Image not found https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/themes/enfamilia/images/enfamilia_logo

Image not found https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/themes/enfamilia/images/enfamilia_logo

Image not found https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/themes/enfamilia/images/enfamilia_logo

Enfermedades raras

¿Qué es una enfermedad rara?

Las enfermedades raras se llaman así porque son poco frecuentes en la población. En Europa, para que una enfermedad se considere rara, debe afectar a menos de 1 de cada 2000 habitantes.

¿Por qué se producen?

Las enfermedades raras suelen ser de origen genético, de ahí que la mayoría de los casos aparecezcan en la infancia.

¿Cuántas enfermedades raras hay?

Existen cerca de 7000 enfermedades de este tipo, que afectan a entre el 6 y el 8% de la población mundial. En España se estima que hay 3 millones de personas que las sufren.

¿Qué caracteriza a las enfermedades raras?

Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. De hecho, el 65% de estas patologías son graves e invalidantes y se caracterizan por:

- Comienzo precoz en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años)
- Dolores crónicos (1 de cada 5 enfermos)
- El desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una discapacidad (1 de cada 3 enfermos)

¿Cuáles son los problemas por tener una enfermedad rara?

Suelen ser enfermedades crónicas y graves que en muchos casos son invalidantes y, además, acortan la vida de las personas que las padecen.

Muchas veces se retrasa el diagnóstico debido al desconocimiento que rodea a estas enfermedades y a la localización geográfica dispersa de los profesionales y centros especializados.

Hay que tener en cuenta que muchos enfermos son niños que además van a tener problemas de integración social y escolar.

El impacto que produce en la vida no es solo sanitario, sino también social y psicológico. Las personas con enfermedades raras necesitan una atención integral que coordine la planificación de la atención continuada, tanto para el enfermo como para la familia.

Muchas veces no es posible acceder a un tratamiento. Casi la mitad de las personas no dispone de tratamiento o no recibe el adecuado. Esto se suma al alto coste de los medicamentos y productos sanitarios, muchas veces no financiados por el sistema sanitario público.

En conjunto, convivir con una enfermedad poco frecuente significa enfrentarse a una serie de situaciones que se

le van planteando a la persona afectada y a su familia.

Existen **organizaciones y asociaciones con información de interés acerca de las enfermedades raras**:

- Orphanet: Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php
- Centro de Referencia de Enfermedades Raras. Creer. http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm
- Federación Española de Enfermedades Raras (Feder): http://www.enfermedades-raras.org/
- European Organization for Rare Diseases (Eurordis): la voz de los pacientes con enfermedades raras en Europa. http://www.eurordis.org/es
- ALIBER: Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras. http://www.aliber.org/

Artículo publicado el 26-2-2016, revisado por última vez el 25-2-2016

La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.

Este texto, perteneciente a la Asociación Española de Pediatría, está disponible bajo la licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 España.

Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:

https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/enfermedades-raras