

28 de febrero: Día Mundial de la Enfermedades Raras

## **Más del 6% de la población española se verá afectada en algún momento de su vida por una enfermedad rara**

- Las enfermedades raras afectan 3 millones de personas en España.
- Las enfermedades raras más frecuentes son aquellas que afectan al sistema nervioso (un 45%).
- El 20% de los pacientes tarda hasta 10 años en ser diagnosticado.
- El 43% de los afectados por una enfermedad rara no dispone de un tratamiento adecuado.
- El 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente.
- La creación de centros de referencia, la implantación de programas de formación y la investigación, aspectos prioritarios para la SEN.

27 de febrero de 2017.- Se estima que existen más de 7.000 tipos de enfermedades raras, que cada semana se describen cinco nuevas enfermedades raras en el mundo y que en la Unión Europea se ven afectadas de forma directa entre 27 y 36 millones de personas, 3 millones sólo en España. Mañana, 28 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, denominadas así porque las padecen menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes pero que, en su conjunto, afectarán al 6-8% de la población española en algún momento de su vida.

*“En su mayoría, las enfermedades raras son enfermedades crónicas que producen una gran morbilidad y mortalidad prematura, además de un alto grado de discapacidad y dependencia. Y es que el 85% de las enfermedades raras son crónicas, el 65% graves e invalidantes y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente”,* señala el Dr. Jordi Gascón Bayarri, portavoz del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN). *“Por esa razón, el 75% de los afectados por una enfermedad rara tiene algún grado de dependencia y más del 80% discapacidad física y/o emocional. El 20% padece dolores crónicos y casi el 50% de los afectados precisan de ayuda para la vida diaria, siendo aquellos con enfermedades del sistema nervioso las que precisan de mayor apoyo en un mayor número de áreas”.*

En el 50% de los casos, las enfermedades raras aparecen en la edad pediátrica, dada la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas que se engloban dentro de la denominación ‘enfermedad rara’. Y es que, el 80% de las enfermedades raras son genéticas, mientras que el 20% restante debe su origen a factores ambientales, a agentes infecciosos o a causas aún desconocidas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles graves – las enfermedades raras son

las responsables del 35% de las muertes antes del año de vida, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años- y de la relativa frecuencia de ciertas patologías que aparecen a edades más tardías.

Según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), y a pesar de su heterogeneidad, las enfermedades raras más frecuentes son aquellas que afectan al sistema nervioso (un 45% de las mismas). Además, más del 50% de las enfermedades raras tienen manifestaciones neurológicas. Por ello, Neurología es la especialidad más demandada por parte de los afectados por una enfermedad rara (45,4%).

Una de las principales dificultades a las que, en general, se enfrentan las personas afectadas por una enfermedad rara es conseguir un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo adecuado. *“El hecho de que las enfermedades raras tengan poca prevalencia y de que se presenten en distinto grado de afección y de evolución hace que estas enfermedades tengan un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento”,* explica el Dr. Jordi Gascón. *“Por esa razón, la creación de centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la implantación de programas de formación específicos para los profesionales sanitarios, junto con la necesidad de fomentar la investigación son aspectos que la SEN considera prioritarios”.*

En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos 5 años en obtener un diagnóstico. Aunque el 20% tarda hasta 10 años en ser diagnosticado, un 10% de los afectados dispone de un diagnóstico pendiente de confirmación y el 3% carece de él. *“Las consecuencias del retraso diagnóstico pueden ser graves, porque estamos privando a los pacientes de poder acceder a opciones terapéuticas oportunas con el consiguiente empeoramiento clínico y/o secuelas que se podrían haber evitado. Algo que ocurre actualmente al 27% de los pacientes, a pesar de en los últimos años la demora diagnóstica se está reduciendo progresivamente”,* destaca el Dr. Jordi Gascón.

Pero además, que existan tratamientos específicos para estos pacientes no es habitual. El 43% de los afectados por una enfermedad rara no dispone de un tratamiento adecuado. *“El conocimiento médico y científico de las enfermedades raras es aún muy escaso y la investigación que se realiza tanto en el conocimiento de las mismas como en la búsqueda de tratamientos, aún lo es más. Fomentar la investigación en enfermedades raras, es algo que necesita potenciarse”,* concluye el Dr. Jordi Gascón.

**Ana Pérez Menéndez**

**Sociedad Española de Neurología**

**Departamento de Prensa**

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

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

Mov: +34 647953790

Fax: +34 91 314 84 54

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