**N 1**

Hay personas que han hecho contribuciones muy importantes en la historia de la música, de la cultura, de la ciencia, de la política y que están afectados por una enfermedad rara.

Por ejemplo, el músico Maurice Ravel, que compuso el famoso Bolero de Ravel, que tenia una enfermedad neurológica, que probablemente propicio la utilización de la popular repetición de estrofas musicales.

**N 2**

* Hay tantas enfermedades raras como genes tenemos.
* Se descubre una enfermedad cada 5 días.
* Hay personas que tiene mutaciones que darían lugar a una enfermedad y que, sin embargo, están sanas, porque han logrado una combinación genética determinada que compensa la mutación.

**N 3**

* Es el cancer una enfermedad rara?
* Es el síndrome Down una enfermedad rara?
* Es el autismo-asperger una enfermedad rara?

Es de suma importantica que el pediatra o médico de cabecera este capacitado para detectar indicios de una enfermedad genética para derivar al paciente a un genetista, si bien, el principal problemas es que no todos los médicos tienen conocimiento específico en genética. Recientemente en las universidades se han incluido cursos sobre genética en los primeros años de carrera de medicina, ya que al no contar con ellos es un obstáculo para el diagnóstico temprano.

**N 4**

Los pacientes con EE.RR. son similares a las rallas de una cebra, ya que todos los patrones de las cebras son diferentes, al igual que cada niño o niña es diferente por su patología.

Las personas que padecen estas enfermedades pueden nacer con ellas y presentar síntomas de inmediato, o en otras ocasiones es posible que nazcan con alguna enfermedad y presenten síntomas en la adultez.

**N 5 Medicamentos Huérfanos**

AÑO 2022: Último informe de la EMA (Agencia Europea de Medicamentos), el 39% de los nuevos medicamentos aprobados eran para enfermedades raras.

PROBLEMA: No se garantiza que todos los tratamientos con autorización de comercialización de la EMA se incorporan a nuestro sistema nacional de salud.

En nuestro país, el acceso a nuevos tratamientos en nuestros país sigue siendo un reto, pues a diciembre de 2022 había en Europa 146 medicamentos autorizados, pero en España estaban disponibles 63, es decir, el 43%.