

Alejandro Andrade, presidente de la federación que las agrupa:

En Chile se tarda entre 7 y 12 años en diagnosticar una enfermedad rara

Mañana se conmemora el día de estas patologías, que afectan a menos de una persona por cada dos mil habitantes. Quienes las padecen piden visibilidad y acceso oportuno a especialistas.

TERESA LEIVA UBILLA

Cuando Alejandro Andrade tenía 23 años, descubrió que padecía neurofibromatosis, un trastorno genético en el que se forman tumores en los nervios y anomalías en la piel. Al enterarse, dejó sus estudios de Ingeniería y decidió dedicarse a comprender en profundidad su enfermedad. Hoy es el tercer presidente de la Federación de Enfermedades Raras de Chile (Fecher), agrupación que se consolidó formalmente en 2016 y que se dedica a velar por las necesidades de quienes padecen estas patologías, que afectan a menos de una persona por cada dos mil habitantes y cuyo día se conmemora mañana.

Se estima que en el mundo hay 9.272 enfermedades raras. Para determinar cuántas están en el país, actualmente se lleva a cabo un proceso de empadronamiento. Gracias a la Ley 21.743, aprobada el año pasado, se creó una comisión técnica asesora encargada de levantar un registro nacional de pacientes. Se espera tener los resultados en aproximadamente seis meses.

—¿Qué tan preparada está la atención primaria para enfrentar este tipo de patologías?

“El diagnóstico es complicado porque los médicos lo describen así: cuando tú escuchas cascos y galope, supones que viene un caballo. Pero en este caso viene una cebra. No estás esperando que sea eso. Y si no estás preparado para una cebra, no sabes cómo alimentarla ni cómo cuidarla. Se parece a un caballo, pero no es un caballo. Las enfermedades raras tienen esa característica particular, y en esa particularidad está su complejidad. Son muy difíciles de identificar (...). En Chile se demora entre 7 y 12 años, según un informe que hicimos con 1.000 respuestas y que luego se ratificó con otra encuesta del Minsal”.



La Fecher busca que las enfermedades raras sean más estudiadas, con médicos que se especialicen y distribuyan alrededor del país.



Alejandro Andrade, en la foto, lamenta que menos del 10% de las enfermedades raras tenga una terapia conocida.

—¿Cómo es ese diagnóstico en comparación con Latinoamérica y el primer mundo?

“Somos pioneros en Latinoamérica, donde el diagnóstico en general demora 12 a 15 años. Con Europa la diferencia no es tanta si consideramos que ellos tienen más centros de investigación. Allá la odisea diagnóstica va entre 3 a 5 años”.

—¿Cómo se ha avanzado y cuáles son los desafíos?

“Necesitamos distribuir mejor a los especialistas dentro del país. Hoy están concentrados entre Concepción y La Serena. Más allá de eso, pierdes especialistas. Cuando las personas no pueden ver a un médico que realmente sabe lo que tienen, no tienen nada (...). La solución requiere que los clínicos se especialicen, que empiecen a estudiarlo, que tengan el interés. Y ahí viene el trabajo de visibilizar.”

La investigación a nivel mundial sigue muy vinculada a intereses farmacológicos. Si hay una terapia asociada, se investiga más esa patología. Y eso es un desafío, porque solo un 5% de las enfermedades raras tiene una terapia conocida. Existen cerca de 500 terapias en el mundo y más de 9.000 enfermedades registradas (...). Hay muy poco hecho en investigación”.

A nivel chileno, “la ley que aprobamos el 25 de abril —la Ley de Enfermedades Raras— es un avance, y la Ley Ricarte Soto también lo es, pero cubre los gastos del paciente y no hace nada para incentivar la investigación. No crea fondos ni incentivos especiales. Lamentablemente, no es una discusión política, y debería serlo”.

—¿Cuál es el principal mito sobre las enfermedades raras?

“Que raro es caro. Y no siempre es caro. No todo es así. Hay mucho que requiere creatividad y usar lo que tenemos disponible. Ese es un mito que hay que derribar”.

El gasto de bolsillo promedio está entre 750 mil y 1 millón 600 mil pesos mensuales para una patología sin fármaco asociado. Con fármaco, el promedio sube de 3 millones 600 mil a 5 millones mensuales.

“Hay que abrirnos a la investigación”, concluye.