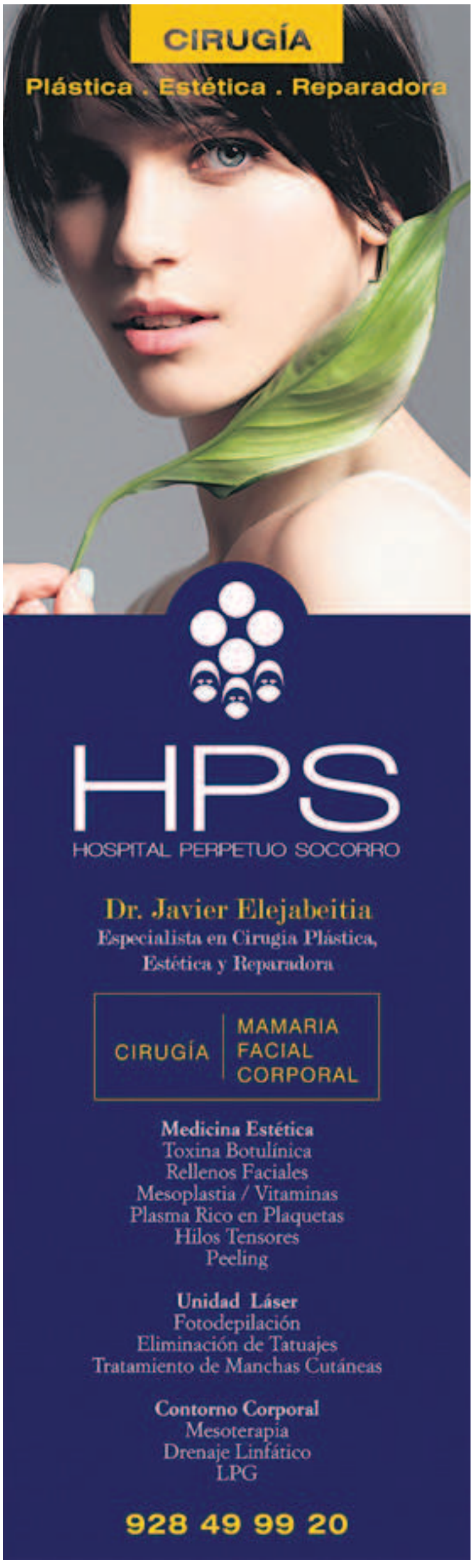


LA CONSULTA Doctora Nieves Jiménez

Especialista en Medicina Interna del hospital Perpetuo Socorro

EXISTEN CERCA DE 7.000 ENFERMEDADES RARAS Y SE ESTIMA QUE AFECTAN A CASI EL 8% DE LA POBLACIÓN MUNDIAL. 170.000 CANARIOS PADECEN ALGUNA DE ELLAS.



C7

Especialista. *La doctora del Servicio de Medicina Interna del Hospital Perpetuo Socorro, Nieves Jiménez.*

«Las enfermedades raras suelen ser crónicas y graves»

CANARIAS7 / LAS PALMAS DE GRAN CANARIA

— ¿Qué son las enfermedades raras?

— Según la regulación europea se considera una enfermedad rara o huérfana cuando afecta como mínimo a una de entre 2.000 personas. Así pues la rareza califica que se trata de patologías poco frecuentes aunque algunas tienen más prevalencia que otras y no son tan poco frecuentes como parece. Se caracterizan por presentar un amplio abanico de síntomas que varían no sólo entre patologías sino entre personas que padecen la misma enfermedad. Algunos síntomas son muy comunes por lo que su diagnóstico puede resultar complicado y en muchos casos ponen en riesgo la vida de quienes las padecen. Por ello es importante sensibilizar a la población ante ellas, para lo que este mes se celebra su día mundial.

— ¿Cuántas enfermedades raras existen y a cuántas personas afectan?

— Actualmente se estima que existen entre 6.000 y 7.000 enfermedades raras aunque continúan apareciendo nuevas patologías, y dentro de las mismas pueden darse manifestaciones clínicas muy diversas dando lugar a múltiples subtipos. Respecto al número de pacientes, se estima que se ven afectadas por ellas entre el 6 y el 8% de la población mundial, lo que sitúa la cifra en torno a 170.000 canarios, tres millones de españoles y 30 millones de europeos.

— ¿Existen algunas características comunes que las definan?

— Como decía, en muchas ocasiones varían hasta según la persona que las padezca, y su nexo principal de unión es su escasa prevalencia, en general las enfermedades raras suelen ser crónicas, degenerativas y su pronóstico grave. Se estima además que en torno al 80% son de origen genético pero entre el 20% restante pueden encontrarse también procesos infecciosos, enfermedades autoinmunes y cánceres poco frecuentes. Además, en casi la mitad de los casos tienen carácter invalidante, originando un déficit de autonomía en los pacientes al provocar la patología problemas motores, sensoriales o intelectuales. En la mayoría de los casos los síntomas suelen aparecer desde el nacimiento o en la infancia aunque existen otros casos en los que la enfermedad se presenta ya en la edad adulta. También suelen provocar dolores crónicos.

— ¿Y qué me dice del diagnóstico y tratamiento?

— El hecho de que no sean enfermedades frecuentes y en muchos casos se enmascaren tras patologías comunes dificulta el diagnóstico y la experiencia del médico para su detección. Además, no todas las enfermedades raras cuentan con un tratamiento específico y las que lo tienen suelen dirigirse a retrasar y controlar la enfermedad ya que no existen medidas curativas. Aún queda en cualquier caso mucho que investigar en este campo tanto sobre su cantidad, clasificación, tratamiento e incluso su origen.

LAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS MÁS FRECUENTES

Entre todas las enfermedades raras existentes aparecen, entre otras, tres tipos diferentes de esclerosis, 50 síndromes y 20 tipos diferentes de cánceres raros. En cualquier caso, hay algunas patologías más frecuentes que otras. Se estima que hay poco más de 200 enfermedades raras que presentan una mayor prevalencia. Entre las mismas se encuentra el lupus eritematoso cutáneo, una patología autoinmune en la que el propio sistema inmunitario ataca al tejido sano. Afecta más a mujeres que a hombres y puede presentarse a cualquier edad. Otra patología común dentro de esta tipología es la esclerosis lateral amiotrófica, también conocida por sus siglas, ELA. Se trata de una enfermedad degenerativa de tipo neuromuscular que provoca una debilidad muscular progresiva hasta la parálisis total. Suele diagnosticarse entre los 40 y 70 años y afecta con mayor frecuencia a hombres.