

Viernes, 25 febrero 2022

# MÉDICOS Y PACIENTES .COM

## Médicos y Pacientes

Hoy Día Mundial de la Enfermedades Raras

Más de 2,5 millones de pacientes con enfermedades raras en España no cuentan con tratamientos específicos para su patología

Más de 2,5 millones de pacientes con enfermedades raras en España, el 90%, no cuentan con tratamientos específicos para su patología, según informó este miércoles la Sociedad Española de Neurología (SEN), que solicita con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra hoy 28 de febrero, potenciar la investigación epidemiológica, clínica, básica y trasnacional en este tipo de patologías



El 90% de pacientes con Enfermedades Raras no cuentan con tratamientos específicos para su patología

El Día Mundial de las Enfermedades Raras, una fecha dedicada a concienciar sobre las dificultades a las que se enfrenta un 6-8% de la población por padecer alguna de las aproximadamente 7.000 enfermedades catalogadas como enfermedad rara. Denominadas "raras" por tener – individualmente- una prevalencia menor a 5 casos por cada 10.000 habitantes, en España se

**Viernes, 25 febrero 2022**

calcula que unos 3 millones de personas parecen alguna de estas enfermedades que, aunque caracterizadas por su diversidad y heterogeneidad, tiene muchos aspectos en común.

“Son enfermedades complejas, generalmente con un debut precoz – más del 50% se manifiestan en menores de dos años-, en muchos casos no cuentan con un tratamiento específico y /o efectivo, y además suelen ser enfermedades que generan consecuencias graves y discapacitantes para los pacientes, con altas cifras de morbilidad y mortalidad. Asimismo, suelen tener un origen genético y las más frecuentes son aquellas que afectan al sistema nervioso”, explica el Dr. Jorge Matias-Guiu Guía, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN).

Y es que se estima que al menos un 45% de las enfermedades raras tienen un origen neurológico -algunos estudios han llegado a apuntar al 80%- y, en aquellas que no lo son, más del 50% presentan manifestaciones neurológicas.

Cada semana se describen cinco nuevas enfermedades raras en el mundo y aunque se estima que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, los genes responsables de estas patologías solo se conocen en algo más del 50% de los casos. “Por lo tanto, estamos hablando de que alrededor de 3.000 enfermedades no cuentan aún con una patogénesis molecular definida. Un aspecto que sin duda, hace que tanto su diagnóstico como su tratamiento sea complejo en muchos casos”, señala el Dr. Jorge Matías-Guiu.

Actualmente, el tiempo medio para el diagnóstico de una enfermedad rara es de aproximadamente cinco años, llegando a ser superior a los 10 años en un 20% de los casos. Además, en este proceso, hasta un 50% de los pacientes reciben al menos un diagnóstico incorrecto. Por otra parte, el 47% de las personas con enfermedades poco frecuentes no disponen de ningún tipo de tratamiento y menos de un 10% cuentan con un tratamiento específico para su enfermedad.

“Desde la Sociedad Española de Neurología consideramos esencial potenciar la investigación en enfermedades raras, tanto desde el punto de vista epidemiológico, que permitiría una mejor planificación de recursos de acuerdo a las necesidades de los pacientes, como de la investigación clínica, básica y trasnacional con el objetivo de buscar mejores técnicas diagnósticas y tratamientos, así como conseguir avanzar en terapias como la terapia celular y la medicina regenerativa, que son una vía para proporcionar soluciones terapéuticas a situaciones que carecen de tratamiento en la actualidad”, destaca el Dr. Jorge Matías-Guiu.

Teniendo en cuenta que el 85% de las enfermedades raras son crónicas, que el 65% son graves e invalidantes y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente, las enfermedades raras generan una considerable carga familiar y social, además de que cada vez tienen un mayor impacto en la sociedad y los sistemas sanitarios.

“Se hace pues necesario mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en estas enfermedades, así como potenciar una atención integral

**Viernes, 25 febrero 2022**

y coordinada a través de servicios multidisciplinares adecuadamente dotados, teniendo en cuenta que, en muchas ocasiones, las necesidades de las personas que padecen enfermedades raras han de ser cubiertas en distintos ámbitos profesionales, sanitarios y no sanitarios”, señala el Dr. Jorge Matías-Guiu.

Porque, en este momento, el 75% de los pacientes presenta algún grado de dependencia, más del 80% discapacidad física y/o emocional y el 50% de los afectados precisan de ayuda para la vida diaria.

“Actualmente y a la espera de que la investigación en enfermedades raras consiga impulsarse, para conseguir reducir la discapacidad asociada a las enfermedades raras se ha de profundizar en dos aspectos esenciales: la detección precoz de estas enfermedades, para que los pacientes puedan acceder a las opciones terapéuticas oportunas y tratar de evitar posibles secuelas; y con la prevención, facilitando el acceso a pruebas de diagnóstico genético y consejo genético”, concluye el Dr. Jorge Matías-Guiu.

### **‘Las enfermedades raras: un desafío integral, un desafío global’**

Las enfermedades raras no solo afectan a aquellos que las padecen, sino también a sus familiares que ejercen el papel de cuidadores (siendo en un 64% mujeres): 7 de cada 10 pacientes y familiares reducen su actividad profesional o dejan de trabajar por motivo de la enfermedad y 1 de cada 2 cuidadores dedican más de 2 horas al día a las tareas relacionadas con la enfermedad.

A lo que debemos sumarle que las personas con ER y sus cuidadores refieren estar o tener depresión hasta 3 veces más que el conjunto de la población. Y es que, aunque existen miles de enfermedades raras identificadas y cada una de ellas enfrenta una amplia diversidad de síntomas, todas ellas enfrentan problemas tan comunes como urgentes. La complejidad y baja prevalencia hace necesarios una alta especialización y concentración de casos, multidisciplinariedad y experiencia para su prevención, diagnóstico y tratamiento. Una realidad que se vive en España, pero también en otros puntos del mundo.

Por eso, desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) se han unido por undécimo año consecutivo, a la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras (ER) que se celebra cada 28 de febrero (día 29 en los años bisiestos), sumándose a una movilización mundial que en 2018 estuvo secundada por más de 90 países.

Alineados con la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y con la Red Internacional de Enfermedades Raras (RDI), lanzamos nuestra campaña ‘Las enfermedades raras: un desafío integral, un desafío global’.

Para contribuir a un abordaje integral solicitan impulsar una Resolución de la Asamblea General la ONU para integrarlas en la planificación global de la cobertura universal, porque garantizar el acceso universal a la salud implica garantizar el acceso al diagnóstico y tratamiento de todas las

**Viernes, 25 febrero 2022**

personas con enfermedades raras, independientemente de dónde vivan y la patología con la que convivan.

Cooperar globalmente para lograr los Objetivos 2027 del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC). E integrar las enfermedades raras en la Agenda 2030 en los Objetivos de Desarrollo Sostenible.

*(Se adjunta Declaración oficial de FEDER)*

### **El COM Cantabria solicita a las instituciones públicas más inversión para la investigación de las Enfermedades Raras**

En Cantabria hay casi 35.000 pacientes con enfermedades raras diagnosticadas que requieren un esfuerzo en investigación y tratamientos especiales, que en ocasiones no contempla la Sanidad Pública. Esta realidad se analizará en la próxima Junta Directiva del Colegio de Médicos de Cantabria con motivo del Día Internacional de estas patologías minoritarias.

De esta manera, el Colegio se pondrá a disposición de las instituciones para implicarse en el abordaje de la situación y solicitar que aumente la inversión en la investigación de estas enfermedades que, aunque afecten a una minoría, necesitan una atención especial.

El Colegio de Cantabria se brinda a poner en marcha iniciativas, como charlas informativas, para ayudar a pacientes y familiares y conseguir hacer más visibles estas patologías que, sobre todo, afectan a niños y a jóvenes. Además, la entidad colegial se pondrá en contacto con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) para acudir a la concentración que convocan cada año en la plaza del Ayuntamiento de Santander en representación de todos los médicos cántabros.

Las enfermedades raras son, según la OMS, el conjunto de más de 7000 dolencias que suponen peligro de muerte o invalidez crónica para quien las padece con una prevalencia menor de 5 casos por cada 100.000 habitantes, es decir, afectan a un 7 por ciento de la población mundial y a más de 3 millones de personas en España.

En Cantabria hay 35.000 afectados por enfermedades raras y se abordan en el marco de la estrategia de la Cronicidad, una de las prioridades de actuación de la actual consejera de Sanidad, María Luisa Real, que ha puesto en marcha el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Cantabria, dentro del registro nacional de estas patologías que promueve el conocimiento científico en el Servicio Cántabro de Salud introduciendo herramientas para la detección y atención al paciente desde la Atención Primaria.

El Día Mundial de las Enfermedades Raras fue instituido en el año 2008 para informar y concienciar sobre las patologías poco frecuentes y sobre las necesidades de quienes las padecen y de sus familias y en sus últimas ediciones han participado más de 300 entidades de toda España.