



Mitos y realidades de la salud

Rafael Álvarez Cordero

ralvarez2009@hotmail.com

¿Y las enfermedades raras?

• Son difíciles de reconocer, de diagnosticar, de tratar.



MITO

Las enfermedades raras son eso: raras, difíciles de reconocer, difíciles de diagnosticar, difíciles de tratar. En 2025, entre 8 y 10 millones de personas en México viven con alguna enfermedad rara, enfrentando diagnósticos tardíos (4-6 años) y acceso limitado a tratamientos; parecería lógico que no se dedicara tanto tiempo a esos males.

Ochenta por ciento son de origen genético y, aunque algo se ha hecho, debemos reconocer que durante muchos siglos esas enfermedades no tenían explicación, hoy, la tecnología cuenta con métodos cada vez más precisos de diagnóstico y cada día hay mejores resultados, aunque aún hay mucho por recorrer en este campo.



CONSECUENCIA

Estos raros padecimientos, entre los que se encuentra la fibrosis quística, la hemofilia, el hipotiroidismo congénito, la espina bífida, la fenilcetonuria, la histiocitosis, la galactosemia y otras enfermedades lisosomales, requieren estudios especiales para su diagnóstico, pero, además, la aparición de ellos es a veces insidiosa, y los síntomas y signos pueden confundir a los médicos.

Ya existen tratamientos para estas enfermedades, pero los resultados no son totalmente confiables y dejan dudas en los pacientes, sus familiares y la medicina.



REALIDAD

Además de lo anterior, las enfermedades raras tienen no sólo el repudio de los familiares, no sólo el ocultamiento de sus síntomas, sino una atención deficiente, como lo que por años sucedió con otras enfermedades que sí han tenido difusión y atención.

Los pacientes con enfermedades raras suelen esperar un promedio de cuatro a seis años antes de recibir un diagnóstico preciso. La mayoría pasa años recorriendo decenas de hospitales y sometidos a innumerables pruebas repetitivas sólo para que se les informe que la causa sigue siendo de etiología desconocida.

La Comisión de Salud de la Cámara de Diputados aprobó el pasado miércoles 25 de marzo de 2026 una iniciativa para reformar la Ley General de Salud y crear el Registro Nacional de Enfermedades Raras, una herramienta que busca generar información actualizada y orientar políticas públicas basadas en evidencia.

La propuesta legislativa, encabezada por el diputado **Pedro Zenteno Santaella**, busca poner fin a la "invisibilidad institucional" de estas enfermedades mediante un registro nacional que permita conocer su incidencia real, facilitar la planeación de servicios y mejorar la coordinación entre instituciones públicas de salud, informó este miércoles en un comunicado el colectivo Cebras México.

Por su parte, diversos grupos se han interesado en este problema, como **Fernanda Nicoletti**, de Weber Shandwick, que muestra su interés en que estas enfermedades sean atendidas, por lo que se puede esperar que haya progresos en el diagnóstico y tratamiento de estos males.

No debemos confundir el trabajo institucional de una empresa que cuenta con el apoyo de la ciencia y las leyes con las publicaciones —cada vez más frecuentes— de "remedios mágicos" que no tienen ni bases ni fundamentos; debemos abrazar la ciencia y repudiar la charlatanería.

Y tú, querido viejo, ¿conoces a alguien con una enfermedad rara?, ¿conversas acerca de su problema?, ¿cómo te sientes junto a esa persona? Se vale reflexionar.

l. No
y ya
o es