

EL MERCURIO

Cartas

Martes 06 de marzo de 2018

Enfermedades raras en Chile

Señor Director:

El 28 de febrero se celebró en todo el mundo el Día Internacional de las Enfermedades Raras. En nuestro país la celebración se realizó el domingo 4 de marzo, bajo la organización de la Federación Chilena de Enfermedades Raras (Fecher).

La incidencia de las enfermedades raras es de una en 2.000 personas. Aunque individualmente son infrecuentes, a nivel colectivo pueden llegar a afectar hasta al 8% de la población, constituyendo una fuerte carga para la sociedad y las familias afectadas. Solo con las enfermedades raras conocidas hasta el momento, en Chile podrían potencialmente existir un millón de personas afectadas, por lo que urge adoptar políticas que favorezcan la investigación de estas enfermedades y su traslación a la clínica.

Las enfermedades raras siguen siendo postergadas en su estudio y tratamiento en Chile. Por otra parte, la falta de especialistas clínicos hace que el diagnóstico de estas enfermedades sea tardío, aumentando los gastos para las familias y el sistema de salud. Para generar un impacto positivo en la calidad de vida de las personas afectadas, el estudio científico local debe, además, considerar la estructura genética propia de la población chilena.

La importancia de la investigación de estas enfermedades radica en que sus resultados pueden beneficiar a los pacientes que las padecen, y en algunos casos, también pueden extenderse a enfermedades comunes, y viceversa. Un ejemplo es lo que ocurre con drogas diseñadas para la enfermedad rara de Gaucher, las que están siendo probadas recientemente para el párkinson.

Sin duda, nuestro país tiene el desafío de implementar una política pública para las enfermedades raras, abordando cuestiones de financiamiento y de participación ciudadana. Todo ello requiere, además, un marco regulatorio que proteja la privacidad de la información genética y, al mismo tiempo, promueva iniciativas de investigación, poniendo énfasis en el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas mediante el entendimiento de las bases biológicas de estas enfermedades.

Juan Francisco Calderón, Andrés Klein, Gabriela Repetto, Juan Alberto Lecaros

Instituto en Ciencias en Innovación en Medicina

Clínica Alemana-Universidad del Desarrollo