



28 de febrero: Día Mundial de la Enfermedades Raras

En Europa, más de medio millón de personas padecen alguna enfermedad neurológica rara

- Más de 3 millones de españoles padecen una enfermedad rara.
- El 50% de las enfermedades raras cursan con afectación neurológica.
- Más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados.
- El 95% de las enfermedades raras siguen necesitando opciones de tratamiento eficaz.

25 de febrero de 2021.- Este domingo, día 28 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una fecha dedicada a concienciar sobre todas aquellas enfermedades que padecen menos de 1 de cada 2000 personas pero que, en su conjunto, afectan a más de 3 millones de españoles.

Hasta la fecha se han identificado entre siete y ocho mil enfermedades raras distintas y cada semana se describen varias nuevas en la literatura científica. Según estimaciones de la Sociedad Española de Neurología (SEN), cerca de un 50% de las enfermedades raras son enfermedades neurológicas o cursan con afectación neurológica. Y según la Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras (ERN-RND), en Europa hay más de 500.000 personas que viven con una enfermedad neurológica rara, de los cuales más de un 60% aún no han sido diagnosticados.

“Precisamente, la ERN-RND y otras redes europeas sobre enfermedades raras tienen como objetivo cubrir esta necesidad a través de consultas virtuales multidisciplinares, el impulso de los registros y la estandarización de procedimientos diagnósticos y tratamientos”, explica la Dra. María Jesús Sobrido, Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN). “Aunque el retraso en el diagnóstico de las enfermedades raras sigue siendo un gran problema, las tecnologías actuales de análisis masivo como la genómica, metabolómica y proteómica están cambiando este panorama”.

Muchas enfermedades raras muestran los primeros síntomas en la infancia o la adolescencia (en uno de cada tres casos), si bien otras no se presentan hasta la edad adulta. El 85% de estas patologías son de carácter crónico, con déficit motor, sensorial o intelectual en una mayoría de casos. Más de la mitad de los pacientes con enfermedades raras precisan consulta con un neurólogo.

“Las patologías raras presentan un amplio abanico de síntomas y es habitual que evolucionen de manera variable en cada paciente, lo que contribuye a la dificultad para diagnosticarlas correctamente. Hay que tener en cuenta además que, aunque la enfermedad sea rara, sus síntomas – especialmente al inicio – pueden ser inespecíficos y similares a los de enfermedades más comunes”, comenta la Dra. María Jesús

Sobrido. *“Cuando un paciente se presenta por primera vez en la consulta con un síntoma que es frecuente, si no hay otras manifestaciones características, es común que no se piense en primer lugar en una enfermedad rara. En estos casos, para acortar el tiempo hasta el diagnóstico es necesario un elevado índice de sospecha, pero a la vez hay que tener prudencia porque el diagnóstico de una enfermedad rara tiene un gran impacto tanto para el paciente como para la familia”.*

El 80% de las enfermedades raras son de origen genético, pero aún no se han identificado los genes responsables en muchas de ellas. De ahí la gran importancia que tiene para las enfermedades raras impulsar la genética y la genómica, tanto en su vertiente diagnóstica como terapéutica y de investigación. En este sentido, el Instituto de Salud Carlos III acaba de poner en marcha un programa de Medicina Genómica que coordinará el CIBER de enfermedades raras. Se ha dotado de fondos destinados a aplicar las tecnologías genómicas más avanzadas a todos aquellos pacientes que aún no tienen un diagnóstico de certeza. *“Y uno de los objetivos del Grupo de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN es acercar esta información a los neurólogos para asegurarnos de que nuestros pacientes se puedan beneficiar de los recursos disponibles en España y en Europa. La colaboración con las asociaciones de pacientes es también fundamental para esto”,* señala la Dra. María Jesús Sobrido.

Comprender la causa molecular de las enfermedades raras es fundamental para mejorar el tiempo de diagnóstico, pero también para desarrollar tratamientos y para poder prevenirlas. En todo caso, la investigación en medicamentos huérfanos (se denominan así a los destinados a la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras) ha cogido cierto impulso en los últimos años, *“sobre todo gracias a la implantación en la Unión Europea, desde el año 2000, de un marco regulador. Gracias en parte, a este interés creciente y también a las organizaciones de pacientes se han conseguido ciertos avances, aunque aún son claramente insuficientes. A día de hoy el 95% de las enfermedades raras siguen necesitando opciones de tratamiento eficaz”,* señala la Dra. María Jesús Sobrido.

Mientras que en el año 2000 la Agencia Europea del Medicamento (EMA) solo tenía autorizados ocho medicamentos huérfanos, hoy la cifra se acerca a los 200, aunque no todos están disponibles en España. Además, y según muestra el informe *“Europe Rare Neurological Disease Treatment Market to 2027”* publicado hace solo unos meses, se prevé que el mercado del tratamiento de enfermedades neurológicas raras crezca en Europa un 8% anual, al menos hasta 2027. *“Este informe señala que dicho crecimiento será debido al aumento de la prevalencia de enfermedades neurológicas raras en todo el mundo, al incremento de las actividades de investigación en estas patologías y a los avances que se han producido en el campo de la Neurología y la Neurobiología. Desde la SEN confiamos en que la actual pandemia por COVID no suponga retrasos en la investigación de enfermedades raras, y en particular en las neurológicas”,* concluye la Dra. Sobrido.

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.