

COMPENDIO DE ARTÍCULOS ACTUALIZADOS SOBRE ENFERMEDADES RARAS.

MSc. Moraima Wilson Donet, Dr.C. Aldo Scrich Vazquez, Lic. Madelaine Velazco Varona, Lic . Clara Febles Almeida

UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS CAMAGÜEY "CARLOS J. FINLAY"

País: Cuba

Email: mwilsond@finlay.cmw.sld.cu

RESUMEN

El presente trabajo es un producto terminado no digital resultado de un proyecto de investigación relacionado con enfermedades raras ,se estudian artículos actualizados desde el año 2010 hasta la actualidad, de los cuáles se utilizaron 16 artículos en su primera edición en la presente investigación que tuvo como **Objetivo general:** Elaborar un compendio de artículos actualizados sobre enfermedades raras, desde Junio de 2013 hasta Marzo de 2014 en el centro de información de la universidad médica, **diseño metodológico:** Se realizó en una primera etapa de la investigación un estudio descriptivo debido a que se aporta una revisión actualizada de la bibliografía sobre enfermedades raras, transversal ,prospectivo debido a que la información que se aportó, se registro en la medida en que se fue obteniendo. Se obtuvo como resultado la confección del compendio que contribuirá en la formación médica pre y pos graduada, en su enfrentamiento al servicio de salud Nacional e Internacional sea más integral en conocimiento a aquello que durante su formación le es desconocido.

Descriptores DeCS: Enfermedades Raras/Diagnostico/ Factores demográficos

INTRODUCCIÓN

El 28 de febrero de 2013 se conmemoró por sexta vez el *Día Mundial de las Enfermedades Raras*, con campañas de sensibilización alrededor del mundo. El término "enfermedades huérfanas" comprende tanto las enfermedades raras como las

olvidadas, consideradas "huérfanas" de atención por parte de la investigación y de la industria farmacéutica, así como por las políticas de salud pública ¹.

El concepto de enfermedades raras apareció en Estados Unidos de Norteamérica en la década de 1980. Se caracterizan por su baja prevalencia (para la **Organización Mundial de la Salud (OMS)**, aquellas con incidencia menor de 1 por cada 2.000 habitantes de una comunidad) y su heterogeneidad. En Europa son consideradas así las que afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes y en los Estados Unidos de Norteamérica se utiliza una cifra global de casos (menos de 200.000 para el país) ²⁻³.

La mayoría aparece en edad pediátrica, dada la mayor frecuencia de enfermedades genéticas, como los errores congénitos del metabolismo, muchas inmunodeficiencias primarias y malformaciones congénitas múltiples. Las enfermedades raras son generalmente multisistémicas, crónicas y a menudo degenerativas y con alto riesgo de discapacidad y muerte.

Entre las enfermedades raras, las aberraciones cromosómicas, ya sea de tipo numérico o aneuploidías y estructurales, son las principales causas de malformaciones congénitas, abortos recurrentes y discapacidad intelectual moderada y severa. Su frecuencia oscila entre 0,3 y 1% de recién nacidos.

Como los pacientes afectados son una minoría, hay falta de conciencia social, no representan una prioridad en salud pública y se realiza poca investigación para desarrollar tratamientos apropiados. Surge así una necesidad de incentivos económicos **para la regulación de "Medicamentos Huérfanos"**.¹⁻²

Es necesario aumentar la conciencia pública sobre estas enfermedades de difícil diagnóstico que, aun siendo cada una poco frecuente, agrupan a más de 7.000 desórdenes que afectan de 6% al 8% de la población mundial en algún momento de su vida¹⁻⁶. Entonces no resulta infrecuente para una familia que alguno de sus miembros pudiese estar afectado.

Siguiendo la línea de Paul Cutler³, autor de **Problem Solving In Clinical Medicine**, se debe "pensar en lo común, pero recordar lo raro" ya que sólo se diagnostica aquello en que se piensa y recordar que "ninguna enfermedad es rara para el paciente que la padece".

En Cuba se han realizado algunos estudios sobre este tipo de enfermedades que afectan la especie humana, los mismo poseen un impacto de orden económico, social y científico. Por su parte en la carrera de medicina, se ha detectado que no se imparten temas relacionados con las enfermedades raras ni en las asignaturas de las Ciencias Básicas del primero y segundo año ni en el resto de la carrera y por tanto no se utilizan

las Tecnologías de la Ciencia de la información(TICs) para la búsqueda de esa información, además se ha constatado que en Cuba hay incidencias de enfermedades raras y en las misiones Internacionalistas los médicos se enfrentan a estas enfermedades las cuales son difíciles de diagnosticar por desconocer sus causas y características histológicas.

Por tanto se declara como **Problema Científico**: el insuficiente conocimiento sobre enfermedades raras en los estudiantes del pregrado y los profesionales de la salud ya graduados de la carrera de medicina.

Hipótesis: La elaboración del compendio de Enfermedades Raras contribuirá a adquirir y elevar el nivel de conocimiento de los estudiantes de pregrado y posgrado. Atendiendo a lo planteado nos trazamos el siguiente objetivo elaborar un compendio de artículos actualizados sobre enfermedades raras.

DISEÑO METODOLÓGICO: Se realizó en una primera etapa de la investigación un estudio descriptivo debido a que se aporta una revisión actualizada de la bibliografía sobre enfermedades raras, transversal porque se hace un corte en el tiempo donde este no es importante en relación al cómo y cuándo se obtiene la información y prospectivo debido a la información que se aporta en la Universidad de Ciencias Médicas de Camagüey. Con el objetivo de elaborar un compendio sobre esta entidad nosológica. El personal que participó en la confección del mismo son estudiantes del segundo y primer año de la carrera de medicina, así como el personal especializado en bibliotecología. El producto se confeccionó con sistema de navegación tecnológica con la utilización de páginas electrónicas registradas como:(Ebsco, LiLACS, Scielo Regional y Cuba, Medline, Meditc, Ecured)

Esta investigación transitará por cuatro etapas que responderán a los objetivos propuestos, desde Junio del 2013 hasta Octubre de 2017 en la Universidad ciencias Médicas de Camagüey, es un método de innovación tecnológica.

Etapas 1:

Se realizó la búsqueda de artículos bibliográficos y confección del compendio de artículos de enfermedades raras, donde se constó las áreas de incidencia a nivel mundial distribuidas de las siguientes formas: En América Latina y el Caribe, Sur América, África y Cuba.

Etapas 2:

Diseñará y elaborará el material para publicación en la página Web del centro y la revista progaleño. Se incluirán láminas que refuercen los contenidos en los estudiantes y el resto de los profesionales.

Etapa 3:

Se evaluará la utilización del compendio tanto en soporte digital como impreso en la biblioteca teniendo en cuenta las siguientes variables: Fecha, Hora, Estudiante (Año de la Carrera, Tipo: Medicina, Enfermería, Estomatología, Tecnología de la Salud, Psicología), profesor, residente, especialista, master, Doctor en Ciencia y otros. Frecuencia de utilización: semanal, mensual. Quincenal, Evaluación del contenido según utilización de los usuarios: Bueno, Regular y Malo.

Etapa 4:

Se confeccionará un Software que le permitirá identificar y evaluar el contenido, a su vez se realizará una consulta a expertos: Se analizará con 10 especialistas en Morfofisiología humana, genética y Psicología a través de una encuesta, que permitirá evaluar la calidad del material elaborado y enriquecer el conocimiento de los estudiantes y profesionales en esta área del saber.

DESARROLLO

La elaboración de este compendio sobre enfermedades raras no digital tuvo en cuenta para su fundamentación, los detalles siguientes: Portada donde se refleja la institución a la que responde ,así como el título , autores y colaboradores de su confección teniendo en cuenta categoría de cada uno de sus integrantes, índice recoge los elementos que están implícito en el material realizado, Introducción responde al marco teórico conceptual, justificación, al problema científico y el objetivo que persigue el mismo, referencias bibliográficas utilizadas y el número de enfermedades que se citará a continuación en el siguiente acápite según orden de aparición donde se detallan conceptos, manifestaciones clínicas, tratamiento, estudios de casos y la referencias bibliográficas que emplearon los autores de cada uno de los artículos que se utilizaron en el estudio preliminar de la investigación, las cuales constituyen un encargo biopsicosocial para la sociedad.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

En esta primera edición se contó con 16 artículos referentes a enfermedades raras en consulta de revistas electrónicas patentizadas como: (Ebsco, LiLACS, Scielo Regional y Cuba, Medline, Meditc, Ecured), para la presente investigación, fundamentadas desde la morfofisiología humana. En el concepto de Morfofisiología Humana como disciplina para la carrera de Medicina Integral Comunitaria están los aspectos esenciales que permiten distinguirla de otras disciplinas del programa de la carrera. Está implícito en esta definición el organismo humano como objeto de estudio y los aspectos del mismo que

constituyen interés principal para el estudio. Sus contenidos son una selección cuidadosa y sistematizada a partir de distintas ciencias afines y con las cuales mantiene relaciones estrechas ⁷. Es importante la elaboración de un concepto propio a partir de la propuesta que presenta el material básico, no hacer repeticiones mecánicas. La relación con otras ciencias deberá ser fundamentada, no simplemente mencionada porque eso aporta muy poco para el aprendizaje. El estudio de estos contenidos por el material Introducción a la Morfofisiología Humana aportará los conocimientos necesarios para comenzar la conceptualización del organismo humano como objeto de estudio de esta disciplina y como objeto de trabajo de la profesión médica.⁸

Es importante comprender que el organismo humano es el resultado de un largo y complicado proceso de evolución desde las formas más simples de organización del protoplasma, que como expresión de ese proceso, constituye un sistema único organizado por niveles de complejidad creciente y con una posición definida en la naturaleza. ⁹⁻¹⁰

La prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles, como malformaciones o enfermedades genéticas graves y también por la influencia de ciertas enfermedades cuya edad de aparición es más tardía como ciertas patologías autoinmunes, la esclerosis lateral amiotrófica o enfermedades genéticas del tipo de la enfermedad de Huntington, entre otras.

Habitualmente se agrupan siguiendo criterios como cuál puede ser la causa, o qué órgano o parte del organismo se puede ver afectado. Tampoco es fácil su clasificación y codificación. Cuando una enfermedad no figura en un listado reconocido de enfermedades es como si no existiera. Por otro lado, hay más de una lista que recoge ER, es decir, no existe un consenso sobre un único inventario de este tipo de enfermedades. Para la revisión número 11 de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE 11 próxima a publicarse) se ha creado un Grupo de Trabajo específico para estas enfermedades que permita una mejor clasificación. Los afectados por una ER manifiestan el deseo de que exista una "atención integral" que coordine la planificación de la atención continuada tanto para el enfermo como para la familia y que ayude a esta última a evaluar las necesidades. Otra necesidad descrita por las familias como importante son los problemas emocionales debido a que se sienten aislados y discriminados incluso por el sistema sanitario, dado el desconocimiento de las patologías incluso por los profesionales médicos que han manifestado la "inseguridad" que sienten al afrontar el tratamiento de los problemas cotidianos de estos pacientes.¹¹⁻¹²

Relacionaremos las Enfermedades Raras que han sido tratadas en el compendio el cuál será mostrado. Enfermedad de Wilson,. Trombosis del seno sagital en un neonato, Tumor del Estroma Gastrointestinal, Cistopatías, Enfermedades genéticas, Dermatomicosis, Molecular characterization of Tunisian families with abetalipoproteinemia and identification of a novel mutation in MTPgene , ATPase Cu²⁺ + Transporting Beta Polypeptide. Las mutaciones en el chino Families con el Disease de Wilson, La terapia del gene para leukodystrophies, Enfermedad de Krabbe, Síndrome de Wolff-Parkinson-White, Estrongiloidias Síndrome de Kearns-Sayre, Enfermedad mitocondria, Síndrome de Leigh y la Úlcera de Buruli. Por tanto la revisión bibliográfica aportó y sirvió para demostrar la necesidad de elevar el conocimiento científico en el personal de pre y pos grado sobre enfermedades raras u olvidadas, porque dado a que estas no son tratadas comúnmente en la malla curricular de los estudiantes y a su vez ya graduados en las misiones internacionalistas se enfrentan a diversas enfermedades que resultan de difícil diagnóstico por su escaso dominio y se demostró la necesidad de la elaboración del compendio sobre enfermedades raras y la pertinencia del mismo, debido a que estos temas no son abordados a ningún nivel de formación de pre grado y pos grado trayendo como resultado el desconocimiento de los mismos al realizar un diagnóstico determinado.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. European Organisation for Rare Diseases. Enfermedades Raras: El conocimiento de esta prioridad de la salud pública [Internet]. 2005. Disponible en: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf
2. Posada de la Paz M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abitua I. Rare diseases. Concept, epidemiology and state of the question in Spain. An Sist Sanit Navar. 2008; 31 Suppl 2: 9-20.
3. Osorio Fuenzalida M. El problema de las enfermedades raras. Centro de Bioética. 2011 <citado 2012 feb 14>. Disponible en: <http://medicina.udd.cl/centro-bioetica/2011/03/17/el-problema-de-las-enfermedades-raras/> .
4. Allende MA, Curotto B, Guerra P, Santa María L, Hermosilla R, Orphanópoulos D, et al. Cytogenetic and molecular profile of genetic diseases in Puerto Montt main hospital. Rev Med Chile 2011; 139 (3): 298-305.
5. Michel M, Toumi M. Access to orphan drugs in Europe: current and future issues. Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res 2012; 12 (1): 23-9.
6. Forrest CB, Bartek RJ, Rubinstein Y, Groft SC. The case for a global rare-diseases registry. The Lancet 2011; 377 (9771): 1057-9

7. Cañizares Luna O, Saraza Muñoz N, Labrada Salvat C. (2010) Enseñanza integrada de las ciencias básicas biomédicas en medicina integral comunitaria. Rev Cubana Educ Med Super

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S086421412006000100005&lng=es&nrm=iso&tlng=esMinisterio de Salud Pública. (2006) Proyecciones para la Salud Pública en Cuba para el 2015. La Habana: MINSAP.

8. Pérez M I. (2010) Satisfacción de los actores del Proceso Enseñanza Aprendizaje con la Morfofisiología Humana II. [Tesis para optar por el Grado Académico de Máster en Educación Médica]. Ciudad de la Habana: ICBP **"Victoria de Girón"**.

9. Pernas M, Arencibia L, Garí M. (2012) Changes needed in basic biomedical sciences teaching in cuban medical school. MEDICC Rev [Internet]. 14(3): [aprox. 10 p.]. Disponible en: <http://cuba.campusvirtualsp.org/?q=node/509>

10. Pernas Gómez M, Arencibia Flores L, Ortiz García M. (2007) El plan de estudio para la formación del médico general básico en Cuba: Experiencias de su aplicación. Rev Cubana Educ Med Super, vol.15, no.1, p.9-21. Disponible en la World Wide Web: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S086421412001000100002&lng=es&nrm=iso>. ISSN 0864-2141

11. Vázquez Martínez V, González Debén M, Castellanos Rodríguez M, Torres González C, Marrero Silva I, Benet Rodríguez M. (2012) Nivel de satisfacción de los gestores del proceso docente educativo, en la disciplina morfofisiología. MediSur 8(6) aprox.8P. <http://redalyc.uaemex.mx/src/inicio/IndArtRev.jsp?iCveEntRev=1800&iCveNumRev=19985>.

12. http://www.creenfermedadesraras.es/crear_01/auxiliares/er/index.htm CRE Enfermedades Raras (Creer) Burgos