

## Enfermedades raras

Según la definición de la Unión Europea (UE), las enfermedades raras (ER) son enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica y que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Bajo la denominación de ER se incluyen entre 5.000 y 8.000 enfermedades de características muy dispares. En el 80% de los casos su causa es genética; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunes, malformaciones congénitas, intoxicaciones e infecciones poco frecuentes.

El 29 de febrero (día raro) se celebra el Día Europeo de las Enfermedades Raras.

## Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud (2009)

Las ER son enfermedades de baja prevalencia y alto nivel de complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva. Aunque cada una de las ER afecte solo a un número relativamente pequeño de pacientes, en su conjunto representan una pesada carga sanitaria. Para mejorar el abordaje de estas entidades, el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (SNS) aprobó el 3 de junio de 2009 la Estrategia Nacional presentada a los medios el 20 de octubre de 2009.

Este extenso documento enmarcado en el Plan de Calidad del Sistema Nacional de Salud (SNS) tiene por objetivo primordial el mejorar la atención a las personas con ER y sus familias. La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS representa el consenso entre el Ministerio de Sanidad y Política Social, Ministerio de Ciencia e Innovación, comunidades autónomas (CC.AA.), asociaciones de pacientes, sociedades científicas y personas expertas.

El documento establece un conjunto de objetivos y recomendaciones basados en la información y la evidencia científica disponibles, y proponen acciones de forma realista en función de las competencias de las CC.AA. y de los recursos disponibles, que contribuyan a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria, en relación con las ER.

Con esta iniciativa, profesionales y pacientes disponen de un instrumento de gran utilidad para la mejora de la salud y calidad de vida de las personas con ER.

Aunque cada una de las ER individualmente, por su número, no representan un problema de salud pública, si lo son en su conjunto, teniendo como denominador común su rareza. Se necesita conocer

la extensión de las ER en la población, tener datos fiables acerca de la epidemiología de estas enfermedades y disponer de registros de las mismas que nos informen de la carga poblacional que suponen en su conjunto y cada una de ellas.

España pasa a ser uno de los estados miembros de la UE pionero en disponer de una estrategia nacional y se adelanta así a los plazos establecidos en la recién aprobada Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras, recomendación, que se encuentra en total sintonía con los planteamientos del Ministerio de Sanidad y Política Social.

A lo largo de los últimos años ha ido aumentando la conciencia social acerca de los problemas que presentan las personas afectadas por estos trastornos, en gran medida debido a la acción mantenida por estas mismas y las asociaciones y organizaciones de pacientes y familiares. Algunas cuestiones para las que este colectivo social y las asociaciones que los representan reclaman atención, son las siguientes: dificultad para el acceso a un diagnóstico precoz, falta de atención multidisciplinar, escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico.

Una ER, crónica y con frecuencia discapacitante, precisa una atención integral y multidisciplinar en la que participen tanto

el médico pediatra o de familia en Atención Primaria como cada una de las especialidades y superespecialidades médicas que entiendan de cada uno de los problemas específicos que plantee, así como profesionales de enfermería y fisioterapia, servicios sociales y servicios de apoyo psicológico siendo deseable que toda esta atención esté bien coordinada. Muchas de estas enfermedades tienen un componente hereditario; el riesgo de recurrencia requiere que pacientes y familias tengan también acceso a servicios de diagnóstico y de consejo genético. También hay que tener en cuenta que muchas ER suponen un alto grado de dependencia y desde edades muy tempranas. Esto implica necesidades específicas sanitarias, sociales, escolares y laborales a largo plazo que deben ser satisfechas mediante acciones planificadas.

El documento aludido recoge las siete líneas estratégicas que se han considerado prioritarias: información sobre enfermedades raras y recursos disponibles; prevención y detección precoz; atención sanitaria; terapias; atención sociosanitaria; investigación; y formación.

Este documento pretende ser un punto de partida sobre el que el SNS vaya implementando las necesarias actuaciones en materia de salud y atención sociosanitaria para las enfermedades raras, así co-

mo una guía de seguimiento del grado de puesta en marcha, desarrollo, coordinación e innovación de las acciones en prevención, diagnóstico, tratamiento, investigación y formación en materia de enfermedades raras por parte de las CC.AA. El documento completo puede ser consultado en <http://www.msps.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/jornadaEnfermedadesRaras.pdf>

### **Estrategia global para las enfermedades raras del Consejo de Europa**

La falta de políticas sanitarias específicas para las ER y la escasez de conocimientos especializados debido al escaso número de pacientes de cada una de ellas generan retrasos del diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia lo que conduce a una acumulación de deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales y a tratamientos inadecuados o incluso nocivos, a pesar de que algunas de ellas sean compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se tratan correctamente.

El principal interés de agruparlas es conseguir unificar los esfuerzos para aumentar el interés social por el conjunto de ellas lo que llevará a mejorar los recursos destinados la investigación para mejorar el conocimiento de las mismas y a facilitar el acceso a su tratamiento adecuado y a

la protección social de las personas que las padecen. La cooperación europea puede ayudar a compartir los escasos conocimientos disponibles y a combinar los recursos de la manera más eficiente posible. La Comisión Europea ha tratado de promover una estrategia comunitaria global para apoyar el conocimiento, la prevención, el diagnóstico, la atención y el tratamiento de las enfermedades raras. Se ha hecho un llamamiento a los estados miembros de la UE para que compartan sus conocimientos y recursos en la materia y existe un comité consultivo de la UE sobre ER. Asimismo se está construyendo una base de datos europea evolutiva que estará al servicio tanto de los profesionales como de los pacientes.

La Comisión Europea se propone establecer un sistema completo de codificación y clasificación a nivel europeo, en cooperación con la Organización Mundial de la Salud (OMS) revisando la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) con objeto de procurar que estas enfermedades queden mejor clasificadas y codificadas lo que proporcionará el marco para compartir mejor los conocimientos y comprender las ER como problema científico y de salud pública en toda la UE.

El diagnóstico precoz de las ER puede realizarse gracias a análisis biológicos cuyas técnicas de elaboración y de valida-

ción pueden ser facilitadas por el desarrollo de redes europeas de referencia de laboratorios de diagnóstico especializados. Se apoyará la financiación de centros de referencia o excelencia que puedan utilizar otros profesionales del mismo país o incluso a nivel internacional y que puedan ayudar a asegurar el acceso a una atención sanitaria apropiada para los pacientes con ER.

Las tecnologías de la información y la comunicación (TIC) pueden ayudar a poner en comunicación a los pacientes y constituir colectivos, a compartir bases de datos entre grupos de investigación, a recabar datos para la investigación clínica, a registrar a los pacientes que desean participar en la investigación y a presentar casos a los especialistas, mejorando así la calidad del diagnóstico y los tratamientos. Los registros y las bases de datos son instrumentos clave para enriquecer los conocimientos sobre las ER y desarrollar la investigación clínica. Son la única manera de reunir datos que permitan obtener una muestra de magnitud suficiente para la investigación epidemiológica o clínica.

El tratamiento de las ER se basa frecuentemente en medicamentos huérfanos, entendiendo éstos como aquellos medicamentos de cualquier índole -fármacos, terapia génica, terapia celular-

orientados expresamente a tratar las ER y así llamados porque la industria farmacéutica, en condiciones de mercado normales, tiene poco interés por fabricar al estar destinados solo a un número reducido de pacientes y ser por ello poco rentables económicamente. La Comisión Europea se propone crear también un grupo de trabajo para intercambiar conocimientos entre los estados miembros y las autoridades europeas en torno a la evaluación científica de los medicamentos huérfanos que facilite las decisiones nacionales sobre precios y reembolsos, sin por ello usurpar las respectivas competencias de las autoridades de cada país para hacer accesibles estos medicamentos a todos los ciudadanos de la UE que los precisen. Por este motivo se ha creado un Comité Consultivo de la UE sobre Enfermedades Raras.

### Otros documentos y direcciones de interés

En la actualidad disponemos de mucha información de calidad sobre enfermedades raras, accesible en Internet, para profesionales y para pacientes, tanto de páginas españolas como europeas y americanas:

- [www.enfermedadesraras.es/](http://www.enfermedadesraras.es/)
- [www.rarediseases.org/](http://www.rarediseases.org/)
- [http://ec.europa.eu/health/ph\\_th-](http://ec.europa.eu/health/ph_th-)

- reats/non\_com/docs/raredis\_com  
m\_es.pdf
- Recomendación del Consejo Europeo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras:  
<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:ES:PDF>
  - Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR): [www.msps.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/](http://www.msps.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/)
  - Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER): [www.ciberer.es/](http://www.ciberer.es/)
  - Medicamentos huérfanos: [www.orpha.net/](http://www.orpha.net/)
  - Grupo de Trabajo sobre Enfermedades Raras. Redes de referencia: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm)
  - Plan estratégico para la UE: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_diseases\\_es.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_es.htm)
  - Federación Europea de Asociaciones de Enfermedades Raras: [www.eurordis.org/](http://www.eurordis.org/)
  - Centros especializados y redes de referencia para enfermedades raras: [www.eurordis.org/IMG/pdf/EU\\_workshop\\_report\\_3.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf)
  - Sobre estudios y consejo genético: [www.eurogentest.org/](http://www.eurogentest.org/)
  - Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III: [http://iier.isciii.es/er/html/er\\_faqs.htm#p1](http://iier.isciii.es/er/html/er_faqs.htm#p1)
  - Estudio colaborativo español de Malformaciones Congénitas (ECEMC): [http://iier.isciii.es/er/html/er\\_ciac.htm](http://iier.isciii.es/er/html/er_ciac.htm)
  - Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE), dirigido a profesionales de la salud sobre fármacos y malformaciones congénitas: [http://iier.isciii.es/er/html/er\\_sitte.htm](http://iier.isciii.es/er/html/er_sitte.htm)
  - Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE): [http://iier.isciii.es/er/html/er\\_site.htm](http://iier.isciii.es/er/html/er_site.htm)
  - OMIM (On line Mendelian Inheritance in Man) presenta un catálogo de genes y enfermedades hereditarias de origen mendeliano: [www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim)
  - Asociación Española de Genética Humana: [www.aegh.org/](http://www.aegh.org/)
  - The Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) con buena información en inglés y en español: <http://rarediseases.info.nih.gov/GARD/>