



28 de Febrero
Día Mundial de las
Enfermedades Raras

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

28 DE FEBRERO

¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes. De ellas, las enfermedades neuromusculares (ENM) constituyen el grupo más numeroso (en España, más de 40.000 afectados). Las enfermedades neuromusculares son un conjunto de más de 150 enfermedades diferentes, **la mayor parte de ellas de origen genético**, cuya característica principal es el aumento progresivo de la atrofia y debilidad muscular.

¿QUÉ ELEMENTOS CARACTERIZAN A LAS ENFERMEDADES RARAS?

El componente de salud pública. La afectación en Europa a unos 3.000.000 de personas es una cuestión que requiere una aproximación sanitaria y científica desde los supuestos de la salud pública.

Diversidad y heterogeneidad. Se manifiestan en distintos perfiles que hacen referencia a edad de aparición y desarrollo temporal de la enfermedad, expresión clínica y gravedad y pronóstico.

Atención integral y multidisciplinar. Suelen ser crónicas y discapacitantes y precisan de un acercamiento desde múltiples perspectivas, con la participación de diversas especialidades con una única coordinación que las integre.

El componente sociosanitario. Muchas enfermedades raras suponen un alto grado de dependencia y de carga social, sanitaria y económica. La invalidez o discapacidad física o psíquica aparecen pronto en la biografía de la persona, por lo que su historia vital se ve afectada desde muy temprano.

La herencia genética. Se estima que el 80% de las enfermedades raras son genéticas.

Riesgo de recurrencia de una enfermedad genética en las familias. Este riesgo es variable según el tipo de herencia, pero siempre elevado, pudiendo oscilar entre el 25 y el 50% en cada gestación. La causa genética y el riesgo de recurrencia requieren que pacientes y familias tengan acceso a servicios de diagnóstico genético y de consejo genético.

La dispersión geográfica, que hace que no sea fácil implementar actuaciones específicas orientadas a estas enfermedades especialmente en el medio rural.

Oportunidades de tratamiento y desarrollo de terapias. Las opciones son, en general, escasas y poco eficaces. El desarrollo de nuevas terapias y fármacos para estas enfermedades requiere esfuerzos que hagan atractiva la investigación y desarrollo de medicamentos para las enfermedades raras.

ESTRATEGIA EN ESPAÑA

El Ministerio de Sanidad y la Ley de Cohesión y calidad garantizan a los ciudadanos de manera universal y equitativa el derecho a la atención a las

enfermedades raras. Este Ministerio ha desarrollado varios instrumentos con el objeto de garantizar y promover la atención, la prevención y la investigación en este ámbito.

La Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud, aprobada en junio de 2009, establece las siguientes **líneas de actuación**:

- ☐ Información sobre enfermedades raras: información, registros sanitarios y clasificación y codificación.
- ☐ Prevención y detección precoz: cribado neonatal, diagnóstico genético, etc.
Atención sanitaria: coordinación entre atención especializada y primaria y atención en centros, servicios y unidades de referencia.
- ☐ Terapias: terapias avanzadas, medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios.
- ☐ Atención sociosanitaria: en colaboración con el Centro de Referencia Estatal de enfermedades raras y sus familias de Burgos, perteneciente al IMSERSO.
- ☐ Investigación: mantenimiento y promoción de las enfermedades raras como líneas de investigación prioritarias.
- ☐ Formación: tanto de profesionales en pregrado, postgrado y formación continuada, como de paciente Estrategia en la Unión Europea.

Desde 1999, la **Unión Europea** ha tomado medidas para luchar en contra de **las enfermedades raras** y su impacto sobre la vida de los pacientes, y han hecho de las enfermedades raras una prioridad de sus programas de salud pública.

