

GRANADA

CIENCIA ABIERTA



DEPARTAMENTO DE
Didáctica de las
Ciencias
Experimentales

● En febrero se celebra el Día de las Enfermedades Raras, es necesario tomar conciencia de su problemática

MARÍA DEL CARMEN GARRIDO

CADA uno tiene sus particularidades. Hay quien disfruta de una copa de vino aderezada con una buena tapa y hay quien es feliz haciendo deporte en la montaña. Los hay morenos y rubios (también pelirrojos aunque solo 1 de cada 33 lo es en el mundo actualmente) y las hay de ojos negros, castaños o incluso más exóticos (verdes y azules principalmente). Si combinamos cada una de nuestras características físicas junto con nuestros patrones comportamentales, cada uno de nosotros es único, exclusivo e irreplicable. Pero desde este punto de vista, nos sentiríamos muy solos en el mundo y por ello, tendemos a agrupar características comunes para sentir que formamos parte de un colectivo particular.

De esta manía nuestra de agrupar y desagrupar cosas surge la idea de la "normalidad" es decir, un estándar que consideramos como tal porque es "bastante" frecuente o al menos lo suficiente como para que el resto de colectivos se encuentren en una minoría. Así pues, las enfermedades raras se consideran como tal debido a su baja prevalencia en la población y por ello también se suelen denominar "enfermedades minoritarias". En Europa, desde 1997 existe una iniciativa financiada por la Comisión Europea llamada Orphanet y cuyos principales objetivos son: mejorar la visibilidad de las enfermedades raras, proporcionar información de alta calidad sobre enfermedades raras garantizando un acceso equitativo y contribuir a la generación de conocimiento sobre enfermedades raras. Como definición, en Europa se denomina enfermedad rara a aquella que afecta a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes, aunque esta definición varía en función del continente. Por ejemplo, en Estados Unidos se considera rara una enfermedad que afecta a 1 de cada 1.500 mientras que en Japón la frecuencia es menor a 1 de cada 2.500. Actualmente se estima que en España hay más de 3 millones de personas afectadas por una enfermedad rara aunque muchas de ellas todavía no han recibido un diagnóstico definitivo. Esto se debe, en parte, al gran desconocimiento que existe sobre estas enfermedades, que al ser tan poco frecuentes en la población, son infradiagnosticadas. Los médicos y científicos no se ponen de acuerdo en cuanto al número de enfermedades raras que existen, pues muchas de ellas comparten síntomas o causas estando su clasificación abierta a múltiples interpretaciones. Sin embargo, se estima que existen entre 5.000 a 7.000 enfermedades raras diferentes. La mayoría de estas enfermedades (más del 80%) tienen una causa gené-

Raros somos todos



LADYCLEVER.COM



ca y por lo tanto es necesaria la utilización de técnicas de diagnóstico genético, en muchos casos complejas, para su diagnóstico definitivo. La genética también influye en que una enfermedad puede ser considerada rara en una región, pero habitual en otra (por ejemplo las alfa talasemias son comunes en el sudeste asiático, oriente medio y China mientras que las beta talasemias son mucho más comunes en la zona del Mediterráneo) y esto se debe a que distintas poblaciones comparten aspectos genéticos que hacen que unos rasgos sean más frecuentes en una región que en otra.

Los pacientes con una enfermedad rara nacen con ella aunque los síntomas pueden aparecer en distintos momentos de la vida dependiendo de la enfermedad. Así por ejemplo las personas con distrofias musculares (como la atrofia muscular espinal o la distrofia muscular de Duchenne) suelen presentar síntomas en el nacimiento o en la infancia, mientras que personas afectadas de epilepsias o ataxias de origen tardío o algunos tipos de glaucoma comien-

zan a presentar sintomatología en la edad adulta. En general, la mayoría de las enfermedades raras son graves, progresivas y crónicas y comparten una serie de características: son difíciles de diagnosticar, no tienen cura, son multisistémicas (afectando a diferentes órganos), lo que requiere una atención integral por parte de equipos multidisciplinares y suelen implicar otros problemas no visibles (dolor, cansancio, ansiedad, depresión, etc) que pueden afectar no solo al paciente sino también a sus familiares. Como consecuencia del desconocimiento sobre estas enfermedades, existe falta de información y de investigación sobre las mismas y por tanto no hay tratamientos específicos. No obstante, se ha mejorado la calidad y esperanza de vida de muchos de estos pacientes gracias al diagnóstico genético y a la integración de equipos multidisciplinares.

El estudio ENSERio realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) demuestra que existe un retraso diagnóstico que es variable entre Comunidades Autónomas y que

depende directamente del conocimiento que exista sobre cada enfermedad en dicha comunidad. Es importante destacar que nuestro Sistema Nacional de Salud cuenta con Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para muchas enfermedades, incluyendo algunas enfermedades de baja prevalencia. Además, se van incorporando centros nuevos especializados en patologías concretas como las distrofias de retina. Estos centros están altamente especializados y realizan una gran labor diagnóstica para muchos casos complejos. Sin embargo, fuera de estas CSUR, existe todavía un enorme desconocimiento respecto a las enfermedades raras. No solo los sanitarios externos a las CSUR carecen de las herramientas necesarias para diagnosticar estas enfermedades, sino que además, el resto de la sociedad desconoce la situación y necesidades de estos pacientes, y por lo tanto, son incapaces de movilizar recursos que vayan encaminados a mejorar la vida de estos pacientes.

Tal y como mencionábamos al principio, tendemos a agruparnos para sentirnos parte de un todo y esto es especialmente importante en las enfermedades raras. Las asociaciones de pacientes y otros grupos de defensa de los pacientes tienen una gran utilidad no solo

para dar voz a los mismos y despertar conciencias sobre estas enfermedades, sino también para generar conocimiento y ayudar en el avance de la investigación. Hay multitud de alianzas, asociaciones, grupos y sociedades tanto a nivel internacional, europeo e incluso nacional que aglutinan pacientes con características clínicas semejantes. Esto permite que compartan experiencias y reciban apoyo de sus semejantes pero también despiertan el interés de investigadores, sanitarios y en general, de la sociedad para finalmente movilizar recursos que vayan encaminados a mejorar la vida de estos pacientes. Uno de estos grupos es EURORDIS, una alianza no gubernamental que representa 970 organizaciones de pacientes en más de 74 países y da voz a más de 30 millones de pacientes con enfermedades raras en Europa. Una de las iniciativas de esta alianza es el Día de las Enfermedades Raras que se celebra el último día del mes de febrero con el objetivo de concienciar al público en general y específicamente a legisladores, autoridades públicas, industria, investigadores y profesionales sanitarios sobre estas enfermedades y el impacto que tienen en la vida de los pacientes. Los individuos con enfermedades raras y sus familiares son vulnerables en muchos aspectos que van más allá de la clínica, puesto que pueden sufrir exclusión social y económica así como múltiples retos a nivel psicológico, emocional, laboral, cognitivo, etc. Es por ello por lo que necesitan el apoyo de toda la sociedad y este es un momento tan bueno como cualquier otro. Ahora que somos conscientes de que vivimos una "nueva normalidad", de que la "normalidad" realmente es cambiante y que se puede adaptar, es el momento de dejar de ver las enfermedades raras como algo "raro", ajeno a nosotros. Porque vivimos rodeados de personas que sufren en mayor o menor medida las consecuencias de estas enfermedades, porque hemos descubierto que todos somos un poco raros y porque hemos demostrado que ante todo, somos solidarios y mucho más fuertes cuando estamos unidos. Es el momento de dar voz y apoyo a estos colectivos más vulnerables. ¿Te animas?



RARE DISEASE DAY®

► **María del Carmen Garrido Navas** Doctora en Genética Humana, investigadora del grupo de biopsia líquida del Centro GENyO y genetista en CONGEN