

### *Llaman a diagnosticar de manera oportuna y correcta las Enfermedades Raras, desde la infancia*

- *El 25% de las personas que padecen una de las ocho Enfermedades Raras más comunes en Europa esperan de cinco a 30 años para obtener un diagnóstico, de acuerdo con la encuesta EURODIS.*
- *El 50% de los pacientes con Enfermedades Raras son niños y el 65% sufre múltiples discapacidades, de ahí la importancia de tener un diagnóstico desde los primeros años de vida.*
- *Sanofi ha trabajado durante 40 años en la investigación e innovación de tratamientos para atender las enfermedades raras y así reducir las brechas que se presentan entre el diagnóstico y atención.*

**Ciudad de México, 21 de febrero de 2022.-** De acuerdo con una encuesta de EURORDIS<sup>1</sup> sobre ocho de las Enfermedades Raras, el 25% de los pacientes esperaban de cinco a 30 años para obtener un diagnóstico adecuado debido a que los síntomas pueden confundirse con otro tipo de padecimiento. Tiempo durante el cual pueden presentar complicaciones o problemas psicológicos que afectan su estado de salud e, incluso, llevarlos a la muerte.

Ante ello, Sanofi propone estandarizar el diagnóstico, seguimiento y abordaje de estas enfermedades desde la primera infancia y hace un llamado a actualizar a la comunidad médica para que cuenten con los lineamientos necesarios para identificar estos padecimientos a tiempo y así brindar una atención oportuna que garantice mayor calidad de vida para los pacientes.

A nivel mundial, existen más de 7,000 Enfermedades Raras que afectan al 7% de la población, de los cuales el 50% son niños. Aproximadamente el 65%<sup>2</sup> de las personas que viven con estos padecimientos tienen múltiples discapacidades.

El diagnóstico tardío de las Enfermedades Raras reduce el acceso a tratamientos en etapa temprana afectando la calidad de vida del paciente, además de sufrir síntomas que aparecen más tarde en la vida del niño; incluso en la adolescencia o en su vida adulta como es el caso de los pacientes con Gaucher pues pueden tardar hasta 10 años en ser diagnosticados<sup>3</sup>.

---

<sup>1</sup> <https://www.eurordis.org/>

<sup>2</sup> Global Genes. RARE Diseases: Facts and Statistics. Available at: <https://globalgenes.org/rarediseases-facts-statistics/>. Accessed January 2022.

<sup>3</sup> Wilcox, WR et al. (2008) Mol. Genet. Metab.93(2):112-128.

Uno de los principales problemas tiene que ver con el desconocimiento que rodea a estas patologías, la dificultad de acceso a la información necesaria y la localización de profesionales o centros especializados. Por ello, desde hace más de 40 años, Sanofi se ha dedicado a la investigación y el desarrollo de tratamientos innovadores que pueden ayudar al paciente a eliminar la larga búsqueda de un diagnóstico.

Su experiencia ha permitido a la farmacéutica identificar las principales Enfermedades Raras con mayor presencia en México, la cuales son de origen genético, no son contagiosas o infecciosas y los síntomas suelen aparecer frecuentemente desde la infancia. Se denominan raras pues son de baja prevalencia.

*"En Sanofi estamos comprometidos con la salud de los pacientes en México, es por eso que las Enfermedades Raras han sido uno de los temas más relevantes para la farmacéutica desde hace más de 40 años. Tiempo en el que nos hemos dedicado a la búsqueda de tratamientos que permitan mejorar la calidad de vida de los pacientes, pero sobre todo disminuir la brecha que existe en la preparación de médicos que puedan brindar un diagnóstico oportuno sobre los distintos padecimientos",* señaló el Dr. Antonio Loeza, director médico de Sanofi Genzyme.

De hecho, cada año la farmacéutica se une a cientos de organizaciones de todo el mundo para reconocer el Día Mundial de las Enfermedades Raras y concientizar sobre su impacto en la vida de los pacientes, contribuye mediante donaciones y les brinda canales que les permiten expresar las travesías que atraviesan para ser diagnosticados y atendidos.

### *Enfermedades Raras con mayor presencia en México*

Dentro de las enfermedades raras, existe un grupo conocido como Enfermedades de Depósito Lisosomal (EDL), que se caracterizan por la ausencia de una enzima (proteína que controla reacciones químicas del cuerpo) que degrada diferentes productos en el cuerpo humano<sup>4</sup>. Son cuatro las más comunes:

*Enfermedad de Fabry.* Se produce por el déficit de la enzima  $\alpha$ -galactosidasa, que lleva a una acumulación de globotriaosilceramida. Los síntomas varían y van de moderados a graves. Puede aparecer en la infancia con síntomas como dolor ardoroso en manos y pies, trastornos gastrointestinales y fatiga, incapacidad para sudar y puntos rojos en la piel. Con el paso de los años pueden afectarse otros órganos, principalmente riñones, corazón y sistema nervioso, con complicaciones graves que pueden comprometer la vida.<sup>5</sup>

---

<sup>4</sup> García J, Mesa J, Corps J, et al. Enfermedades por depósito lisosomal. *Medicine*. 2016;12(19):1072-1081.

<sup>5</sup> García J, Mesa J, Corps D, et al. Enfermedades por depósito lisosomal. *Medicine*. 2016;12(19):1072-1081.

Mehta A, Beck M, Eyskens F, et al. Fabry disease: a review of current management strategies. *Q J Med*.

2010; 103:641-659.

*Enfermedad de Pompe.* Consiste en la acumulación de glucógeno en los músculos debido a la deficiencia de la enzima  $\alpha$ -glucosidasa. El síntoma más frecuente es debilidad muscular, dificultad para respirar y afectación cardiaca.

*Enfermedad de Gaucher.* Es una enfermedad hereditaria poco frecuente en donde una persona no tiene la cantidad suficiente de una enzima llamada glucocerebrosidasa que puede provocar agrandamiento del hígado y el bazo, dolor óseo y fracturas (huesos rotos), anemia y plaquetopenia (reducción de plaquetas, células responsables de los primeros procesos de coagulación).

*La Mucopolisacaridosis Tipo 1* se da por la deficiencia de  $\alpha$ -L-iduronidasa y se caracteriza por anomalías en el esqueleto y retraso en el desarrollo motor e intelectual. Durante el primer año de vida pueden aparecer alteraciones musculares, rasgos faciales toscos, cabeza grande, curvaturas anormales de la columna vertebral y problemas cardiacos.<sup>6</sup>

***Destacó la Dra. Juanita Navarrete, médica especialista en genética, durante la conferencia de prensa que "algunos pacientes con Enfermedades Raras viven durante meses, años o en muchos casos, toda su vida con una enfermedad sin diagnóstico, ya que obtenerlo puede ser un viaje largo y difícil. Esto puede generar altos niveles de angustia y estrés provocando, incluso, sentimientos de aislamiento y exclusión que empeoran el caótico viaje a través de la evolución de la enfermedad".***

Razón por la cual Sanofi hace un llamado a establecer mecanismos para un diagnóstico oportuno y mantiene su compromiso de continuar trabajando en la investigación e innovación de tratamientos para atender las enfermedades raras y así reducir las brechas que se presentan entre el diagnóstico y atención de los pacientes.

###

#### *Acerca de Sanofi*

Somos una empresa global innovadora de atención médica, impulsada por un propósito: perseguimos los milagros de la ciencia para mejorar la vida de las personas. Nuestro equipo, en casi 100 países, se dedica a transformar la práctica de la medicina trabajando para convertir lo imposible en posible. Brindamos opciones de tratamiento que pueden cambiar la vida y protección de vacunas que salvan vidas a millones de personas en todo el mundo, al tiempo que ponemos la sostenibilidad y la responsabilidad social en el centro de nuestras ambiciones.

#### *Contacto con medios de comunicación en México*

**Dulce García** | [dulce.garciaalcantara@sanofi.com](mailto:dulce.garciaalcantara@sanofi.com)

**Claudia Martínez** | [claudia.martinez@gciworldwide.com](mailto:claudia.martinez@gciworldwide.com)

**Carolina López** | [carolina.lopez2@gciworldwide.com](mailto:carolina.lopez2@gciworldwide.com)

---

<sup>6</sup> García J, Mesa J, Corps D, et al. Enfermedades por depósito lisosomal. *Medicine*. 2016;12(19):1072-1081.