

Actualizado 29 Feb 2024 16:43

**Sociedad** ENFERMEDADES RARAS

## El diagnóstico sigue siendo muy tardío en las enfermedades raras

En Galicia cerca de 200.000 personas sufren alguna patología rara



Enfermedades raras / Cadena Ser

**Isabel Bravo** [Radio Coruña](#) 29/02/2024 - 11:42 CET



Cadena SER

**La Ventana** Carles Francino

adelantaría el diagnóstico y posterior tratamiento, según subraya la Federación Gallega de Enfermedades Raras.

Más de la mitad de las enfermedades raras son graves e invalidantes y cerca de la mitad de los casos afectan al pronóstico vital de los pacientes, a su estado físico y emocional. La presidenta de la Federación Gallega, Carmen López, incide en la importancia de obtener cuanto antes un diagnóstico.

En A Coruña está una de las tres unidades interdisciplinares de enfermedades raras creadas por el Sergas en Galicia. Más del 35% de las personas con enfermedades raras presentan los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia. De las más de 7.000 patologías descritas como raras, la mitad son de tipo neurológico. En España, el 75% de los afectados tienen algún grado de dependencia y más del 50% precisan apoyo en su vida diaria, según el Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

---

Enfermedades raras

Galicia

---

## Contenido Patrocinado

**Si tienes manchas y arrugas este truco puede ayudarte**

Portal Salud ES | Patrocinado

Más información



Cadena SER

**La Ventana** Carles Francino



## Guías de Salud

Dietas Fitness Cuidamos tu salud Vida Equilibrium

PUBLICIDAD

### NEUROLOGÍA

## ¿Sabías que no es raro sufrir una 'enfermedad rara'? Hay más de siete mil y 3 millones de pacientes

Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar su patología con un neurólogo al menos una vez al año.

PUBLICIDAD

Rebeca Gil

29 FEB 2024 14:05 Actualizada 29 FEB 2024 14:31



En Europa, una [enfermedad](#) se considera "rara" o "poco frecuente" si afecta a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes, aunque más del 80% de las enfermedades raras que se han registrado en [Orphanet](#) -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes.

PUBLICIDAD

Sin embargo, aunque cada enfermedad rara individualmente tenga una prevalencia baja, **el número de personas que padecen actualmente alguna enfermedad rara es muy alto**. Se estima que **las enfermedades raras afectan aproximadamente al 6% de la población**. Esto equivale a más de **400 millones de personas en todo el mundo**.

- En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han descrito hasta la fecha.
- Según los datos que facilita la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](#), **casi el 50% de ellas son enfermedades neurológicas**.

Y no solo eso. Los neurólogos apuntan que entre las enfermedades raras que no son consideradas como neurológicas es muy común que produzcan algún síntoma neurológico. Un ejemplo de ello es que el 90% de las enfermedades pediátricas de este tipo tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

PUBLICIDAD

Esta cifra es altísima en opinión de los expertos, sobre todo si se tiene en cuenta que **más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la [adolescencia](#)**.

No es de extrañar, por lo tanto, que neurología sea la especialidad médica que más demandan los pacientes y familiares con enfermedades raras, y que **más de un 45% de ellos necesite consultar su enfermedad con un neurólogo**, al menos una vez al año.

### Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

Como explica el **doctor Ángel Aledo Serrano**, Coordinador del [Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN](#):

“Las **enfermedades neurológicas raras** son un amplio grupo de enfermedades que **producen cambios en el desarrollo o degeneración del sistema nervioso**, bien por:

PUBLICIDAD

- Causas genéticas
- Procesos infecciosos o inmunológicos
- Causas aún desconocidas.

No obstante, y a pesar de que no se han identificado los genes responsables en todas ellas, se estima que **el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético**,

"Por otra parte, es muy común que las enfermedades raras tengan algún tipo de sintomatología neurológica", añade el experto. Y las manifestaciones serían:

- **"Crisis epilépticas**
- Problemas cognitivos o del neurodesarrollo
- Afectación de músculos, coordinación o nervios periféricos".

### **Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras**

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras **son crónicas**
- El 65% **generan discapacidad**
- En casi un 50% de los casos **afectan el pronóstico vital** del paciente
- Son las **responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año** y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años.

Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

### **La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente**

"Las **enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar**, principalmente porque las pruebas necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible", señala el doctor Aledo.

"La [Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras \(ERN-RND\)](#) estima que más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados, lo que genera una brecha diagnóstica", añade.

- "Esta **brecha diagnóstica** es un problema que ocurre con casi todas las enfermedades raras, sean neurológicas o no."
- "Actualmente, desde el inicio de los síntomas de una enfermedad rara hasta el diagnóstico, discurren **unos 5 años**, tiempo durante el cual las personas afectadas visitan a aproximadamente unos **siete profesionales distintos**."
- "El **impacto de la demora** en el diagnóstico puede ser significativo, ya que las personas con enfermedades raras a menudo experimentan un **deterioro progresivo de su salud y calidad de vida mientras esperan** ese diagnóstico".

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

- “La brecha diagnóstica es más relevante aún en los últimos años, puesto que existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos. **No podemos hacer medicina de precisión si no existe antes un diagnóstico de precisión**, y sabemos que un tratamiento precoz mejora el pronóstico futuro para estos pacientes”.

Aproximadamente entre el **5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan con algún tratamiento curativo, y este número se incrementa año a año**, con nuevos ensayos clínicos de terapias génicas y avanzadas que cambiarán el horizonte de las personas con enfermedades raras neurológicas en los próximos años.

“Desde la SEN consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la divulgación y la formación específica para los profesionales sanitarios y la **investigación en enfermedades raras**. Ya que si bien, en la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, queda aún muchísimo por avanzar”, concluye el neurólogo.

**TEMAS**

NEUROLOGÍA

ENFERMEDADES

ENFERMEDAD RARA

DIAGNÓSTICO

SALUD

**CONTENIDO PATROCINADO**

Taboola Feed

Un médico aconseja: Hígado graso = michelines (Tómate esto cada mañana)

goldentree.es

Pon orden en su habitación

IKEA

88%\* piel rosada y luminosa al instante

Eucerin

MCDONALDS CAMBIA DE NOMBRE | McDonald's ya no se llamará así: cambia de nombre después de 85 años

Diario de Ibiza

¿Qué es la inteligencia artificial?

Repsol

ALQUILERES EN IBIZA | El Gobierno avisa a las personas que pagan alquiler: a partir de ahora, cambio radical

Diario de Ibiza

Comenta esta noticia

PUBLICIDAD

[diariodesevilla.es](https://www.diariodesevilla.es)

# Cada año 1.200 personas sufren una encefalitis de origen vírico

*Diario de Sevilla*

4-5 minutos

---

La encefalitis consiste en la inflamación del tejido cerebral, que también puede afectar a estructuras próximas como las meninges (**meningoencefalitis**) o la médula espinal (**mielitis o encefalomielitis**). Existen encefalitis causadas por agentes tóxicos, y **cada vez se identifican un mayor número de anticuerpos que pueden provocar encefalitis** (encefalitis inmunomediadas). Este tipo de encefalitis requiere un tratamiento específico que, en muchos casos, resulta eficaz. Sin embargo, la causa más común de encefalitis sigue siendo la infecciosa, y hay numerosos agentes patógenos que pueden desencadenarla, como virus, bacterias, hongos, etc.

**Los virus son los causantes más frecuentes**, y hasta la fecha se han identificado más de 100 virus capaces de infectar el sistema nervioso central. En España, los principales son los virus de la familia **herpes** (herpes simple, virus de la varicela-zoster, etc.), los **enterovirus** y los **virus transmitidos por animales**, como los mosquitos o las garrapatas. Además, **los virus del sarampión, las paperas, la polio o la rubeola** también pueden causar encefalitis grave en personas no vacunadas.

El pasado jueves se celebró el **Día Mundial de la Encefalitis**,

una enfermedad que, según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), cada año padecen **alrededor de 1.200 personas en España**. La encefalitis puede afectar a personas de todas las edades, pero es más común en niños pequeños, adultos mayores y en personas con el sistema inmune debilitado. La doctora **Marta Guillán**, secretaria del Grupo de Estudio de Neurología Crítica e Intensivista de la Sociedad Española de Neurología, explica que “se trata de una enfermedad que, aunque no sea muy habitual, **sus consecuencias pueden ser devastadoras**”.

La encefalitis tiene una **alta tasa de mortalidad**, estimamos que en España ronda **entre el 5% y el 20%** de los casos, pero que además **puede dejar secuelas en más del 20% de las personas que sobreviven**. “Por lo tanto, la encefalitis es una emergencia médica y se debe buscar atención médica urgente ante cualquier sospecha”, subraya. La evolución de la encefalitis dependerá de la rapidez con la que se diagnostique y se trate, de la causa subyacente de la encefalitis y de la salud general del paciente.

Los avances en técnicas diagnósticas han permitido orientar mejor los tratamientos

Por lo tanto, la clave para mejorar el pronóstico de la encefalitis es su detección y el tratamiento temprano ya que, **algunos tipos de encefalitis tienen una mortalidad superior al 70%** en caso de que no sean abordadas a tiempo. “En estos últimos años se han producido avances en los métodos diagnósticos, lo que nos ha permitido aumentar el porcentaje de casos en los que se identifica con claridad la causa que ha originado la enfermedad. Algo de especial importancia, ya que el tratamiento idóneo para cada caso depende en muchos casos de la causa subyacente”, comenta Guillán.

“En España, y gracias a la vacunación y a la higiene, hemos tenido la suerte de observar cómo, en las últimas décadas, **los casos de encefalitis infecciosa han ido descendiendo progresivamente**. Antiguamente, virus que causaban enfermedades que eran muy frecuentes, como por ejemplo el sarampión, las paperas o la rubéola, generaban anualmente muchos casos de encefalitis graves. Hoy en día, gracias a la inmunización, sólo lo hacen en personas no vacunadas y es esperanzador saber que la inmunoterapia es cada vez más eficaz en el tratamiento de estas encefalitis”, subraya la Dra. Guillán.

## Otros factores desencadenantes

A pesar de esta tendencia en nuestro medio al descenso de las encefalitis de causa infecciosa, se ha observado un **aumento en el diagnóstico de los casos de encefalitis autoinmunes asociados a factores genéticos**, ambientales y a otros factores como la contaminación o enfermedades virales previas. Actualmente, la tercera parte de todos los casos de encefalitis del mundo son de causa autoinmune, en las que el sistema inmunitario ataca por error proteínas del propio organismo, como receptores de neurotransmisores o proteínas de la superficie neuronal. Esto puede provocar la aparición de síntomas neuro-psiquiátricos como, por ejemplo, cambios de comportamiento, psicosis, convulsiones y déficits cognitivos y de memoria. Afectan a personas de cualquier edad y alguno de los subtipos aparece principalmente en niños y adultos jóvenes.

[diariodesevilla.es](https://www.diariodesevilla.es)

# Nueva vía contra la migraña

*Diario de Sevilla*

4-5 minutos

---

Vivimos haciendo un encaje de bolillos con nuestra agenda, con mil cosas por hacer siempre pendientes, intentando conciliar familia y trabajo y, si es posible, algo de vida social. Unos malabares que todos llevamos lo mejor que podemos. Pero, ¿y qué pasa si todos los planes se ven una y otra vez afectados por los síntomas de alguna patología? ¿Qué pasa si esa patología nos deja fuera de juego y eso no solo nos afecta a nosotros, sino también a nuestra familia o a nuestro entorno laboral? Es lo que les ocurre los **cuatro millones de personas que padecen migraña en España**, una patología que afecta al siete por ciento de los hombres españoles y a más del 17 por ciento de las españolas. No obstante, **el 80 por ciento de las pacientes son mujeres, especialmente entre los 20 y los 40 años**, precisamente una etapa de la vida de mayor actividad.

Así, la migraña **repercute directamente en todas las esferas de la vida** de estas mujeres, que sin previo aviso se ven paralizadas por crisis que van más allá del dolor de cabeza, y que se traducen en sensibilidad a los estímulos externos, como la luz, el ruido e incluso los olores. Todo ello unido al **dolor, habitualmente pulsátil, como un latido**, que suele ser unilateral y cuya intensidad es tal que también se relaciona con náuseas o vómitos. Un dolor que empeora con cualquier

movimiento, y que puede durar entre 4 y 72 horas y que volverá a aparecer de forma recurrente, sin saber cómo evitarlo. Todo ello supone que la migraña sea la **segunda causa de discapacidad a nivel global** y la primera en mujeres entre 15 y 49 años, según la Organización Mundial de la Salud.

Hasta ahora, estas pacientes tenían dos opciones de tratamiento. Por una parte, un tratamiento para tratar las crisis de forma aguda, haciendo efecto a las horas de tomar el mismo, para poder recuperar la actividad normal. Por otro lado, para aquellas pacientes en las que estas crisis suelen aparecer de forma más recurrente, tratamientos preventivos que tratan de disminuir tanto el número de crisis, como la duración e intensidad de las mismas.

Sin embargo, desde este enero, cuentan con una **nueva opción terapéutica que llega a España** de la mano de Pfizer, después de haber sido aprobada en más de 40 países. Se trata de rimegepant, un **antagonista del receptor del péptido relacionado con el gen de la calcitonina (CGRP)** que se administra por vía oral. Tal y como informan desde Pfizer, rimegepant, Vydura en su nombre comercial, está indicado para **el tratamiento agudo de la migraña con o sin aura en adultos y para el tratamiento de la migraña episódica** en adultos que presentan al menos cuatro crisis de migraña al mes. Es decir, un solo tratamiento incluye por primera vez ambas indicaciones.

Pero no es la única mejora que presenta. Como explica **Jesús Porta-Etessam**, jefe de Neurología en el Hospital Clínico San Carlos y presidente de la Sociedad Española de Neurología (SEN) se trata de un tratamiento dirigido a la propia fisiopatología de la migraña, mientras que muchas terapias que se venían utilizando hasta el momento, en realidad tenían otras

indicaciones y resultaban lograr beneficios para la migraña sin saber por qué. Esto se ha traducido en una **mejora de los efectos secundarios y también en una mejora de los síntomas**. “Un porcentaje de los pacientes tratados con analgésicos acaba desarrollando otro tipo de cefaleas debido a este uso continuado de la medicación, en cambio este nuevo tipo de tratamientos ha demostrado que logra reducir el número de dolores de cabeza”, subraya el doctor Porta-Etessam.

En concreto, esta nueva opción terapéutica **permite reducir el dolor durante las dos primeras horas tras la administración** con un alivio sostenido de hasta 48 horas sin necesidad de medicación de rescate. Todo ello acompañado de un efecto sobre la reducción de los días de migraña al mes, concretamente de 6,2 días de reducción media global respecto al inicio en el número de días de migraña al mes.

A esta idea, **José Chaves**, director Médico de Pfizer España, le añade que muchos pacientes que no respondían a tratamientos anteriores han logrado beneficios con esta nueva terapia. Todo ello sumado a la reducción de efectos secundarios, supondrá menos abandonos de la medicación y la posibilidad de pacientes con mayor adherencia y mayor calidad de vida.



DIARIOENFERMERO



## El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevos tratamientos para enfermedades raras

Publicado por: Diario Enfermero on: febrero 29, 2024 En: Ciencia y salud

EUROPA PRESS.- En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, por lo que el 22 por ciento de los ensayos clínicos prueban medicamentos huérfanos buscando tratamientos para enfermedades raras, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC).

En este contexto, Farmaindustria recuerda la importancia de seguir avanzando en investigación, en el diagnóstico precoz y en la disponibilidad de estos medicamentos, de forma rápida y equitativa para todos los pacientes. 

En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51 por ciento el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una

oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación.

«Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica», explica la directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, Amelia Martín Uranga. Se estima que solo el cinco por ciento de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible.

Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores (con principio activo nuevo) autorizados en 2023, el 35 por ciento (12) están destinados a tratar enfermedades raras.

Mientras que España se ha convertido en un referente mundial en ensayos clínicos, este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida.

### **El 65%, enfermedades graves**

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología, el 65 por ciento de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Es por ello que Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

«Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental. Por ello el año pasado presentamos una propuesta para acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa», afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Pineros.

Adicionalmente al procedimiento, es importante eliminar la percepción de incertidumbre que rodea a estas patologías y para ello es fundamental el desarrollo de plataformas adecuadas que permitan recoger, gestionar la información y sobre todo resolver esta incertidumbre para avanzar en la mejora de estas enfermedades.

El avance en los tres pilares -investigación, diagnóstico precoz y disponibilidad de tratamientos- es la base de la campaña que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha lanzado este 2024 con motivo del día mundial. Proponen actuar en tres niveles que incluyen: «en primer lugar, la investigación para entender su origen. En segundo lugar, en programas de diagnóstico que permitan identificar la enfermedad precozmente y, por último, con un acceso a tratamientos farmacológicos y terapias que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación».



## NOTICIAS

# Afirman casi 50% enfermedades raras son de origen neurológico

Por **Diario Salud Redacción** | Febrero 29, 2024



La Sociedad Española de Neurología (SEN) revela datos preocupantes: casi la mitad de las enfermedades raras son de origen neurológico. Este hallazgo destaca la importancia de abordar y comprender estos trastornos que afectan a millones de personas en todo el mundo.

Las enfermedades neurológicas representan el 50 por ciento de las más de 7,000 enfermedades raras conocidas. Entre ellas, el 20 por ciento se clasifican como enfermedades neuromusculares, subrayando la complejidad y la diversidad de estas patologías poco frecuentes.

Según la SEN, en España alrededor de tres millones de personas padecen enfermedades raras, y a nivel mundial, más de 400 millones están afectadas por alguna de estas condiciones. Entre el 6 y el 8 por ciento de la población española podría enfrentarse a una enfermedad rara en algún momento de su vida.

Lo alarmante es que el 65 por ciento de estas enfermedades raras son graves e incapacitantes, y en aproximadamente la mitad de los casos, amenazan la vida de quienes las padecen. Con solo un 5-10 por ciento de estas enfermedades teniendo algún tratamiento curativo, el impacto en la calidad de vida es significativo.

El proceso de diagnóstico también es un desafío. En España, la espera promedio para obtener un diagnóstico es de cinco años, con el 20 por ciento de los afectados esperando hasta 10 años para obtener respuestas.

El Dr. Ángel Aledo Serrano, coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN, destaca que, de las 7,000 enfermedades raras conocidas, casi el 50 por ciento son neurológicas. Además, señala que "las enfermedades neurológicas raras son generalmente genéticas, degenerativas y crónicas, con consecuencias graves e incapacitantes, incluso poniendo en riesgo la vida".

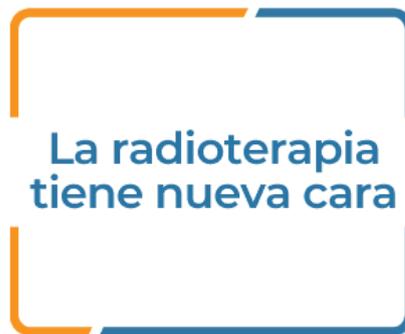
El Día Mundial de las Enfermedades Raras no solo busca concientizar sobre la prevalencia de estas condiciones, sino también destacar la necesidad urgente de centros de referencia y formación específica para profesionales sanitarios. El Dr. Aledo enfatiza la importancia de incorporar la genómica en los diagnósticos, dado que el 80 por ciento de las enfermedades raras tienen un origen genético.

Estas enfermedades, con su alta mortalidad e impacto significativo en la calidad de vida, exigen una respuesta coordinada y urgente tanto a nivel nacional como internacional. La lucha contra las enfermedades raras no solo implica la investigación y el desarrollo de tratamientos, sino también la empatía y el apoyo continuo para quienes enfrentan estas condiciones y sus familias.

## TEMAS:

ENFERMEDADES RARAS

NEUROLOGIA





SUSCRÍBETE

**DIRECTO** Siga la última hora del 'caso Koldo' y de la actualidad política



El neurólogo Brandon Crawford.

## Soy neurólogo y esta es la especia que debes añadir a tu café siempre en España para mejorar la memoria

Combinarla con tu café diario podrá ayudarte a mejorar la concentración, retrasar el deterioro cognitivo y mantener tu cerebro joven y sano.

29 febrero, 2024 - 02:44



EN: [ALIMENTACIÓN](#) [NUTRICIÓN](#) [CAFÉ](#) [NEUROLOGÍA](#) [CIENCIA](#) [ESPECIAS](#)

[Alba Llano](#)



general sobre todo con el paso de los años y cuando cruzamos **la barrera de los 50**. Y es que, es precisamente a partir de esta edad cuando los expertos indican que comienza a deteriorarse nuestra **memoria**.

Para combatir ese deterioro, nada mejor que mantener nuestra mente entretenida con **pasatiempos** o juegos mentales, la **memorización de cifras o textos**, la lectura, los cálculos y, sobre todo, una buena alimentación saludable. Una alimentación en la que las especias y **el café** podrían ser las grandes aliadas, según el neurólogo **Brandon Crawford**.

Este experto ha dado un importante consejo a través de una de sus recientes colaboraciones con la web **She Finds**. Destaca los importantes beneficios que puede aportarnos agregar determinadas especias al **café diario** y, en concreto, hay una que destaca por su delicioso sabor y su capacidad para **regular el azúcar**. Te contamos de cuál se trata.

## Las especias saludables más recomendadas para mezclar con el café



Crawford recomienda incorporar ciertas especias en el café para potenciar los beneficios para la salud cerebral. Entre ellas encontramos [la cúrcuma](#), cuyo compuesto activo es la curcumina, conocida por sus propiedades antiinflamatorias y antioxidantes, beneficiosas para **reducir la inflamación y el daño oxidativo** en el cerebro.

Recomendado por outbrain

## Romero, poderoso analgésico



Este ingrediente también aumenta los niveles de la **hormona cerebral BDNF**, favoreciendo el crecimiento de nuevas neuronas y combatiendo procesos degenerativos.

*[Este es el sustituto del salmón en España para evitar el envejecimiento cerebral a partir de los 50]*

Otra de las especias conocidas que encontramos es [el jengibre](#), del cual resalta sus potentes propiedades antiinflamatorias, que mejoran la **función cognitiva** al reducir la inflamación y el estrés oxidativo, contribuyendo al equilibrio de neurotransmisores esenciales para la concentración y la agilidad cognitiva.



La **nuez moscada** también es apreciada, especialmente en los meses más fríos, y es otra de las sugerencias de Crawford, quien destaca sus propiedades neuroprotectoras, capaces de mejorar la memoria y prevenir la degeneración de las vías neuronales. Además, tiene efectos positivos en el **estado de ánimo**, contribuyendo a un estado mental más concentrado y positivo.

Aunque pueda sonar extraño, la **pimienta negra** puede ser otro de esos grandes aliados para el café ya que, además de aportar un sabor único a esta bebida, también mejora la absorción de la curcumina. Esto no solo amplifica los beneficios de la curcumina para el cerebro, sino que también mejora la digestión y la absorción de nutrientes.

## La especia apreciada en España que deberías añadir a tu café

Puede que jamás te hubieses parado a pensar en los potentes beneficios para la salud general, y la de tu cerebro en particular, que cualquiera de estas especias podría aportar a tu taza diaria de café.

Pero, de entre todas las recomendaciones, hemos querido destacar una **especia muy apreciada en España** por sus importantes beneficios para la salud.

*[El nuevo sustituto del yogur que arrasa en Mercadona: cargado de probióticos]*



Hablamos de uno de los ingredientes más apreciados en nuestro país y que este experto también ha resaltado, no sólo por su **delicioso sabor y aroma**, sino por ser un importante aliado para nuestro cerebro.

Se trata, por si aún no lo has adivinado, de la canela. Una auténtica fuente poderosa de **antioxidantes esenciales** para resguardar las estructuras neuronales del estrés oxidativo.

*[Los cuatro alimentos ignorados de Mercadona que tienen pocas calorías y recomiendan los expertos]*

Este ingrediente también tiene la capacidad de **regular los niveles de azúcar**, un factor crucial para preservar la función cognitiva y prevenir enfermedades neurodegenerativas.

A estas características únicas se unen los beneficios que **la canela** puede llegar a aportar en la pérdida de peso.

## Beneficios de la canela para la salud

Esta versátil especia ofrece varios e importantes **beneficios para la salud**, más allá de la mejora en la función cerebral. Aquí te detallamos algunos de ellos:

- **Propiedades antioxidantes:** la canela contiene compuestos antioxidantes que ayudan a combatir el estrés oxidativo en el cuerpo. Estos antioxidantes pueden contribuir a la protección de las células contra el daño causado por los radicales libres.
- **Regulación de los niveles de azúcar:** son varios los estudios que relacionan su consumo con la mejora de la sensibilidad a la insulina y la ayuda para regular los niveles de azúcar. Esto podría ser beneficioso para las personas con diabetes tipo 2 o aquellas en riesgo de desarrollar resistencia a la insulina.
- **Propiedades antiinflamatorias:** la canela tiene propiedades

[SUSCRÍBETE](#)

cuerpo. Esto es relevante para la prevención de enfermedades crónicas relacionadas con la inflamación.

- **Mejora de la salud cardiovascular:** algunos estudios sugieren que la canela puede tener efectos positivos en la salud cardiovascular al reducir los niveles de colesterol LDL ('malo') y triglicéridos.
- **Propiedades antimicrobianas:** la canela ha mostrado tener propiedades antimicrobianas y antifúngicas, lo que la hace útil para combatir infecciones y ayudar en la preservación de alimentos.
- **Alivio de malestares digestivos:** la canela puede ayudar a aliviar malestares digestivos como la indigestión y los gases gracias a sus propiedades carminativas y antiinflamatorias.

SIGUE LOS TEMAS QUE TE INTERESAN

[+ ALIMENTACIÓN](#) [+ NUTRICIÓN](#) [+ CAFÉ](#) [+ NEUROLOGÍA](#) [+ CIENCIA](#) [+ ESPECIAS](#)



Te recomendamos

Recomendado por Outbrain

Suscríbete

OPINIÓN ESPAÑA ECONOMÍA INTERNACIONAL CIENCIA SOCIEDAD PODCASTS GENTE DEPORTES  
TENDENCIAS TELEVISIÓN CONVERSACIONES

Salud | Sociedad

Día Mundial de las Enfermedades Raras

# “Las enfermedades priónicas son un cóctel de todas las neurodegenerativas. No hay cura”

En España, hasta tres millones de personas padecen patologías clasificadas como 'raras'

ADRIAN ARGUDO SÁNCHEZ  

29/02/24 - 12: 04



ENFERMEDAD INVESTIGACIÓN



Sara González, vicepresidenta de la Fundación Priónicas España. Imagen: cedida

“Se experimentan a la vez las consecuencias de una demencia, del párkinson, del Alzheimer...”. Tan desgarrador como cierto. Sara González es vicepresidenta de la **Fundación Española de Priónicas**, grupo de enfermedades catalogadas como ‘raras’; aquellas que, para la **Organización Mundial de la Salud (OMS)**, ostentan un prevalencia menor a cinco casos por 10.000 habitantes. Hasta la fecha, se han descrito más de 7.000. En España, tres millones de personas luchan contra alguna de ellas, según datos de la **Sociedad Española de Neurología**.

Atendiendo a los registros oficiales, hallamos alrededor de 150 diagnósticos de priónicas al año en nuestro país. “**Es una sentencia. No hay cura actualmente.** En un **Creutzfeldt-Jakob**, la esperanza de vida suele ser de ocho semanas”. Híela procesar la información que **González** desgaja para *El Independiente*. Con una serenidad empapada de precisión, ahonda en la procelosa realidad de una condena para la que, impenitentemente, buscan, acaso, una suerte de apelación. El objetivo es esmerilar la daga; en este 29 de febrero, **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, y en cada latido del almanaque, para lograr el día en que la noche asuste mucho menos.

**Pregunta: ¿Cómo es vivir con una enfermedad rara?**

**Respuesta:** Sobre todo, está marcado por la impotencia. Una vez que lo asumes, tarea compleja, aparece la falta de información, que te lleva a un camino lleno de muros. Eso te hace sentir abandonado por el Sistema Nacional de Salud (SNS). Sí, existen muchas enfermedades raras y es imposible que los médicos conozcan todas, pero las personas afectadas y sus familias necesitan muchas respuestas.

**P: ¿Y a nivel social?**

**R:** En España, se ha asimilado el concepto de enfermedad rara como algo socialmente negativo. Unas décadas atrás, a las personas afectadas por una enfermedad rara o sin nombre, en muchos casos, se las mantenía ocultas en casa. Se identificaban erróneamente como demencia o locura. Actualmente, creo, el no mostrarlo o expresarlo sigue estando a la orden del día. Si se trata ya de un tema neurodegenerativo o mental el tabú resulta mayor.

**P: ¿En qué consiste la enfermedad priónica?**

**R:** Son enfermedades neurodegenerativas de carácter terminal para las que no hay ningún tratamiento ni prevención ni cura a día de hoy. En humanos, hay tres: Creutzfeldt-Jakob, insomnio familiar fatal y síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker. Afecta indistintamente a mujeres y hombres. La horquilla de edad con más registros es de 55 a 65 años. Aunque, en nuestro país, ha atacado hasta a adolescentes. En suma, un cóctel de todas las enfermedades neurodegenerativas conocidas. Se experimentan a la vez las consecuencias de una demencia, del párkinson, del Alzheimer...

**P: Estremece el calado de la descripción. Una realidad constrictora...**

**R:** He de ser clara. No hay ningún caso de cura para la enfermedad priónica, a día de hoy. Ni para frenar su vertiginoso ritmo. De las más crueles, una

sentencia.



## Uno de los mayores focos del mundo en enfermedades priónicas genéticas es España. El País Vasco está muy afectado

SARA GONZÁLEZ

**P: Cuyo origen en el 85% de los casos, hoy, se ignora...**

**R:** Correcto. Y el 15 restante es de carácter genético. La única diferencia es que se traspasa de padres a hijos al 50%. Si te afecta, siempre se desarrollará, lo que significa vivir bajo una constante 'espada de Damocles'. Hay casos en los que han muerto hasta 10 personas de la misma familia. Uno de los mayores focos del mundo en enfermedades priónicas genéticas es España. El País Vasco está muy afectado, pero también lo hay en Barcelona, Madrid, Jaén, Galicia...

**P: ¿Qué se sabe de la causa?**

**R:** Todos los mamíferos poseemos una proteína en las membranas neuronales que, de repente, por una razón que todavía desconocemos pero que investigamos, muta erróneamente y se expande en forma de espejo por las proteínas colindantes. Una proteína mutada no causa daños, pero si se van acumulando rápidamente sí llegan a matar las neuronas.

**P: ¿Por eso se les llama 'espongiformes'?**

**R:** Efectivamente. Dejan al cerebro con el aspecto de una esponja y van anulando las capacidades y funciones de la parte perjudicada. La degeneración es rapidísima. Pasados unos días, la persona se queda en una especie de estado vegetativo.

## Síntomas de las enfermedades priónicas

**P: El 95% de los casos, en su germen, se diagnosticaron como depresión...**

**R:** Así es. Entre los primeros síntomas, encontramos la apatía, pequeños despistes, algo que puede ocurrir a cualquiera, y normalmente el médico no pide pruebas más específicas. Sin embargo, en un par de semanas todo empieza a acentuarse. Por ejemplo, afecta a la parte que controla el habla, el movimiento, la función de tragar o la vista... Llega un momento en el que no tienes ningún tipo de equilibrio y te desconectas del mundo exterior y no eres consciente de qué te está pasando. Lo único 'bueno' de esta enfermedad es que el sufrimiento emocional dura muy poco.



## los seres queridos pasan de ser familiares a cuidadores en 24 horas

SARA GONZÁLEZ

**P: La letalidad con que ataca sacude el alma...**

**R:** Es duro, pero conviene contarlo. En un Creutzfeldt-Jakob, la más común entre las priónicas, la esperanza de vida suele ser de ocho semanas. Un insomnio familiar fatal hasta 18 meses. Así, los seres queridos pasan de ser familiares a cuidadores en 24 horas y su vida también da un vuelco de 180 grados. Algunos dejan su trabajo, lo que genera una merma en su situación económica. El afectado necesita dos personas con él. A lo mejor hoy estás asimilando que tu hijo no puede comer sólidos, pero llega mañana ya ves que el puré tampoco. Todo es muy rápido.

**P: El rol de la Fundación se antoja igualmente clave...**

**R:** Intentamos acompañar y resolver todas las dudas que ahora mismo tengan respuesta en ese periodo tan limitado y duro. Luchamos por mejoras en los cuidados, por la existencia de terapias y, finalmente, por la salvación. Pero no podemos, actualmente, darles el mensaje de que se van a curar,

lamentablemente.

**P: Por ahí, la semilla de esperanza es insistir en la investigación...**

**R:** Es la vía. La Fundación sigue apoyando tras la muerte de la persona afectada dando apoyo psicológico y, si es genética, tomando muestras. Recaudamos fondos a través de donaciones particulares, empresas y de eventos de carácter cultural y deportivo. Todo el montante íntegro va a becas de investigación. La Fundación lleva más de 160.000 euros destinados a tal fin. Se van abriendo líneas y se va avanzando, pero poco. Deberíamos tener como diez veces más las líneas de investigación abiertas actualmente.

## La clave que podría aliviar

**P: A 29 de febrero de 2024, ¿qué demandáis a las Administraciones Públicas?**

**R:** Hay algo que salvaría muchísimas vidas en nuestra enfermedad y muchas otras. La posibilidad y derecho a una reproducción asistida para esas familias que contraen genéticamente. Eso significaría que erradicaríamos en una sola generación toda la transmisión y herencia de ese gen. Existe, pero la Seguridad Social no lo reconoce para las enfermedades priónicas.

**P: ¿Qué ocurre en vuestro caso con las ayudas a la dependencia?**

**R:** A nosotros no nos llega nunca a tiempo. Tendría que ser automática en algunas enfermedades con estas características, desde el minuto uno del diagnóstico. El apoyo es paliativos, pero no es un servicio tan amplio como se necesita. Seremos pocos, pero somos...

**P: Mientras haya una persona afectada, hay un drama que atajar...**

**R:** Es un derecho. Que no olviden que cada vez hay más diagnósticos de enfermedades que se catalogan como raras y que son igual o peor que las que tenemos más familiarizadas. Y nadie está libre de padecerlas. Detrás de cada diagnóstico hay un nombre y una vida. Y una familia.

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

## Innovación al servicio de los pacientes con enfermedades raras

Los esfuerzos en I+D de los laboratorios son esenciales para avanzar en el tratamiento de las enfermedades raras. En España, casi el 10% de la investigación es responsabilidad de la compañía biofarmacéutica Alexion, AstraZeneca Rare Disease, dedicada exclusivamente a enfermedades raras y ultrarraras, transformando la vida de las personas afectadas por enfermedades raras en 60 países de todo el mundo.



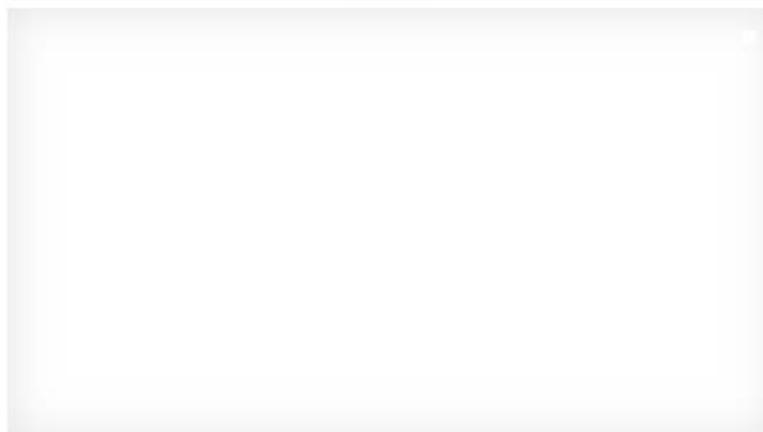
Imagen de la campaña de sensibilización 'Diagnóstico de Identidad' ALEXION

Actualizado Jueves, 29 febrero 2024 - 00:15

Todavía queda mucho por hacer para mejorar la calidad de vida de las personas con **enfermedades raras**. En España, estos pacientes se enfrentan cada día a **numerosos retos**, como **retrasos en el diagnóstico**, la **falta de tratamientos** para la mayoría de las condiciones y el retraso en el **acceso a las** **Campaña** Accede a la web de la iniciativa 'Diagnóstico de identidad'

Las dificultades comienzan ya durante la fase de diagnóstico, tal como indica **Leticia Beleta, VP & General Manager Spain & Portugal de Alexion, AstraZeneca Rare Disease**: «Se estima que tienen que **esperar más de cuatro años para recibir un dictamen médico claro**» (1). Y eso en el mejor de los casos, ya que, como lamenta esta experta, «**dos de cada diez pacientes tardan más de 10 años en llegar a ese punto** o, incluso, mueren sin saber qué les pasa» (1).

PUBLICIDAD



Este viaje por la compleja búsqueda de diagnóstico, repleto de pruebas y consultas médicas constantes, produce un gran **choque emocional** en los pacientes, propiciando que se sientan **discriminados y vean eclipsada su personalidad** (1).

Por eso, **Alexion**, AstraZeneca Rare Disease, va un paso más allá de la investigación y **acompaña a los pacientes**, colaborando estrechamente con asociaciones de pacientes y aunando fuerzas con hospitales de referencia para financiar pruebas de diagnóstico.

En este sentido, y con el apoyo de la **Federación Española de Enfermedades Raras (Feder)**, ha lanzado una campaña de concienciación por el Día Mundial de las Enfermedades Raras: **Diagnóstico de identidad**. Esta iniciativa persigue dar voz a los pacientes con enfermedades poco frecuentes, reconocerles por quienes realmente son, más allá de sus enfermedades, y hacerles partícipes en el abordaje de sus patologías para atender de forma más efectiva sus necesidades no cubiertas.

Así, **bajo el hashtag #miidentidadnoesrara**, la campaña pretende generar un movimiento en redes sociales que anime a la población a sumar fuerzas y alzar la voz de los pacientes que, en ocasiones, se sienten definidos por su patología en lugar de por quienes son realmente.

## LÍDERES EN INVESTIGACIÓN

Otro aspecto a tener en cuenta es la dificultad en el acceso a los tratamientos. Beleta pone como ejemplo el caso de **España, donde sólo uno de cada dos fármacos para enfermedades raras aprobados por la Agencia Europea del Medicamento llega a los pacientes** (2). Ante este problema, reclama a las administraciones que «hagan todo lo posible para reducir los tiempos». Pero también reconoce que los laboratorios deberían «ser más ágiles a la hora de buscar acuerdos de financiación». Y añade: «Es muy frustrante no poder acceder a un tratamiento que ya se ha aprobado en otros países. **La innovación, si no llega al paciente, sirve de poco**».

Por eso, **los esfuerzos en innovación e I+D han estado siempre en el ADN de Alexion**. El objetivo de la compañía biofarmacéutica es seguir desafiando los límites de la ciencia y profundizar en el conocimiento de las enfermedades raras, para transformar la vida de cada vez más pacientes en un entorno en el que la investigación y el desarrollo son especialmente importantes y complejas.

Al tratarse de enfermedades minoritarias, se sabe poco sobre las causas de su desarrollo, lo que tiene implicaciones directas en la investigación. De hecho, como remarca la directora general, **«sólo hay tratamientos para un 5% de estas enfermedades»** (2).

En España, la compañía mantiene su posición de referencia en el campo de la investigación de las enfermedades raras. Cabe destacar que, a día de hoy, **Alexion tiene en marcha un total de 22 ensayos clínicos en enfermedades raras en España**. «Esto supone **casi un 10% de la investigación nacional** en enfermedades raras», aclara Beleta.

Gracias al estudio de la biología del complemento, han desarrollado hasta la fecha un total de **cinco medicamentos aprobados por las autoridades europeas para tratar siete enfermedades raras** hematológicas, nefrológicas, neurológicas, metabólicas y cardiológicas.

Durante el último año, la compañía ha alcanzado dos hitos importantes para los pacientes en España: iniciaron su andadura en neurología tras anunciar la disponibilidad de un tratamiento para la **miastenia gravis generalizada**, una afectación neuromuscular. Además, anunciaron la disponibilidad de un nuevo tratamiento para los pacientes con **Neurofibromatosis y Neurofibromas Plexiformes**. La Neurofibromatosis tipo 1 es un trastorno genético del sistema nervioso que implica la aparición de tumoraciones por todo el cuerpo, por lo que, al dolor y la dificultad de movimiento, se suma la afectación física visible que sufre el paciente y que conlleva, en muchas ocasiones, un rechazo social muy duro de sobrellevar. **Durante los próximos dos años, tiene previsto poner a disposición de los médicos y pacientes otros cinco nuevos medicamentos**.

Alexion, AstraZeneca Rare Disease es una compañía joven, pero con más de **30 años de experiencia a nivel global y 16 en España**. Fueron los primeros en traducir la compleja biología del sistema del complemento para obtener medicamentos nuevos para pacientes con enfermedades raras que anteriormente tenían pocas opciones de tratamiento. El proyecto nació en el parque científico de New Heaven, en Estados Unidos, en el año 1992. Fue entonces cuando un médico y un investigador comenzaron a estudiar los efectos que puede tener la desestabilización del sistema del complemento (uno de los componentes de la respuesta inmunitaria) en los seres humanos. Tras varios ensayos fallidos, pronto empezaron a sacar las primeras conclusiones clínicas claras sobre su influencia directa en el desarrollo de enfermedades raras.

Su expansión ha sido imparable. **En la actualidad, operan en 60 países y continúan siendo pioneros en la ciencia del complemento**, expandiéndose en nuevas indicaciones y explorando novedosas dianas del complemento. Gracias a la adquisición, en 2021, de Alexion por parte de AstraZeneca, **la compañía espera poder servir a pacientes en 100 países en el año 2027**. Tal como apostilla Beleta: «Además de poder combinar nuestras líneas de investigación con las de AstraZeneca, esta sinergia nos permite invertir mucho más en investigación».



## Guías de Salud

[Dietas](#) [Fitness](#) [Cuidamos tu salud](#) [Vida equilibrum](#) [Consulta del doctor Vidal](#)

PUBLICIDAD

### NEUROLOGÍA

## ¿Sabías que no es raro sufrir una 'enfermedad rara'? Hay más de siete mil y 3 millones de pacientes

Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar su patología con un neurólogo al menos una vez al año.



PUBLICIDAD El 50% de las enfermedades raras son neurológicas

**Rebeca Gil**

29 FEB 2024 14:05 Actualizada 29 FEB 2024 14:30



0

En Europa, una [enfermedad](#) se considera “rara” o “poco frecuente” si afecta a menos de 1 persona por cada **2.000 habitantes**, aunque **más del 80% de las enfermedades raras** que se han registrado en [Orphanet](#) -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- **afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes.**

PUBLICIDAD

Sin embargo, aunque cada enfermedad rara individualmente tenga una prevalencia baja, **el número de personas que padecen actualmente alguna enfermedad rara es muy alto.** Se estima que **las enfermedades raras afectan aproximadamente al 6% de la población.** Esto equivale a más de **400 millones de personas en todo el mundo.**

¿Cómo puede afectar la calidad del sueño a las alteraciones eléctricas del cerebro?



- En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han descrito hasta la fecha.
- Según los datos que facilita la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](#), **casi el 50% de ellas son enfermedades neurológicas.**

Y no solo eso. Los neurólogos apuntan que entre las enfermedades raras que no son consideradas como neurológicas es muy común que produzcan algún síntoma neurológico. Un ejemplo de ello es que el 90% de las enfermedades pediátricas de este tipo tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

PUBLICIDAD

Esta cifra es altísima en opinión de los expertos, sobre todo si se tiene en cuenta que **más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la [adolescencia](#).**

No es de extrañar, por lo tanto, que neurología sea la especialidad médica que más demandan los pacientes y familiares con enfermedades raras, y que **más de un 45% de ellos necesite consultar su enfermedad con un neurólogo**, al menos una vez al año.

### Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

Como explica el **doctor Ángel Aledo Serrano**, Coordinador del [Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN](#):



Tener un Volkswagen está más cerca que nunca.

VW Vehículos de Ocasión - Patrocinado

[Descúbrelo](#)

“Las **enfermedades neurológicas raras** son un amplio grupo de enfermedades que **producen cambios en el desarrollo o degeneración del sistema nervioso**, bien por:

PUBLICIDAD

- Causas genéticas
- Procesos infecciosos o inmunológicos
- Causas aún desconocidas.

No obstante, y a pesar de que no se han identificado los genes responsables en todas ellas, se estima que **el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético**”,

“Por otra parte, es muy común que las enfermedades raras tengan algún tipo de sintomatología neurológica”, añade el experto. Y las manifestaciones serían:

- **“Crisis epilépticas**
- Problemas cognitivos o del neurodesarrollo

- Afectación de músculos, coordinación o nervios periféricos”.



Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar con un neurólogo.

### Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras **son crónicas**
- El 65% **generan discapacidad**
- En casi un 50% de los casos **afectan el pronóstico vital** del paciente
- Son las **responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año** y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años.

Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

### La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

“Las **enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar**, principalmente porque las pruebas necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible”, señala el doctor Aledo.

“La [Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras \(ERN-RND\)](#) estima que más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados, lo que genera una brecha diagnóstica”, añade.

- “Esta **brecha diagnóstica** es un problema que ocurre con casi todas las enfermedades raras, sean neurológicas o no.”
- “Actualmente, desde el inicio de los síntomas de una enfermedad rara hasta el diagnóstico, discurren **unos 5 años**, tiempo durante el cual las personas afectadas visitan a aproximadamente unos **siete profesionales distintos**.”
- “El **impacto de la demora** en el diagnóstico puede ser significativo, ya que las personas con enfermedades raras a

menudo experimentan un **deterioro progresivo de su salud y calidad de vida mientras esperan** ese diagnóstico”.

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

- “La brecha diagnóstica es más relevante aún en los últimos años, puesto que existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos. **No podemos hacer medicina de precisión si no existe antes un diagnóstico de precisión**, y sabemos que un tratamiento precoz mejora el pronóstico futuro para estos pacientes”.

Aproximadamente entre el **5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan con algún tratamiento curativo, y este número se incrementa año a año**, con nuevos ensayos clínicos de terapias génicas y avanzadas que cambiarán el horizonte de las personas con enfermedades raras neurológicas en los próximos años.

“Desde la SEN consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la divulgación y la formación específica para los profesionales sanitarios y la **investigación en enfermedades raras**. Ya que si bien, en la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, queda aún muchísimo por avanzar”, concluye el neurólogo.

TEMAS

NEUROLOGÍA

ENFERMEDEDES

ENFERMEDAD RARA

DIAGNÓSTICO

SALUD

Comenta esta noticia

PUBLICIDAD

[infobae.com](https://www.infobae.com)

# Día de las Enfermedades Raras: así es el Síndrome de Prader-Willi, la afección que provoca un apetito insaciable y problemas de comportamiento

*C. Amanda Osuna*

4-5 minutos

---

Un doctor observa una radiografía que muestra una malformación de huesos por una enfermedad rara (Andina)

Un doctor observa una radiografía que muestra una malformación de huesos por una enfermedad rara (Andina)  
El 29 de febrero es el día en el que se conmemora el **Día de las Enfermedades Raras**, con el que se pretende concienciar y dar a conocer la dura realidad a la que se enfrentan cada día estos pacientes. Son enfermedades crueles, a menudo **discapacitantes** (hasta un 65% de ellas) y **crónicas** (un 85%

aproximadamente). Se han recogido más de 7.000 enfermedades raras, siendo la mitad de ellas enfermedades neurológicas y el 20%, neuromusculares.

Según los datos que aporta la Sociedad Española de Neurología (SEN), **tres millones de personas** conviven con una enfermedad rara **en nuestro país** y entre el 6% y el 8% de la población puede sufrir una enfermedad de este tipo en algún momento de su vida. Sin embargo, más del 35% de los pacientes muestra los primeros síntomas en etapas tempranas, ya sea en la infancia o en la adolescencia.

*Te puede interesar: [El primer medicamento contra las migrañas llega a España: inhibe el dolor y reduce la frecuencia de las crisis](#)*

El **Síndrome de Prader-Willi (SPW)** es una enfermedad rara genética que afecta alrededor de 1 de cada 10.000 a 30.000 nacimientos en todo el mundo. Se caracteriza por una variedad de síntomas que pueden afectar el **desarrollo físico**, el **comportamiento** y la salud en general de quienes la padecen. La Clínica Mayo explica que este síndrome es causado por la pérdida de actividad de ciertos genes en el cromosoma 15, específicamente en la región 15q11-q13. Esta pérdida de actividad puede deberse a una deleción cromosómica, una disomía uniparental (cuando ambos cromosomas provienen de un solo progenitor) o una mutación genética. Como resultado, los individuos con este síndrome pueden presentar una variedad de problemas médicos y de comportamiento a lo largo de sus vidas.

Esta enfermedad afecta a unas **3.000 personas en España** y se caracteriza por la necesidad constante de comer, lo que requiere un control estricto de la alimentación para prevenir la

obesidad y otras complicaciones asociadas. La [Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi](#) (AESPW) en España brinda apoyo, asesoramiento y servicios para familias, afectados, colegios y profesionales que trabajan con pacientes con esta enfermedad.

Uno de los síntomas más distintivos del síndrome de Prader-Willi es la **hipotonía neonatal**, que se refiere a una falta de tono muscular al nacer. Esto puede hacer que los bebés con esta enfermedad parezcan flácidos y tengan dificultades para alimentarse, lo que puede requerir intervención médica temprana. A medida que los niños con síndrome de Prader-Willi crecen, desarrollan un **apetito insaciable** y problemas relacionados con la alimentación, ya que nunca se sienten llenos, lo que puede llevar a la obesidad si no se controla adecuadamente.

*Te puede interesar: [Qué es la enfermedad piel de mariposa, el trastorno genético que provoca heridas abiertas en el cuerpo](#)*

Además de los problemas de alimentación y peso, el síndrome de Prader-Willi también puede estar asociado con **retrasos en el desarrollo físico y mental**, incluyendo dificultades en el aprendizaje, problemas de comportamiento, baja estatura, **hipogonadismo** (bajo desarrollo de los órganos sexuales) y trastornos del sueño. Es importante que las personas con síndrome de Prader-Willi reciban evaluación y tratamiento tempranos para abordar estos problemas y maximizar su calidad de vida.

El **tratamiento** del síndrome de Prader-Willi generalmente requiere un **enfoque multidisciplinario** que involucre a diversos profesionales de la salud, incluyendo endocrinólogos, nutricionistas, genetistas, pediatras, psicólogos y terapeutas

ocupacionales y del habla. La Clínica Mayo enfatiza la importancia de una atención coordinada y continua para abordar las necesidades médicas y de desarrollo de las personas con síndrome de Prader-Willi a lo largo de sus vidas.



## Guías de Salud

Dietas Fitness Cuidamos tu salud Vida Equilibrium

PUBLICIDAD

### NEUROLOGÍA

# ¿Sabías que no es raro sufrir una 'enfermedad rara'? Hay más de siete mil y 3 millones de pacientes

Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar su patología con un neurólogo al menos una vez al año.

PUBLICIDAD

**Rebeca Gil**

29 FEB 2024 14:05 Actualizada 29 FEB 2024 14:31



En Europa, una [enfermedad](#) se considera “rara” o “poco frecuente” si afecta a **menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes**, aunque **más del 80% de las enfermedades raras** que se han registrado en [Orphanet](#) -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- **afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes.**

PUBLICIDAD

Sin embargo, aunque cada enfermedad rara individualmente tenga una prevalencia baja, **el número de personas que padecen actualmente alguna enfermedad rara es muy alto**. Se estima que **las enfermedades raras afectan aproximadamente al 6% de la población**. Esto equivale a más de **400 millones de personas en todo el mundo**.

- En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han descrito hasta la fecha.
- Según los datos que facilita la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](#), **casi el 50% de**

**ellas son enfermedades neurológicas.**

Y no solo eso. Los neurólogos apuntan que entre las enfermedades raras que no son consideradas como neurológicas es muy común que produzcan algún síntoma neurológico. Un ejemplo de ello es que el 90% de las enfermedades pediátricas de este tipo tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

PUBLICIDAD

Esta cifra es altísima en opinión de los expertos, sobre todo si se tiene en cuenta que **más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la [adolescencia](#).**

No es de extrañar, por lo tanto, que neurología sea la especialidad médica que más demandan los pacientes y familiares con enfermedades raras, y que **más de un 45% de ellos necesite consultar su enfermedad con un neurólogo**, al menos una vez al año.

**Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras**

Como explica el **doctor Ángel Aledo Serrano**, Coordinador del [Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN](#):

“Las **enfermedades neurológicas raras** son un amplio grupo de enfermedades que **producen cambios en el desarrollo o degeneración del sistema nervioso**, bien por:

PUBLICIDAD

- Causas genéticas
- Procesos infecciosos o inmunológicos
- Causas aún desconocidas.

No obstante, y a pesar de que no se han identificado los genes responsables en todas ellas, se estima que **el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético**,

“Por otra parte, es muy común que las enfermedades raras tengan algún tipo de sintomatología neurológica”, añade el experto. Y las manifestaciones serían:

- **“Crisis epilépticas**
- Problemas cognitivos o del neurodesarrollo
- Afectación de músculos, coordinación o nervios periféricos”.

## **Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras**

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras **son crónicas**
- El 65% **generan discapacidad**
- En casi un 50% de los casos **afectan el pronóstico vital** del paciente
- Son las **responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año** y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años.

Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

## **La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente**

“Las **enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar**, principalmente porque las pruebas necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible”, señala el doctor Aledo.

“La [Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras \(ERN-RND\)](#)

estima que más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados, lo que genera una brecha diagnóstica", añade.

- "Esta **brecha diagnóstica** es un problema que ocurre con casi todas las enfermedades raras, sean neurológicas o no."
- "Actualmente, desde el inicio de los síntomas de una enfermedad rara hasta el diagnóstico, discurren **unos 5 años**, tiempo durante el cual las personas afectadas visitan a aproximadamente unos **siete profesionales distintos**."
- "El **impacto de la demora** en el diagnóstico puede ser significativo, ya que las personas con enfermedades raras a menudo experimentan un **deterioro progresivo de su salud y calidad de vida mientras esperan** ese diagnóstico".

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

- "La brecha diagnóstica es más relevante aún en los últimos años, puesto que existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos. **No podemos hacer medicina de precisión si no existe antes un diagnóstico de precisión**, y sabemos que un tratamiento precoz mejora el pronóstico futuro para estos pacientes".

Aproximadamente entre el **5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan con algún tratamiento curativo, y este número se incrementa año a año**, con nuevos ensayos clínicos de terapias génicas y avanzadas que cambiarán el horizonte de las personas con enfermedades raras neurológicas en los próximos años.

"Desde la SEN consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la divulgación y la formación específica para los profesionales sanitarios y la **investigación en enfermedades raras**. Ya que si bien, en la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, queda aún muchísimo por avanzar", concluye el neurólogo.

#### TEMAS

[NEUROLOGÍA](#)[ENFERMEDADES](#)[DIAGNÓSTICO](#)[SALUD](#)



## Guías de Salud

Dietas Fitness Cuidamos tu salud Vida Equilibrium

PUBLICIDAD

### NEUROLOGÍA

## ¿Sabías que no es raro sufrir una 'enfermedad rara'? Hay más de siete mil y 3 millones de pacientes

Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar su patología con un neurólogo al menos una vez al año.



PUBLICIDAD El 50% de las enfermedades raras son neurológicas

Rebeca Gil

29 FEB 2024 14:05 Actualizada 29 FEB 2024 14:30



0

En Europa, una enfermedad se considera "rara" o "poco frecuente" si afecta a menos de 1 persona por cada 2.000

**habitantes**, aunque **más del 80% de las enfermedades raras** que se han registrado en [Orphanet](#) -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- **afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes**.

PUBLICIDAD

Sin embargo, aunque cada enfermedad rara individualmente tenga una prevalencia baja, **el número de personas que padecen actualmente alguna enfermedad rara es muy alto**. Se estima que **las enfermedades raras afectan aproximadamente al 6% de la población**. Esto equivale a más de **400 millones de personas en todo el mundo**.

¿Cómo puede afectar la calidad del sueño a las alteraciones eléctricas del cerebro?



- En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han

descrito hasta la fecha.

- Según los datos que facilita la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](#), **casi el 50% de ellas son enfermedades neurológicas.**

Y no solo eso. Los neurólogos apuntan que entre las enfermedades raras que no son consideradas como neurológicas es muy común que produzcan algún síntoma neurológico. Un ejemplo de ello es que el 90% de las enfermedades pediátricas de este tipo tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

PUBLICIDAD

Esta cifra es altísima en opinión de los expertos, sobre todo si se tiene en cuenta que **más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la [adolescencia](#).**

No es de extrañar, por lo tanto, que neurología sea la especialidad médica que más demandan los pacientes y familiares con enfermedades raras, y que **más de un 45% de ellos necesite consultar su enfermedad con un neurólogo**, al menos una vez al año.

### Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

Como explica el **doctor Ángel Aledo Serrano**, Coordinador del [Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN](#):

“Las **enfermedades neurológicas raras** son un amplio grupo de enfermedades que **producen cambios en el desarrollo o degeneración del sistema nervioso**, bien por:

PUBLICIDAD

- Causas genéticas
- Procesos infecciosos o inmunológicos
- Causas aún desconocidas.

No obstante, y a pesar de que no se han identificado los genes responsables en todas ellas, se estima que **el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético**”,

“Por otra parte, es muy común que las enfermedades raras tengan algún tipo de sintomatología neurológica”, añade el experto. Y las manifestaciones serían:

- **“Crisis epilépticas**
- Problemas cognitivos o del neurodesarrollo
- Afectación de músculos, coordinación o nervios periféricos”.



Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar con un neurólogo.

### Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras **son crónicas**
- El 65% **generan discapacidad**
- En casi un 50% de los casos **afectan el pronóstico vital** del paciente
- Son las **responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año** y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años.

Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

### La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

"Las **enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar**, principalmente porque las pruebas necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible", señala el doctor Aledo.

"La [Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras \(ERN-RND\)](#) estima que más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados, lo que genera una brecha diagnóstica", añade.

- "Esta **brecha diagnóstica** es un problema que ocurre con casi todas las enfermedades raras, sean neurológicas o no."
- "Actualmente, desde el inicio de los síntomas de una enfermedad rara hasta el diagnóstico, discurren **unos 5 años**, tiempo durante el cual las personas afectadas visitan a aproximadamente unos **siete profesionales distintos**."
- "El **impacto de la demora** en el diagnóstico puede ser significativo, ya que las personas con enfermedades raras a menudo experimentan un **deterioro progresivo de su salud y calidad de vida mientras esperan** ese diagnóstico".

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

- “La brecha diagnóstica es más relevante aún en los últimos años, puesto que existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos. **No podemos hacer medicina de precisión si no existe antes un diagnóstico de precisión**, y sabemos que un tratamiento precoz mejora el pronóstico futuro para estos pacientes”.

Aproximadamente entre el **5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan con algún tratamiento curativo, y este número se incrementa año a año**, con nuevos ensayos clínicos de terapias génicas y avanzadas que cambiarán el horizonte de las personas con enfermedades raras neurológicas en los próximos años.

“Desde la SEN consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la divulgación y la formación específica para los profesionales sanitarios y la **investigación en enfermedades raras**. Ya que si bien, en la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, queda aún muchísimo por avanzar”, concluye el neurólogo.

**TEMAS**

NEUROLOGÍA

ENFERMEDADES

ENFERMEDAD RARA

DIAGNÓSTICO

SALUD

[Comenta esta noticia](#)

PUBLICIDAD



## Guías de Salud

Dietas Fitness Vida equilibrium Cuidamos tu salud

PUBLICIDAD

### NEUROLOGÍA

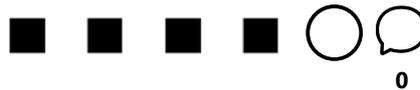
## ¿Sabías que no es raro sufrir una 'enfermedad rara'? Hay más de siete mil y 3 millones de pacientes

Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar su patología con un neurólogo al menos una vez al año.

PUBLICIDAD

**Rebeca Gil**

29 FEB 2024 14:05 Actualizada 29 FEB 2024 14:31



0

En Europa, una **enfermedad** se considera “rara” o “poco frecuente” si afecta a **menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes**, aunque **más del 80% de las enfermedades raras** que se han registrado en **Orphanet** -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- **afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes.**

PUBLICIDAD

Sin embargo, aunque cada enfermedad rara individualmente tenga una prevalencia baja, **el número de personas que padecen actualmente alguna enfermedad rara es muy alto**. Se estima que **las enfermedades raras afectan aproximadamente al 6% de la población**. Esto equivale a más de **400 millones de personas en todo el mundo**.

- En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han descrito hasta la fecha.
- Según los datos que facilita la **Sociedad Española de Neurología (SEN)**, **casi el 50% de**

**ellas son enfermedades neurológicas.**

Y no solo eso. Los neurólogos apuntan que entre las enfermedades raras que no son consideradas como neurológicas es muy común que produzcan algún síntoma neurológico. Un ejemplo de ello es que el 90% de las enfermedades pediátricas de este tipo tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

PUBLICIDAD

Esta cifra es altísima en opinión de los expertos, sobre todo si se tiene en cuenta que

**más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia.**

No es de extrañar, por lo tanto, que neurología sea la especialidad médica que más demandan los pacientes y familiares con enfermedades raras, y que **más de un 45% de ellos necesite consultar su enfermedad con un neurólogo**, al menos una vez al año.

## Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

Como explica el **doctor Ángel Aledo Serrano**, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN:



**Siente la energía del Multivan eHybrid**



**Volkswagen** - Patrocinado

**¡Descúbrelo!**

“Las **enfermedades neurológicas raras** son un amplio grupo de enfermedades que **producen cambios en el desarrollo o degeneración del sistema nervioso**, bien por:

PUBLICIDAD

- Causas genéticas
- Procesos infecciosos o inmunológicos
- Causas aún desconocidas.

No obstante, y a pesar de que no se han identificado los genes responsables en todas ellas, se estima que **el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético**,

“Por otra parte, es muy común que las enfermedades raras tengan algún tipo de sintomatología neurológica”, añade el experto. Y las manifestaciones serían:

- **“Crisis epilépticas**
- Problemas cognitivos o del neurodesarrollo
- Afectación de músculos, coordinación o nervios periféricos”.

## **Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras**

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras **son crónicas**
- El 65% **generan discapacidad**
- En casi un 50% de los casos **afectan el pronóstico vital** del paciente
- Son las **responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año** y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años.

Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

## La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

“Las **enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar**, principalmente porque las pruebas necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible”, señala el doctor Aledo.

“La [Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras \(ERN-RND\)](#) estima que más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados, lo que genera una brecha diagnóstica”, añade.

- “Esta **brecha diagnóstica** es un problema que ocurre con casi todas las enfermedades raras, sean neurológicas o no.”
- “Actualmente, desde el inicio de los síntomas de una enfermedad rara hasta el diagnóstico, discurren **unos 5 años**, tiempo durante el cual las personas afectadas visitan a aproximadamente unos **siete profesionales distintos**.”
- “El **impacto de la demora** en el diagnóstico puede ser significativo, ya que las personas con enfermedades raras a menudo experimentan un **deterioro progresivo de su salud y calidad de vida mientras esperan** ese diagnóstico”.

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

- “La brecha diagnóstica es más relevante aún en los últimos años, puesto que existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos. **No podemos hacer medicina de precisión si no existe antes un diagnóstico de precisión**, y sabemos que un tratamiento precoz mejora el pronóstico futuro para estos pacientes”.

Aproximadamente entre el **5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan con algún tratamiento curativo, y este número se incrementa año a año**, con nuevos ensayos clínicos de terapias génicas y avanzadas que cambiarán el horizonte de las personas con enfermedades raras neurológicas en los próximos años.

“Desde la SEN consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la divulgación y la formación específica para los

profesionales sanitarios y la **investigación en enfermedades raras**. Ya que si bien, en la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, queda aún muchísimo por avanzar", concluye el neurólogo.

**TEMAS**

NEUROLOGÍA

ENFERMEDADES

DIAGNÓSTICO

SALUD

**CONTENIDO PATROCINADO****Taboola** Feed

Un médico aconseja: Hígado graso = michelines (Tómate esto cada mañana)

**goldentree.es****Más información**

Potente motor de 135kW (184CV)

**Honda****Más información**

Te damos todo y MÁS

**Volkswagen****Más información**

Plaza de Toros Lorca: Cruce de acusaciones en el Ayuntamiento de Lorca a cuenta de los bajos de la Plaza de Toros

**La Opinión de Murcia**

88%\* piel rosada y luminosa al instante

**Eucerin**

Un diputado del grupo mixto, sobre la llegada de Ábalos: "Si mi partido entiende que debo dejar el escaño, lo lógico es que lo deje"

**La Opinión de Murcia****Comenta esta noticia**

PUBLICIDAD

[lavanguardia.com](https://www.lavanguardia.com)

# El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevos tratamientos para enfermedades raras

SERVIMEDIA

7-9 minutos

---

MADRID, 29 (SERVIMEDIA)

El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevas terapias para enfermedades raras. Además, uno de cada tres fármacos con principio activo nuevo autorizados en Europa en 2023 era huérfano, lo que significa que está indicado para alguna patología rara o poco frecuente.

Así lo constató Farmaindustria, tras recordar que la industria farmacéutica española impulsa el 90% de los ensayos clínicos para este tipo de enfermedades y que la investigación de nuevos medicamentos para patologías poco frecuentes se ha multiplicado en los últimos años.

"En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC). Son datos muy positivos que muestran que el año pasado uno de cada cinco ensayos (22%) ya probaban medicamentos huérfanos", explicó Farmaindustria.

Además, recordó la importancia de seguir avanzando en investigación, en el "diagnóstico precoz" y en la disponibilidad de estos medicamentos para todos los pacientes. En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51% el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación.

“Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica”, explica la directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, Amelia Martín Uranga.

Pero se estima que sólo el 5% de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible. Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

"Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores, con principio activo nuevo, autorizados en 2023, el 35% (12) están destinados a tratar enfermedades raras", destacó Farmaindustria.

## ACCESO A LOS NUEVOS TRATAMIENTOS

Mientras que España se ha convertido en un "referente mundial

en ensayos clínicos", este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. "En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida", puntualizó la entidad.

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología con motivo del día mundial, el 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Por ello, Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

"Casi el 80% de los países de Europa, Canadá y Nueva Zelanda que fueron analizados en un reciente informe europeo tienen procedimientos distintos para las enfermedades raras mientras que en España sigue siendo una demanda. Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental", afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Píneros.

Añadió que el año pasado, Farmaindustria presentó una propuesta para "acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa".

(SERVIMEDIA)29-FEB-2024 08:34 (GMT +1)CAG/clc/gja

(C) SERVIMEDIA. Esta información es propiedad de Servimedia. Sólo puede ser difundida por los clientes de esta agencia de noticias citando a Servimedia como autor o fuente. Todos los derechos reservados. Queda prohibida la distribución y la comunicación pública por terceros mediante cualquier vía o soporte.

Jueves 29  
de Febrero  
2024



78°F  
MIAMI

**Diario Las Américas** SIGUENOS

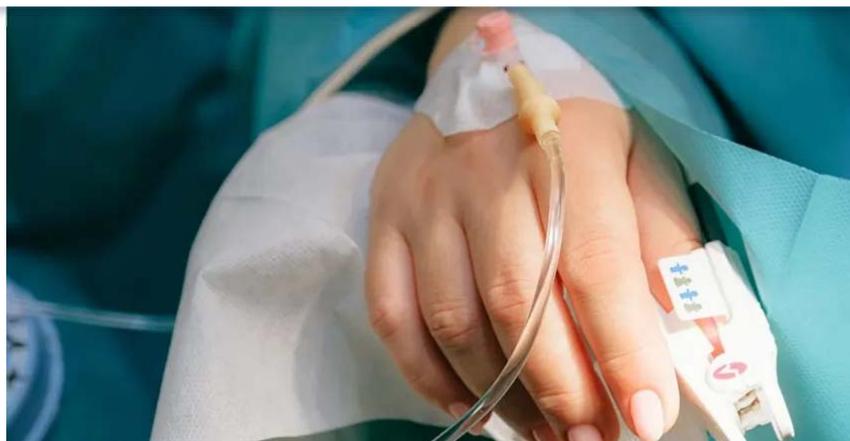


Diario las Américas > Ciencia

**SALUD**

# Cerca de 50% de las enfermedades raras son neurológicas

Las enfermedades raras tienen la particularidad de que se presentan en menos de 5 personas por cada 10 mil habitantes. Su diagnóstico suele ser tardío



El Día Mundial de las Enfermedades Raras se celebra el último día de febrero.

**Pexels**

Por **Sofía Nederr**

29 de febrero de 2024 - 08:01



00:00/00:00 diariolasamericas

**MIAMI.** - El Día Mundial de las **Enfermedades** Raras se celebra el último día de febrero. En 2024, por ser un año bisiesto, la fecha

**LEE ADEMÁS**

**SALUD.** Cambio climático y enfermedades transmitidas por garrapatas

**DÍA INTERNACIONAL.** La física médica: gran aliada para el diagnóstico de enfermedades

Las enfermedades raras tienen la particularidad de que se presentan en menos de 5 personas por cada 10 mil habitantes, además de ser padecimientos crónicos, degenerativos e incapacitantes. La mayoría de las enfermedades raras tienen un origen genético.

Se calcula que hay cerca de 7.000 enfermedades raras, 50% de las cuales son neurológicas, según el Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

En el caso de las enfermedades neurológicas pocos frecuentes, aunque los síntomas dependen del trastorno que tiene el **paciente**, se han documentado dificultades para el movimiento, debilidad muscular, pérdida de las funciones cognitivas, así como problemas de coordinación y sensoriales.

Debido a la rareza de estas dolencias, su **diagnóstico** suele ser tardío. De acuerdo con la Federación Española de Enfermedades Raras, "un paciente con una enfermedad rara espera una media de 4 años hasta obtener un diagnóstico, en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado".

## Algunas enfermedades raras

Dentro de la amplia lista de enfermedades raras pueden

---

. **La Espina Bífida:** Un tipo de defecto del tubo neural. Puede aparecer en cualquier lugar a lo largo de la columna si el tubo neural no se cierra por completo.

. **La Hemofilia:** Es un trastorno que provoca que la sangre no coagule normalmente.

. **La Hiperplasia Suprarrenal Congénita:** Se trata de condiciones genéticas que limitan la producción de hormonas en las glándulas suprarrenales.

- **El Síndrome de Turner:** Es un trastorno cromosómico en el que una mujer nace con un solo cromosoma X.

. **La Histiocitosis:** Es un grupo de enfermedades raras en las que se acumulan demasiados histiocitos (tipo de glóbulo blanco) en algunos tejidos y órganos,

. **El Hipotiroidismo Congénito:** Se caracteriza por la deficiencia de hormonas tiroideas presente al **nacimiento**.

. **La Fenilcetonuria:** Es un trastorno hereditario poco frecuente, el cual origina que un aminoácido denominado fenilalanina se acumule en el cuerpo.

. **La Esclerosis lateral amiotrófica (ELA):** Es una [enfermedad](#) en la que las células nerviosas se degradan y disminuye la funcionalidad en los músculos.

@snederr

**FUENTE:** Europa Press / Portal Día Internacional/ Federación Española de Enfermedades Raras

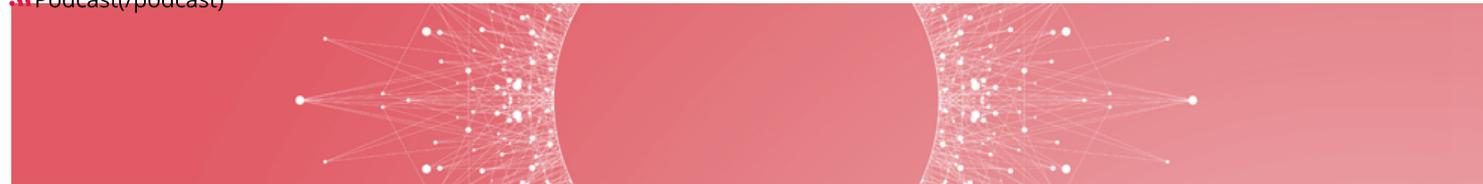
---

**Compartir la nota:**

---

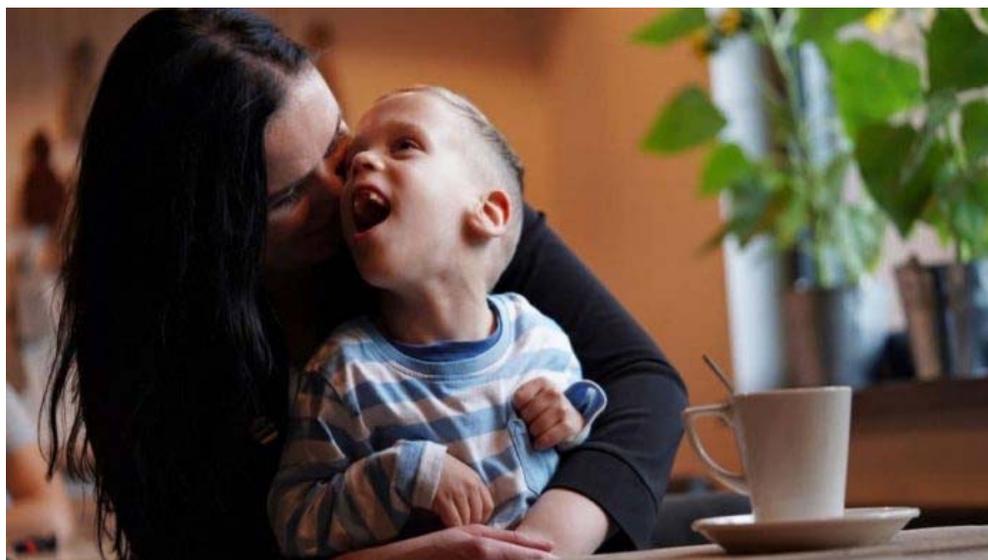


Pódcast(/podcast)

<https://banner1.gruposaned.com/www/delivery/ck.php?>[oaparams=2\\_bannerid=342\\_zoneid=294\\_cb=7c0eb1ed44\\_oadest=https%3A%2F%2Felmedicointeractivo.com%2Fhub-formativo%2F](https://banner1.gruposaned.com/www/delivery/ck.php?oaparams=2_bannerid=342_zoneid=294_cb=7c0eb1ed44_oadest=https%3A%2F%2Felmedicointeractivo.com%2Fhub-formativo%2F)

## La mitad de las enfermedades raras afecta al pronóstico vital de los pacientes

En el 85% de los casos son enfermedades crónicas y en el 65% son graves e invalidantes



El Médico Interactivo

29 de febrero 2024. 12:01 pm



Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas. Sin embargo, más del 80 por ciento de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet) afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes. Si bien estos son los datos conocidos que vuelven a recordarse en el Día Mundial de las Enfermedades raras, lo que no todo el mundo conoce es que la **mitad de las enfermedades raras afecta al pronóstico vital de los pacientes**. Además, en el **85 por ciento de los casos son enfermedades crónicas y en el 65 por ciento son graves e invalidantes**.

En la actualidad se han descrito más 7.000 enfermedades raras, de las que casi el 50 por ciento son enfermedades neurológicas (<https://elmedicointeractivo.com/el-50-por-ciento-de-las-enfermedades-raras-curso-con-afectacion-neurologica/>) y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico, explica Ángel Aledo Serrano, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología. "Las enfermedades neurológicas raras, son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el

resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes”.

## Pronóstico vital

En cuanto al impacto en el pronóstico vital, un dato de relevancia es que el 35 por ciento de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia. Además, se estima que el **90 por ciento de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes**. Asimismo, las enfermedades raras son las **responsables del 35 por ciento de los fallecimientos de niños menores de un año** y de más del 10 por ciento de las muertes de 1 a 15 años.

“Junto con su alta mortalidad, las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar. En España, el 75 por ciento de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del **50 por ciento de los afectados precisan apoyo en su vida diaria**”, concluye Ángel Aledo.



**Claves de la atención farmacéutica al paciente externo** (<https://elmedicointeractivo.com/claves-de-la-atencion-farmacautica-al-paciente-externo/>)

**Tratamiento innovador para la anemia provocada por Síndrome Mielodisplásico** (<https://elmedicointeractivo.com/tratamiento-innovador-para-la-anemia-provocada-por-sindrome-mielodisplastico/>)



### ÁREAS CLÍNICAS



Cardiometabólico (</blog/section/el-medico-interactivo/noticias/area-cardiometabolico/>)



Patología respiratoria crónica (<https://elmedicointeractivo.com/blog/section/patologia-respiratoria-cronica/>)



Depresión (<https://elmedicointeractivo.com/blog/section/el-medico-interactivo/noticias/depresion/>)



Prevención de suicidio (<https://elmedicointeractivo.com/blog/section/el-medico-interactivo/noticias/prevencion-suicidio/>)



### CASOS CLÍNICOS



Esquizofrenia (<https://cclinicosesquizofrenia.elmedicointeractivo.com/>)



Dolor Irruptivo Oncológico (<http://cclinicosdio.elmedicointeractivo.com>)



EN DIRECTO



¿Tienes ya la app de Onda Cero?

DESCARGAR

PUBLICIDAD

Ondacero Emisoras La Rioja La Rioja Noticias

ENFERMEDADES RARAS

# La Rioja suma más de 15.000 pacientes con alguna enfermedad rara

ARER conmemora el 29 de febrero con una jornada de visibilización en Bodegas Franco Españolas

Cecilia Romero

Logroño | 29.02.2024 14:15



AUDIO | 20:43

EN DIRECTO  
Julia en la onda



EN DIRECTO

paciente- **para los pacientes, sanitarios y la sociedad en general debido a su complejidad, su impacto en la calidad de vida y la necesidad de investigación y atención especializada.** Eugenia Marzo, jefa de neurología del Hospital San Pedro, de la **Sociedad Española de Neurología** nos explica en Más de Uno La Rioja cuando se considera una enfermedad rara.

Se considera que una enfermedad es rara cuando **afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas**, aunque más del 80% de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y **medicamentos huérfanos** (Orphanet) afectan a menos de **1 persona por cada millón de habitantes**.

Se estima que entre el 6% y el 8% de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida, significa que aunque individualmente estas enfermedades pueden ser poco frecuentes, colectivamente, afectan a un número muy importante de personas. Solo en España afectan a alrededor de 3 millones de personas y, en todo el mundo, a más de 400 millones de personas, en La Rioja son más de 15.000 pacientes.

Se han **descrito más 7.000 enfermedades raras**, de las que **casi el 50% son enfermedades neurológicas**. El 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares.

Más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia.

En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos 5 años en obtener un diagnóstico. No es el caso de **Ana Isabel Álvarez**, afectada de **distrofia muscular FSHD** desde los 15 años, campeona de salto y jugadora de baloncesto a quien le cambió la vida a los 15 años.

**Miguel Angel Echeita**, presidente de ARER, la **Asociación Riojana de Enfermedades Raras**, padece una alteración genética, síndrome de McLeod, igual que sus 4 hermanos.

Miles de enfermedades con pocos casos y nombres complicados, Síndrome de Asperger, de Turner, de padre Willi. Enfermedad de Huntington. Fibrosis quística o Rubinstein-Taybi. **Germán Cantabrana**, vicepresidente de ARER nos detalla cual es su caso y como afecta a su vida diaria.

Hoy es el día y en **Bodegas Franco Españolas** , con Rioja y con pinchos, se va a dar visibilidad a estas enfermedades raras en este día único, aunque no debe ser el único día en el que nos acordemos de que están ahí, que son muchas y afectan a muchos pacientes. La celebración seguirá el domingo a partir de las 11,30 de la mañana, fiesta familiar en el **Parque Picos de Urbión**, en Logroño.

## TEMAS

[Día Mundial de las Enfermedades Raras](#)[La Rioja](#)[Cecilia Romero](#)

## COMPARTE



## Te puede interesar



EN DIRECTO  
Julia en la onda

## La psicología como herramienta útil sobre los efectos del dolor

### Así se ha abordado en la nueva sesión de la Escuela de Pacientes de Salud Mental de Quirónsalud Sevilla.

Por Fran Ricardo - 29 febrero, 2024

El **dolor**, más allá de sus consecuencias en el aspecto físico de las personas, tiene una **incidencia considerable en la calidad de vida** de las personas que lo sufren, influyendo en su **entorno social, laboral y en sus relaciones personales**. Expertos en psicología del [Hospital Quirónsalud Sagrado Corazón](#) han puesto en valor el papel de la **psicología** en el tratamiento del dolor crónico y cómo ésta puede ayudar a reducir el impacto emocional de estas enfermedades.

El **dolor crónico**, definido como un dolor persistente durante más de tres meses, afecta a más de la mitad de la población adulta y un 10-20% presenta dolor crónico clínicamente significativo, según señala la **Sociedad Española del Dolor**. [Natalia Núñez](#), psicóloga del [Hospital Quirónsalud Sagrado Corazón](#), advierte de la **complejidad física y psicológica** que



presenta el dolor crónico y destaca que “la psicología es una **herramienta útil** a la hora de cooperar con la **medicina**, la **anestesiología** y **neurología**, principalmente, para contribuir e intervenir sobre los efectos del dolor y su impacto psicosocial”.

La **migraña** requiere especial interés ya que, según apuntan los expertos, se trata de una **enfermedad neurológica** cuyo desarrollo y posible cronificación tienen una base neural similar en su **patofisiología** a la de los trastornos de dolor crónico. Según la **Sociedad Española de Neurología**, más de cinco millones de personas sufren de migraña y 1’5 millones la sufren de forma crónica. “El impacto de esta patología en la calidad de vida del paciente motiva, incluso, el abandono de tareas por la incapacidad que genera”, apunta Natalia Núñez.

## Escuela de pacientes de salud mental

En el marco de la recién creada **Escuela de Pacientes de Salud Mental** de los hospitales Quirónsalud Sevilla – [Sagrado Corazón](#) e [Infanta Luisa](#) –, la psicóloga Natalia Núñez expuso recientemente en su sesión **Psicología, dolor crónico y emociones** la relación entre **salud mental y dolor**, así como en los avances terapéuticos existentes para su tratamiento, tales como las técnicas de **neuromodulación** no invasiva e indoloras.

La Escuela de pacientes de Salud Mental tiene como objetivo general ser un **punto de encuentro y reflexión** entre **profesionales** de la salud mental, **padres, educadores** y cualquier **persona interesada** en adquirir conocimiento e información sobre las enfermedades de salud mental para su prevención, detección y tratamiento.

Los hospitales Quirónsalud de Sevilla, en su compromiso por la



salud mental, seguirán organizando a lo largo de los próximos meses **nuevas sesiones** con el propósito de abordar esta **temática** desde las diferentes perspectivas que preocupan a la sociedad, como la prevención del suicidio.

---

---

Fran Ricardo

SÍGUENOS EN INSTAGRAM

[@2354772351](#)





**Enfermedades raras:  
casi el 50 por ciento  
son neurológicas (/  
vida-y-estilo/9-tips-  
salud-vida-belleza/  
206875-  
enfermedades-raras-**

**casi-el-50-por-ciento-son-neurologicas)**

EFE · SALUD (/VIDA-Y-ESTILO/9-TIPS-SALUD-VIDA-BELLEZA) · CREATED: 29 FEBRUARY 2024



Casi el 50 por ciento de las enfermedades raras son neurológicas, informa la Sociedad Española de Neurología con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, 29 de febrero.

Las enfermedades raras son neurológicas en casi un 50 por ciento. El 20 por ciento de los casos de estas patologías poco frecuentes corresponden a enfermedades neuromusculares.

En el Día Mundial de las Enfermedades Raras, este año el 29 de febrero, la Sociedad Española de Neurología (SEN) ofrece información sobre estas patologías.

Enfermedades raras: algunos datos

Las enfermedades raras afectan a tres millones de personas en España y se han descrito más de 7.000 patologías de estas características. En todo el mundo hay más de 400 millones de personas que padecen alguna enfermedad rara.

Entre el 6 y el 8 por ciento de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida.

El 65 por ciento de las enfermedades raras son graves e invalidantes y, en casi un 50 % de los casos, afectan al pronóstico vital del paciente. El 85 % son crónicas. Solo entre un 5 y un 10 por ciento de estas

enfermedades cuentan con algún tratamiento curativo.

Más del 35 % de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia.

En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos 5 años en obtener un diagnóstico. El 20 % tarda hasta 10 años en ser diagnosticado.

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas, aunque más del 80 % de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet) afectan a menos de 1 personas por cada millón de habitantes.

### Enfermedades raras neurológicas

El doctor Ángel Aledo Serrano, coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN, destaca: "De las 7.000 enfermedades raras descritas, casi el 50 % son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico".

"Las enfermedades neurológicas raras son enfermedades poco comunes que afectan al sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y suelen ser crónicas, graves e incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes", expone el doctor Aledo.

Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales, entre otros, señala la Sociedad Española de Neurología.

El 90 por ciento de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Estas patologías son las responsables del 35 % de los fallecimientos de niños menores de un año y de más del 10 % de las muertes de 1 a 15 años.

La Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Raras (ERN-RND) estima que más de un 60 % de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados.

### Impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias

El doctor Aledo remarca: "Junto con su alta mortalidad, las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar a las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar".

En España, añade el neurólogo de la SEN, el 75 % de los afectados por una enfermedad rara tiene algún

grado de dependencia y más del 50 % precisa apoyo en su vida diaria.

El doctor Aledo pide que se impulsen centros de referencia para estas patologías y formación específica para los profesionales sanitarios para reducir la demora en el diagnóstico. También plantea la introducción de la genómica para los diagnóstico, ya que el 80 % de las enfermedades raras son de origen genético.

---

#### FOLLOW US ON SOCIAL

- (<https://www.facebook.com/elpuntocritico/>)
- (<https://twitter.com/elpuntocritico>)

---

#### MOST READ

---

---



f

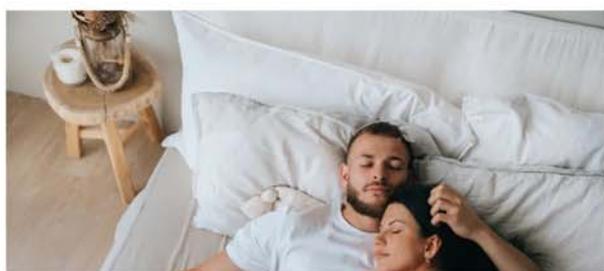
🐦 **BIENESTAR**

# La forma de dormir influye en el éxito de una pareja, según la ciencia

Así lo determinaron diversos estudios científicos que señalan que dormir acompañado puede mejorar el sueño. Sin embargo, en determinados casos, puede empeorarlo.



By **Admin** Published 22 min ago



ADVERTISEMENT





Para muchos, encontrar una pareja se volvió una tarea difícil y, en caso de ya tener una, mantener la relación conlleva ciertos hábitos que tenemos que tener. La buena noticia es que de acuerdo a cómo dormimos tenemos más o menos probabilidades de que la relación funcione. Según diferentes estudios científicos revisados por la Sociedad Española de Neurología, **el sueño** puede condicionar nuestra pareja o, del mismo modo, nuestra pareja puede influir en el sueño.

“Se han encontrado diversas evidencias científicas de que el cronotipo, o lo que es lo mismo, la inclinación biológica a dormir en unos horarios y estar despierto y alerta en otros, puede determinar encontrar pareja”, señala Ana Fernández Arcos, coordinadora del Grupo de Estudio de Trastornos de la Vigilia y Sueño de la Sociedad Española de Neurología (SEN).



## radioCLANfm 92.7 A MOROCHA

an%



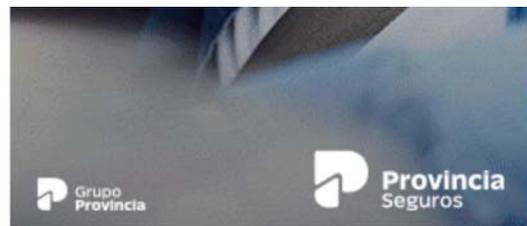


Según una encuesta, 5 de cada 10 personas duermen con la pareja. (Foto: Adobe Stock)  
La especialista indicó que dos personas con **cronotipos** extremadamente opuestos, que son muy matutinas o vespertinas, difícilmente convergirán debido a la escasa coincidencia en su tiempo libre en lugares comunes. También dijo que vio que, en las parejas con preferencias horarias distintas, puede haber dificultades en la convivencia por querer adaptarse, siendo complicado si uno de ellos debe forzar los horarios de sueño afectando al descanso.

En esos casos, pueden darse problemas de sueño y de funcionamiento de la pareja. Por el contrario, se encuentran y son más afines las parejas con un cronotipo similar debido a que será más fácil que tengan intereses y **aficiones comunes**.

## Mejor calidad de sueño

Más allá del éxito o no para encontrar pareja, otros estudios señalan que existe una mejor **calidad de sueño** cuando las personas duermen juntas,



ADVERTISEMENT



Pasá tu **suelo a BBVA** y recibí hasta **\$100.000** de regalo de bienvenida.



Conocé más

IMPROVIZZIO



principalmente los jóvenes. Esto es así porque, a pesar de que puedan darse más despertares y que haya un tiempo total de sueño menor, la realidad es que es mejor para la arquitectura de sueño, con incremento alrededor del 10% en la duración de la fase de sueño REM.

Además, **dormir en pareja** también parece favorecer el vínculo, la intimidad y el sentido de seguridad y protección. Este hábito implica rutinas compartidas, por lo que algunos estudios apuntan a que dormir juntos también podría tener un efecto protector en el desarrollo y mantenimiento del insomnio en parejas que mantienen rutinas saludables como tener una alimentación equilibrada, hacer ejercicio o no fumar.



Dormir en pareja también parece favorecer el vínculo. (Foto: Adobe Stock)

“Por el contrario, las parejas que duermen juntas durante años y deciden separarse de cama o incluso de habitación presentan un cambio importante de su ritual de ir a dormir



que puede ser en cierta manera disruptor. Es cierto que dormir juntos implica una expectativa social de un comportamiento de pareja o matrimonio considerado adecuado, pero **dormir separados** no debería ser indicativo de una pareja rota o desapegada, sino que debe surgir tras tener un diálogo acerca de cómo mejorar de forma individual el sueño y para tener una relación más satisfactoria”, comenta Celia García Malo, vocal del Grupo de Estudio de Trastornos de la Vigilia y Sueño de la Sociedad Española de Neurología (SEN).

## Lo malo también se pega

Lo que sí está ampliamente estudiado es que cuando un miembro de la pareja sufre un trastorno de sueño, puede complicar **el descanso** de la otra persona. Por ejemplo, los compañeros de cama de personas con ronquidos o apneas obstructivas del sueño pueden presentar dificultades para conciliar el sueño y molestias diurnas como cefalea o somnolencia.

“Se ha observado que el hecho de estar en una relación y que la pareja apoye puede ser un punto clave para

**30% DE  
DESCUENTO  
POR 6 MESES  
EN TU SEGURO  
DE AUTO**



aceptar que se sufre algún tipo de trastorno del sueño y, estos pacientes, suelen adaptarse mejor al tratamiento. Por lo tanto, los compañeros de cama pueden ser fundamentales en la identificación de los **trastornos de sueño** no percibidos por el propio paciente, de la misma forma en la que también están relacionados con el éxito del tratamiento, ya que de él también dependerá su propio descanso”, dijo García Malo.

La experta indicó que es importante que, ante una alteración del sueño percibida por la persona o por la pareja con sospecha de un trastorno de sueño, se consulte con un especialista para buscarle solución. “En conclusión, podemos decir que los estudios realizados parecen apuntar a que dormir en pareja aporta **beneficios emocionales**, aunque puede resultar complicado en situaciones de diferentes cronotipos o en presencia de trastornos de sueño”, destacó Fernández Arcos.

# Mejorar el descanso debe ser una prioridad



## PARA TODOS

Las especialistas señalaron que, aunque lamentablemente los problemas del sueño hayan sido normalizados o culturalmente aceptados, mejorar el descanso tiene que ser una **prioridad** para todos porque el sueño es esencial para la salud, tanto para la persona que sufre un trastorno como para su compañero de cama.

En las consultas, vieron cómo una correcta identificación y tratamiento de los trastornos de conducta durante el sueño, como el sonambulismo o el trastorno de **conducta de sueño REM**, puede evitar los despertares bruscos o, incluso, lesiones (un hematoma, un arañazo, por ejemplo) realizadas de forma involuntaria por el paciente. “Cualquier persona que no consiga tener un sueño reparador o sospeche de algún problema en su sueño, tanto suyo como de su pareja, debería consultar con su médico, dijeron.

Desde la SEN se recuerda que dormir en pareja también implica adaptar el ambiente más adecuado para el descanso, entre lo que se incluye la elección de la **ropa de la cama**, la temperatura o las condiciones de oscuridad del dormitorio. Es recomendable que el ambiente sea



recomendable que el ambiente sea más bien fresco y mantener oscuridad, favoreciendo el silencio en esa zona de la casa.

**In this article:** bienestar,ciencia:,dormir”  
 ,éxito,forma”,influye,pareja,según,una

🗨️ Click to comment

## Mira Lo Que Te Perdiste



**Chaco en el Insssep nombraron casi 40 asesores con sueldos de más de un millón de pesos**



**Buscan intensa mente a una nena de ocho años que desapareció en una plaza de Palermo**



**Quién es Romina Camejo, la cantante y aficionada al tiro que mató a su ex pareja, el dueño de “La Maison”, de cinco**



**Intentan identificar a la “visita” que iba a recibir el ingeniero o asesinado en Pilar**



Sigue a Discamedia en:



noticias | **sociedad** | **salud** | **discapacidad**

DÍA DE ENFERMEDADES RARAS

## El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevos tratamientos para enfermedades raras

- El Día Mundial de las Enfermedades Raras se celebra este jueves



Una paciente sonriendo a su doctora | Foto de Farmaindustria

29 FEB 2024 | 08:34H | MADRID

## SERVIMEDIA

**El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevas terapias para enfermedades raras. Además, uno de cada tres fármacos con principio activo nuevo autorizados en Europa en 2023 era huérfano, lo que significa que está indicado para alguna patología rara o poco frecuente.**

Así lo constató Farmaindustria, tras recordar que la industria farmacéutica española impulsa el 90% de los ensayos clínicos para este tipo de enfermedades y que la investigación de nuevos medicamentos para patologías poco frecuentes se ha multiplicado en los últimos años.

"En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC). Son datos muy positivos que muestran que el año pasado uno de cada cinco ensayos (22%) ya probaban medicamentos huérfanos", explicó Farmaindustria.

Además, recordó la importancia de seguir avanzando en investigación, en el "diagnóstico precoz" y en la disponibilidad de estos medicamentos para todos los pacientes. En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51% el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación.

"Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica", explica la directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, Amelia Martín Uranga.

Pero se estima que sólo el 5% de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible. Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en

colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

"Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores, con principio activo nuevo, autorizados en 2023, el 35% (12) están destinados a tratar enfermedades raras", destacó Farmaindustria.

## ACCESO A LOS NUEVOS TRATAMIENTOS

Mientras que España se ha convertido en un "referente mundial en ensayos clínicos", este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. "En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida", puntualizó la entidad.

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología con motivo del día mundial, el 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Por ello, Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

"Casi el 80% de los países de Europa, Canadá y Nueva Zelanda que fueron analizados en un reciente informe europeo tienen procedimientos distintos para las enfermedades raras mientras que en España sigue siendo una demanda. Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el

tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental", afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Pineros.

Añadió que el año pasado, Farmaindustria presentó una propuesta para "acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa".

(SERVIMEDIA)

29 FEB 2024

CAG/clc/gja/man/pai

Psicología

Tecnología

Autonomías

## El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevos tratamientos para enfermedades raras

Agencias

Jueves, 29 de febrero de 2024, 08:34 h (CET)

@DiarioSigloXXI 

MADRID, 29 (SERVIMEDIA)

El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevas terapias para enfermedades raras. Además, uno de cada tres fármacos con principio activo nuevo autorizados en Europa en 2023 era huérfano, lo que significa que está indicado para alguna patología rara o poco frecuente.

Así lo constató Farmaindustria, tras recordar que la industria farmacéutica española impulsa el 90% de los ensayos clínicos para este tipo de enfermedades y que la investigación de nuevos medicamentos para patologías poco frecuentes se ha multiplicado en los últimos años.

"En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC). Son datos muy positivos que muestran que el año pasado uno de cada cinco ensayos (22%) ya probaban medicamentos huérfanos", explicó Farmaindustria.

Además, recordó la importancia de seguir avanzando en investigación en el



### Nuevo Peugeot 2008 Hybrid

El SUV compacto y ágil ahora en su versión híbrida con etiqueta ECO

#### Noticias relacionadas

**Almeida pide la dimisión de Francina Armengol, "la lazarilla de Baleares", por el 'caso Koldo'**

**'Mejorando Alcorcón', un concurso para impulsar la ciudad a través de las propuestas de los niños**

**La Comunidad de Madrid impartió más de 6.200 cursos de formación para el empleo en 2023**

**Siete hospitales públicos de la Comunidad de Madrid están entre los 250 mejores del mundo, según 'Newsweek'**

**La Comunidad de Madrid colaborará con la multinacional Cisco para reforzar su ciberseguridad**

enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica", explica la directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, Amelia Martín Uranga.

Pero se estima que sólo el 5% de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible. Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

"Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores, con principio activo nuevo, autorizados en 2023, el 35% (12) están destinados a tratar enfermedades raras", destacó Farmaindustria.

#### ACCESO A LOS NUEVOS TRATAMIENTOS

Mientras que España se ha convertido en un "referente mundial en ensayos clínicos", este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. "En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida", puntualizó la entidad.

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología con motivo del día mundial, el 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Por ello, Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

"Casi el 80% de los países de Europa, Canadá y Nueva Zelanda que fueron analizados en un reciente informe europeo tienen procedimientos distintos para las enfermedades raras mientras que en España sigue siendo una demanda. Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un



## Nuevo Peugeot 2008 Hybrid



El SUV compacto y ágil ahora en su versión híbrida con etiqueta ECO

Psicología

Tecnología

Sociedad

## El 65% de las enfermedades raras son “graves e invalidantes”

Agencias

Jueves, 29 de febrero de 2024, 09:04 h (CET)

@DiarioSigloXXI 

MADRID, 29 (SERVIMEDIA)

El 65% de las enfermedades raras son “graves e invalidantes” y en casi un 50% de los casos afectan el pronóstico vital del paciente. En España, el 75% de los afectados por una patología poco frecuente tienen algún grado de dependencia y más de la mitad precisan apoyo en su vida diaria.

Así lo constató la Sociedad Española de Neurología (SEN), que destacó que suponen “un reto” para la sociedad por su “impacto” en la calidad de vida y la necesidad de investigación y atención especializada. Afectan a 3 millones de personas en España y la mitad de ellas son enfermedades neurológicas; además, el 20% de los casos de enfermedades raras o poco frecuentes corresponden a enfermedades neuromusculares.

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta “a menos de una de cada 2.000 personas”, aunque más del 80% de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos afectan a menos de una persona por cada millón de habitantes.

Según la SEN, se estima que “entre el 6% y el 8% de la población española” puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida. Ello supone que, aunque individualmente estas enfermedades pueden ser poco frecuentes, “colectivamente afectan a un número muy importante de personas”. Solamente en España afectan a alrededor de 3 millones de personas y, en todo el mundo, a más de 400 millones.

### Noticias relacionadas

**HelpAge International España y la PMP instan al Gobierno a crear la Autoridad Independiente para la Igualdad de Trato y No Discriminación**

**Astrónomos revelan el vínculo entre el agua y la formación de planetas**

**Teresa Perales, investida doctora 'honoris causa' por la UNED**

**Derechos Sociales prevé aprobar “antes del verano” la estrategia de desinstitucionalización**

**La actual situación de la Atención Primaria aumenta la gravedad del insomnio en los médicos de familia**



## Nuevo Peugeot 2008 Hybrid

El SUV compacto y ágil ahora en su versión híbrida con etiqueta ECO

y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

"Las enfermedades neurológicas raras son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes", subrayó.

Dentro de las enfermedades neurológicas raras se agrupan un número muy importante de distintos tipos de patologías. Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales.

Además, más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Asimismo, las enfermedades raras son "responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años".

#### GRADO DE DEPENDENCIA

"En España, el 75% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50% de los afectados precisan apoyo en su vida diaria", señaló el doctor Aledo, quien recordó que las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un "impacto significativo" en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. "Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar", agregó.

Otro aspecto en común de todas las enfermedades raras es el retraso en el diagnóstico. En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos cinco años en obtener un diagnóstico y el 20% tarda hasta diez años en ser diagnosticado.

"Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que se tiende a descartar otras causas más comunes antes de sospechar de una enfermedad rara", comentó este especialista.

Por ello, abogó por que "se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías", y la formación específica para los profesionales sanitarios, ya que el impacto de la demora en el diagnóstico



## Nuevo Peugeot 2008 Hybrid



El SUV compacto y ágil ahora en su versión híbrida con etiqueta ECO

Escribe aquí qué tema te interesa...

Documentos

Enfermedades

Mapa de Asociaciones

Noticias

Agenda

Asociaciones

Premios Somos Pacientes

Asociaciones

Sanidad

Dependencia

Avances

Entrevistas

Opinión

Legislación

En los medios

ENFERMEDAD DE WILSON

# Enfermedades raras: acabar con el retraso diagnóstico, pero también con la falta de apoyo emocional

PUBLICADO EL 29 DE FEBRERO DE 2024 A LAS 9:59 POR SOMOS PACIENTES

Asociaciones, Enfermedades raras

COMENTAR



El **Día Mundial de la Enfermedades Raras** es una efeméride destinada a tratar de concienciar sobre los importantes desafíos que suponen las enfermedades raras. Estos no solo incluyen el retraso diagnóstico o la limitación en la disponibilidad de tratamientos. La falta de apoyo emocional es un importante reto que sigue afectando a los pacientes, a sus familiares y a los propios sanitarios. Y es que, dado que estas **enfermedades son poco comunes**, puede ser difícil encontrar un entorno donde las personas afectadas puedan conectar con otras que estén pasando por experiencias similares y con las que compartir sus preocupaciones, miedos, logros y esperanzas. No obstante, existen. Y, además de constituir una poderosa red de apoyo emocional también permiten el intercambio de información, empoderan al paciente y, en muchos casos, trabajan por la defensa de los derechos de los pacientes.



Es el caso de la **Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson**. Esta asociación nace del interés de afectados y sus familiares de relacionarse con otros enfermos con esta misma enfermedad para encontrar apoyo emocional. A día de hoy, su principal objetivo es conseguir dar visibilidad a esta enfermedad. Se focalizan en la comunidad científica, para que promuevan la investigación de cura de la enfermedad como la diagnosis temprana con un bajo porcentaje de error. Pero también dedican esfuerzos para dar a conocer la enfermedad entre la población general. Y es que, defienden que generar conciencia en la población permite conseguir incluir el diagnóstico precoz de la enfermedad en las revisiones rutinarias de los niños y niñas de nuestro país.

La enfermedad de Wilson es una patología de las denominadas raras. Puede mostrar signos visibles desde los 5 a los 35 años, pero es susceptible de manifestarse en cualquier momento de la vida de la persona. El organismo del enfermo, desde su nacimiento, no metaboliza el cobre que contienen los alimentos, acumulándolo en órganos vitales, actuando con más dureza sobre el hígado y el cerebro. Es una

## Enfermedades raras



### NOTICIAS SOBRE LA ENFERMEDAD



El 12 de Octubre comparte su conocimiento sobre enfermedades raras en el adulto

Publicado por [Somos Pacientes](#)



Actuar cuanto antes en enfermedades raras, foco de la campaña de FEDER para el Día Mundial

Publicado por [Somos Pacientes](#)



"Compartir datos conlleva un mejor conocimiento de las enfermedades raras"

Publicado por [Somos Pacientes](#)



### FORO SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Asociacion de Dermatosis Juvenil gracielaarias  
3 respuestas - hace 9 años

Síndrome 11q y síndrome 3q29 nuriamateo-arbo  
1 respuesta - hace 10 años

síndrome 9p pattyreyes  
2 respuestas - hace 10 años



### MAPA DE ASOCIACIONES

Asociaciones de Enfermedades raras



### AGENDA

febrero 2024

L	M	M	J	V	S	D
			1	2	3	4
5	6	7	8	9	10	11
12	13	14	15	16	17	18
19	20	21	22	23	24	25
26	27	28	29			

enfermedad silenciosa, que se desarrolla lentamente sin síntomas visibles, médicos expertos estiman que unas 10.000 personas podrían padecerla sin saberlo. La aparición de síntomas y signos visibles de la enfermedad supone un deterioro irreparable por los daños provocados en el hígado y sistema nervioso central, como temblores en piernas y manos que llegan a impedir el desarrollo de las actividades cotidianas, la dificultad para hablar y moverse con normalidad o el desarrollo de enfermedades de corte psiquiátrico.

<u>29</u> Feb.	II Jornada Enfermedades Minoritarias	
<u>29</u> Feb.	<u>1</u> Mar.	Congreso Internacional de EERR y Medicamentos Huérfanos
<u>1</u> Mar.	II Jornadas MujeresVIHvas	
<u>1</u> Mar.	<u>2</u> Mar.	I Convención de Pacientes Respiratorios
<u>2</u> Mar.	II Gala Lírica de CRIS contra el Cáncer	

## LES GUSTA SOMOS PACIENTES

Una de cada 30.000 personas en el mundo padece este trastorno metabólico hereditario, en el que ambos progenitores deben ser portadores. En España solo 1.000 personas están diagnosticados como enfermos de Wilson.

Según la Asociación, el diagnóstico temprano de la enfermedad marca la diferencia entre tener una vida normal, – sujeta a una medicación de por vida que mantiene los niveles óptimos de cobre en el organismo y una dieta baja en cobre-, o padecer serios daños que pueden acabar con la muerte del paciente. Precisamente, el retraso diagnóstico es un aspecto común a muchas enfermedades raras. En general, la mayoría de pacientes, familiares y sanitarios se siguen enfrentando a un laberinto diagnóstico debido a la rareza de estas y la falta de conciencia médica. En ocasiones, se diagnostican tarde o se confunden con otras patologías; además, algunas pueden requerir pruebas genéticas especializadas, consultas con varios especialistas y evaluaciones exhaustivas para llegar a un diagnóstico preciso.

En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos 5 años en obtener un diagnóstico y el 20% tarda hasta 10 años en ser diagnosticado. Y la Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras (ERN-RND), estima que más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados.

“Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que se tiende a descartar otras causas más comunes antes de sospechar de una enfermedad rara. Por eso, desde la Sociedad Española de Neurología, consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías así como la formación específica para los profesionales sanitarios, ya que el impacto de la demora en el diagnóstico significa, a menudo, un deterioro progresivo de la salud y la calidad de vida de los pacientes”, comenta Ángel Aledo, coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología. “Y esto se hace aún más acuciante teniendo en cuenta que en la última década se han producido importantes avances en las técnicas diagnósticas. Puesto que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, la introducción de la genómica y el descubrimiento de un gran número de alteraciones genéticas causantes de las mismas, nos permiten ya diagnosticar con mayor precisión a un gran número de pacientes. Además, ya existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos”.

“En todo caso y a pesar de que se han identificado los genes responsables de muchas enfermedades raras, en otras, aún no se han conseguido identificar. Aproximadamente, se estima que actualmente solo se han identificado los genes responsables de un 50% de las enfermedades genéticas raras, por lo que se hace necesario seguir investigando en este campo al igual que fomentar la investigación para desarrollar nuevas terapias que mejoren la calidad de vida de quienes las padecen”, destaca el Dr. Ángel Aledo.

En la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, y esto ha permitido no sólo identificar la base genética de muchas enfermedades raras, sino que cada año aumenta el número de tratamientos disponibles para estos pacientes. “No obstante, el tratamiento disponible para una gran mayoría de los casos es el sintomático. Lamentablemente solo entre el 5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan actualmente con algún tratamiento

AÑADIR ESTE SITIO A RSS [\[+\]](#)

curativo. Por lo tanto, la investigación también es crucial para desarrollar mejores opciones de tratamiento", concluye el Dr. Ángel Aledo.

## Información relacionada

NOTICIA - "Ayudas para proyectos dirigidos a los niños con enfermedades raras"

NOTICIA - "500.000 euros para la atención e investigación de las enfermedades raras"

NOTICIA - "Manual de buenas prácticas para la inclusión del alumnado con enfermedades raras"

### Artículo anterior

Aprendiendo a convivir con el síndrome de Behçet



**La SER publica un documento para el manejo del Síndrome de Behçet**

Publicado por Somos Pacientes



**El 12 de Octubre comparte su conocimiento sobre enfermedades raras en el adulto**

Publicado por Somos Pacientes

## Deja tu comentario

Puedes escribir un comentario rellenando tu nombre y tu email.

Si lo prefieres puedes comentar validándote con tu cuenta de Facebook o Twitter.

 Nombre (obligatorio)

 Email (no se publicará) (obligatorio)

### Comentario

ENVIAR COMENTARIO

## ENFERMEDADES

[Discapacidad y dependencia](#) [Enfermedades raras](#) [Cáncer](#) [Trastornos mentales](#)

### Somos Pacientes

[Portada](#)

[Noticias](#)

[Agenda](#)

[Asociaciones al día](#)

[Premios pacientes](#)

[Enfermedades](#)

[Mapa de asociaciones](#)

### Síguenos

[@somos\\_pacientes](#)

[Somos Pacientes en Facebook](#)

### y también en

[YouTube](#)

[LinkedIn](#)

Skype:  
[somospacientes](#)

### Llévanos contigo

Últimas noticias de Somos Pacientes:  
[WIDGET](#) [RSS](#)

### NEWSLETTER

 Correo Electrónico

He leído y acepto la [Política de Privacidad](#) y consiento el tratamiento de mis datos [pe](#)

### Contacta

**Somos Pacientes**  
[redaccion@somospacientes.com](mailto:redaccion@somospacientes.com)  
c/ María de Molina, 54 7ª Planta  
28006 Madrid  
T: 915 159 350

[MAPA DEL WEB](#)  
[ACEPTE SU POLÍTICA DE PRIVACIDAD Y LA NEWSLETTER](#)

[Fundación Farmaindustria](#) | [Qué es Somos Pacientes](#) | [Aviso legal](#) | [Política de cookies](#) | [Política de privacidad](#)



Menu

MENÚ

Entorno

Impacto social

Buen Gobierno

Futuro

Opinión

Entrevistas

Especiales



# Enfermedades raras para las personas afectadas

Enfatizado la  
necesidad de  
mejorar el  
acceso a la  
atención sanitaria  
para las personas  
afectadas



una enfermedad  
rara en España.

**Federación  
Enfermedades Raras,**  
la organización  
representativa de las  
personas afectadas  
por enfermedades  
raras se ha unido  
a la campaña  
"Share your Colours"  
para el Día  
Mundial del  
Autismo.

El objetivo es  
sensibilizar sobre  
esta enfermedad  
y promover el  
acceso a un Plan de

Acción Europeo para las enfermedades raras. En España, se calcula que hay tres millones de personas que conviven con una enfermedad rara, de las cuales el grupo más prevalente es el de las enfermedades neuromusculares, con alrededor de 60.000 afectados, según datos de la **Sociedad Española de Neurología (SEN)**.

Teniendo en cuenta esas cifras, el presidente de Federación ASEM hizo hincapié en que "todo el mundo merece igualdad de oportunidades en el acceso a la atención sanitaria, pero aquellos con una enfermedad rara se enfrentan a **retrasos en los diagnósticos** y falta de equidad en el acceso a los tratamientos, afectando notablemente a su calidad de vida".

Por ello, Rego añade que "es necesario que se cumplan los principios de **equidad, universalidad y cohesión** del sistema sanitario en la gestión de las enfermedades raras y enfermedades neuromusculares para que las personas con estas patologías puedan tener acceso a los mismos tratamientos independientemente de su lugar de residencia".

## Calidad de vida

La **atención integral en el ámbito sociosanitario** y el adecuado acompañamiento a las personas afectadas por una enfermedad neuromuscular a lo largo de todo su ciclo vital impactaría de manera positiva en su calidad de vida. Ello incluiría el **diagnóstico precoz**, el tratamiento coordinado entre los distintos profesionales implicados y el acceso a terapias, entre otros aspectos.

El presidente de Federación ASEM recalcó, en este sentido, que "las consultas multidisciplinares favorecen los tratamientos coordinados y disminuyen así la carga asistencial y el sufrimiento para las personas con enfermedades neuromusculares y sus familias".

**ENFERMEDADES RARAS      ATENCIÓN SANITARIA**

## Newsletter

---

**No te pierdas ninguna noticia,  
mantente al día con nosotros**

Acepto recibir la newsletter y sé que puedo darme de baja fácilmente en cualquier momento. [política de privacidad](#).

**SUSCRIBETE**

## Últimas Noticias

---



TeleMadrid

COMPARTIR:

<https://www.telemadrid.es>

Compartir en



NOTICIAS

A LA CARTA

ONDA MADRID

PROGRAMACIÓN

## Salud (<https://www.telemadrid.es/salud/>)

ENFERMEDADES RARAS ([HTTPS://WWW.TELEMADRID.ES/TAG/ENFERMEDADES-RARAS/](https://www.telemadrid.es/tag/enfermedades-raras/))

### El 65% de las enfermedades raras son "graves e invalidantes"

Afectan a 3 millones de personas en España y la mitad de ellas son enfermedades neurológicas

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta "a menos de una de cada 2.000 personas"



Enfermedades raras | TELEMADRID

29 de febrero de 2024 - 10:11

(Actualizado: 29 de febrero de 2024 - 10:11)

SERVIMEDIA

COMPARTIR:

Compartir en



El **65% de las enfermedades raras son “graves e invalidantes”** y en casi un 50% de los casos afectan el pronóstico vital del paciente. En España, el 75% de los afectados por una patología poco frecuente tienen algún grado de dependencia y más de la mitad precisan apoyo en su vida diaria.

Así lo constató la Sociedad Española de Neurología (SEN), que destacó que **suponen “un reto” para la sociedad por su “impacto”** en la calidad de vida y la necesidad de investigación y atención especializada.

**Afectan a 3 millones de personas en España** y la mitad de ellas son enfermedades neurológicas; además, el 20% de los casos de enfermedades raras o poco frecuentes corresponden a enfermedades neuromusculares.

Se considera que una enfermedad es rara cuando **afecta "a menos de una de cada 2.000 personas"**, aunque más del 80% de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos afectan a menos de una persona por cada millón de habitantes.

Tratamiento pionero en Alcorcón para atajar el síndrome del sangrado nasal (<https://www.telemadrid.es/programas/telenoticias-1/Tratamiento-pionero-en-Alcorcon-para-atajar-el-sindrome-del-sangrado-nasal-2-2646955296--20240228025522.html>)

Según la SEN, se estima que **"entre el 6% y el 8% de la población española" puede verse afectada** por una enfermedad rara en algún momento de su vida. Ello supone que, aunque individualmente estas enfermedades pueden ser poco frecuentes, "colectivamente afectan a un número muy importante de personas". Solamente en España afectan a alrededor de 3 millones de personas y, en todo el mundo, a más de 400 millones.

## LA MITAD SON NEUROLÓGICAS



“Se han descrito **más 7.000 enfermedades raras**, de las que casi el 50% son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico”, explicó el doctor Ángel Aledo Serrano, coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

COMPARTIR:    

“Las **enfermedades neurológicas raras** son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes”, subrayó.

Dentro de las enfermedades neurológicas raras se agrupan un número muy importante de **distintos tipos de patologías**. Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales.

La realidad detrás de las enfermedades ultra raras: "No queremos estar solos" (<https://www.telemadrid.es/salud/La-realidad-detras-de-las-enfermedades-ultra-raras-No-queremos-estar-solos-0-2646935301--20240228111600.html>)

Además, más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad **en la infancia o la adolescencia** y se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Asimismo, las enfermedades raras son "responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años".

## GRADO DE DEPENDENCIA

"En España, el 75% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y **más del 50% de los afectados precisan apoyo en su vida diaria**", señaló el doctor Aledo, quien recordó que las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un "impacto significativo" en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. "Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar", agregó.

✕

Otro aspecto en común de todas las enfermedades raras es el **retraso en el diagnóstico**. En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos cinco años en obtener un diagnóstico y el 20% tarda hasta diez años en ser diagnosticado.

“Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que **se tiende a descartar otras causas más comunes** antes de sospechar de una enfermedad rara”, comentó este especialista.

Por ello, abogó por que **"se impulsen los centros de referencia** para el tratamiento de estas patologías", y la formación específica para los profesionales sanitarios, ya que el impacto de la demora en el diagnóstico significa un "deterioro progresivo" de la salud y calidad de vida de los pacientes.

**Madrid Mejora Tu Vida celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras homenajeando a familias cuidadoras (<https://www.telemadrid.es/programas/madrid-mejora-tu-vida/Madrid-Mejora-Tu-Vida-celebra-el-Dia-Mundial-de-las-Enfermedades-Raras-homenajeando-a-familias-cuidadoras-2-2645755418--20240224020000.html>)**

“Puesto que el 80% de las enfermedades raras **son de origen genético**, la introducción de la genómica y el descubrimiento de un gran número de alteraciones genéticas causantes de las mismas, nos permiten ya diagnosticar con mayor precisión a un gran número de pacientes. Además, ya existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos”, remachó.



**Temas**



Ingresar

EN VIVO

embargo, en determinados casos, puede empeorarlo.

29 de febrero 2024, 08:51hs



Muchas parejas eligen dormir abrazadas. (Foto: Adobe Stock)



Para muchos, encontrar una pareja se volvió una tarea difícil y, en caso de ya tener una, mantener la relación conlleva ciertos hábitos que tenemos que tener. La buena noticia es que de acuerdo a cómo dormimos tenemos más o menos probabilidades de que la relación funcione. Según diferentes estudios científicos revisados por la Sociedad Española de Neurología, **el sueño** puede condicionar nuestra pareja o, del mismo modo, nuestra pareja puede influir en el sueño.

“Se han encontrado diversas evidencias científicas de que el cronotipo, o lo que es lo mismo, la inclinación biológica a **dormir** en unos horarios y estar despierto y alerta en otros, puede determinar encontrar pareja”, señala Ana Fernández Arcos, coordinadora del Grupo de Estudio de Trastornos de la Vigilia y Sueño de la Sociedad Española de Neurología (SEN).

-EPUBS ADVERTISEMENT-





Según una encuesta, 5 de cada 10 personas duermen con la pareja. (Foto: Adobe Stock)

La especialista indicó que dos personas con **cronotipos** extremadamente opuestos, que son muy matutinas o vespertinas, difícilmente convergirán debido a la escasa coincidencia en su tiempo libre en lugares comunes. También dijo que vio que, en las parejas con preferencias horarias distintas, puede haber dificultades en la convivencia por querer adaptarse, siendo complicado si uno de ellos debe forzar los horarios de sueño afectando al descanso.

-EPUBS ADVERTISEMENT-

En esos casos, pueden darse problemas de sueño y de funcionamiento de la pareja. Por son más afines las parejas con un cronotipo similar debido a que será más fácil que teng  
**comunes.**

## Mejor calidad de sueño

Más allá del éxito o no para encontrar pareja, otros estudios señalan que existe una mejor **calidad de sueño** cuando las personas duermen juntas, principalmente los jóvenes. Esto es así porque, a pesar de que puedan darse más despertares y que haya un tiempo total de sueño menor, la realidad es que es mejor para la arquitectura de sueño, con incremento alrededor del 10% en la duración de la fase de sueño REM.

Además, **dormir en pareja** también parece favorecer el vínculo, la intimidad y el sentido de seguridad y protección. Este hábito implica rutinas compartidas, por lo que algunos estudios apuntan a que dormir juntos también podría tener un efecto protector en el desarrollo y mantenimiento del insomnio en parejas que mantienen rutinas saludables como tener una alimentación equilibrada, hacer ejercicio o no fumar.



Dormir en pareja también parece favorecer el vínculo. (Foto: Adobe Stock)

“Por el contrario, las parejas que duermen juntas durante años y deciden separarse de cama o incluso de habitación presentan un cambio importante de su ritual de ir a dormir que puede ser en cierta manera disruptor. Es cierto que dormir juntos implica una expectativa social de un comportamiento de pareja o matrimonio considerado adecuado, pero **dormir separados** no debería ser indicativo de una pareja rota o desapegada, sino que debe surgir tras tener un diálogo acerca de cómo mejorar de forma individual el sueño y para tener una relación más satisfactoria”, comenta Celia García Malo, vocal del Grupo de Estudio de Trastornos de la Vigilia y Sueño de la Sociedad Española de Neurología (SEN).

## Lo malo también se pega

-EPUBS ADVERTISEMENT-

Lo que sí está ampliamente estudiado es que cuando un miembro de la pareja sufre un trastorno que puede complicar **el descanso** de la otra persona. Por ejemplo, los compañeros de cama de personas con apneas obstructivas del sueño pueden presentar dificultades para conciliar el sueño y migraña o somnolencia.

“Se ha observado que el hecho de estar en una relación y que la pareja apoye puede ser un punto clave para aceptar que se sufre algún tipo de trastorno del sueño y, estos pacientes, suelen adaptarse mejor al tratamiento. Por lo tanto, los compañeros de cama pueden ser fundamentales en la identificación de los **trastornos de sueño** no percibidos por el propio paciente, de la misma forma en la que también están relacionados con el éxito del tratamiento, ya que de él también dependerá su propio descanso”, dijo García Malo.

**Lee también** [Un estudio científico determinó de qué lado hay que dormir para descansar mejor](#)

La experta indicó que es importante que, ante una alteración del sueño percibida por la persona o por la pareja con sospecha de un trastorno de sueño, se consulte con un especialista para buscarle solución. “En conclusión, podemos decir que los estudios realizados parecen apuntar a que dormir en pareja aporta **beneficios emocionales**, aunque puede resultar complicado en situaciones de diferentes cronotipos o en presencia de trastornos de sueño”, destacó Fernández Arcos.

### Mejorar el descanso debe ser una prioridad

Las especialistas señalaron que, aunque lamentablemente los problemas del sueño hayan sido normalizados o culturalmente aceptados, mejorar el descanso tiene que ser una **prioridad** para todos porque el sueño es esencial para la salud, tanto para la persona que sufre un trastorno como para su compañero de cama.

En las consultas, vieron cómo una correcta identificación y tratamiento de los trastornos de conducta durante el sueño, como el sonambulismo o el trastorno de **conducta de sueño REM**, puede evitar los despertares bruscos o, incluso, lesiones (un hematoma, un arañazo, por ejemplo) realizadas de forma involuntaria por el paciente.

“Cualquier persona que no consiga tener un sueño reparador o sospeche de algún problema en su sueño, tanto suyo como de su pareja, debería consultar con su médico, dijeron.

## ¿Querés recibir más información de Con Bienestar?

Suscribite acá

Ingresá tu email

Suscribirme

Desde la SEN se recuerda que dormir en pareja también implica adaptar el ambiente más adecuado para el descanso, entre lo que se incluye la elección de la **ropa de la cama**, la temperatura o las condiciones de oscuridad del dormitorio. Es recomendable que el ambiente sea más bien fresco y mantener oscuridad, favoreciendo el silencio en esa zona de la casa.

### Temas de la nota

-EPUBS ADVERTISEMENT-

Pareja

dormir