



## Día Mundial de las Enfermedades Raras



Las enfermedades raras son aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Se calcula que hay unas 6000 enfermedades raras diferentes. Aunque cada una por separado afecta a pocas personas, en conjunto son muchas personas las que las padecen. En España hay alrededor de 3 millones de afectados.

Las familias con un hijo con una enfermedad rara, además de la preocupación por su salud, se enfrentan a un sinnúmero de dificultades. En primer lugar, debido a su rareza, puede pasar mucho tiempo desde que empiezan con los síntomas hasta que se diagnostican. A continuación se encuentran con dificultades para ser atendidos en centros especializados que tengan experiencia en cada una de las enfermedades y aborden todos los problemas de salud que pueden tener. En el día a día, encaran problemas en relación con la rehabilitación, los tratamientos, la escuela, el trabajo y una lista de dificultades que hace que la vida de estos pacientes y sus familias sea difícil.

Con el fin de reivindicar el apoyo hacia las familias con miembros con enfermedades poco frecuentes, se celebra el día 29 de febrero el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

En la [página de la Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\)](#) se pueden consultar las actividades que se han puesto en marcha en relación con esta jornada. Todas ellas tienen en común el lema "¡¡¡¡¡¡¡¡ contra la indiferencia" y defiende así los derechos de las personas con enfermedades raras.

También quieren sensibilizar a las administraciones públicas para que apoyen las medidas que mejoren el día a día de estas familias. Para ello han elaborado el "¡¡¡¡¡¡ de alerta sobre las graves consecuencias de las políticas de recorte"

Las familias que tienen miembros con enfermedades poco frecuentes disponen de información y ayuda en las asociaciones de las enfermedades correspondientes. Pueden encontrar mucha información en [Orphanet](#), que es la base de datos y portal de información sobre enfermedades raras y "¡¡¡¡¡¡¡¡¡¡ huérfanos" de referencia en Europa. La información en esta página está en cinco idiomas y recoge el listado de los recursos de 38 países. Orphanet se dirige a todas las personas implicadas en el campo de las enfermedades raras. Su objetivo es contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados por este tipo de patología.

A través de la consulta de esta web se puede obtener la siguiente información:

- Conocer cuáles son los recursos sanitarios: centros expertos, pruebas para el diagnóstico, tratamientos y proyectos de investigación.
- Consultar cuáles son las asociaciones de pacientes que existen. Esta información se ha elaborado en colaboración de las federaciones europeas ([EURORDIS](#)) y española ([FEDER](#)), de grupos de apoyo a los afectados de enfermedades raras y sus familias.

En resumen, muchas personas tienen enfermedades poco frecuentes y para poder superar las dificultades es preciso el apoyo de toda la sociedad. Tal y como dice el lema de la campaña, estas enfermedades no se deben transformar en el "¡¡¡¡¡¡ de no me haría ilusiones" o "¡¡¡¡¡¡ de mientras a mí no me toque" o el "trastorno de no puedo hacer nada".

Artículo publicado el 29-2-2012, revisado por última vez el 26-2-2019

**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.

---

---

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

<https://enfamilia.aeped.es/noticias/dia-mundial-enfermedades-raras>