

El diagnóstico de las enfermedades raras a través del laboratorio

Mesa H. Natalia R.^{1,2}

1. Departamento de Fisiología y Bioquímica. Facultad de Medicina. U de A.
2. Instituto Biogemo

Las enfermedades raras son las que afectan a un pequeño número absoluto de personas o a una proporción reducida de la población. En nuestro medio no contamos con datos precisos sobre estas enfermedades. Son aproximadamente ocho mil patologías, en la legislación colombiana está registrada 5000 enfermedades.

Cuanto más precoz y más preciso sea el diagnóstico, antes podremos iniciar un tratamiento (cuando exista), evitando o retrasando las secuelas y en muchos casos, salvando la vida del paciente.

En Colombia, está la ley 1392 de 2010, en la cual se reconocen las enfermedades huérfanas, esta ley permite garantizar el derecho a la salud de estos pacientes.

La primera aproximación para el diagnóstico de estos pacientes son los signos clínicos pero la confirmación del diagnóstico es con la ayuda del laboratorio, la cual, no es fácil y se requiere de una infraestructura sofisticada y recursos humanos altamente especializados. Actualmente existen un sin número de técnicas y métodos de laboratorio que permiten esclarecer el diagnóstico y se convierten en pruebas altamente sensibles y específicas; van desde pruebas cualitativas hasta pruebas cuantitativas. Una de las estrategias más importantes para estas enfermedades es el tamizaje neonatal, actualmente en Colombia, el tamizaje neonatal solo incluye el hipotiroidismo congénito. Desafortunadamente Colombia cuenta con muy pocos laboratorios especializados que ofrezcan este tipo de pruebas.

Palabras claves: Enfermedades raras, Enfermedades Huerfanas, Tamizaje neonatal, Pruebas cualitativas, Pruebas cuantitativas.

Bibliografía:

- Beaudet AL, Scriver CR, Sly WS, Valle D. Genetics, Biochemistry, and Molecular Bases of Variant Human Phenotypes. In: Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, Kinzler KW, Antonarakis SE, Ballabio A, Gibson K, Mitchell G. eds. . New York, NY: McGraw-Hill;
- Dhondt J.L. Neonatal screening: from the “Guthrie age” to the “genetic age”. *J Inherit Metab Dis* (2007) 30:418–422
- Mesa Herrera N.R., Carmona Carmona C.A., Burgos Herrera L.C. Pruebas bioquímicas para la detección de metabolitos producidos en los Errores Innatos del Metabolismo. *IATREIA Vol 27(4): 417-427, octubre-diciembre 2014.*
- Pandor A, Eastham J, Beverley C, Chilcott J, Paisley S (2004) Clinical effectiveness and cost-effectiveness of neonatal screening for inborn errors of

metabolism using tandem mass spectrometry: a systematic review. *Health Technol Assess* 8: 1–134.

Diagnosis of rare diseases through the laboratory

Mesa H. Natalia R.^{1,2}

1. Department of Physiology and Biochemistry. School of Medicine. U of A.

2. Biogemo Institute

3.

Rare diseases are those that affect a small absolute number of people or a small proportion of the population. In our environment we do not have accurate data on these diseases. There are approximately eight thousand pathologies, in Colombian law there are 5000 diseases.

The earlier and more accurate the diagnosis, the earlier we can initiate a treatment (when it exists), avoiding or delaying the sequelae and in many cases, saving the patient's life.

In Colombia, law 1392 of 2010, which recognizes orphan diseases, this law guarantees the right to health of these patients.

The first approach for the diagnosis of these patients is the clinical signs but the confirmation of the diagnosis is with the help of the laboratory, which is not easy and requires a sophisticated infrastructure and highly specialized human resources. There are now a number of techniques and laboratory methods that make it possible to clarify the diagnosis and become highly sensitive and specific tests; ranging from qualitative tests to quantitative tests. One of the most important strategies for these diseases is neonatal screening, currently in Colombia, neonatal screening only includes congenital hypothyroidism. Unfortunately, Colombia has very few specialized laboratories offering such tests.

Key words: Rare diseases, Orphan diseases, Neonatal screening, Qualitative tests, Quantitative tests.