólogo.

Por eso, el primer paso es controlar la alergia con un tratamiento médico adecuado, "con antiinflamatorios tipo antihistamínicos y si es rinitis

alérgica, con corticoides intranasales, por ejemplo", dice el doctor César Kalazich, especialista en Medicina Deportiva de Clínica MEDS. Además, dependiendo del grado y tipo de alergia, es clave evitar el ejercicio al aire libre, sobre todo en los sitios donde haya pasto recién cortado o plátanos orientales.

"Si es una alergia de mucosa, del ojo y la nariz, cuando es muy severa, dificulta cualquier actividad. Ahí conviene, hasta que [la persona] se adapte y reciba tratamiento en alergias, hacer el ejercicio *indoor*, en un espacio cerrado, sin mucho polvo, porque en general la alergia es multifactorial: tienen alergia al polen, a algunas plantas, a los ácaros", dice Kalazich.

El tipo de alergia influye para saber que meses serán los que es mejor evitar el ejercicio al aire libre. "Hay

gente que solo tiene alergia al plátano oriental, que es restringida a fines agosto, septiembre y parte de octubre, de noviembre en adelante puede hacer ejercicio sin problema. Pero si tiene alergia al plátano oriental, a otro árbol y a los pastos, va a tener síntomas desde septiembre hasta diciembre. Entonces, tendrá que estar con medicamento y cuidado por más tiempo", explica Mardones.

Hacer ejercicio en un gimnasio cerrado también es clave para los que viven y se ejercitan en zonas con mucho plátano oriental, agrega Mardones. "Sobre todo por Providencia, por Ricardo Lyon, Pedro de Valdivia, Andrés Bello y el Parque Forestal, ahí hay mucho polen de plátano oriental, entonces hacer ejercicio ahí es un drama. Mucho mejor, es mes o esos dos meses, ir al gimnasio".

Finalmente, la hora del día en la que se ejercita también importa: "Muy temprano en la mañana, hasta 8:30 a.m., hay poco polen. Después empieza a aumentar y la peor hora es entre las 5 y las 7 de la tarde. Más entrada la primavera, la mayor cantidad de polen es un poco más tarde", dice el experto.

Si se va a andar en bicicleta, Mardones recomienda usar anteojos amplios, que cubran gran parte del ojo. "También hay algunas mascarillas que tienen una válvula espiratoria. Esta mascarilla debe cumplir dos condiciones, estar bien ajustada de la nariz a las mejillas, y que tenga una válvula espiratoria que salga fácil el aire al expirar".

Y agrega: "Pero hay que saber manejarla. Si te sacas la máscara y la dejas en el pasto, se llena de polen y después es peor".



El exceso de sodio puede causar presión arterial alta y promover el cáncer de estómago, según el texto.

## AL ESTILO DE LAS CAJAS DE CIGARRILLOS:

### Expertos sugieren que saleros tengan advertencias de salud

En una declaración de posición publicada el fin de semana en el *Journal of Clinical Hypertension*, la Liga Mundial de Hipertensión y otras organizaciones internacionales de salud sugieren que la sal que se vende en supermercados y saleros en restaurantes lleve una advertencia de salud en la parte frontal del paquete, al estilo de las cajas de cigarrillos.

Los autores del documento escribieron que era hora de un enfoque más contundente para la reducción de sal en la dieta. "La alimentación poco saludable es una de las principales causas de muerte a nivel mundial y el consumo excesivo de sal es el mayor culpable; además, se estima que causó más de 3 millones de muertes en todo el mundo en 2017", dijo el doctor Norm Campbell, presidente de la Liga Mundial de Hipertensión y uno de los autores del texto.