

PROBLEMÁTICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Autor: **François Faurisson**

Editor: **Julia Fitzgerald**

Traductor: **Rosa Sánchez de Vega**

Las Enfermedades Raras se definen en primer lugar por la reducida frecuencia en la población. Para las personas afectadas, esta infrecuencia conlleva numerosas consecuencias adversas, tanto en el ámbito médico como social.

* Médico: estas patologías graves, que a menudo ponen en riesgo la vida de los enfermos han sido poco estudiadas. Al ser tan poco conocidas, se produce su diagnóstico es tardío, cuando no inexistente y los tratamientos específicos, ausentes en la mayoría de los casos.

* Social: mal conocidas por los médicos, la toma de decisiones por los sistemas de Salud son igualmente inadecuados. La ausencia de un tratamiento efectivo se debe a la escasez de investigación y a la ausencia de rentabilidad comercial de medicamentos destinados a un pequeño número de pacientes.

Definición y contradicción

Se llaman Enfermedades Raras a aquellas que afectan a un número limitado de personas con respecto a la población general, a menos de 5/10.000 habitantes. Aunque este número parece pequeño, esta prevalencia corresponde a cerca de 200.000 individuos en la Comunidad Europea de 15 Estados Miembros (230.000 cuando la Comunidad se amplíe a 25 Estados Miembros). La mayoría de estas enfermedades son aún menos frecuentes afectando a uno de cada 100.000 personas o menos.

Se estima que hoy existen entre 5.000 y 8.000 Enfermedades Raras diferentes, que afectan entre el 6% y 8% de la población en total, en otras palabras, entre 24 y 36 millones de personas en la Comunidad Europea - equivalente a la población de los Países Bajos, Bélgica y Luxemburgo juntos.

Similitudes y diferencias

Debido a la rareza, sólo determinadas patologías graves han sido identificadas como ER. Estas enfermedades presentan casi siempre estas características:

Enfermedades graves, crónicas, degenerativas y generalmente que ponen en riesgo la vida.

Enfermedades invalidantes, con una calidad de vida disminuida y pérdida de autonomía.

Enfermedades en las que el nivel de dolor y sufrimiento de la persona y su familia es alto.

Enfermedades para las que no existe tratamiento, pero donde los sín-

tomas pueden ser tratados para mejorar la calidad y expectativas de vida.

Y respecto a las diferencias, un 80% de las ER tiene un origen genético identificado que equivale a un 3% o 4% de los nacimientos. Las otras causas pueden ser infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas.

La afección puede ser visible desde el nacimiento o en la niñez, por ejemplo por la amiotrofia espinal infantil, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, las enfermedades lisosomales, las acondroplasia y el síndrome de Rett. Pero muchas otras

enfermedades no aparecen hasta la madurez, como la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la Esclerosis Lateral Amiotrófica, el sarcoma de Kaposi y el cáncer de tiroides, aparecen sólo cuando se alcanza la madurez.

Las ER presentan igualmente una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra sino también de un paciente a otro que sufre la misma enfermedad en diversidad de grado de afección y de evolución.

