

28 de febrero: Día Mundial de la Enfermedades Raras

El 20% de las personas que padecen una enfermedad rara tarda más de 10 años en obtener un diagnóstico

- **Unos 3 millones de españoles que padecen alguna enfermedad rara.**
- **El tiempo medio en que una persona afectada por una enfermedad rara tarda en obtener un diagnóstico es de cinco años.**
- **Sólo se tiene conocimiento médico y científico de menos de un 30% de las enfermedades raras.**
- **El 75% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 80% discapacidad física y/o emocional.**

26 de febrero de 2015.- Este sábado, 28 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una fecha destinada a poner el foco de atención sobre las necesidades de 3 millones de españoles que padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades que son consideradas raras porque afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN) sólo se tiene conocimiento médico y científico de menos de un 30% de las enfermedades raras y un porcentaje aún inferior dispone de algún tipo de tratamiento específico.

Aunque bajo la denominación enfermedades raras se engloba un conjunto muy heterogéneo y muy amplio de patologías, el 80% de las enfermedades raras son genéticas y el 85% son crónicas, más del 50% comienzan a manifestarse en la infancia, más del 50% se acompañan de síntomas neurológicos y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital de quien la sufre. Y todas ellas tienen en común la dificultad que entraña su diagnóstico y tratamiento y la enorme carga psicosocial que suponen tanto para los pacientes como para sus familiares.

“La complejidad etiológica y evolutiva de estas enfermedades, así como su baja prevalencia, hace que el conocimiento que existe sobre una amplia mayoría de las enfermedades raras, sea aún muy escaso, lo que a su vez dificulta muchísimo su diagnóstico”, explica el Dr. Jordi Gascón Bayarri, Coordinador del Comité ad-hoc de Enfermedades Raras de la SEN.

Se estima que el tiempo medio en que una persona afectada por una enfermedad rara tarda en obtener un diagnóstico es de cinco años, pero alrededor de un 20% de los pacientes tarda más de 10. *“Por esa razón desde la SEN consideramos que una prioridad en el abordaje de las enfermedades raras debe ser mejorar en el diagnóstico precoz, y para ello es necesario fomentar los centros de referencia para estas patologías y la equidad de acceso a los mismos, así como la creación de programas de formación específicos para el personal sanitario”,* comenta el Dr. Jordi Gascón.

“De igual forma, es necesario garantizar el acceso a los medicamentos huérfanos y terapias avanzadas para estas enfermedades, fomentar la investigación y su aplicación en la clínica y potenciar los servicios de rehabilitación, neuropsicología, logopedia, centros de día, imprescindibles en muchas de estas enfermedades”, señala el Dr. Jordi Gascón.

Y es que a la escasez de tratamientos específicos para una gran mayoría de las enfermedades raras se une a que suelen ser altamente discapacitantes: el 65% de las enfermedades raras suelen ser graves e invalidantes, y muchas de ellas crónicas, letales y degenerativas, por lo que la calidad de vida de los pacientes y también la de sus familiares se ve seriamente afectada.

La última encuesta realizada sobre el impacto sociosanitario de las enfermedades raras realizada en España, señala no solo que casi el 75% de los pacientes con alguna enfermedad rara presenta algún grado de dependencia, sino que el 88% padece algún tipo de discapacidad física y el 84% emocional. *“Las enfermedades raras conllevan, por lo general, un gran porcentaje de discapacidad y dependencia, que aún es más notable entre los afectados en edad infantil. Estamos, por lo tanto, ante un gran problema socio-sanitario en el que dedicar recursos que permitan acabar con la incertidumbre en el diagnóstico y mejorar la calidad asistencial de los pacientes debería ser una prioridad”,* concluye el Dr. Jordi Gascón.

Ana Pérez Menéndez

Sociedad Española de Neurología

Departamento de Prensa

Email: prensa@sen.org.es

Tlf: +34 91 314 84 53 (ext. 6)

Mov: +34 647953790

Fax: +34 91 314 84 54

A través del Gabinete de Prensa de la SEN podrá contactar con los mejores especialistas en Neurología. No dude en ponerse en contacto con nosotros. Estaremos encantados de ayudarle tanto para contrastar cualquier información como para colaborar en todo aquello que nos propongan.