



29 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras

El 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes y, en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente

- **Las enfermedades raras afectan a 3 millones de personas en España.**
- **Entre el 6% y el 8% de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida.**
- **Se han descrito más 7.000 enfermedades raras, de las que casi el 50% son enfermedades neurológicas. El 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares.**
- **Más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia.**
- **En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos 5 años en obtener un diagnóstico.**

28 de febrero de 2024.- Mañana, 29 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una efeméride destinada a tratar de concienciar sobre el importante desafío que suponen las enfermedades raras -que en el 85% de los casos son enfermedades crónicas, en el 65% graves e invalidantes y, en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente- para los pacientes, sanitarios y la sociedad en general debido a su complejidad, su impacto en la calidad de vida y la necesidad de investigación y atención especializada.

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas, aunque más del 80% de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet) afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes. En todo caso, puesto que se estima que entre el 6% y el 8% de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida, significa que aunque individualmente estas enfermedades pueden ser poco frecuentes, colectivamente, afectan a un número muy importante de personas. Solo en España afectan a alrededor de 3 millones de personas y, en todo el mundo, a más de 400 millones de personas.

"En la actualidad se han descrito más 7.000 enfermedades raras, de las que casi el 50% son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico. Además estimamos que aproximadamente el 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares", explica el Dr. Ángel Aledo Serrano, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología. "Las enfermedades neurológicas raras, son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes".

Puesto que dentro de las enfermedades neurológicas raras se agrupan un número muy importante de distintos tipos de enfermedades, los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales, entre otros.

Además, más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Asimismo, 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 de 1 a 15 años.

"Junto con su alta mortalidad, las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar. 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", señala el Dr. Ángel Aledo.

Otro aspecto en común de todas las enfermedades raras es el retraso en el diagnóstico. En España, 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. Y 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.

"Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que se tiende a descartar otras causas más comunes antes de sospechar de una enfermedad rara. Por eso, desde la SEN, consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías así como la formación específica para los profesionales sanitarios, ya que el impacto de la demora en el diagnóstico significa, a menudo, un deterioro progresivo de la salud y la calidad de vida de los pacientes", comenta el Dr. Ángel Aledo. *"Y esto se hace aún más acuciante teniendo en cuenta que en la última década se han producido importantes avances en las técnicas diagnósticas. Puesto que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, la introducción de la genómica y el descubrimiento de un gran número de alteraciones genéticas causantes de las mismas, nos permiten ya diagnosticar con mayor precisión a un gran número de pacientes. Además ya existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos".*

"En todo caso y a pesar de que se han identificado los genes responsables de muchas enfermedades raras, en otras, aún no se han conseguido identificar. Aproximadamente, se estima que actualmente solo se han identificado los genes responsables de un 50% de las enfermedades genéticas raras, por lo que se hace necesario seguir investigando en este campo al igual que fomentar la investigación para desarrollar nuevas terapias que mejoren la calidad de vida de quienes las padecen", destaca el Dr. Ángel Aledo.

En la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, y esto ha permitido no sólo identificar la base genética de muchas enfermedades raras, sino que cada año aumente el número de tratamientos disponibles para estos pacientes. *"No obstante, el tratamiento disponible para una gran*

mayoría de los casos es el sintomático. Lamentablemente solo entre el 5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan actualmente con algún tratamiento curativo. Por lo tanto, la investigación también es crucial para desarrollar mejores opciones de tratamiento”, 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