

GACETILLA

29 de Febrero 2024 -Día Mundial de las Enfermedades Raras o Poco Frecuentes

El Día de las Enfermedades Raras o Poco Frecuentes es una jornada conmemorativa que se celebra anualmente el último día de febrero desde el año 2008, establecida por la Organización Europea para las Enfermedades Raras en ese mismo año.

Entre estas condiciones, muchas afectan el metabolismo y requieren un cuidado nutricional especializado.

Desde la Glucogenosis hasta la Fenilcetonuria, la nutrición desempeña un papel crucial en el manejo de estas enfermedades. Cada una exige un enfoque nutricional específico, resaltando la necesidad de equipos interdisciplinarios.

El Grupo de Trabajo de Errores Congénitos del Metabolismo considera importante recordar esta efeméride para que los profesionales no dedicados al tema tengan presente la existencia de estas enfermedades y realicen una derivación oportuna.

Mensajes:

- En Argentina se estima que hay 3,5 millones de personas con este tipo de patologías.
- Los errores congénitos del metabolismo abarcan un grupo de cerca de 500 enfermedades. Si bien individualmente son poco frecuentes, según estadísticas del Ministerio de Salud de la Nación, presentan una incidencia de 1 de cada 800 recién nacidos vivos.
- Algunas de estas enfermedades son de orden metabólico y tienen origen congénito pero en gran parte de ellas, el manejo nutricional es la única o la principal herramienta terapéutica.
- En algunos casos están afectadas las vías metabólicas de los hidratos de carbono. Por ejemplo: distintos tipos de glucogenosis, fructosemia, galactosemia.
- En otros casos, son las vías metabólicas proteicas las que están alteradas. Por ejemplo: fenilcetonuria, tirosinemia, homocisteinuria, trastornos del ciclo de la urea, acidemias orgánicas.
- Y en otros casos existen defectos en la betaoxidación de ácidos grasos de diferente longitud de cadena.

Cada una de estas patologías requiere una terapéutica nutricional específica. De ahí la importancia de equipos interdisciplinarios capacitados en su abordaje.

¡Recordemos la importancia de la Nutrición en el bienestar de quienes lidian diariamente con estas enfermedades!

Sociedad Argentina de Nutrición
Grupo de Trabajo de Errores Congénitos del Metabolismo