



## Enfermedades huérfanas: años viviendo en la oscuridad

**En Colombia, y según datos de 2013, hay 13.168 pacientes identificados con estos padecimientos.**

Las enfermedades huérfanas se denominan así por ser crónicas, riesgosas y poco comunes: menos de 1 caso por cada 5.000 personas. Este miércoles se conmemora su día mundial. Aquí, tres testimonios de valientes personas que han tenido que convivir con estos padecimientos.

### **Emilse: acromegalia**

Durante 10 años, Emilse Soto lidió dolores en las articulaciones, en la cabeza, síndrome del túnel carpiano en ambas manos, taquicardia y fatiga sin una causa conocida. Eso sin contar los cambios físicos que le ocasionó la patología que la afectaba. En suma, manifiesta que vivió una década completa de lucha contra la impotencia de no saber.

Ella es de esas paisas a las que Bogotá no ha podido arrebatarle el acento. En la ciudad capital lleva más de 20 años y aquí ha hecho su vida junto a su esposo y sus dos hijos. La mitad de ese tiempo, afirma, la ha acompañado el sufrimiento por culpa de la acromegalia, una enfermedad que, según los registros oficiales más recientes, afecta a 40 de cada millón de personas y que en el país llevan 232 colombianos.

Como buena paisa, Emilse tiene un humor particular. Para explicar la enfermedad que tardaron 10 años en diagnosticarle, no duda en invocar a Shrek, el ogro de las películas cuya imagen fue basada en un famoso luchador de hace un siglo que padecía de acromegalia. Y es que esta enfermedad altera el funcionamiento de la glándula pituitaria (que produce la hormona de crecimiento) y hace que en la adultez aumenten de tamaño las manos, los pies, las mandíbulas, la nariz y los órganos internos.

En ella, por ejemplo, los pies pasaron de ser talla 37 a 40 en muy pocos años. Las facciones cambiaron y cuando los demás le hacían notar su nueva apariencia, recuerda que resignada se limitaba a decir que era producto de la edad, que quién era ella para luchar contra el inevitable paso del tiempo. “La enfermedad lo afecta a uno terriblemente. Mucha gente por amor no se atreve a decirle nada a uno, mi mamá era la única que me decía la verdad, era frustrante, pero ella solo lo achacaba a los años”, cuenta.

Lo peor, sigue ella, no era ese cambio físico –al fin de cuentas estético– sino el dolor en las manos y en las articulaciones. “Muchas veces cogía cualquier cosa y se me caía, lloraba porque me sentía inútil con las manos. Este mal afecta el trabajo. Sé del caso de una



señora que echaron del puesto y fue dejada por el esposo por fea, pues la enfermedad le afectó demasiado la cara”.

Sus dolencias, aclara, siempre fueron motivo de consulta y de incertidumbre, a la vez, pues los médicos no daban con un diagnóstico claro. Solo hasta el 2012 la intuición de una endocrinóloga, que se percató de sus rasgos y la interrogó en un pasillo de hospital, fue la luz que le faltaba a su historia. De ahí comenzó luego un proceso de varios meses para extraer un pequeño tumor situado en la hipófisis que le había causado el trastorno.

“Con la operación se me quitó completamente el túnel carpiano, las articulaciones dejaron de doler, me quedó el problema de la hipertensión, pero me siento feliz. Tengo controles cada tres meses con el endocrino y me deben aplicar inyecciones cada mes. Ya gracias a Dios estoy muy mejorada. Cuando voy a alguna reunión de pacientes me dicen que no se me nota, pero no es el caso de la mayoría de ellos”, sostiene.

#### **Cristian: enfermedad de Fabry**

Cristian Rocha aprendió a convivir con el dolor. Lo incorporó a su vida, como si fuera una extremidad, durante más de una década. Por 11 años tuvo que aguantar un cosquilleo sin explicación en sus piernas y un ardor profundo luego de hacer ejercicio o al estar en lugares calientes. Y en ese tiempo, además, conoció lo que es la impotencia y la desesperanza por cuenta de múltiples exámenes, infructuosos todos para dar con el origen de su dolencia.

Cuenta que en el 2012 se hartó de lo que llama el círculo vicioso del mal diagnóstico, que le dijeron muchas veces que su padecimiento era artritis y que en internet, con una búsqueda de los síntomas, logró encontrar una pista de lo que le acontecía. Con exámenes genéticos le confirmaron que padecía la enfermedad de Fabry, un mal hereditario y genético que afecta el almacenamiento lisosómico. Se calcula que uno en 40.000 hombres la tienen y en Colombia al menos, 26 personas.

Hoy tiene 25 años, acaba de regresar de Venezuela, donde vivió gran parte de esta enfermedad, y recibe un medicamento cada 15 días que le ayuda a mejorar los síntomas de la enfermedad. A aliviarlos, insiste, porque el dolor siempre lo acompañará. Sin embargo, rescata que el mayor alivio que ha recibido en este tiempo fue acabar con la incertidumbre.

#### **Wendy: enfermedad de Gaucher**

Wendy Katherine Herrera tiene 22 años. Vive con su mamá en Bogotá, estudia séptimo semestre de administración de empresas y no tiene novio. Una relativa normalidad para



una joven de su edad, de no ser por la extraña patología que le diagnosticaron hace 12 años.

Y entonces comienza el relato de lo “complicado”, como le llama a la experiencia de padecer la enfermedad de Gaucher, de tipo hereditario, presente en una de cada 60.000 personas y que se caracteriza por la producción insuficiente de una enzima que, a la larga, produce acumulación de sustancias grasosas en varios órganos y partes del cuerpo.

En su caso, afirma que todo empezó a los dos años, cuando descubrieron que su hígado y bazo eran más grandes de lo normal. “El hígado me medía 21 centímetros y el bazo 19. Eso es muy grande, es como si fuera el tamaño de alguien de 40 y yo apenas tenía 12”, indica.

Esa anomalía que estuvo acompañada de sangrado por la nariz, dolor en las piernas y en la cabeza, que siempre fue relacionada con la hepatitis y que se reveló, finalmente, en el 2008. Si bien el mal no tiene cura, debe tomar medicamentos cada dos semanas. “Dios sabe cómo hace sus cosas, hoy tomo la medicina y tengo una vida normal, a veces me duelen las piernas pero nada grave”, concluye la joven.

### **El peso de ser especial**

El Ministerio de Salud reconoce que hay problemas para diagnosticar oportunamente las llamadas enfermedades huérfanas, que de acuerdo con la Organización Mundial de la Salud pueden ser hasta 7.000, y en Colombia se han identificado 1.920.

Dice la entidad que esa diversidad, justamente, así como la cantidad de especialidades médicas comprometidas, los exámenes especializados que se requieren para confirmarlas -muchas son de tipo genético-, la semejanza de los síntomas con los de otros males o la propia falta de conocimiento de los profesionales dificultan su detección.

Lina María Mora, médica especialista en genética, profesora en bioquímica clínica en el Instituto de Genética Humana de la Pontificia Universidad Javeriana y del Hospital Universitario San Ignacio, aterriza que en países del primer mundo los pacientes con enfermedades huérfanas tardan en promedio seis años para un diagnóstico, tiempo durante el cual tienen acceso a distintos especialistas y exámenes.

“Podemos inferir que en nuestro sistema de salud la dificultad de acceso tanto para la toma de exámenes como para las consultas con especialistas el tiempo puede ser mayor. Sin embargo, recientemente ha crecido rápidamente la disposición de técnicas de diagnóstico a nivel bioquímico y molecular”, apunta.



Hoy las pruebas -cubiertas por el sistema de salud- abarcan más oportunidades de estudio en menos tiempo y a menor costo, lo que significa que tres meses podría tomar una sospecha diagnóstica a un resultado. Pero como las enfermedades huérfanas son tan diversas, hacen falta varios exámenes para una conclusión definitiva, indica Mora.

Sandra Yaneth Ospina Lagos, presidenta de la Asociación Colombiana de Genética Humana, concuerda en que si bien hacen falta educación y difusión sobre estas enfermedades, en Colombia cada vez se diagnostican más y más temprano.

“Hace 20 años 7 pacientes con enfermedad de Gaucher iniciaron la Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (Acopel), y el diagnóstico no se hacía en Colombia. Ahora hay más de 500 con enfermedades lisosomales, y el diagnóstico se hace desde hace 13 años en el país”, asevera.

Harvey Mauricio Velasco, médico cirujano de la Universidad Nacional y genetista de la Universidad Javeriana, actualmente en el Instituto Roosevelt, agrega que se debe tener en cuenta la falta de énfasis que este tipo de males tienen en la etapa académica de los profesionales de medicina y, por otra parte, que en Colombia aún no se practica un tamizaje neonatal que descarte, desde el primer momento, enfermedades de este tipo.

En ese punto hay que recordar que el año pasado un proyecto de ley que planteaba dicho tamizaje como obligatorio no tuvo el visto bueno del Gobierno por altos costos, y se encuentra en revisión.

### **Muestra tu gesto**

Este domingo en el parque de los Novios, en Bogotá, la Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (Acopel) y otras 25 asociaciones celebraron por adelantado el Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas. En redes puede usar la etiqueta #amimeimportan.

Diario EL TIEMPO, 26 de Febrero de 2018. Página 3.4