

Día Mundial de las Enfermedades Raras o huérfanas

[World Rare and Orphan Disease Day]

Mirna Chung Chong

Hospital del Niño Dr. José Renán Esquivel, Panamá, Rep. de Panamá.

Correspondencia: Dra. Mirna Chung Chong / Email: pedgenes@gmail.com

Recibido: 20 de diciembre de 2022.

Aceptado: 31 de diciembre de 2022.

Publicado: 31 de diciembre de 2022.

Palabras clave: Día Mundial, Enfermedades raras o huérfanas.

Keywords: World Day, Rare or Orphan Diseases.

Aspectos bioéticos : La autora declara no tener conflictos de interés asociados a este manuscrito.

Financiamiento: La autora declara no haber recibido financiamiento externo asociado a este trabajo.

Reproducción: Artículo de acceso libre para uso personal e individual. Sujeto a derechos de reproducción.

DOI: 10.37980/im.journal.rsp.20222130

Una enfermedad rara o poco frecuente es aquella donde la prevalencia en la población es menor a 1 caso por cada 2000 habitante. Las enfermedades raras afectan alrededor de 80% de la población, lo que estima que a nivel Mundial existe 350 millones de personas con enfermedades poco frecuente, según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Actualmente se conoce más de 6,000 enfermedades raras, de las cuales cerca del 80% tiene una causa genética. El día 29 de febrero, es un día que aparece cada 4 años, llamado año bisiesto. Un día perfecto para celebrar el Día Mundial de las Enfermedades Raras y sensibilizar a la población sobre las enfermedades poco frecuente o raras o huérfanas. El año bisiesto se introdujo en Europa con Julio César en el año 46 antes de Cristo junto al astrónomo Sosígenes, debido que la Tierra tarda en completar la vuelta al Sol 365, 2421 días exactamente o 365 días 5 horas 48 minutos 45.25 segundos, por lo que cada año se le suma un cuarto de día al calendario. Julio César decidió establecer en el calendario juliano, que cada cuatro años tenemos 366 días y ese día extra especial es el 29 de febrero, una forma simbólica de asociar este día con las enfermedades raras. La característica de las enfermedades raras es que en su mayoría son graves, crónicas, degenerativas y en muchos casos llevan a la discapacidad. Los pacientes con enfermedades raras por ser una minoría no representan una prioridad en la salud pública y las farmacéuticas realizan pocas investigaciones para desarrollar tratamiento adecuado, por lo que surge una necesidad de leyes que garantice la protección social a la población que padece de enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas. Panamá cuenta con la ley 28 del 28 de octubre de 2014. Este 28 de febrero de 2023 se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas, por lo que es importante sensibilizar a la población sobre las enfermedades raras y reflexionar la importancia de la equidad en el acceso de diagnóstico, tratamiento y seguimiento para estos pacientes.

English

A rare disease is one where the prevalence in the population is less than 1 case per 2000 inhabitants. Rare diseases affect about 80% of the population, which estimates that worldwide there are 350 million people with rare diseases, according to the Spanish Federation of Rare Diseases (FEDER). Currently there are more than 6,000 known rare diseases, of which about 80% have a genetic cause. February 29th is a day that appears every 4 years, called leap year. A perfect day to celebrate World Rare Disease Day and raise awareness of rare or orphan diseases. The leap year was introduced in Europe with Julius Caesar in 46 BC with the astronomer Sosígenes, because the Earth takes 365, 2421 days exactly or 365 days 5 hours 48 minutes 45.25 seconds to complete the circle around the Sun, so every year a quarter of a day is added to the calendar. Julius Caesar decided to establish in the Julian calendar, that every four years we have 366 days and that extra special day is February 29, a symbolic way to associate this day with rare diseases. The characteristic of rare diseases is that most of them are serious, chronic, degenerative and in many cases lead to disability. Patients with rare diseases, being a minority, do not represent a priority in public health and pharmaceutical companies do little research to develop adequate treatment, so there is a need for laws that guarantee social protection to the population suffering from rare, infrequent and orphan diseases. Panama has Law 28 of October 28, 2014. This February 28, 2023 is World Orphan Disease Day, so it is important to raise awareness among the population about rare diseases and reflect on the importance of equity in access to diagnosis, treatment and follow-up for these patients.

Dra. Mirna Chung Ch.

Pediatra y Médico Residente de Genética
Hospital del Niño Dr. José Renán Esquivel

Referencias

- [1] Tolosa A, Megía R. Especial Día Mundial de las Enfermedades Raras. Genotipia. 29 de febrero 2020. Disponible en: https://genotipia.com/genetica_medica_news/dia-mundial-de-las-enfermedades-raras/
 - [2] Pastrana R. Año Bisiesto 2020. Boletín informativo No. 2-2020. Universidad Nacional Autónoma de Honduras.
 - [3] Carvajal L. Enfermedades raras. Revista Mexicana de Pediatría. Vol. 82, No. 6, 2015 pp 207-210
 - [4] Decreto ejecutivo N° 1217 que reglamenta la Ley 28 de 28 de octubre de 2014, que garantiza la protección social a la población que padece enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas. Gaceta oficial No. 27925-A. jueves 10 de diciembre de 2015. Panamá.
-