



DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

La Dirección General de Sanidad Militar, desde la Subdirección de Salud, se une a la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas o Raras, bajo el lema para el 2023 "MÚLTIPLES COLORES MÚLTIPLES SECTORES"

El mes de febrero presenta una característica muy particular cuando el año es bisiesto. Por esta razón, se escogió esta fecha, como una manera simbólica de asociar esta rareza, con la enfermedad.

Así que el Día Mundial de las Enfermedades Raras, podrá celebrarse cada 28 o 29 de febrero, tomando en cuenta si es un año bisiesto.

Las enfermedades raras o huérfanas son patologías o trastornos que afectan a una pequeña parte de la población, que en la mayoría de los casos tienen un componente genético; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades auto inmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías.

Son enfermedades crónicas, debilitantes, graves y que amenazan con la vida y afecta a 1 de cada 5.000 personas.

La Ley 1392 de 2010 y la Ley 1438 de 2011 comprenden a las enfermedades raras y las ultra huérfanas.

El Ministerio de Salud y Protección Social mediante, Resolución 23 de 2023, actualiza el listado de enfermedades Huérfanas o Raras.



¿Por qué toma tanto tiempo obtener un diagnóstico?

Es difícil obtener un diagnóstico por la diversidad de enfermedades huérfanas, prácticamente todas las especialidades y disciplinas de la salud están involucradas de una u otra manera en el tratamiento por lo que no es sencillo diagnosticarlas. Es posible que el médico que lo atiende nunca haya visto a un paciente con la enfermedad huérfana que usted tiene. Adicionalmente, suele requerir exámenes especializados, debido a sus manifestaciones clínicas pueden confundirse con enfermedades más comunes. Los esfuerzos de parte del Ministerio de Salud y Protección Social, asociaciones de pacientes, centros especializados y grupos de investigación están enfocados en aumentar la conciencia entre los médicos.

CASOS EN EL SUBSISTEMA DE SALUD DE LAS FUERZAS MILITARES

En el Subsistema de Salud de las Fuerzas Militares existen varios casos de Enfermedades Raras o Huérfanas, los cuales se encuentran en proceso de confirmación, caracterización y seguimiento, algunas de ellas son:

- ❖ **Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva**
- ❖ **Esclerosis Múltiple**
- ❖ **Enfermedad de Von Willebrand**
- ❖ **Drepanocitosis**
- ❖ **Displasia broncopulmonar**



NEUROPATÍA AXONAL AGUDA MOTORA Y SENSITIVA:

La neuropatía axonal motora aguda es más frecuente en niños que adultos y se presenta vinculada a la infección por *Campylobacter jejuni*.

La neuropatía axonal sensitivo-motora aguda (AMSAN) se observa fundamentalmente en adultos y son formas más graves y de peor pronóstico.

SÍNTOMAS: disminución sensibilidad cualquier zona del cuerpo, dificultad para tragar o respirar, dificultad para utilizar brazos o piernas, dificultad para caminar, dolor, ardor, hormigueo, falta de equilibrio.

ESCLEROSIS MÚLTIPLE (EM)

Enfermedad caracterizada por la desmielinización inflamatoria del sistema nervioso central (SNC), considerada generalmente de naturaleza autoinmune.

La continua formación de lesiones en la esclerosis múltiple a menudo conduce a la discapacidad física y muchas veces a un deterioro cognitivo.

SINTOMAS: mareo, fatiga, problemas de coordinación, visión borrosa, dificultad para mover brazos y piernas, pérdida del equilibrio y deterioro cognitivo.

ENFERMEDAD VON WILLEBRAND:

Trastorno sanguíneo en el que la sangre no coagula adecuadamente.

SÍNTOMAS: sangrado nasal frecuente, moretones en la piel sin traumatismo, sangrados menstruales abundantes.

DREPANOCITOSIS:

Trastornos eritrocitarios hereditarios que provoca la producción anormal de hemoglobina, el componente de los glóbulos rojos que transporta el oxígeno a los tejidos. La drepanocitosis es una enfermedad crónica que puede provocar muchas complicaciones sistémicas, como disfunción de órganos e infección causada por una perfusión tisular y una oxigenación inadecuadas.

SÍNTOMAS: Accidentes cerebrovasculares isquémicos terrible manifestación neurológica en niños y adultos mayores, que desencadenan parálisis facial, disartria, paresia de extremidades, trastorno del equilibrio y trastorno visual.

DISPLASIA BRONCOPULMONAR (DPB):

Es una enfermedad crónica pulmonar que afecta sobre todo a recién nacidos (RN) con peso al nacer inferior a 1.500gr.

Aunque se desarrolla en un periodo neonatal puede extenderse a la edad pediátrica con enfermedad respiratoria residual, alteraciones cardíológicas o trastornos en el neurodesarrollo.