

Se puede definir **una Enfermedad Rara o poco frecuente** 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**.

Las enfermedades raras son minoritarias o poco frecuentes pero sus pacientes son numerosos...

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.

Para poder hacer frente a estos problemas, nuestro Sistema Nacional de Salud, liderado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales 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 y numerosas sociedades científicas 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**.

Planteó el abordaje de los aspectos mencionados sobre las enfermedades raras o poco frecuentes 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

Desde el punto de vista sanitario se caracterizan por tener una gran variabilidad clínica, con múltiples formas de presentación (incluso en la misma enfermedad), afectación multiorgánica, aparición en todas las edades, y diferentes elementos pronósticos, lo que genera en conjunto grandes dificultades para su diagnóstico precoz.

Están 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. Además, en la mayoría de los casos las terapias son poco efectivas o están ausentes, aunque en los últimos años están apareciendo medicamentos innovadores que tienen potencial terapéutico y, no sin gran esfuerzo, está aumentando el número de ensayos clínicos en estas enfermedades.

En suma, las mayores limitaciones sanitarias respecto a estas enfermedades son la **falta de diagnóstico exacto** en muchas de ellas por las escasas herramientas diagnósticas para un adecuado diagnóstico etiológico, los **grandes retrasos diagnósticos** que significan un peregrinar de los pacientes y familias durante varios años, la **gran incertidumbre en el pronóstico y la evolución** de la enfermedad y la **gran afectación sobre la calidad de vida** del paciente y los cuidadores que se genera debido al alto **grado de dependencia** con la consiguiente carga no solo sanitaria sino social, económica y educativa.

Gran importancia de la respuesta sanitaria...

En el sector sanitario nuestra respuesta ante estas enfermedades debería estar basada en una mejora de los aspectos preventivos y asistenciales como:

- Mejorar la codificación y registro de los casos
- Mantener y mejorar los cribados y diagnósticos poblacionales, prenatales y postnatales

- Aumentar la seguridad y fiabilidad diagnóstica
- Mejorar la eficiencia en el proceso diagnóstico
- Tener flujos de derivación sencillos y transparentes
- Facilitar el derecho a una segunda opinión
- Continuidad asistencial
- Atención integral y multidisciplinar
- Acceso a terapias innovadoras en condiciones de seguridad
- Potencial el papel de profesionales en especial atención primaria, pediatras e internistas
- Facilitar el diagnóstico genético
- Organización del trabajo en red
- Gestionar derivaciones a unidades de referencia regionales o nacionales
- Aumentar la formación continuada
- Promover la investigación

La Atención Primaria es fundamental...

La **Atención Primaria**, tanto en medicina de familia como en pediatría o enfermería es el primer lugar de consulta y donde es factible el reconocimiento de los primeros síntomas de la enfermedad y donde se pudiera generar una orientación diagnóstica y un adecuado seguimiento del tratamiento. Es también un lugar donde se pueden tomar decisiones sobre derivación o no a otros especialistas, pero se carece de formación específica en enfermedades raras.

Por ello, en este ámbito **debemos promover una accesibilidad clara y definida entre Atención Primaria y las diferentes especialidades hospitalarias**. Se pretende un **mejor acceso a fuentes de información** como ORPHANET, OMIN, etc. y el uso de herramientas disponibles de apoyo como DICE-APER así como **realizar procesos de formación continuada** en este ámbito así como **promover la comunicación fluida entre niveles asistenciales**.

Un 80% de las enfermedades raras es de origen genético y 3 de cada 4 se puede diagnosticar por la clínica además de poder usar el consejo genético. Por ello, **el profesional de la Atención Primaria es de enorme importancia para sospechar la presencia de estas enfermedades a partir de signos o síntomas específicos y reducir la**

demora diagnóstica que en ocasiones es muy amplia (10-15 años) así como para dar consejos.

Para facilitar los procesos de una mejor gestión de estos casos en este nivel existe una herramienta de apoyo muy útil, el **protocolo DICE-APER** (<http://dice-aper.semfyc.es>) desarrollado por la SEMFyC y el IIER que incluye desde buscador, a herramientas de diagnóstico y consultas online, etc.

Se debería tener en cuenta en este nivel (*Paul Cutler, Problem Solving In Clinical Medicine*) que:

Ninguna enfermedad es tan rara como para no merecer toda nuestra atención

Se debe pensar en lo común, pero recordar lo raro

Ninguna enfermedad es rara para el paciente que la padece

Para más información sobre enfermedades raras en Asturias puede ponerse en contacto con la Dirección General de Salud Pública en el correo vigilancia.sanitaria@asturias.org.

Existe información sobre proyectos de investigación y situación en Asturias de las enfermedades raras o poco frecuentes liderado por la DG de Salud Pública en www.erarasasturias.es

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

Webs interesantes sanitarias son los de la **Asociación Española para el estudio de los errores innatos del metabolismo** (AECOM), los de **Orphanet** (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>), el **CIBERER** de enfermedades raras (<http://www.ciberer.es>), y un buscador de calidad especializado en enfermedades raras (**FindZebra**: <http://findzebra.compute.dtu.dk>)

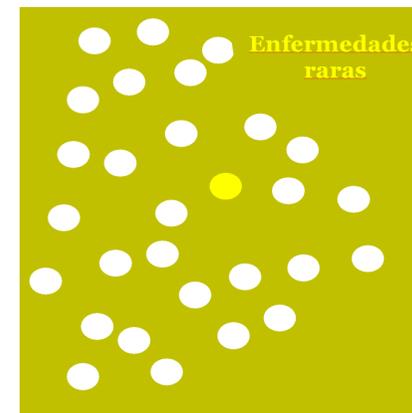
Hay muchas organizaciones y asociaciones de pacientes y familiares, unas de ámbito generalista, entre ellas **FEDER** (<http://www.enfermedades-raras.org/>) y otras más específicas.

La **Estrategia Nacional** se puede consultar en [http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia Enfermedades Raras SNS 2014.pdf](http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia%20Enfermedades%20Raras%20SNS%202014.pdf)

Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras <https://www.boe.es/boe/dias/2015/12/24/pdfs/BOE-A-2015-14083.pdf>

Enfermedades Raras o poco frecuentes

para profesionales de Atención Primaria...



Dirección General de Salud Pública

Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para las estrategias 2015 del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad que fueron aprobados en el CISNS de fecha 14 de enero de 2015, como apoyo a la implementación a la Estrategia de Enfermedades Raras