



Mañana viernes 28 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras

EL 70% DE LAS ENFERMEDADES RARAS COMIENZAN EN LA INFANCIA Y AFECTAN A LA CALIDAD DE VIDA

- Se considera enfermedad rara aquella que afecta a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes. Se estima que hay unas 7.000 enfermedades raras en total.
- Alrededor del 4% de la población tiene una enfermedad rara a lo largo de su vida y el 72% son genéticas, es decir, hereditarias. En España hay de dos a tres millones de personas afectadas.
- La fibrosis quística o la atrofia muscular espinal son algunas de las enfermedades raras más estudiadas, aunque la gran mayoría de las patologías no tienen un tratamiento etiológico, sino simplemente un tratamiento sintomático.

Madrid, 27 de febrero de 2024. Se considera enfermedad rara aquella que afecta a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes o una por cada 2.000. “Aunque la frecuencia de una enfermedad rara es muy baja, en total existen unas 7.000 enfermedades, lo que hace que se estime que alrededor del 4% de la población tendrá una enfermedad rara a lo largo de su vida. Desafortunadamente, la gran mayoría no tiene un tratamiento etiológico, sino simplemente un tratamiento sintomático y en España afectan a entre dos y tres millones de personas”, afirma el Prof. José Miguel García Sagredo, académico de número de Genética y secretario general de la Real Academia Nacional de Medicina de España (RANME), con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra mañana 28 de febrero.

Este académico, que también fue jefe del Servicio de Genética Médica del Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid, presidente de la European Cytogeneticists Association y profesor de la Universidad de Alcalá de Henares, recuerda que “no todas las enfermedades raras son mortales, pero sí afectan de manera importante a la calidad de vida porque el 70% comienzan en la infancia”. Entre las enfermedades raras más conocidas y estudiadas por tener un gran impacto en la salud destacan, según este experto, la fibrosis quística, cuya prevalencia es de uno por cada 5.000 recién nacidos, o la atrofia muscular espinal, cuya incidencia es de uno por cada 6.000 ó 10.000 recién nacidos.

¿Qué parejas deberían acudir a un consejo genético si deciden ser padres? “Para que nazca un niño con una enfermedad rara de origen genético y herencia recesiva, hace falta que ambos progenitores sean portadores, por lo tanto, deberán acudir a un consejo genético aquellas parejas en las que se sospeche que puedan ser portadores del mismo gen recesivo, es decir, parejas consanguíneas o aquellas en las que se sospeche que algún familiar tiene una enfermedad rara”, explica el Prof. García Sagredo.

España, el último país de Europa en contar con una formación reglada de Genética

España, hasta ahora, es el único país de Europa donde la Genética médica o clínica no es una especialidad sanitaria. “Afortunadamente, el Ministerio de Sanidad está en vías de creación de dos especialidades, Genética médica y Genética clínica de laboratorio, por lo que habrá una formación reglada de la especialidad”, afirma este genetista. ¿Por qué es tan importante esta formación? “Los beneficios de tener una especialidad con formación reglada y campo asistencial definido serán muchos en el ámbito de las enfermedades raras, entre ellos, aumentará el conocimiento específico de estas patologías, contaremos con más herramientas diagnósticas y se ofrecerá un mayor soporte a las familias. No hay que olvidar que un paciente con una enfermedad rara en Europa tarda unos



cinco años en ser diagnosticado y más de un año adicional en confirmar el diagnóstico, lo que hace que al final haya pasado al menos por cuatro diferentes consultas médicas”, señala.

En este sentido, dado que el 72% de las enfermedades raras son de origen genético y, por tanto, hereditarias, “la Genética médica es la especialidad que más va a estar en contacto con estos enfermos, empezando por el diagnóstico, siguiendo con el posible tratamiento y, sobre todo, ofreciendo un asesoramiento genético adecuado a las familias”, asegura el Prof. García Sagredo. Este académico concluye detallando que otras especialidades que tienen un gran número de pacientes con enfermedades raras son la neurología, la hematología, la inmunología y la pediatría.

Para más información y gestión de entrevistas con especialistas, contacta con el gabinete de comunicación de la Real Academia Nacional de Medicina de España:

Guadalupe Sáez Ramos - Responsable de Comunicación - gsaez@ranm.es - 660 673 173

Síguenos en las redes sociales de la RANME:

[X](#)

[Facebook](#)

[Instagram](#)

[YouTube](#)