



29 de febrero: Día Mundial de la Enfermedades Raras

El 25% de las enfermedades crónicas son enfermedades raras

- Las enfermedades raras afectan a más de 3 millones de personas en España.
- En casi un 50% de los casos, las enfermedades raras afectan el pronóstico vital del paciente.
- Las enfermedades neurológicas y neuropediátricas raras, representan casi el 50% de todas las enfermedades raras.
- El 80% de las enfermedades raras son de origen genético, sin embargo solo se han identificado los genes responsables de estas enfermedades en un 50% de ellas.
- Las enfermedades raras son las responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año y de más del 10% de las muertes que se producen en niños entre 1 y 15 años.
- 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.

27 de febrero de 2020.- Este sábado, 29 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, un término bajo el que se engloban más de 7.000 enfermedades diferentes, que afectan a más de 3 millones de personas en España, y para las que en sólo un 5% de ellas se cuenta con un tratamiento específico.

Cada año se identifican unas 250 enfermedades raras nuevas, denominadas así porque tienen una prevalencia menor a 5 casos por cada 10.000 habitantes. Pero a pesar de su baja prevalencia, en todo el mundo, más de 350 millones de personas se ven afectadas por una enfermedad rara. Además, la mitad de los afectados por enfermedades raras son niños en los que la enfermedad, generalmente, se ha manifestado antes de cumplir los dos años.

“A pesar de que las enfermedades raras se caractericen por su diversidad y heterogeneidad, tienen muchos aspectos en común: el 85% de las enfermedades raras son crónicas, el 65% son graves e invalidantes y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente. Además, suelen tener un origen genético y las más frecuentes son aquellas que afectan al sistema nervioso”, señala el Dr. Jorge Matias-Guiu Guía, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Y es que, las enfermedades neurológicas y neuropediátricas raras, que afectan principalmente al sistema nervioso central y periférico y al músculo, representan casi el 50% de todas las enfermedades raras.

Uno de los mayores desafíos que enfrentan las personas que tienen una enfermedad rara es obtener un diagnóstico preciso y oportuno. Se estima que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, sin embargo solo se han identificado los genes responsables de estas enfermedades en un 50% de ellas, algo que dificulta su diagnóstico, pero también la búsqueda de tratamientos. 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.

“Uno de los aspectos que consideramos imprescindibles es tratar de mejorar los retrasos en el diagnóstico. Es verdad que son muy pocas las enfermedades raras que cuentan con tratamientos realmente efectivos, pero sí que existen opciones terapéuticas para muchas de ellas, que permiten evitar posibles secuelas graves. La creación de centros de referencia para el tratamiento de estas patologías o la implantación de programas de formación específicos para los profesionales sanitarios, podría ayudar enormemente a reducir estos tiempos”, comenta el Dr. Jorge Matías-Guiu. “Por otra parte, se hace indispensable fomentar la investigación en Enfermedades Raras, sobre todo en edición de genes y en terapias celulares y genéticas que permita fomentar la búsqueda de tratamientos más efectivos”.

A pesar de que en los últimos años se han incrementado los esfuerzos para impulsar el conocimiento y la investigación de las enfermedades raras y que, por ejemplo, el 25% de los nuevos tratamientos médicos aprobados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) en 2018 y 2019 fueron tratamientos para estas enfermedades, las enfermedades raras siguen siendo un grave problema socio-sanitario.

Las enfermedades raras son las responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año y de más del 10% de las muertes que se producen en niños entre 1 y 15 años. Además, 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, siendo sobre todo aquellos pacientes con enfermedades neurológicas raras los que manifiestan una mayor discapacidad. El 25% de las enfermedades crónicas son enfermedades raras.

Por otra parte, más de un 40% de los pacientes requieren al año hospitalización y/o servicios de urgencia hospitalaria. Neurología es la especialidad médica que más demandan los pacientes con enfermedades raras, ya que más de un 45% de los pacientes necesita consultar su enfermedad con un neurólogo.

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.