

29 de febrero: Día Mundial de la Enfermedades Raras

El 43% de los afectados por una enfermedad rara no dispone de un tratamiento adecuado

- Las enfermedades raras afectan a unos 3 millones de españoles.
- Más del 50% de las enfermedades raras tienen manifestaciones neurológicas y el 65% de las enfermedades raras suelen ser graves e invalidantes, muchas de ellas crónicas, letales y degenerativas.
- El tiempo medio en que una persona afectada por una enfermedad rara tarda en obtener un diagnóstico es de 5 años.
- El 75% de los pacientes con alguna enfermedad rara presenta algún grado de dependencia y el 88% padece algún tipo de discapacidad física.

25 de febrero de 2016.- Este lunes, 29 de febrero, es el Día Mundial de las Enfermedades Raras, un conjunto de patologías - que afectan a unos 3 millones de españoles- caracterizadas por su gran número y diversidad de síntomas. Además, para muchos desórdenes, hay una gran variedad de subtipos de la misma enfermedad. Se considera una enfermedad rara a toda aquella que afecta a menos de 5 personas de cada 10.000 y existen alrededor de 7.000 patologías, de las cuales solo se tiene conocimiento médico y científico de menos de un 30%.

Más del 50% de las enfermedades raras tienen manifestaciones neurológicas y el 65% de las enfermedades raras suelen ser graves e invalidantes, muchas de ellas crónicas, letales y degenerativas. Tal es así que, en casi la mitad de los casos, el pronóstico vital está afectado: a las enfermedades raras se les atribuye el 35% de las muertes antes del año de vida, el 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años. Y es que, en un 50% de los casos, el comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez.

“Aunque estamos hablando que aproximadamente entre un 6 y un 8% de la población española padece una enfermedad rara, la escasa prevalencia que tiene cada enfermedad de forma individual ha condicionado que hasta hace muy poco la investigación alrededor de las enfermedades raras sea escasa y los tratamientos inexistentes”, explica el Dr. Jordi Gascón Bayarri, Coordinador del Comité ad-hoc de Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN). “Y aunque se han realizado progresos importantes en el diagnóstico y tratamiento de un gran número de enfermedades, todavía queda una sustancial cantidad para las que no existe hoy día ni prevención ni un tratamiento eficaz”.

Cuando un paciente está afectado por una enfermedad rara, su primer problema es el diagnóstico, y más aún hacerlo de manera precoz. La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima que el tiempo medio en que una persona afectada por una enfermedad rara tarda en obtener un diagnóstico es de cinco años, pero alrededor de un 20% de los pacientes tarda más de 10. De hecho, en gran parte de los casos, esta demora diagnóstica priva al afectado de intervenciones terapéuticas, lo que conlleva, en un 30% de los casos, un agravamiento de la enfermedad.

“Por lo general el diagnóstico se realiza cuando el paciente acude a un servicio especializado, donde se conoce la enfermedad y cómo diagnosticarla. El problema

radica en que hay pocos recursos diagnósticos para estas enfermedades y muchas de ellas no son expresivas clínicamente hasta que la enfermedad evoluciona. Por lo tanto, es muy complicado identificarlas en un principio y se requiere un amplio conocimiento de las mismas”, señala el Dr. Jordi Gascón. “Es por eso que desde la SEN insistimos en la necesidad de fomentar los centros de referencia para estas patologías. Pero también la equidad de acceso a los mismos, así como la creación de programas de formación específicos para el personal sanitario”.

Otro de los problemas es el tratamiento y es porque existen pocos proyectos de investigación sobre medicamentos que traten enfermedades tan poco frecuentes. De hecho, casi el 43% de las personas con estas patologías no dispone de tratamiento o si lo dispone, no es el óptimo. Por otra parte, puesto que el 80 % de las enfermedades raras son genéticas -el 20% restante debe su origen a factores ambientales, a agentes infecciosos o a causas aún desconocidas- la terapia génica es una de las claves en el tratamiento de las enfermedades raras, pero sólo un 22% de la investigación en este aspecto se encamina hacia el control de las enfermedades hereditarias.

“Afortunadamente en los últimos años han aparecido tratamientos para algunas enfermedades que aún no disponían de ninguno y también se ha comprobado que ciertos medicamentos que ya estaban en el mercado son de utilidad para ciertas enfermedades raras. Y de igual forma, se ha demostrado que la investigación de las enfermedades raras, también es una vía para tratar enfermedades más comunes: medicamentos para estas enfermedades se han mostrado útiles en enfermedades más frecuentes. Por lo tanto, la investigación en este sentido no debe ser abandonada”, destaca el Dr. Jordi Gascón.

Teniendo en cuenta que el 75% de los pacientes con alguna enfermedad rara presenta algún grado de dependencia, que el 88% padece algún tipo de discapacidad física o que el 20% padece dolores crónicos, los pacientes que las sufren tienen necesidades especiales. *“A lo que se une el hecho de que el coste sanitario y social de las enfermedades raras supone una importante cantidad de los recursos. Responder a los problemas y necesidades de los pacientes y familias con enfermedades raras debe ser también una prioridad”, concluye el Dr. Jordi Gascón.*

Ana Pérez Menéndez

Sociedad Española de Neurología

Departamento de Prensa

Email: prensa@sen.org.es

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

Mov: +34 647953790

Fax: +34 91 314 84 54

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