



28 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras

Unos 3 millones de personas en España y 400 millones de personas en todo el mundo padecen alguna enfermedad rara

- **Casi el 50% de las enfermedades raras son enfermedades neurológicas.**
- **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.**
- **Más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados.**

27 de febrero de 2023.- En Europa, una enfermedad se considera "rara" o "poco frecuente" si afecta a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes, aunque más de 80% de las enfermedades raras que se han registrado en Orphanet -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes. Sin embargo, aunque cada enfermedad rara individualmente tenga una prevalencia baja, el número de personas que padecen actualmente una enfermedad rara es muy alto: se estima que las enfermedades raras afectan aproximadamente al 6% de la población. Esto equivale a más de 400 millones de personas en todo el mundo. Mañana, 28 de febrero, es el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

En España, unos 3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras que se han descrito hasta la fecha. Casi el 50% de ellas son enfermedades neurológicas y, entre las que no lo son, es común que cursen con algún síntoma neurológico. Por ejemplo, se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Esta cifra es altísima si además se tiene en cuenta que más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia. No es de extrañar, por lo tanto, que Neurología sea la especialidad médica que más demandan los pacientes y familiares con enfermedades raras, y que más de un 45% de los pacientes necesite consultar su enfermedad con un neurólogo, al menos una vez al año.

"Las enfermedades neurológicas raras son un amplio grupo de enfermedades que producen cambios en el desarrollo o degeneración del sistema nervioso, bien por causas genéticas, por procesos infecciosos o inmunológicos, o por causas aún desconocidas. No obstante, y a pesar de no se han identificado los genes responsables en todas ellas, se estima que el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético", explica el Dr. Ángel Aledo Serrano, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología. "Por otra parte, es muy común que las enfermedades raras tengan algún tipo de sintomatología neurológica. Las manifestaciones van desde las crisis epilépticas, los problemas cognitivos o del neurodesarrollo, a la afectación de músculos, coordinación o nervios periféricos".

El 85% de las enfermedades raras son crónicas, el 65% generan discapacidad y, en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente: son las responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años. Además, son enfermedades que se han caracterizado por la falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

"Las enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar, principalmente porque las pruebas necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible. 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, lo que genera una brecha diagnóstica", señala el Dr. Ángel Aledo. *"Esta brecha diagnóstica es un problema que ocurre con casi todas las enfermedades raras, sean neurológicas o no. 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. Y el impacto de la demora en el diagnóstico puede ser significativo, ya que las personas con enfermedades raras a menudo experimentan un deterioro progresivo de su salud y calidad de vida mientras esperan ese diagnóstico".*

El Dr. Ángel Aledo hace también énfasis en que *"la brecha diagnóstica es más relevante aún en los últimos años, ya que existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos. No podemos hacer medicina de precisión si no existe antes un diagnóstico de precisión, y sabemos que un tratamiento precoz mejora el pronóstico futuro para estos pacientes".* Aproximadamente entre el 5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan con algún tratamiento curativo, y este número se incrementa año a año, con nuevos ensayos clínicos de terapias génicas y avanzadas que cambiarán el horizonte de las personas con enfermedades raras neurológicas en los próximos años.

"Desde la SEN consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la divulgación y la formación específica para los profesionales sanitarios y la investigación en enfermedades raras. Ya que si bien, en la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, queda aún muchísimo por avanzar", concluye el Dr. Ángel Aledo.

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.