

28 de febrero: Día Mundial de la Enfermedades Raras

## **Cada semana se describen cinco nuevas enfermedades raras en el mundo**

- Las Enfermedades Raras afectan a unos 3 millones de personas en España.
- Existen alrededor de 7.000 enfermedades raras, siendo las más frecuentes aquellas que afectan al sistema nervioso (un 45%).
- Más del 50% de las Enfermedades Raras tienen manifestaciones neurológicas.
- El 85% de las enfermedades raras son crónicas, el 65% graves e invalidantes, y muchas de ellas degenerativas, y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital de quien la sufre.
- Una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos cinco años en obtener un diagnóstico.
- El 43% de los afectados por una enfermedad rara no dispone de un tratamiento adecuado.
- Neurología es la especialidad más demandada por parte de los afectados por una enfermedad rara (45,4%).

27 de febrero de 2017.- Mañana, 28 de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, un término utilizado para englobar a todas aquellas enfermedades que afectan a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes, aunque la gran mayoría tiene una prevalencia aún menor, y de las cuales, cada semana, se describen cinco nuevas patologías en todo el mundo.

Según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), existen alrededor de 7.000 enfermedades, que afectarían a unos 3 millones de personas en España, siendo las más frecuentes aquellas que afectan al sistema nervioso (un 45%). Además, más del 50% de las Enfermedades Raras tienen manifestaciones neurológicas. Estos datos explicarían el hecho de que, según datos del Estudio ENSERio – realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)-, la consulta de Neurología sea la especialidad más demandada por parte de los afectados por una enfermedad rara (45,4%).

*“No obstante, las Enfermedades Raras presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro, porque aunque padezcan la misma enfermedad, pueden tener distinto grado de afección y de evolución”,* señala el Dr. Jordi Gascón Bayarri, Coordinador del Comité ad-hoc de Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Aunque las enfermedades raras pueden afectar a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad, en un 50% de los casos el comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez (aproximadamente el 30% de los niños con enfermedades raras mueren antes de cumplir los cinco años).

El 85% de las enfermedades raras son crónicas, el 65% graves e invalidantes, y muchas de ellas degenerativas, y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital de quien la sufre. El 75% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 80% discapacidad física y/o emocional. Uno de cada cinco pacientes padecen dolores crónicos y casi la mitad de los afectados precisan

apoyo para desarrollar las actividades de la vida diaria, siendo aquellos con enfermedades raras del sistema nervioso los que precisan de mayor apoyo en un mayor número de áreas. Además, un 40% de los afectados han estado hospitalizados en los últimos dos años por motivo de su enfermedad, y más de un 40% han precisado servicios de urgencia.

*“Sin duda estamos ante un grave problema sociosanitario que se ve agravado por las dificultades que presenta su diagnóstico. Aunque la demora diagnóstica se está reduciendo progresivamente en los nuevos pacientes, actualmente en España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos cinco años en obtener un diagnóstico. Además, el 20% tardan hasta 10 años en ser diagnosticados”,* señala el Dr. Jordi Gascón. *“Esta demora diagnóstica hace que los afectados no puedan acceder, en muchas ocasiones, a las terapias e intervenciones terapéuticas disponibles, lo que supone, en un 28% de los casos, un agravamiento de su enfermedad”.* De acuerdo a datos del Estudio ENSERio, un 10% de los afectados dispone de un diagnóstico aún pendiente de confirmación y el 3% carece de él, una situación muy estresante tanto para los afectados como sus familias.

Otro de los principales problemas es la falta de tratamientos. A estas enfermedades también se las denomina “huérfanas” porque el 43% de los afectados por una enfermedad rara no dispone de un tratamiento adecuado y, por lo general, el tipo de tratamientos y respuestas disponibles para estas personas está orientado principalmente a tratar los síntomas. *“Actualmente no existen tratamientos eficaces para muchas de estas enfermedades y solo se tiene conocimiento médico y científico de menos de un 30% de las mismas. Por lo que está claro que la investigación en Enfermedades Raras, sobre todo en terapia génica, ya que el 80% de estas patologías son genéticas, es algo que hay que mejorar”,* explica el Dr. Jordi Gascón. *“Por otra parte, si como se ha dicho antes, fuéramos capaces de reducir el tiempo de diagnóstico de muchas de ellas, en algunos casos se podría evitar la evolución de la enfermedad y evitar que se ofrezcan respuestas parciales”.*

Por esa razón, la creación de centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la implantación de programas de formación específicos para los profesionales sanitarios y fomentar la investigación y su aplicación clínica son aspectos prioritarios para la Sociedad Española de Neurología (SEN). Además, la SEN es una de las más de 50 organizaciones que se han adherido al documento de “Recomendaciones para la búsqueda de soluciones en el ámbito de Enfermedades Raras”, que se presentará mañana, con el objetivo de encontrar soluciones efectivas en este ámbito.

**Ana Pérez Menéndez**

**Sociedad Española de Neurología**

**Departamento de Prensa**

Email: [prensa@sen.org.es](mailto: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.***