

Se puede definir **una Enfermedad Rara** atendiendo a dos tipos de criterios: cuantitativo y cualitativo.

- **Cuantitativo:** aquellas enfermedades cuya prevalencia es igual o inferior a 7,5 casos por cada 10.000 habitantes (en EE.UU.), Japón (4 casos por cada 10.000) o **Europa (5 casos por cada 10.000 habitantes)**. Atendiendo al criterio de Europa, en Asturias serían Enfermedades Raras aquellas de las que hubiera menos de 540 personas afectadas. Según este criterio habría como máximo unas 1.500 Enfermedades Raras excluyendo a las congénitas (que son unas 5.000 enfermedades o síndromes distintos).
- **Cualitativo:** serían aquellas enfermedades de las que **se desconoce claramente su etiología o enfermedades para las que no existe un adecuado tratamiento o se desconoce**, todas las enfermedades **congénitas** y aquellas enfermedades que generen **una gran alteración en el devenir del enfermo** (discapacidad, escasez de recursos para su atención, etc.)

En la Unión Europea se ha definido legalmente (según la *EC Regulation on Orphan Medicinal Products*) como Enfermedad Rara aquella que afecta a **uno de cada 2.000 ciudadanos**, que equivale a un 6-8% de la población, significando en España aproximadamente unos tres millones de afectados y en Asturias unas 76.000 personas afectadas por estas enfermedades.

Independientemente de su frecuencia, las enfermedades raras generan muchos problemas para las personas que las padecen y sus familias. Uno es el derivado de la ausencia de tratamientos específicos para estas enfermedades en muchas ocasiones, que a su vez se ve mantenido en el tiempo debido a que al ser escasa la oportunidad de negocio no se ve estimulada suficientemente su investigación.

Por otra parte, al ser rara (en frecuencia) no se integran en los planes de estudios lo mismo que las enfermedades frecuentes ni en la formación dirigida a los problemas más prevalentes, por ello, el diagnóstico de este tipo de enfermedades se ve dificultado y a veces es tardío después de un deambular de los pacientes por diferentes servicios médicos. A su vez, el hecho de que sean enfermedades crónicas que generan, en ocasiones, importantes grados de discapacidad hace que el problema de su seguimiento sea mayor y, además, no afecte solo a los enfermos sino también a sus familias y entorno más cercano.

Todo ello hace que cualquier gestión de las enfermedades raras, los enfermos y sus familias en una sociedad sea extremadamente compleja, y que cualquier solución debe abordar integralmente todos los extremos que afecten y resulten importantes a las personas que padecen estos problemas.

En últimos años ha aumentando la conciencia social sobre los problemas que presentan las personas afectadas por estos trastornos (enfermos y sus familias), en gran medida debido a la acción mantenida por ellas mismas y las asociaciones y organizaciones de pacientes y familiares de enfermedades raras. A pesar de este hecho aún siguen presentes problemas prácticos como la dificultad en el acceso a un diagnóstico precoz, la falta de atención integral multidisciplinar, y la escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico y los aspectos relativos a la cuantificación de la magnitud del problema de las enfermedades raras.

Para poder hacer frente a estos problemas, nuestro Sistema Nacional de Salud, liderado por el actual Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad dentro de los Planes de Calidad del Sistema Nacional de Salud, y con la colaboración de las Comunidades Autónomas y de asociaciones y organizaciones de enfermos y familias elaboró una Estrategia Nacional de Enfermedades Raras.

En este contexto las propuestas se basaron en elementos importantes integradores de las actuaciones en el campo de las enfermedades raras,

tales como la **dimensión de Salud Pública** (conocer la magnitud del problema, su frecuencia, la carga poblacional), la gran **diversidad y heterogeneidad de su historia natural** (enfermedades metabólicas, multisistémicas, mendelianas, etc.), la **necesidad de una atención integral y multidisciplinar**, el componente **sociosanitario** (necesidades específicas sanitarias, sociales, escolares y laborales), la **herencia genética** en muchas de ellas y el **riesgo de recurrencia genética** en sus familiares, la gran **dispersión geográfica** que dificulta la actuación a escala para su intervención, y los problemas en las **oportunidades de tratamientos y desarrollo de las terapias**.

Por ello, la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras aprobada en 2009 planteó el abordaje de los aspectos mencionados sobre las enfermedades raras y la necesidad que tienen las personas afectadas de recibir una atención de calidad mediante la propuesta de intervención en siete líneas estratégicas que se consideraron prioritarias: 1) información sobre enfermedades raras y recursos disponibles; 2) prevención y detección precoz; 3) atención sanitaria; 4) terapias; 5) atención sociosanitaria; 6) investigación, y 7) formación

**Información sobre enfermedades raras y recursos disponibles:** se pretende apoyar actuaciones estratégicas que permitan mejorar la información sobre ER y recursos existentes para su atención, que mejoren la respuesta a las necesidades planteadas por pacientes, profesionales sanitarios, investigadores y responsables de las administraciones sanitarias y de servicios sociales. Se propone la implantación de un sistema de vigilancia epidemiológica en ER basada en Registros como herramienta básica para la mejora del conocimiento de la epidemiología de las ER y el trabajo en el desarrollo de un sistema de clasificación y codificación de enfermedades raras.

**Prevención y detección precoz:** Pretende llevar a cabo acciones de prevención primaria en aquellas ER que por su etiología se puedan beneficiar de las mismas, fomentando la difusión de información, los

programas ya existentes de prevención de enfermedades endocrino-metabólicas en el RN, continuar potenciando intervenciones orientadas a la prevención de anomalías congénitas, mejorar el diagnóstico precoz, incluido el prenatal, potenciando el papel de la AP en el diagnóstico de sospecha de ER, facilitando el acceso y agilizando los procesos de derivación a los servicios clínicos con experiencia en la atención, mejorar el acceso a pruebas diagnósticas clínicas y de laboratorio, así como el apoyo a la implementación y validación de nuevas técnicas y pruebas y el acceso al asesoramiento genético multidisciplinar, etc.

**Atención sanitaria:** Proporcionar atención integral continuada y coordinada entre los diferentes niveles asistenciales con objetivo de prestar unos cuidados integrales y de calidad a pacientes con ER, mejorando la atención sanitaria que reciben pacientes con ER, proposición de designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia en ER en el SNS que estudie la posibilidad de establecer CSUR en el SNS.

**Terapias:** Impulsar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos para el tratamiento de las personas afectadas por ER, garantizando el acceso de los mismos en condiciones de equidad, promover e impulsar procedimientos que faciliten un acceso equitativo en el territorio nacional a los productos sanitarios y coadyuvantes indicados en el tratamiento de las ER, posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación y la vigilancia y seguimiento de la comercialización de nuevos fármacos; analizar las necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y otros dispositivos médicos necesarios para el tratamiento de las ER, buscando alternativas; potenciar la investigación pública y privada en terapias avanzadas y la aplicación clínica de estas terapias para las ER; facilitar el acceso a servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia a las personas afectadas por una ER de manera continuada, al objeto de mantener y mejorar la autonomía personal, así como una mejor calidad de vida.

**Atención sociosanitaria:** promover la coordinación de los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención integral de las personas afectadas por ER; colaborar e informar desde el ámbito sanitario y en la medida de lo posible, para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas y técnicas, tanto de las personas afectadas de ER como de la persona cuidadora, sean conocidas por los agentes de servicios sociales; promocionar el acceso adecuado a servicios de salud mental a las personas afectadas de ER y sus familiares; potenciar, desde el ámbito sociosanitario, la adopción de medidas para mejorar la calidad de vida; fomentar las campañas de sensibilización a profesionales de la salud y ciudadanía en general hacia las ER, contribuir a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento; potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.

**Investigación:** apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre ER; promover la priorización de los proyectos de investigación sobre ER y favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional.

**Formación:** Desarrollar una estrategia formativa que comprenda la formación de pregrado, postgrado y continuada con contenidos específicos de ER que contemple medidas que tengan como fin potenciar la sensibilización y el interés hacia el problema.

Para más información sobre enfermedades raras en Asturias puede ponerse en contacto con la Dirección general de Salud Pública y Participación en el correo [vigilancia.sanitaria@asturias.org](mailto:vigilancia.sanitaria@asturias.org)

A nivel nacional el Instituto de Enfermedades Raras aporta mucha información en <https://registoraras.isciii.es>

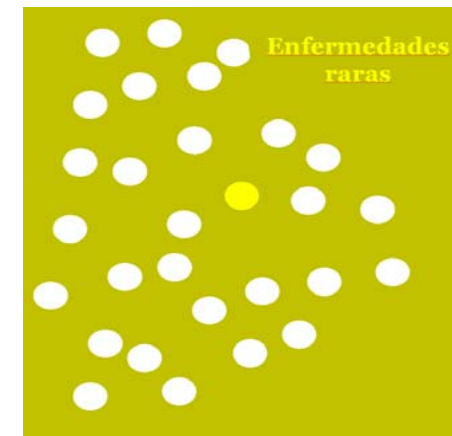
Hay muchas organizaciones y asociaciones de pacientes y familiares, unas de ámbito generalista, entre ellas FEDER (<http://www.enfermedades-raras.org/>) y otras más específicas.

La Estrategia Nacional se puede consultar en <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSN/S/docs/enfermedadesRaras.pdf>



# Enfermedades Raras

## ¿Qué son?



**Dirección General de Salud Pública y Participación**

**Este tríptico ha sido financiado a cargo de los fondos para la cohesión territorial 2010 del Ministerio de Sanidad y Política Social que fueron aprobados en el CISNS, como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**