

28 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias

Más del 50% de las enfermedades minoritarias tienen origen o afectación neurológica

- En el contexto de las patologías minoritarias, las que cursan con afectación neurológica son las que concentran la mayor carga de discapacidad, dependencia y años potenciales de vida perdidos.
- El retraso diagnóstico puede superar los 4 o 5 años, aunque en hasta un 25% de los casos se prolonga más de una década, constituyendo la llamada "odisea diagnóstica".
- Solo entre el 5% y el 10% de las enfermedades minoritarias dispone actualmente de tratamiento curativo.
- El coste anual por paciente puede superar los 100.000 euros en los casos más graves, con un importante impacto en las familias.
- El Grupo de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN lidera varias iniciativas como programas de formación para sanitarios y pacientes (el próximo evento online será hoy, 26 de febrero), guías de práctica clínica, registros nacionales y estudios de investigación.

26 de febrero de 2026.- Este sábado, 28 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias. En España, alrededor de 3 millones de personas conviven con alguna de las más de 9.000 patologías de este tipo descritas hasta la fecha.

"Las enfermedades minoritarias se han denominado tradicionalmente "raras" porque individualmente son poco frecuentes, aunque en conjunto afectan a, al menos, un 8% de la población española; pero en la actualidad se intenta fomentar el uso del término de "minoritarias" para evitar cualquier connotación peyorativa", explica la Dra. Ana María Domínguez, Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología. "La implicación de los neurólogos es fundamental cuando hablamos de enfermedades minoritarias porque hasta el 50% de estas patologías son puramente neurológicas y el resto suelen tener también afectación del sistema nervioso en algún momento durante la evolución".

Entre las entidades neurológicas minoritarias, las más comunes son patologías neuromusculares, trastornos del neurodesarrollo, enfermedades neurovasculares hereditarias y neurocutáneas, epilepsias genéticas y ataxias. Y en términos de carga sociosanitaria, todos estos problemas concentran una de las mayores proporciones de años potenciales de vida perdidos por discapacidad y mortalidad dentro del conjunto de las enfermedades minoritarias.

De acuerdo con el Atlas de Mortalidad por Enfermedades Raras en España, más del 40% de las muertes atribuidas a enfermedades minoritarias en nuestro país están relacionadas con trastornos de carácter neurológico. Por otra parte, en España, entre el 75% y el 80% de las personas con enfermedades minoritarias presentan algún grado de dependencia y más de la mitad necesitan apoyo para las actividades básicas de la vida diaria por lo que suponen una carga socioeconómica considerable. El coste anual por

paciente puede oscilar entre 20.000 y más de 100.000 euros en los casos más graves, y más del 40% de este coste corresponde a gastos indirectos, como pérdida de productividad y cuidados informales. A nivel europeo, el impacto económico de las enfermedades minoritarias se estima en más de 100.000 millones de euros anuales.

Por otra parte, las enfermedades neurológicas minoritarias representan una de las principales causas de discapacidad grave de inicio precoz. De hecho, más del 35% de las personas con estas patologías presentan los primeros síntomas en la infancia o la adolescencia y se estima que hasta el 70–90% de las enfermedades minoritarias pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Además, estas patologías son responsables de aproximadamente el 35% de los fallecimientos en menores de un año y de más del 10% de las muertes entre 1 y 15 años. *"Pero más allá de la afectación durante la etapa pediátrica, y en parte gracias a los avances en el cuidado sociosanitario de estos pacientes, más del 50% de las personas que viven actualmente con una enfermedad minoritaria son adultos. Por ello, la continuidad asistencial entre los pediatras y las unidades médicas de adultos es fundamental. Estas consultas multidisciplinarias con pediatras y médicos de adultos llamadas "de transición" todavía son poco frecuentes en nuestro país y deben seguir extendiéndose",* comenta la Dra. Ana. María Domínguez..

En todo caso, uno de los mayores desafíos para las enfermedades minoritarias sigue siendo el retraso diagnóstico. En España, el tiempo medio hasta alcanzar un diagnóstico se sitúa entre los 4 y 5 años, pero en un 25% de los casos supera los 10 años. Además, antes de obtener un diagnóstico definitivo, muchos pacientes reciben dos o tres diagnósticos erróneos tras consultar múltiples especialistas. La Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras (European Reference Networks - ERN-) estima que más del 60% de los pacientes europeos con una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados. *"Estas redes europeas de expertos, donde participan varios especialistas españoles, son un impulso para mejorar los circuitos asistenciales y la investigación en todo el continente, puesto que se crea un espacio para conectar profesionales, presentar casos clínicos complejos, redactar documentos científicos y favorecer la colaboración entre hospitales",* destaca la Dra. Ana María Domínguez.

"Y dado que aproximadamente el 80% de las enfermedades minoritarias son hereditarias, el acceso a técnicas diagnósticas como los estudios genéticos resulta determinante. En los últimos años, la implantación en la mayoría de centros sanitarios de pruebas genéticas avanzadas como la secuenciación masiva ha supuesto un hito relevante puesto que se ha aumentado el rendimiento diagnóstico un 40–60%. Estos estudios no solo aportan un nombre a la enfermedad disminuyendo la "odisea diagnóstica", sino que son la puerta de entrada a la medicina de precisión para la búsqueda de tratamientos futuros. No obstante, el acceso y la rapidez con la que se acceden a estos test genéticos todavía no es homogéneo en todo el país, a pesar de que la importancia que tiene", señala la Dra. Ana María Domínguez. Además, tan solo se han identificado las bases genéticas de aproximadamente el 50% de las enfermedades minoritarias, por lo que son precisos más avances en este campo para mejorar el conocimiento.

Actualmente no se conocen tratamientos curativos para aproximadamente el 95% de las enfermedades minoritarias. Sin embargo, el panorama está cambiando. En Europa se han designado más de 2.000 medicamentos huérfanos y el número de ensayos clínicos

en enfermedades minoritarias ha aumentado más de un 80% en la última década, especialmente en el ámbito de los tratamientos génicos y otras terapias avanzadas.

"Respecto a la investigación, en la última década, se ha experimentado un crecimiento notable en este campo, permitiendo identificar nuevas alteraciones genéticas, desarrollar biomarcadores y avanzar hacia terapias dirigidas. Sin embargo, sigue habiendo una dificultad en el acceso de los pacientes a los ensayos clínicos, puesto que menos del 10% participa en estos estudios. Esto pone de relieve la necesidad de mejorar los circuitos de derivación y la identificación precoz de candidatos", comenta la Dra. Ana Domínguez Mayoral. "Por eso desde la SEN queremos insistir en que el reto actual en este campo no es únicamente científico, también es organizativo: se deben consolidar centros de referencia y garantizar el acceso equitativo al diagnóstico genético y a las terapias innovadoras. Las enfermedades minoritarias suponen un desafío sanitario complejo que requiere planificación estratégica, inversión sostenida en investigación y una red asistencial especializada. Y debemos asegurarnos de que los avances lleguen a todos los pacientes que los necesitan y que todos colaboremos en esta línea".

Con ese fin, el Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN lidera varias iniciativas como, por ejemplo, con la instauración de un programa formativo con varios eventos anuales -la próxima jornada será hoy, el 26 de febrero- para mejorar, tanto entre sanitarios como entre pacientes, el conocimiento sobre estos problemas y tratar de disminuir la odisea diagnóstica y terapéutica. También se ha impulsado la creación de un registro nacional de enfermedades minoritarias que, hasta el momento, está enfocado en patologías neurovasculares como CADASIL y MoyaMoya, pero está previsto que puedan incluirse otras entidades en el futuro. Y también está ya en marcha, gracias a la coordinación de varios grupos de expertos, la redacción de varias guías de práctica clínica nacionales. Por otra parte, la SEN ha concedido la beca "Proyecto Ictus 2025" al proyecto CADAPHENOL el primer ensayo clínico que se hace en nuestro país en pacientes con CADASIL, con el objetivo de evaluar la eficacia a nivel cognitivo de un suplemento nutricional con extractos de salicornia ricos en polifenoles.

Evento formativo online para sanitarios y pacientes con motivo del Día Mundial de Enfermedades Raras

Hoy, 26 de febrero, de 14 a 18 horas, el Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN organiza un seminario online dirigido a profesionales y pacientes con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Más info en: <https://www.sen.es/profesionales/congresos-y-cursos/3846-dia-mundial-de-enfermedades-raras-en-espana-evento-formativo-para-sanitarios-y-pacientes>

Acceso libre para todos los interesados. Inscripción previa obligatoria en: https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_9C7_cEYfTfuDBo45kAB3Lg

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