



28 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras

Más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados

- **Unos 3 millones de personas en España padecen algún tipo de enfermedad rara.**
- **El 85% de las enfermedades raras que se han identificado en Europa son enfermedades ultrarraras.**
- **La Sociedad Española de Neurología (SEN) impulsa la formación, coordinación de recursos y colaboración con las asociaciones de pacientes.**

28 de febrero de 2022.- Más de 400 millones de personas en todo el mundo padecen una de las más de 7.000 enfermedades raras descritas hasta la fecha, de las cuales más del 50% son enfermedades neurológicas o que cursan con afectación neurológica. Hoy, 28 de febrero, es el Día Mundial de las Enfermedades Raras y probablemente hoy se descubrirá una nueva enfermedad rara, ya que cada semana se describen alrededor de cinco nuevas enfermedades raras en el mundo.

En Europa, una enfermedad se considera rara si afecta a menos de 1 persona de cada 2.000. Aunque las enfermedades raras tienen una prevalencia baja, el número total de pacientes es muy alto, ya que afecta al 6-8% de la población, lo que equivale a que existen unos 3 millones de pacientes en España. Además, y según datos de Orphanet - la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos-, casi el 85% de las enfermedades raras que se han identificado en Europa tienen una prevalencia menor a 1 persona por cada 1 millón, lo que implica que la gran mayoría de las enfermedades raras son ultrarraras.

En España, se estima que 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. 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.

"Las enfermedades neurológicas raras son un grupo heterogéneo de trastornos que afectan al sistema nervioso central o periférico y al músculo, y representan casi el 50% de todas las enfermedades raras", explica la Dra. María Jesús Sobrido, Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN). "Teniendo en cuenta que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, el diagnóstico de las enfermedades raras ha evolucionado muchísimo durante la última década con la introducción de la genómica y el descubrimiento de un gran número de alteraciones genéticas causantes de las mismas, si bien los genes responsables aún no se han identificado en muchas de ellas. Esta complejidad explica por qué muchos pacientes tardan tanto tiempo en recibir un diagnóstico correcto o no lo llegan a obtener".

A la demora en el diagnóstico se une la ausencia de tratamiento para muchas de ellas. Alrededor del 40% de los afectados por una enfermedad rara no dispone de ningún tratamiento adecuado para su enfermedad y sólo un 5% de estas enfermedades, aproximadamente, tiene actualmente tratamiento curativo. El número anual de nuevos tratamientos aprobados para enfermedades raras sigue siendo muy bajo.

"La mayoría de las enfermedades raras tienen manifestaciones clínicas variables y complejas, lo que dificulta su abordaje, junto con la escasez de centros expertos y los limitados recursos destinados a la investigación de las mismas. Investigar en enfermedades raras es esencial para identificar dianas terapéuticas y para el desarrollo de nuevos métodos de diagnóstico. Por esa razón, la coordinación de recursos, así como la implantación de programas de formación e investigación, son aspectos prioritarios para la SEN", comenta la Dra. María Jesús Sobrido. "Uno de los principales objetivos del Grupo de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN es contribuir a mejorar la formación de los neurólogos en este grupo de patologías, trasladarles información sobre todos los recursos disponibles en España y en Europa y fomentar la colaboración con las asociaciones de pacientes".

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.