

Salud ▶ Hoy se celebra el día mundial de este tipo de dolencias

# Unas cuarenta mil personas padecen alguna enfermedad rara en Córdoba

El 80% de las patologías es de origen hereditario y causan gran impacto

La Unidad de Neuropediatría del Reina Sofía asiste a unos 500 afectados

M.J. RAYA  
CÓRDOBA

Las enfermedades raras se denominan así porque cada una de ellas por sí misma afecta a pocas personas. Sin embargo, este grupo de enfermedades es muy elevado en número. Se estima que existen entre 7.000 y 8.000 dolencias de este tipo y para la mayoría de ellas no existe aún cura. El coordinador de la Unidad de Neuropediatría del hospital Reina Sofía y director del Plan Andaluz para la Atención a Personas con Enfermedades Raras, Rafael Camino, apunta que aproximadamente el 5% de la población general sufre una enfermedad rara, lo que equivale a que en la provincia de Córdoba habría unos 40.000 afectados (muchos de ellos niños), en Andalucía unos 400.000 y en España unos tres millones.

Camino señala que, aunque el número de casos de enfermedades raras que se conoce en los últimos años se mantiene bastante estable, la detección de afectados sí ha crecido cada vez más "gracias a los avances en el conocimiento de estas patologías y al mejor abordaje a la hora de efectuar un diagnóstico, ligado a los nuevos estudios de imagen, bioquímicos y genéticos". Entre el 70% y el 80% de este conjunto de enfermedades tiene un origen genético. "Una de las características de las enfermedades raras es que son muy heterogéneas (están formadas por elementos de distinta naturaleza), por lo que pueden cursar de muy diversas formas y afectar a diferentes partes del organismo. De ahí que casi todos los servicios del hospital Reina Sofía intervengan en el proceso de diagnóstico de una enfermedad rara. Este proceso no difiere mucho del habitual de la práctica clínica. Tras una historia clínica exhaustiva y una exploración física rigurosa del paciente se plantean diferentes diagnósticos y en base a los mismos se realizan estudios complementarios pertinentes", expone el jefe de Neuropediatría.



**LAS ENFERMEDADES RARAS** Son aquellas que tienen una prevalencia de 5 por cada 10.000 habitantes, pero como existen unas 8.000 patologías de este tipo conocidas estas enfermedades afectan a numerosas personas

- 1 En Córdoba puede haber unos 40.000 afectados por enfermedades raras, en Andalucía unos 400.000 y en España unos tres millones de enfermos.
- 2 Las enfermedades raras afectan a aproximadamente un 5% de la población, pero como existen entre 7.000 y 8.000 patologías de este tipo conocidas causan un gran impacto en la población.
- 3 Las enfermedades raras pueden manifestarse a cualquier edad y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro en función del grado de afectación y de su evolución.
- 4 El 80% de las enfermedades raras tiene origen genético.
- 5 Las enfermedades raras constituyen la primera causa de muerte en los menores de 14 años. Suponen un 35% de las muertes totales en menores de 1 año. Representan el 10% de los fallecimientos del grupo de 1 a 14 años y un 12% en el grupo de 5 a 14 años.
- 6 Mediante la prueba del talón se puede llevar a cabo la detección precoz de enfermedades raras hereditarias. Este cribado neonatal permite diagnosticar el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria y hasta un total de 30 enfermedades raras metabólicas y endocrinas, incluyendo la fibrosis quística.
- 7 Más información en [www.juntadeandalucia.es/salud](http://www.juntadeandalucia.es/salud), donde hay un apartado completo informativo y listado sobre estas patologías.

**902181725**  
TELÉFONO DE ORIENTACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA



GRÁFICO: JAVIER LÓPEZ

ESTA MAÑANA HABRÁ UN PUNTO INFORMATIVO EN GRAN CAPITÁN

## Reivindican que se cree un centro de referencia andaluz en Córdoba

M.J.R.  
CÓRDOBA

Con motivo de la celebración hoy del Día Mundial de las Enfermedades Raras, varias asociaciones de pacientes afectados por patologías menos frecuentes instalarán esta mañana un punto informativo y de difusión de sus necesidades en Gran Capitán. "Queremos informar de los objetivos que persigue cada una de estas asociaciones", señala Rosa García, de la Red Española de Madres y Padres Solidarios. García recuerda que en junio del 2013 todos los grupos políticos del Ayuntamiento aprobaron en pleno "una declaración institucional a favor de las enfermedades raras, con el

compromiso de atender las reivindicaciones de las asociaciones". "Demandamos al Consistorio que ceda a nuestros colectivos un espacio público municipal para crear un Centro de Referencia Andaluz de las Enfermedades Raras (Craer) y una convocatoria de subvenciones para sus integrantes, con la intención de la promoción y desarrollo de sus actividades y difusión de la problemática de estas patologías. Este centro podría ofrecer información, asesoramiento e incluir un servicio de atención multidisciplinar en terapias de rehabilitación", añadió Rosa García.

Los colectivos que compondrían el Craer son Accupede

(Asociación Cordobesa de Cuidadores de Dependientes); Acolu (Asociación Cordobesa de Lupus); Acopypos (Asociación de Polio y Postpolio); Asimaga (Asociación del Síndrome del Mau-lido del Gato); Asociación Derecho a Morir Dignamente de Andalucía; Foro Andaluz para la Salud y Calidad de Vida; Ilu-cor (Asociación Cordobesa de Corea de Huntigton); Asociación del Síndrome de Noonan; Asociación Tanatológica de Córdoba La Muerte Dulce; Afiaco (Asociación Fibromialgia y Artritis de Córdoba) y Acoare (Asociación Cordobesa de Enfermos de Artritis Reumatoide) y la Red de Madres y Padres Solidarios. ≡

La Unidad de Neuropediatría del hospital Reina Sofía atiende a aproximadamente unos 500 pacientes diagnosticados de alguno de los numerosos síndromes que se incluyen en este grupo de dolencias raras. "Son enfermedades de características muy diversas, con un impacto en la calidad de vida de los afectados importante y con gran repercusión en su entorno. Muchas precisan de una atención

multidisciplinar y procuramos, con el apoyo de las enfermeras gestoras de casos, coordinar las diferentes visitas médicas, para interferir lo menos posible en la vida diaria de las familias", manifiesta Rafael Camino.

El Registro Andaluz de Enfermedades Raras de la Junta persigue mejorar el conocimiento de la situación de estas patologías en la región, en cuanto a su incidencia, prevalencia, carga asis-

tencial y social e historia natural de la enfermedad. La información que se obtiene a partir de estos datos se utiliza con fines asistenciales y de investigación que permitan mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por estas enfermedades. El registro se puede consultar en la web [www.juntadeandalucia.es/salud](http://www.juntadeandalucia.es/salud) e incluye los datos de hasta 76 enfermedades raras y guías asistenciales sobre las mismas. ≡

## Andalucía inicia dos nuevos proyectos de investigación

La sanidad pública andaluza participa en dos nuevos proyectos de investigación a nivel nacional y europeo para estudiar las causas y comportamiento de dos enfermedades raras para las que actualmente no existe cura. Se trata del síndrome de Aicardi-Goutières, una patología neurodegenerativa que afecta a recién nacidos, y del síndrome Bernard-Soulier, un trastorno que se caracteriza por provocar sangrados frecuentes. Científicos del Centro Pfizer-Universidad de Granada-Junta de Andalucía de Genómica e Investigación Oncológica, Genyo, desarrollarán estas investigaciones, concretamente los grupos liderados por el investigador José Luis García-García Pérez y Pedro Real Luna. La consejera de Salud de la Junta, María José Sánchez Rubio, visitó ayer las instalaciones de este centro de investigación en Granada. La Junta impulsó en 2008 el Plan de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras para mejorar la calidad de vida y los tratamientos de los afectados.