



28 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras

Más de un 90% de los pacientes con enfermedades raras no cuentan con tratamientos específicos para su enfermedad

- Unos 3 millones de personas parecen alguna enfermedad rara en España.
- Más del 50% de las enfermedades raras se manifiestan en menores de dos años.
- Al menos un 45% de las enfermedades raras tienen un origen neurológico.
- Cada semana se describen cinco nuevas enfermedades raras en el mundo.
- Aunque el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, los genes responsables de estas patologías solo se conocen en algo más del 50% de los casos.
- El tiempo medio para el diagnóstico de una enfermedad rara es de aproximadamente cinco años.
- La Sociedad Española de Neurología considera esencial potenciar la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional en enfermedades raras, así como mejorar los tiempos de diagnóstico y los programas de prevención.

27 de febrero de 2019.- Mañana, 28 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una fecha dedicada a concienciar sobre las dificultades a las que se enfrenta un 6-8% de la población por padecer alguna de las aproximadamente 7.000 enfermedades catalogadas como enfermedad rara.

Denominadas "raras" por tener –individualmente- una prevalencia menor a 5 casos por cada 10.000 habitantes, en España se calcula que unos 3 millones de personas parecen alguna de estas enfermedades que, aunque caracterizadas por su diversidad y heterogeneidad, tiene muchos aspectos en común. *"Son enfermedades complejas, generalmente con un debut precoz – más del 50% se manifiestan en menores de dos años-, en muchos casos no cuentan con un tratamiento específico y /o efectivo, y además suelen ser enfermedades que generan consecuencias graves y discapacitantes para los pacientes, con altas cifras de morbilidad y mortalidad. Asimismo, suelen tener un origen genético y las más frecuentes son aquellas que afectan al sistema nervioso",* explica el Dr. Jorge Matias-Guiu Guía, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Y es que se estima que al menos un 45% de las enfermedades raras tienen un origen neurológico -algunos estudios han llegado a apuntar al 80%- y, en aquellas que no lo son, más del 50% presentan manifestaciones neurológicas.

Cada semana se describen cinco nuevas enfermedades raras en el mundo y aunque se estima que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, los genes responsables de estas patologías solo se conocen en algo más del 50% de los casos. *"Por lo tanto, estamos hablando de que alrededor de 3.000 enfermedades no cuentan*

aún con una patogénesis molecular definida. Un aspecto que sin duda, hace que tanto su diagnóstico como su tratamiento sea complejo en muchos casos”, señala el Dr. Jorge Matías-Guiu.

Actualmente, el tiempo medio para el diagnóstico de una enfermedad rara es de aproximadamente cinco años, llegando a ser superior a los 10 años en un 20% de los casos. Además, en este proceso, hasta un 50% de los pacientes reciben al menos un diagnóstico incorrecto. Por otra parte, el 47% de las personas con enfermedades poco frecuentes no disponen de ningún tipo de tratamiento y menos de un 10% cuentan con un tratamiento específico para su enfermedad.

“Desde la Sociedad Española de Neurología consideramos esencial potenciar la investigación en enfermedades raras, tanto desde el punto de vista epidemiológico, que permitiría una mejor planificación de recursos de acuerdo a las necesidades de los pacientes, como de la investigación clínica, básica y traslacional con el objetivo de buscar mejores técnicas diagnósticas y tratamientos, así como conseguir avanzar en terapias como la terapia celular y la medicina regenerativa, que son una vía para proporcionar soluciones terapéuticas a situaciones que carecen de tratamiento en la actualidad”, destaca el Dr. Jorge Matías-Guiu.

Teniendo en cuenta que el 85% de las enfermedades raras son crónicas, que el 65% son graves e invalidantes y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente, las enfermedades raras generan una considerable carga familiar y social, además de que cada vez tienen un mayor impacto en la sociedad y los sistemas sanitarios. *“Se hace pues necesario mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en estas enfermedades, así como potenciar una atención integral y coordinada a través de servicios multidisciplinares adecuadamente dotados, teniendo en cuenta que, en muchas ocasiones, las necesidades de las personas que padecen enfermedades raras han de ser cubiertas en distintos ámbitos profesionales, sanitarios y no sanitarios”,* señala el Dr. Jorge Matías-Guiu. Porque, en este momento, el 75% de los pacientes presenta algún grado de dependencia, más del 80% discapacidad física y/o emocional y el 50% de los afectados precisan de ayuda para la vida diaria.

“Actualmente y a la espera de que la investigación en enfermedades raras consiga impulsarse, para conseguir reducir la discapacidad asociada a las enfermedades raras se ha de profundizar en dos aspectos esenciales: la detección precoz de estas enfermedades, para que los pacientes puedan acceder a las opciones terapéuticas oportunas y tratar de evitar posibles secuelas; y con la prevención, facilitando el acceso a pruebas de diagnóstico genético y consejo genético”, concluye el Dr. Jorge Matías-Guiu.

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.