

Enfermedades huérfanas


Félix J. Fojo, MD
felixfojo@gmail.com
ffojo@homeorthopedics.com

¿Qué tienen en común una condrodisplasia punctata, la enfermedad de Caroli, la enfermedad de Leigh, la esclerosis cerebral difusa de Schilder, la enfermedad de Sandhoff, el síndrome de Angelman, el síndrome de Tolosa-Hunt y la enfermedad de Fox-Fordyce? Pues que son padecimientos o enfermedades muy poco comunes o raras, algunas de ellas incluso muy raras. Según organismos como la OMS/WHO, se trata de patologías que afectan a menos del 0,05% de la población. Esto implica que además de la dificultad diagnóstica que a veces entrañan, no son de interés económico para las compañías que desarrollan y fabrican medicamentos.

Pero para quien sufre de una mucopolisacaridosis, por ejemplo, este hecho constituye una tragedia, pues quienes padecen de una enfermedad rara (y sus allegados) son tan merecedores de un tratamiento médico adecuado como quien sufre de hipertensión arterial o de insuficiencia respiratoria crónica.

Fueron los norteamericanos quienes las denominaron como enfermedades huérfanas al establecer la *Orphan Drug Act* (1983, modificada y mejorada en 2002) que establece que son aquellas condiciones de salud padecidas por menos de 200 000 personas en los Estados Unidos. Según esta legislación, en una enfermedad huérfana no hay una expectativa razonable de que el costo del desarrollo y producción de medicamentos para la misma pueda reembolsarse por la venta de dicha droga en los Estados Unidos. Por extensión, un medicamento huérfano es el que solo sirve para tratar una enfermedad rara o huérfana. Para empeorar las cosas, la mayoría de las enfermedades raras son enfermedades crónicas, lo que hace su tratamiento más prolongado y costoso.

Debe tenerse en cuenta que las enfermedades raras lo son cuando se consideran una a una, pero en conjunto son millones de personas las que las padecen; tanto es así que se estima que en Europa existen unas 50 millones de personas que sufren alguna de estas patologías.

La *Orphan Drug Act* establece subvenciones y ciertas medidas de apoyo investigativo y de distribución para muchos de los medicamentos huérfanos. 

GALENUS

REVISTA PARA LOS MÉDICOS DE PUERTO RICO

www.galenusrevista.com

Si usted es médico en Puerto Rico
ya es parte de nuestro equipo.

Esta es su revista.
Esperamos que la disfrute.



La Revista Galenus es distribuida
gratuitamente por correo
a los médicos de Puerto Rico, estudiantes,
residentes de medicina, clínicas, hospitales
y convenciones médicas.

15,000 ejemplares por edición.
Más de 100,000 lectores por edición.

Impresa en Puerto Rico

info@revistagalenus.com
787.565.8171
787.688.5968