



# Pediatría

<http://www.revistapediatria.org/>

Revista  
Pediatria  
Órgano oficial de la Sociedad Colombiana  
de Pediatría Regional Bogotá

## Editorial

# Una pandemia que oculta aún más a los pacientes con enfermedades raras

**Ignacio Zarante Montoya**

Presidente Asociación Colombiana de Médicos Genetistas - ACM Gen  
Profesor Titular, Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana  
Asesor de la Secretaría de Salud de Bogotá en defectos congénitos y enfermedades raras

La pandemia por COVID-19 ha tenido efectos negativos en casi todas las áreas de la vida humana. Graves daños a la salud física y mental, la economía, las artes y la investigación. Pero cuando se analizan cuales son los grupos humanos más afectados, siempre se encuentra que la sindemia impacta más, a los más vulnerables. Vulnerables por tener menos recursos económicos, por ser parte de grupos minoritarios, por ser sometidos a todo tipo de discriminación.

Pero la pandemia con sus olas hilvanadas entre valles de muerte y cuarentanas deja otra consecuencia inexorable: El desamparo de las enfermedades diferentes al COVID. Y entre estas, las más afectadas son las que se conocen menos, las enfermedades raras, las huérfanas de apoyo, de diagnóstico y por supuesto de tratamiento. Estos pacientes en su mayoría pediátricos requieren un manejo crónico con múltiples terapias, consecución de medicamentos de difícil acceso y procedimientos periódicos con necesidades tecnológicas especiales. Todo esto se ha visto trastocado por la pandemia. Las cuarentenas obligatorias, el cierre de los establecimientos de salud que ofrecen servicios no urgentes y el miedo de las familias al contagio han hecho que el acceso de estos pacientes a los servicios de salud se haya interrumpido en más del 70% como lo reporta la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (1).

Esto tendrá una huella incalculable en la población de pacientes con enfermedades huérfanas o raras. La imposibilidad de asistir a sus terapias periódicas incrementará la discapacidad y las limitaciones de su historia natural de la enfermedad. La imposibilidad de recibir las infusiones de terapia de reemplazo acelerará el deterioro de sus patologías. La pérdida de los controles con sus médicos tratantes e interconsultantes terminará en el descontrol de su evolución con impactos catastróficos en su salud.

Un grupo de médicos italianos nos llama la atención sobre lo que ellos llaman «El lado oscuro del COVID-19». Describen como niños con diferentes patologías de baja frecuencia terminan falleciendo o recibiendo tratamientos inadecuados por que sus centros habituales de manejo se convirtieron en hospitales COVID (2). Todos los casos descritos fueron negativos para SARS-Cov-2 pero su desenlace fue fatal o de mal pronóstico debido a la presión que recibieron los actores en salud para descartar que fueran parte de los casos de COVID-19.

Si los tratamientos que son rutinarios y están instaurados se ven afectados, los procedimientos diagnósticos para pacientes sospechosos con enfermedades huérfanas tienen un peor desenlace. En un análisis de múltiples centros de diagnóstico en el mundo para errores innatos del metabolismo, se da cuenta de una disminución entre el 60 y el 80% con respecto a los diagnósticos realizados en 2019 (3). Esto llevará a que la odisea diagnóstica de estos pacientes que en promedio dura meses o años se incremente de manera drástica y posiblemente nunca logre su objetivo

Otro rubro en que se verán afectados los pacientes con enfermedades raras es en el acceso a los medicamentos y su investigación. Aunque una buena parte de los logros en las vacunas contra el COVID-19 han sido obtenidas por tecnologías dirigidas a tratar pacientes con enfermedades huérfanas, ahora esos laboratorios dedicarán su infraestructura a la producción de las vacunas que necesitamos para detener la pandemia. Y posiblemente los protocolos de investigación en medicamentos huérfanos se verán seriamente retrasados por dedicar los esfuerzos científicos en derrotar al SARS-Cov-2.

Aquí es donde entra en juego la dedicación y responsabilidad de los pediatras y los equipos en salud. Es indispensable que se ponga atención en esta población. Se entienda que la evaluación del riesgo beneficio debe ser considerada en todos los casos y la información que se le brinde a la familia debe tener en cuenta los desenlaces que se pueden generar ante la demora de las terapias farmacológicas y no farmacológicas. Esperamos que el 28 de febrero, día de su conmemoración, sea un aliciente para mejorar su diagnóstico y manejo integral. Tenemos el reto de ser muy creativos en las soluciones que debemos brindarle a esas familias con el fin de no desaparecer lo que ya estaba oculto.

#### REFERENCIAS

---

1. Infosalus. La pandemia ha interrumpido la atención del 90 % de personas con enfermedades raras o en busca de diagnóstico 2020 [Disponible en: <https://www.infosalus.com/asistencia/noticia-pandemia-interrumpido-atencion-90-personas-enfermedades-raras-busca-diagnostico-20201013165521.html>].
2. Leoni C, Giorgio V, Onesimo R, Tarani L, Celli M, Selicorni A, et al. The dark side of COVID-19: The need of integrated medicine for children with special care needs. *Am J Med Genet A*. 2020;182(8):1988-9.
3. Elmonem MA, Belanger-Quintana A, Bordugo A, Boruah R, Cortes-Saladelafont E, Endrakanti M, et al. The impact of COVID-19 pandemic on the diagnosis and management of inborn errors of metabolism: A global perspective. *Mol Genet Metab*. 2020;131(3):285-8.