

LAS ENFERMEDADES RARAS

Alfons Beltrán

Se llaman enfermedades raras aquellas que afectan a un número limitado de personas respecto a la población general, a menos de 1 por cada 2.000 personas. Aunque este número parece pequeño, afecta a 230.000 personas de los 25 estados de la Unión Europea. La mayoría de estas enfermedades son menos frecuentes, afectando a 1 de cada 100.000 personas o menos.

Se calcula que a día de hoy existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes que afectan entre un 6 y 8% de la población total.

Un 80% de las enfermedades raras tiene un origen genético identificado que equivale a un 3 o un 4% de los nacimientos. Las otras causas pueden ser infecciosas, alérgicas, degenerativas o proliferativas.

Las enfermedades raras son enfermedades graves, crónicas y progresivas. Pueden manifestarse desde la infancia, sin embargo, más del 50% de las enfermedades raras son de manifestación adulta.

Las personas afectadas por este tipo de enfermedades, encuentran todo tipo de dificultades en su búsqueda de diagnóstico, para obtener información y para ser dirigidas a los profesionales conocedores de estas enfermedades. Este tipo de pacientes son más vulnerables desde el punto de vista psicológico, social, económico y cultural. A causa de conocimientos científicos y médicos insuficientes, un gran número de enfermos no es diagnosticado. Su enfermedad permanece desconocida y su tratamiento es sintomático. Evidentemente no es posible desarrollar una política específica para cada enfermedad pero un nuevo enfoque, hasta ahora fragmentado, puede llevarnos a una solución. Una aproximación global a las enfermedades raras, permite salir del aislamiento y crear auténticas políticas sanitarias en el área de la investigación científica y biomédica, el desarrollo de los medicamentos, la política de la industria, información

y formación, beneficios sociales, etc...

Normalmente ignoradas por los médicos, científicos e investigadores, solamente aquellas enfermedades raras que han atraído la atención pública se benefician de una política de investigación sanitaria. Generalmente esto ha sido posible por las asociaciones de pacientes o grupos de profesionales.

El proyecto conseguido así para ciertas enfermedades, permite a los enfermos vivir mejor y más tiempo, y consigue un mayor avance social.

Se espera en un futuro un profundo cambio en el progreso científico y terapéutico para todo este tipo de enfermedades. En la actualidad para las enfermedades raras no existen suficientes programas públicos de investigación, los medicamentos desarrollados para este grupo de pacientes son aún un número muy limitado.

Su situación de exclusión del sistema de salud y la experiencia adquirida por el manejo de la enfermedad en la vida diaria, les ha llevado a la creación de numerosas organizaciones de enfermos.

Estas organizaciones a parte de dar a conocer la enfermedad en el entorno médico y la sociedad en general, también son un lugar de encuentro para compartir experiencias. En este sentido, desde AIRG España, donde damos cobijo a los pacientes con enfermedades renales genéticas, también contamos con un gran número de las enfermedades raras como la enfermedad de Fabry, Alport o la nefronoptosis. Es por ello que en las próximas semanas AIRG-España va a incorporarse como asociación a la FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) que agrupa a las asociaciones de pacientes que tienen este tipo de enfermedades.