



*29 febrero: Un día ÚNICO para personas ÚNICAS*



# Informe sobre las enfermedades raras

---

[www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)

comunicación@enfermedades-raras.org



## Las enfermedades raras: Un déficit de conocimientos y de concienciación social

Una enfermedad se dice que es rara **si afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas**, en España ésta cifra representaría a menos de 20.000 para una enfermedad rara.

Existe un déficit importante en el conocimiento médico y científico sobre las enfermedades raras. Menos de 800 enfermedades, disponen de un mínimo de conocimiento científico. Y este progreso, sin embargo, se reduce a la identificación de los genes que permiten el diagnóstico. Aún queda mucho por hacer.

En conjunto cerca de 7.000 enfermedades han sido identificadas. Cinco nuevas patologías son descritas cada semana en el mundo, de las cuales el 80% son de origen genético. El 20% restante se deben a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas.

Las enfermedades raras afectan a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad. Desde el nacimiento o en la infancia, como por ejemplo, la amiotrofia espinal infantil, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, las enfermedades lisosomales, la acondroplasia y el síndrome de rett. O en la madurez, como la enfermedad de huntington, la enfermedad de charcot-marie-tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de kaposi y el cáncer de tiroides, entre otras.

Las enfermedades raras presentan, igualmente, una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro que sufre la misma enfermedad en diversidad de grado de afección y de evolución.

Del 6 al 8% de la población mundial, más o menos, estaría afectada por estas enfermedades, o sea más de **3 millones de españoles**, 27 millones de europeos y 25 millones de norteamericanos.

Una cincuentena de enfermedades raras afectan a algunos millares de personas en España, unas 500 no afectan más que a unos centenares y algunos millares sólo a decenas de personas. A título de ejemplo tenemos en España:



- unas 12.000 personas afectadas por síndrome de marfan;
- unas 10.000 personas afectadas por diversos tipos de anemia (**talasemia, células falciformes...**)
- unas 8.000 afectadas de los diversos tipos de **ataxias de la infancia, juventud y madurez**;
- unas 6.000 afectadas de **esclerosis lateral amiotrófica**;
- de 4.000 a 5.000 enfermos afectados de **fibrosis quística**;
- unos 5.000 casos de **esclerodermia**;
- **unos 4.000 casos de paraparesia espástica familiar**;
- unos 3.000 enfermos afectados de **miopatía de duchenne**;
- 2.500 casos de **síndrome de tourette** ;
- 2.000 casos de **osteogénesis imperfecta**;
- 1.000 casos de **patologías mitocondriales**;
- de 250 a 300 afectados por **leucodistrofias**;
- 200 casos de la **enfermedad de wilson**;
- 150 casos **de anemia de fanconi**
- 100 casos de la **enfermedad de pompe**;
- 80 casos del **síndrome de apert**
- 6 casos del síndrome de **joubert**

El 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes y se caracterizan por:

- Un **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 en la autonomía (1 de cada 3 casos);
- En casi la mitad de los casos el **pronóstico vital** está en juego en casi la mitad de los casos, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir **el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.**
- **No existe cura para la mayoría de estas enfermedades.**
- **La información, cuando existe, es escasa, parcial o difícil de encontrar.**
- **La investigación es insuficiente y con frecuencia, carece de coordinación**



# Informe en el Día Europeo de las Enfermedades Raras

## **Panorama Europeo**

### ¿Qué pasa en Europa?

Las enfermedades raras son una prioridad en salud pública en la Unión Europea. Recientemente la Comisión Europea ha lanzado una consulta sobre la Comunicación de la Comisión en la que se insta a los países miembros a que pongan en marcha Planes de Acción para las Enfermedades Raras.

Esto se debe a que la precaria situación que se vive en España con relación a las Enfermedades Raras es un rasgo común en todos los países de la Unión Europea. Por ello, y con el objetivo de aportar datos comunes a los países miembros, desde Eurordis se han realizado tres estudios -dentro de su Programa EurodisCare, que a su vez forma parte del Proyecto Solidario de Pacientes de Enfermedades Raras (RAPSODY)- que intentan arrojar algo de luz a esta “oscura realidad”.

En concreto, el último informe realizado en el 2007, ha tenido como objetivo describir y comparar experiencias y expectativas de los pacientes y sus familias respecto al acceso a los servicios sanitarios en Europa en 16 enfermedades. Algunos de los muchos resultados y hallazgos presentados son:

### **Estadística:**

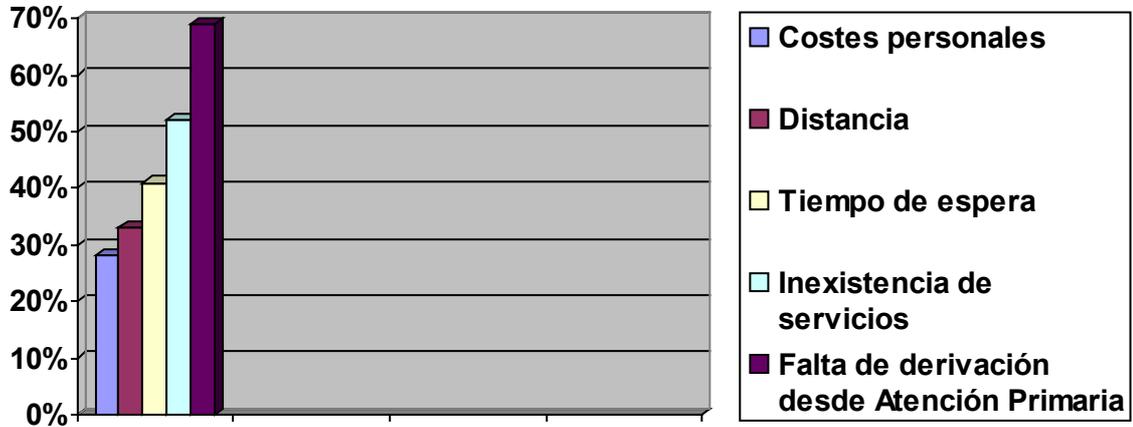
- 2.800 cuestionarios recibidos (con un índice de respuesta del 30%). Se esperaban unos 6.000 cuestionarios (en 17 idiomas) de 21 países y más de 120 organizaciones de pacientes.
- Se analizaron 16 enfermedades cubiertas
- La calidad de las respuestas fue elevada, con más del 90% de las preguntas contestadas en cada cuestionario.

### **Resultados:**

#### **Asistencia Sanitaria**

- Casi al 30% de los afectados por enfermedades raras les ha resultado difícil o casi imposible acceder a una asistencia sanitaria correcta.

¿De dónde proviene esta dificultad?

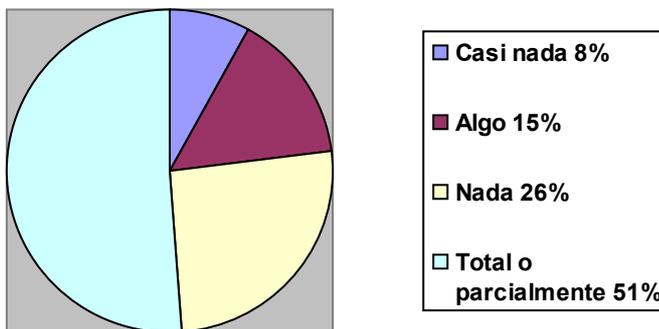


- El 20% de los pacientes no estaban satisfechos con los servicios médicos ofrecidos y sólo el 30% estaban parcialmente conformes.

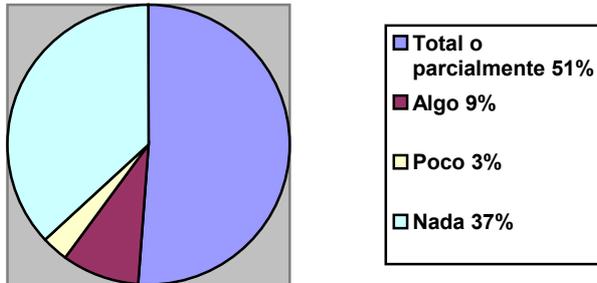
Satisfacción en función de la consulta médica

Dos ejemplos

1) Servicios de reumatología

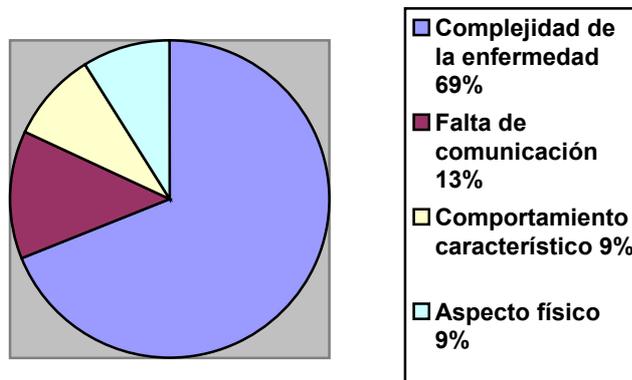


## 2) Unidades contra del dolor



- El 20% de los pacientes experimentaron algún rechazo por parte de los profesionales sanitarios debido a la enfermedad (la razón principal: la complejidad de la enfermedad, en el 69% de los casos)

## Causas del rechazo



- Epidermolisis bullosa y la Enfermedad de Huntington son dos de las enfermedades que más rechazo tienen a nivel europeo.
- El 20% de las mujeres que sufren enfermedades raras experimentan un rechazo sanitario, frente al 15% de los hombres.
- En las patologías en las que existe una asociación, se logra un diagnóstico más rápido.



- Las asociaciones de pacientes se presentan como un elemento estructural importantísimo para el tratamiento y la divulgación de la patología.
- Los pacientes con menos recursos económicos tienen más dificultad a la hora de obtener diagnóstico, así como un tratamiento adecuado.
- La comunicación y la información entre los profesionales sanitarios se torna imprescindible para el tratamiento de las ER. De esta forma, el 95% de los pacientes aseguran que la coordinación entre los especialistas es esencial.
- La mayoría de los afectados coinciden en que debe producirse una correcta transmisión de información entre los centros de referencia y los especialistas locales o regionales.

#### **Asistencia social y situación socio-laboral**

- El 70% de los pacientes necesitaban los servicios de un trabajador social, pero en el 30% de los casos, el acceso a este servicio era difícil.
- Cuando menos frecuentes sean las necesidades de los afectados, menos satisfactoria es la asistencia proporcionada.
- Cuando los servicios sociales son ofrecidos por las asociaciones, los pacientes están más satisfechos.



- En el 60% de los casos, al menos 1 persona en la casa tenía que reducir su jornada laboral o dejar el trabajo (100% de los casos en familias con 1 sólo adulto)
- El 18% de los encuestados tuvieron que abandonar su casa por la enfermedad.



## **Situación de España con respecto a Europa**

En España las prestaciones económicas que actualmente se ofrecen desde el Sistema Nacional de Salud no están adaptadas a las Enfermedades Raras. Las personas que viven con una patología de baja prevalencia tienen unas necesidades especiales y requieren un apoyo económico extra para cubrir dichas carencias, con el objetivo de llevar una vida lo más normal posible.

Sin embargo, en España, como en muchos países europeos, las prestaciones económicas se adjudican dependiendo del grado de minusvalía obtenido. Por ello, si el médico encargado del informe no conoce la enfermedad en profundidad: origen, pronóstico, tratamiento, discapacidad que produce, etc.. el informe será incorrecto, y el paciente recibirá, por tanto, una compensación económica insuficiente o inadecuada.

De esta falta de información surgen un gran número de injusticias y desigualdades en Europa que se muestran a través de un estudio realizado por FEDER sobre las necesidades en 5 enfermedades concretas. Con este análisis se pretende mostrar la cobertura que se da en España y compararla con otros países de la Unión Europea.

### **Estudio de necesidades de 5 ER**

Los datos han sido tomados de una revisión cualitativa, a partir de los grupos de apoyo que cubren estas patologías.

**Aniridia:** Enfermedad congénita y hereditaria. Es un trastorno ocular en el que están involucradas varias partes del ojo. Generalmente es bilateral (en ambos ojos), e incompleta, pues en la mayoría de los casos existe un iris incipiente que no ha llegado a desarrollarse.

#### ***Necesidades***

- **Lentillas, gafas de visión y gafas de sol.** No son una cuestión estética sino un instrumento esencial para su salud. No están cubiertos por el Sistema Nacional de Salud.
- **Cirugía especial.** No está cubierto por el Sistema Nacional de Salud.
- **Colirio.** Sólo está cubierto en un 50%.
- **Artículos técnicos para la escuela o el trabajo.** No están cubiertos por el Sistema Nacional de Salud. Sólo los proporciona ONCE, si eres miembro y si cumples unos estrictos requisitos.



**Ataxia:** Es un grupo de patologías que se caracterizan por una progresiva dificultad para coordinar las acciones de los distintos músculos que intervienen en un movimiento. Esto se manifiesta con trastornos en la marcha, en la comunicación, en la visión, y en general, en todas las acciones en que intervienen los diferentes músculos del cuerpo.

*Necesidades*

- **Largas sesiones de fisioterapia.** Son imprescindibles para lograr una adecuada calidad de vida y constituye una parte esencial de su tratamiento. No están cubiertas por el Sistema Nacional de Salud.
- **Artículos técnicos para la adaptación del hogar o el coche.** Necesario para la correcta integración en la sociedad. Cubiertos por el Sistema Nacional de Salud parcialmente y dependiendo de los ingresos familiares y el lugar de residencia.

**Epidermolisis Bullosa:** Es un grupo de enfermedades genéticas de la piel, cuya característica es la formación de ampollas con el más mínimo roce o sin roce aparente.

*Necesidades*

- **Pomadas, cremas, etc...** Son importantísimos en el cuidado de su enfermedad. Sin embargo, no están cubiertos por el Sistema Nacional de Salud al no considerarlos como un tratamiento.
- **Cirugía.** En algunos casos se torna imprescindible. No está cubierta.
- **Colirio.** Está cubierto en un 60%.
- **Vendas, fisioterapia y adaptación del hogar.** Está parcialmente cubiertos dependiendo de los ingresos familiares y el lugar de residencia.

**Nevus Gigante Congénito y Leucodistrofia:**

Nevus: anomalía cutánea genética, debido a un defecto congénito embriogénico.

Leucodistrofia: conjunto de enfermedades progresivas, genéticamente determinadas que afectan al cerebro, a la médula espinal y a los nervios periféricos.

*Necesidades*

- **Cirugías muy costosas en el extranjero.** Los pacientes de ambas enfermedades se ven obligados en muchas ocasiones a desplazarse al extranjero para someterse a intervenciones muy complicadas y muy costosas. El viaje, la asistencia, la estancia del paciente y la familia y los postoperatorios merman los ingresos familiares en gran medida. En la mayoría de los casos, este



proceso no está cubierto por el Sistema Nacional de Salud. No obstante, la cobertura depende de la Comunidad Autónoma en la que se resida.

**Vasculitis Sistémica:** Engloba a un grupo de patologías con un rasgo común: la inflamación de los vasos sanguíneos que puede asociarse a necrosis de la pared vascular.

#### *Necesidades*

- **Fármacos costosos.** Imprescindibles para el tratamiento de la enfermedad, pero que suponen alrededor del 80 por ciento de los ingresos familiares. No están cubiertos por el Sistema Nacional de Salud.

#### **Comparativa con Europa**

Analizando la situación con otros países europeos, la realidad demuestra que **España** está a la cola en el acceso a los tratamientos para cubrir las necesidades de los afectados por Enfermedades Raras. De esta forma, en otros países europeos la realidad es muy distinta, ya que existe una cobertura parcial o casi total de los tratamientos más básicos para los pacientes.

En **Dinamarca**, por ejemplo, las terapias de fisioterapia, los tratamientos específicos, los artículos técnicos o la adaptación de la casa o el coche están cubiertos completamente. De la misma forma, en **Francia** o en los **Países Bajos**, los pacientes ven parcialmente cubiertas sus necesidades, sobre todo cuando se trata de adaptar su hogar de trabajo o la escuela a las características concretas de su enfermedad.

Por otro lado, en **Alemania** la rehabilitación es gratuita en su totalidad, mientras que los materiales técnicos, de curación o farmacéuticos se subvencionan hasta edades comprendidas entre los 10 y 18 años.



El siguiente cuadro muestra una visión clara del puesto de España con relación a otros países de la Unión Europea:

	Dinamarca	Alemania	Francia	Holanda	Grecia	España
Largos periodos de fisioterapia	Total	Alta	Alta	Total	Parcial	Parcial
Cuidados en centros de referencia	Total	Alta	Total	Total	Parcial	Parcial
Tratamientos específicos	Alta	Alta	Total	Parcial	Total	Parcial
Material Técnico	Total	Alta	Total	Total	Parcial	Parcial
Adaptación en la Escuela	Total	Total	Alta	Total	Parcial	Parcial
Adaptación en el trabajo	Total	Total	Total	Total	Parcial	Parcial
Adaptación en la casa y en la vida diaria	Total	Total	Total	Total	Parcial	Parcial

Cobertura



Total



Alta



Hasta el 50%



Parcial



Inexistente



## Conclusiones

### La nueva Estrategia Nacional de Enfermedades Raras ¿Una nueva vía de esperanza?

El pasado 23 de enero se celebró la primera reunión de trabajo para la confección de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Este encuentro –entre el Ministerio de Sanidad, sociedades científicas y organizaciones de pacientes- tuvo como principal meta impulsar la elaboración de una política para abordar de forma global la problemática que afecta a los más de tres millones de españoles que sufren patologías de baja prevalencia.

Según Rosa Sánchez de Vega, presidenta de FEDER, *“gracias a esta estrategia, España se igualará a otros países de la Unión Europea que ya están poniendo en marcha medidas de acción para la lucha contra las Enfermedades Raras, como por ejemplo Francia –país muy avanzado en esta materia-, o Italia, Portugal, Grecia y Dinamarca, que también han recibido un compromiso por parte de la Administración para comenzar con la elaboración de planes de actuación”.*

De esta forma, el anuncio del nuevo Plan de Acción *“abre una nueva vía de esperanza para mejorar la atención y la calidad de vida de los afectados. Se va a incidir en el acceso a los tratamientos, en la mejora del diagnóstico, y en el impulso a la investigación, aspectos esenciales en el abordaje de las ER y que actualmente no reciben la suficiente atención por parte de la Administración”.*