

MSPAS

Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social

Trabajando por la salud de Guatemala



**GOBIERNO de
GUATEMALA**
DR. ALEJANDRO GIAMMATTEI

MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y ASISTENCIA
SOCIAL

CONMEMORACIÓN DEL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

28 de Febrero



GOBIERNO *de*
GUATEMALA
DR. ALEJANDRO GIAMMATTEI

MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y ASISTENCIA
SOCIAL

OBJETIVO

Visibilizar y sensibilizar la problemática de las enfermedades raras o poco frecuentes; el día 28 o bien 29 (para años bisiestos) de febrero de cada año se celebra el día mundial de las enfermedades raras, justamente por ser un día poco común.



GOBIERNO *de*
GUATEMALA
DR. ALEJANDRO GIAMMATTEI

MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y ASISTENCIA
SOCIAL

¿CUÁLES SON LAS ENFERMEDADES RARAS ?

- Baja prevalencia en la población
- Afectan a un número limitado de personas, menos de 5 de cada 10.000 habitantes.
- Las enfermedades ultra-raras afectan a 1 persona por cada 50.000 habitantes.



SITUACIÓN ACTUAL

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras, que afectan a un promedio de 7% de la población mundial.

Guatemala aún no establece un indicador para identificar las enfermedades raras y es común tomar la referencia europea.



¿POR QUÉ LAS ENFERMEDADES RARAS?

El **80%** de las enfermedades raras son genéticas, directamente causadas por cambios en los genes (variaciones o mutaciones) o por problemas en los cromosomas.



GOBIERNO *de*
GUATEMALA
DR. ALEJANDRO GIAMMATTEI

MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y ASISTENCIA
SOCIAL

CARACTERÍSTICAS

- Afectan a más de un órgano vital.
- Presentan un alto grado de complejidad diagnóstica.
- Tienen un curso clínico crónico y son progresivamente debilitantes.
- Algunas son compatibles con una calidad de vida aceptable siempre que se diagnostiquen a tiempo y adecuadamente.



CARACTERÍSTICAS

- Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas.
- El **65%** de estas patologías son graves.
- La esperanza de vida de todos estos pacientes está significativamente reducida.



ALGUNAS SEÑALES DE LAS ENFERMEDADES RARAS

- Dolores crónicos.
- Problemas del desarrollo psicomotor, sensorial e intelectual.
- En casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego.
- Comienzo precoz en la vida.
- Se les puede atribuir el **35%** de las muertes antes de un año, del **10%** entre 1 y 5 años y el **12%** entre los 5 y 15 años.

ALGUNAS ENFERMEDADES RARAS EN GUATEMALA

- Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)
- Hemofilia
- Síndrome de Turner
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Rett
- Fibrosis Quística
- Acondropasia
- Albinismo



RETOS DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS

- Un diagnóstico certero
- El desgaste físico y emocional
- La falta de políticas sanitarias específicas
- La escasez de conocimientos especializados sobre éstas y de especialistas



BUENAS NOTICIAS

- En el Hospital General San Juan de Dios y en el Hospital Roosevelt realizan actualmente tamizaje neonatal para al menos 5 patologías de Enfermedades Raras.
- La Asociación Guatemala para Todos realiza diversas acciones en favor de los pacientes con enfermedades Raras y sus familias.





GOBIERNO *de*
GUATEMALA
DR. ALEJANDRO GIAMMATTEI

MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y ASISTENCIA
SOCIAL

Trabajando por la salud de los guatemaltecos