

EDITORIAL

LAS ENFERMEDADES RARAS QUE AFECTAN AL ESQUELETO.

El término de "rara" con el que se conocen las enfermedades poco prevalentes proviene del uso de *rare* de los países de habla inglesa, que implica algo que es inusual, no muy frecuente o no común, incluyendo cierta connotación positiva: ...*a rare talent*. En nuestro idioma también tiene ese sentido estadístico, pero al mismo se le suele agregar una connotación cualitativa negativa que señala aquello que es extraño, extravagante, o inesperado. El término puede entonces no resultar simpático para los pacientes e inducir cierto desinterés entre los profesionales; sin embargo ya ha sido impuesto por los anglosajones y es hoy utilizado en todas las culturas para definir a las enfermedades que ocurren en poblaciones minoritarias.

Más allá de lo lingüístico, la categorización de **rara** de una enfermedad está dada principalmente por cuestiones económicas. Los individuos afectados son pocos y no alcanzan a demandar una atención socio-sanitaria de la misma calidad que el resto de la población. Por ello suelen carecer de diagnósticos y tratamientos específicos, no tienen prioridad sanitaria, ni promueven el interés en los eventos médicos, ni en los medios periodísticos.

Esto genera en el afectado una situación de aislamiento y desesperanza que se describe como la situación más injusta en materia de atención médica, y que debe intentar resolverse a contrapelo de los balances sociales de ofertas y demandas. En ese sentido las iniciativas de todos los sectores ligados a la salud es necesaria.

La AAOMM tradicionalmente le ha brindado espacio en sus congresos y publicaciones a la información sobre varias de estas condiciones raras. En el programa de la reunión anual del año 2007 se incluyó un simposio completo sobre "Enfermedades Huérfanas del Esqueleto", organizado por la Dra. Muriel Parisi, del Hospital de Clínicas José de San Martín de la Universidad de Buenos Aires, y la participación de destacados especialistas del país. El propósito de la reunión fue el de actualizar al médico asistencial en las experiencias y procedimientos recomendables para estos casos. Pero además el simposio tuvo la feliz idea de brindarle un espacio a las Organizaciones Civiles de Enfermedades Raras, en la ocasión la Fundación GEISER, que revela a los numerosos reclamos que están hoy relegados, y aporta propuestas de cooperación, aspectos importantes para el conocimiento de los médicos e investigadores con compromiso social.



En congruencia con esa iniciativa **Actualizaciones en Osteología** dedica el presente número a nuevos aportes relacionadas con las enfermedades raras del esqueleto humano. Renueva así su compromiso institucional con la comunidad y con sus lectores interesados en las necesidades sociales y sanitarias de su ambiente.

Para quien pueda considerar como elitista o caprichoso invertir su tiempo en adquirir conocimientos en enfermedades raras, bastaría simplemente en extrapolar las cifras europeas que señalan que 8% de la población general está expuesto a alguna de las tantas variedades de enfermedades raras. Ciertamente, una enfermedad rara es de hallazgo ocasional para el no especialista, pero el conjunto de todas ellas constituye una inmensa minoría y que si no se la percibe es justamente por la falta de prioridad a la hora de pensar en los diagnósticos tempranos. En Latinoamérica, el médico generalista tiene más probabilidad de recibir a un portador de enfermedad rara en su consultorio (aproximadamente hay 3 millones de casos en la Argentina) que a un afectado por la enfermedad de Chagas (alrededor de 1,7 millones de casos); sin embargo, el espacio dedicado a unas y otra es actualmente muy diferente.

Abrimos estas páginas de **Actualizaciones en Osteología** con el convencimiento de brindar a los lectores un material original y práctico para la formación integral del lector interesado.

EMILIO J. A. ROLDÁN

Miembro del Comité Editorial
de Actualizaciones en Osteología.