

Hoy • Paula Badosa • Festivo 3 marzo • Mascota Declaración de la Renta • Candidatos españoles Papa • Ada Lovel

Jueves  
27.02.2025

**Artículo14**   
PERIODISMO POR LA IGUALDAD

016 / **ESPAÑA**  
**POLÍTICA ECONOMÍA** **NI UNA MÁS** **INTERNACIONAL CULTURA DEPORTES POR LA IGUALDAD** **ESTILO OPINIÓN**



GENERALITAT  
VALENCIANA | ACI. Libertad  
educativa

del 25.02 al 04.03

Elige la lengua principal en la  
educación de tus hijos e hijas

Entra en [consulta.gva.es](https://consulta.gva.es)

## Salud

# Conocer los síntomas de una epilepsia puede prevenir una crisis

Cerca de 50 millones de personas padecen esta enfermedad a nivel mundial  
(400.000 se encuentran en España)



La detección temprana de la epilepsia es fundamental para evitar complicaciones Shutterstock

**Ana Hernández Castillo**

Actualizado: 27/02/2025 - 11:27h

La epilepsia es una **enfermedad neurológica que no es transmisible** y que puede afectar a personas **de todas las edades**. De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS), cerca de **50 millones de personas** padecen esta enfermedad.

A pesar de ser una enfermedad muy agresiva con el cuerpo, la OMS estima que el **70%** de las personas con epilepsia **podrían vivir sin convulsiones** si se pudiesen diagnosticar y tratar de forma adecuada.

---

#### TE PUEDE INTERESAR

- **El mejor champú de Mercadona: calidad y precio imbatibles**
  - **El cambio de postura que puede acelerar tu metabolismo**
  - **¿Cómo es la nueva categoría de médicos que le exigen a Sanidad?**
-

Esta enfermedad afecta a aproximadamente **400.000 personas en España**, según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Se caracteriza por la predisposición a sufrir crisis epilépticas debido a una actividad neuronal anormal y excesiva. La identificación temprana de los síntomas es clave para el diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno. Sin embargo, muchas veces estos signos son pasados por alto, lo que puede retrasar el diagnóstico hasta una década. La **doctora Juana Rondón**, neuróloga especialista en epilepsia en el **Hospital Quirónsalud Clideba de Badajoz**, enfatiza la importancia de conocer los primeros signos de esta afección para evitar crisis epilépticas y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

La doctora Juana Rondón

## Los primeros síntomas

“Las manifestaciones de los síntomas son muy diversas dependiendo del área afectada”, explica Rondón. Las **crisis** epilépticas pueden dividirse en **dos tipos principales: focales y generalizadas**. En el caso de las crisis focales, la actividad neuronal anormal se limita a una pequeña parte del hemisferio cerebral, lo que genera síntomas localizados. Entre ellos se encuentran la visión de luces, sensación de hormigueo, distorsión en la percepción olfativa y gustativa, sacudidas en las extremidades o desviación involuntaria de la cabeza o el tronco.

Por otro lado, las crisis generalizadas afectan redes neuronales más extensas, provocando pérdida de la conciencia con caída al suelo, mordedura de lengua, incontinencia urinaria y convulsiones.

## Diferencia entre crisis epilépticas y estado epiléptico

Uno de los aspectos fundamentales para comprender la epilepsia es la **diferenciación** entre una crisis epiléptica y el estado epiléptico. Las crisis epilépticas **suelen ser de corta duración**, generalmente de segundos o de uno a dos minutos. Sin embargo, cuando una crisis dura más de cinco minutos, se considera una emergencia médica denominada estado epiléptico, según la experta.

Una crisis epiléptica se puede desencadenar debido a la privación parcial o total del sueño, el consumo de alcohol y/u otras drogas, medicamentos, cambios hormonales, entre muchos otros factores. “Hay un grupo de epilepsias llamadas reflejas en las que las crisis se desencadenan con la exposición del paciente a ciertos estímulos como el televisor, la luz o la música”, agrega la doctora Rondón.

## Diagnóstico precoz

La **detección temprana de la epilepsia es fundamental** para evitar complicaciones y mejorar la calidad de vida del paciente. Ante la aparición de síntomas sugestivos, la experta recomienda acudir a un centro médico

para ser evaluado por un especialista en neurología. La doctora Rondón señala que el diagnóstico se realiza mediante diversas pruebas, dependiendo del caso. Entre ellas se encuentran la **electroencefalografía** (preferiblemente video-EEG), pruebas de neuroimagen y estudios genéticos cuando se sospecha una causa hereditaria. “La importancia de un diagnóstico precoz radica en la instauración de un tratamiento efectivo y oportuno”, advierte Rondón.

## Tratamiento

El tratamiento de la epilepsia **varía según la severidad de la enfermedad** y la respuesta del paciente a los medicamentos. En la mayoría de los casos, entre un **70% y un 80% de los pacientes logran controlar las crisis** epilépticas con fármacos anticrisis. Sin embargo, entre un 20% y un 30% de los pacientes desarrollan epilepsia refractaria o farmacorresistente, que se diagnostica cuando no hay respuesta a al menos dos fármacos adecuados.

Para estos casos, la doctora Rondón enfatiza la importancia de la **evaluación especializada** para determinar si el paciente es candidato a tratamientos no farmacológicos. Entre las opciones disponibles se encuentran el **estimulador del nervio vago** y la **cirugía de epilepsia**, que en algunos casos puede llevar a la eliminación completa de las crisis.

Independientemente del tratamiento elegido, es esencial que el paciente siga **ciertas recomendaciones** para reducir el riesgo de crisis epilépticas. Estas incluyen mantener horarios regulares de sueño, evitar el consumo de alcohol y drogas, minimizar situaciones que puedan llevar a traumatismos craneales y tomar la medicación de manera rigurosa. En el caso de la epilepsia refleja, se aconseja reducir la exposición a pantallas y luces intermitentes.

La epilepsia es una enfermedad compleja que requiere **un enfoque multidisciplinario** para su correcto manejo. Como destaca la doctora Rondón, la educación y la información sobre la epilepsia son herramientas para enfrentar esta enfermedad con éxito.

## Recomendado para ti

# Horario de verano en Ciudad Juárez: Este día tendrás que modificar tu reloj

El cambio de horario de verano entrará en vigor en varias regiones de México. Descubre qué municipios se verán afectados y cómo ajustar tu rutina para enfrentar este cambio sin problemas

27 febrero 2025 | Laura Ríos Medina | Noticias

Compartir |



En los próximos días, se llevará a cabo el cambio de horario de verano, lo que implicará adelantar una hora los relojes. Este ajuste afectará a varias localidades en México, incluidas algunas de las más cercanas a la frontera con Estados Unidos. Mientras muchos mexicanos dejarán de cambiar su reloj debido a la eliminación del horario de verano en 2022, Ciudad Juárez y otros municipios seguirán con esta práctica.

## ¿Cuándo cambiará la hora en Ciudad Juárez?

El cambio de horario de verano en 2025 se llevará a cabo el 9 de marzo, a las 2:00 a.m. en las localidades afectadas, momento en el que los habitantes deberán adelantar una hora sus relojes. Este ajuste permanecerá vigente hasta el 2 de noviembre de 2025, cuando se regrese al horario estándar.

**¡Permanece conectado! Síguenos en nuestro canal de difusión en WhatsApp para mantenerte informado de las noticias más relevantes de Ciudad Juárez.**

## ¿Qué municipios serán afectados por el cambio de horario de verano en 2025?

El cambio de horario de verano en México afectará a varios municipios de los estados fronterizos, que seguirán el horario de verano para sincronizarse con los Estados Unidos. En Baja California, todos los municipios del estado estarán bajo este ajuste. En Chihuahua, los municipios de Coyame del Sotol, Ojinaga, Manuel Benavides, Janos, Ascensión, Juárez, Praxedis G. Guerrero y Guadalupe también deberán adelantar sus relojes.

En Coahuila, los municipios que entran en la lista son Acuña, Allende, Guerrero, Hidalgo, Jiménez, Morelos, Nava, Ocampo, Piedras Negras, Villa Unión y Zaragoza. En Nuevo León, el único municipio afectado es Anáhuac, mientras que en Tamaulipas, serán Nuevo Laredo, Guerrero, Mier, Miguel Alemán, Camargo, Gustavo Díaz Ordaz, Reynosa, Río Bravo, Valle Hermoso y Matamoros los que deberán realizar este cambio.

**¿Por qué Ciudad Juárez sigue cambiando de horario si el resto de México ya no lo hace?**

Aunque en 2022 México eliminó el cambio de horario a nivel nacional, Ciudad Juárez sigue realizando este ajuste por su cercanía con Estados Unidos. La razón principal es la necesidad de sincronizarse con el horario del país vecino, donde el horario de verano sigue vigente. Esta práctica responde a la importancia de mantener una coincidencia horaria en las actividades comerciales y sociales de la región fronteriza, lo que facilita las interacciones económicas y cotidianas.

Es importante notar que otras regiones, como Sonora y Quintana Roo, tienen acuerdos especiales sobre su horario. Sonora se mantiene en armonía horaria con Arizona, mientras que Quintana Roo optó por un horario fijo para beneficiar su industria turística, evitando los efectos negativos del cambio de horario.

**¿Cómo ajustarse al cambio de horario de verano en Ciudad Juárez sin afectar tu salud?**

El cambio de horario de verano puede alterar nuestros hábitos de sueño, pero existen recomendaciones para mitigar sus efectos. Pablo Irimia, vocal de la Sociedad Española de Neurología, sugiere acostarse más temprano en los días previos al ajuste y evitar el consumo de bebidas excitantes como el café antes de

dormir. Además, recomienda prescindir de las siestas, ya que pueden dificultar el sueño a la hora habitual. También es clave optar por alimentos ligeros antes de acostarse, ya que dormir con el estómago lleno puede afectar la calidad del descanso.

Este tipo de ajustes en la rutina pueden ayudar a que el cuerpo se adapte de manera más efectiva al cambio de hora sin causar molestias.

¿Qué beneficios trae el horario de verano?

El cambio a horario de verano extiende la luz del día, lo que alarga las horas de sol durante la tarde. Con el reloj adelantado una hora, el sol se pone más tarde, lo que facilita disfrutar de más tiempo para actividades al aire libre. Esto no solo favorece la calidad de vida, sino que también puede tener un impacto positivo en la productividad y el bienestar de las personas, ya que la exposición a la luz natural en las horas de la tarde puede aumentar la energía y mejorar el estado de ánimo.

A pesar de que el horario de verano sigue siendo un tema de debate, sus beneficios son evidentes, sobre todo en términos de aprovechar mejor las horas de luz y optimizar las actividades diarias.

Para esta y más información, síguenos en nuestras redes sociales. En Facebook nos encuentras como TV Azteca Ciudad Juárez, vía Twitter @AztecaJrz. Instagram @tvaztecaciudadjuarez en TikTok @tvaztecaciudadjuarez o también visita más notas en nuestro sitio <https://www.aztecaciudadjuarez.com/>

¡No dejes que te roben tu libertad! La reflexión de Ricardo Salinas Pliego

[VIDEO] Ricardo Salinas Pliego en su nuevo artículo "La rana y la libertad": Una reflexión sobre el valor de la libertad y cómo defenderla ante quienes buscan arrebatárnosla.

[Cambio de horario](#)

[Notas Ciudad Juárez](#)

[Notas](#)





Comunicae > Noticias >

"El 60% de los vascos duerme menos de siete horas al día entre semana", explica el doctor Carlos Egea

MEDICINA

## "El 60% de los vascos duerme menos de siete horas al día entre semana", explica el doctor Carlos Egea

⌚ Vitoria-Gasteiz | 27 febrero 2025

El doctor Carlos Egea, es jefe de servicio de Neumología de alta resolución y lidera la Unidad del Sueño del Hospital Quirónsalud Vitoria



Doctor Carlos Egea, referente en medicina del sueño |

### Esta página web usa cookies:

Las cookies de este sitio web se usan para personalizar el contenido y los anuncios, ofrecer funciones de redes sociales y analizar el tráfico. Además, compartimos información sobre el uso que haga del sitio web con nuestros partners de redes sociales, publicidad y análisis web, quienes pueden combinarla con otra información que les haya proporcionado o que hayan recopilado a partir del uso que haya hecho de sus servicios. Usted acepta nuestras cookies si continúa utilizando nuestro sitio web. [Política de cookies](#)

Necesario

Analíticas

[Más detalles ▾](#)

Ok

Sueño en la comodidad de su hogar sin necesidad de acudir al hospital

# ConSalud.es

Publicidad

## Las enfermedades raras son responsables del 35% de los fallecimientos en menores de un año

Actualmente, se estima que estas enfermedades afectan hasta al 6% de la población mundial y que, solo en la Unión Europea, 36 millones de personas viven con una enfermedad rara.



Investigación de enfermedades raras. (Foto: Agencia Espacial de Investigación)

**CS** REDACCIÓN CONSALUD  
27 FEBRERO 2025 | 10:15 H



Archivado en:

ENFERMEDADES RARAS · DIAGNÓSTICO

Cada 28 de febrero, se conmemora el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, término que en la **Unión Europea** se refiere a **aquellas enfermedades poco comunes que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes**. Sin embargo, a pesar de su baja prevalencia individual, el **número total de personas afectadas por enfermedades raras es enorme**: se estima que **afecta hasta al 6% de la población mundial** y que, solo **en la Unión Europea, 36 millones de personas** viven con una de estas patologías. **Cada año se diagnostica una enfermedad poco frecuente a medio millón de europeos.**

Las enfermedades raras son muy heterogéneas y pueden afectar a cualquier órgano o sistema. Sin embargo, en general, son **enfermedades graves o muy graves en el 65% de los casos, crónicas en el 85%**, a menudo degenerativas, **de origen genético** (alrededor del 80%) y **potencialmente mortales** (en casi el 50% de los casos afectan el pronóstico vital del paciente).

Más del 35% de las personas con enfermedades raras presentan los primeros síntomas en la **infancia o adolescencia**. No obstante, la prevalencia de estas enfermedades es mayor en adultos que en niños, debido a la alta mortalidad de algunas de ellas. De hecho, las enfermedades raras son responsables del 35% de los fallecimientos en niños menores de un año y de más del 10% de las muertes entre 1 y 15 años.

## ***Las enfermedades raras son responsables del 35% de los fallecimientos en niños menores de un año y de más del 10% de las muertes entre 1 y 15 años***

Según estimaciones de la **Sociedad Española de Neurología (SEN)**, entre el **6% y el 8% de la población española podría verse afectada por una enfermedad rara** en algún momento de su vida. Actualmente, en España, estas patologías afectan a unos **3 millones de personas** y, en muchas ocasiones, carecen de diagnóstico y tratamiento.

“En la actualidad, **no se conoce la cura para el 95% de las enfermedades raras**. Además, el tiempo de espera para obtener un **diagnóstico** puede suerar los 4 años y, en el 20% de los casos, puede tardar más de 10”, señala la **Dra. Ana María Domínguez Mayoral**, Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología(**SEN**). “Además de su alta mortalidad, estas enfermedades también son altamente discapacitantes. En España, el **80% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia** y más del **50% necesitan apoyo en su vida diaria**”.

La Organización Mundial de la Salud(OMS) señala que **se han identificado más de 9.000 enfermedades raras**, de las cuales cerca del 50% corresponden a enfermedades neurológicas y aproximadamente el 20% a enfermedades neuromusculares raras. Además, entre las enfermedades raras que no son de origen neurológico, es frecuente el desarrollo de sintomatología neurológica.

## ***Se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas presentan manifestaciones neurológicas relevantes***

**"Las enfermedades neurológicas raras son trastornos que pueden afectar tanto al sistema nervioso central como al periférico.** Aunque pueden presentar una amplia variedad de síntomas, los más comunes suelen ser problemas de movilidad, debilidad muscular, pérdida de funciones cognitivas, problemas de coordinación, crisis epilépticas, alteraciones sensoriales o trastornos del habla", explica la **Dra. Ana María Domínguez**. "Son enfermedades poco comunes que afectan al sistema nervioso y, al igual que el resto de enfermedades raras, suelen ser genéticas, crónicas, graves, discapacitantes y pueden poner en riesgo la vida de los pacientes". El **Atlas de Mortalidad por Enfermedades Raras en España** señala que **más del 40% de los fallecimientos** por enfermedades raras en el país deben a enfermedades neurológicas.

Por otro lado, la **Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras (ERN-RND)** estima que más del 60% de los europeos padecen una enfermedad neurológica rara **aún no han sido diagnosticados**. "Desde la SEN llevamos años destacando la importancia de impulsar la creación de centros de referencia para estas enfermedades, así como la formación específica de los profesionales sanitarios. Debido a su rareza y al desconocimiento sobre muchas de ellas, el diagnóstico puede ser complicado o demorarse en exceso, lo que impacta negativamente en la salud y calidad de vida de los pacientes", comenta la **Dra. Ana María Domínguez**. "Sin embargo, en la última década se han producido avances significativos en las técnicas de diagnóstico genético y ya existen terapias de precisión que han demostrado eficacia para algunas enfermedades. Aunque aún queda mucho por hacer, ya se han identificado cerca del 50% de las alteraciones genéticas responsables y cada año se descubren 200 nuevos trastornos genéticos. Teniendo en cuenta que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, facilitar el acceso de estos pacientes a centros y pruebas especializadas contribuiría enormemente a mejorar los tiempos de diagnóstico e identificar grupos de pacientes para la investigación de nuevos tratamientos, tan necesarios cuando hablamos de enfermedades raras".

Los contenidos de ConSalud están elaborados por periodistas especializados en salud y avalados por un comité de expertos de primer nivel. No obstante, recomendamos al lector que cualquier duda relacionada con la salud sea consultada con un profesional del ámbito sanitario.

Publicidad

Te puede gustar

Enlaces Promovidos por Taboola

**BIENESTAR**

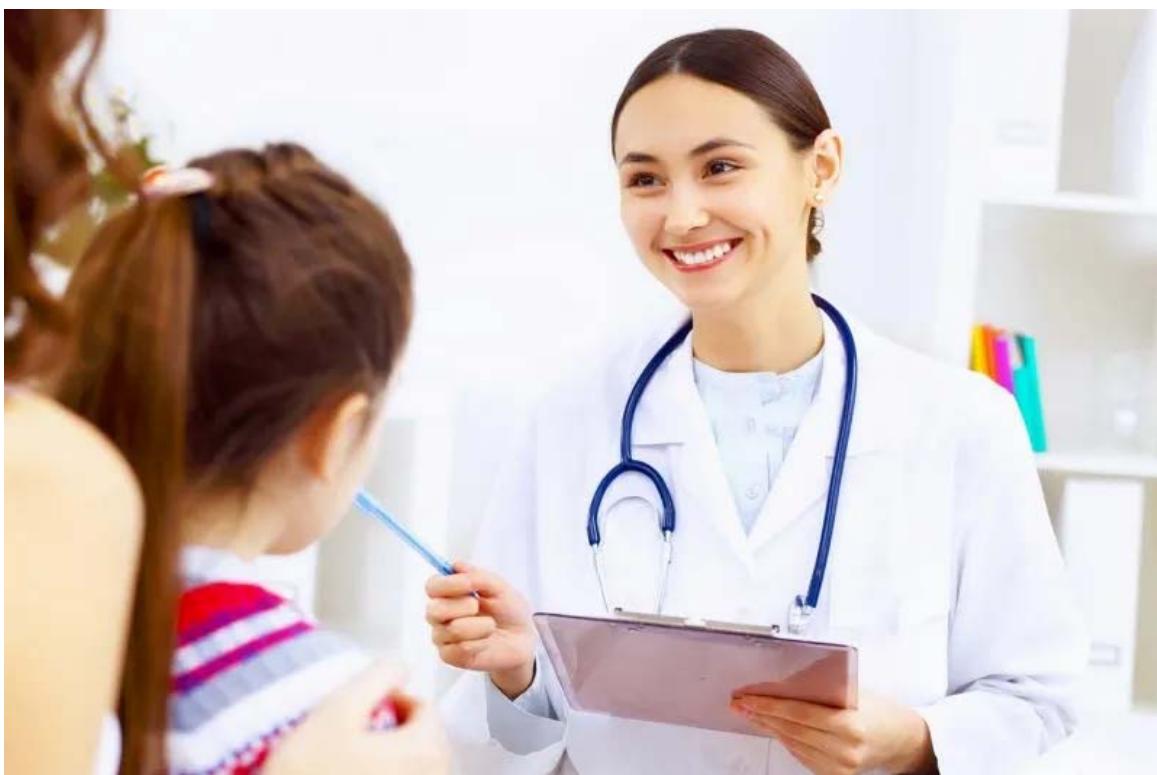
# Día Mundial de las Enfermedades Raras: datos y desafíos

*Aunque individualmente tienen baja prevalencia, su impacto global es significativo.*



por Redacción Consejos

2 horas antes



28 de febrero, se conmemora el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, un término que en la Unión Europea se refiere a aquellas patologías que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Sin embargo, a pesar de su baja frecuencia individual, estas enfermedades impactan a **hasta el 6% de la población mundial**, lo que se traduce en 36 millones de personas solo en Europa. Cada año, medio millón de europeos reciben un nuevo diagnóstico de una enfermedad rara.

Las enfermedades raras pueden afectar a distintos órganos o sistemas, pero suelen ser **graves o muy graves en el 65% de los casos**, crónicas en el 85% y de origen genético en el 80%. Además, **casi el 50% pueden ser mortales**. Más del 35% de los afectados presentan síntomas en la infancia o adolescencia, aunque su prevalencia es mayor en adultos debido a la alta mortalidad infantil que provocan. De hecho, estas patologías son responsables del **35% de las muertes en menores de un año** y de más del **10% de los fallecimientos entre 1 y 15 años**.

Según la **Sociedad Española de Neurología (SEN)**, entre el **6% y el 8% de la población española** podría verse afectada por una enfermedad rara a lo largo de su vida, lo que equivale a **unos 3 millones de personas** en España. Muchas de estas patologías **carecen de diagnóstico y tratamiento**.

“En la actualidad, no se conoce la cura para el **95% de las enfermedades raras**. Además, el tiempo de espera para obtener un diagnóstico puede superar los **4 años**, y en el **20% de los casos**, puede tardar más de **10 años**”, explica la **Dra. Ana María Domínguez Mayoral**, Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN. “Además de su alta mortalidad, estas enfermedades también son altamente discapacitantes. En España, el **80% de los afectados tienen algún grado de dependencia y más del 50% necesitan apoyo en su vida diaria**”.

Según la **Organización Mundial de la Salud (OMS)**, se han identificado más de **9.000 enfermedades raras**, de las cuales **cerca del 50% afectan al sistema nervioso** y aproximadamente **el 20% son neuromusculares**. Incluso en patologías no neurológicas, el **90% de las enfermedades raras pediátricas presentan síntomas neurológicos**.

## LOS SÍNTOMAS

“Las enfermedades neurológicas raras pueden afectar al **sistema nervioso central y periférico**, causando síntomas como problemas de movilidad, debilidad muscular, pérdida de funciones cognitivas, problemas de coordinación, crisis epilépticas y trastornos del habla”, destaca la **Dra. Ana María Domínguez**. Estas enfermedades representan el **40% de los fallecimientos por enfermedades raras en España**, según el **Atlas de Mortalidad por Enfermedades Raras**.

Por otro lado, la **Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas**

**Raras (ERN-RND)** estima que **más del 60% de los europeos con enfermedades neurológicas raras no han sido diagnosticados**. “Desde la SEN hemos insistido en la **creación de centros de referencia** y en la **formación de profesionales** para mejorar el diagnóstico y tratamiento”, señala la **Dra. Ana María Domínguez**. “A pesar de los retos, en la última década se han logrado **avances en el diagnóstico genético y terapias de precisión**, lo que mejora las perspectivas para muchos pacientes. Hasta la fecha, se han identificado **cerca del 50% de las alteraciones genéticas responsables** y cada año se descubren **200 nuevos trastornos genéticos**. Dado que el **80% de estas enfermedades son de origen genético**, facilitar el acceso a pruebas especializadas y centros de referencia podría **acortar los tiempos de diagnóstico** y mejorar la investigación en nuevos tratamientos.

Estas noticias también te pueden interesar:



**Angie Rigueiro: “Entre farmacéuticos, psiquiatras y psicólogos podemos hacer mucho para que las personas vivan más felices y serenas”**

24 septiembre, 2024



**La Mari de Chambao: “La salud se mueve en base al equilibrio emocional que tengamos”**

18 diciembre, 2024



22 MARZO

truitateatre

**CRÓNICA BALEAR.es**

28 de Febrero de 2025



BALEARES

SUCESES

NACIONAL

DEPORTES

CULTURA

SALUD

SOCIEDAD

VIPS

CURIOSIDADES

INTERNACIONAL

DENUNCIAS

MASCOTAS

MÁS ▼

PORTADA / SALUD

# Vivir con fecha de caducidad y combatir el estigma

*En España hay diagnosticadas unas 4.000 personas con la*

**NUEVO JEEP AVENGER:**  
Descubre la gama 100% eléctrica, e-hybrid y 4xe  
*Sponsored by: Jeep*

Cookies c="https://pixel.quantcount.com/pixel/p-9fYuixa7g\_Hm2.gif?label=\_imp.creative,\_qc.noscript.imp&rtdbdata2=EBc6HGh0dHBzOi8vd3d3LmNy25pY2FiYWxIYXJuZAIaigMFMTI3MziSAwp0cmIwbGVsaWZ0mAMAqAMAsMEXDygALoDEgnQ1ZE0affYhEu38VPfYpio2c\_BBEoIA\_OkljlpsgD1oHADNgD1\_2irALiAw9wLTFSWXhIUFhUOWJDUzLqAwUI2AUQWvIDB



Pacientes y familiares con enfermedades raras han visitado algunos de los laboratorios donde se investigan esas patologías con motivo de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Viven con **fecha de caducidad**, porque desde que aparecen los **primeros síntomas** hasta que mueren apenas pasan quince años, un periodo durante el que sufren una **degradación física y cognitiva progresiva**, pero lo hacen además luchando contra el estigma y el señalamiento social.

Son los pacientes -y sus familiares- de la **enfermedad de huntington**, una patología neurodegenerativa y hereditaria catalogada como "rara", aunque es una de las más prevalentes entre este tipo de enfermedades, ya que en **España** hay diagnosticadas unas 4.000 personas (cifra similar a la de pacientes con ELA) y 20.000 viven con la incertidumbre de saber si han heredado la **fatal mutación genética**.

Sus **movimientos** son cada vez más descontrolados, tienen **problemas de equilibrio** y **hablan con dificultad** y de una forma balbuceante; son los síntomas que sufren y proyectan los pacientes, y a menudo soportan por ello una profunda discriminación al ser confundidos con personas **borrachas o drogadas**. Y los testimonios de quienes han sido

expulsados de un bar, de un autobús, de quienes no han sido atendidos en un banco o no han podido coger un taxi se amontonan.

Coincidiendo con la celebración -hoy- del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la Red de Enfermedades Raras del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (**CSIC**) ha puesto en marcha una iniciativa pionera para conectar a pacientes y sus familiares con investigadores que han volcado su labor en el laboratorio en la búsqueda de tratamientos para **combatir esas patologías**.

La Sociedad Española de Neurología (**SEN**) ha puesto algunos datos sobre la mesa: se han definido más de 9.000 enfermedades raras, la mitad de ellas de tipo neurológico; afectan al **6 por ciento de la población mundial** (a unos tres millones de personas en España); y no se conoce cura para el 95 por ciento de ellas.

Ad



## LOS EFECTOS DE UN DIAGNÓSTICO TARDÍO

La **ausencia de diagnóstico** -debido al desconocimiento que rodea estas patologías, a la dificultad de acceso a la información necesaria o a la localización de profesionales y de centros especializados- provoca una demora en la valoración que influye en el acceso a intervenciones terapéuticas y determina en muchos casos un agravamiento de la enfermedad que se podría evitar o paliar.

Cookies

Ruth Blanco conoció con 15 años el diagnóstico de huntington de su

padre, que falleció cuando ella tenía 28; constató el progresivo deterioro que provoca esta enfermedad neurodegenerativa, que ella describe como un cóctel de parkinson, alzhéimer y ELA; comprobó y soportó el estigma y el señalamiento; y sobrellevó la incertidumbre del componente hereditario hasta que se hizo el test. Es negativo.

Hoy preside la **Asociación Española Corea Huntington** -el término corea tiene su origen en la palabra griega "choreía" (danza) y ella sonríe al comparar las manifestaciones de la enfermedad con "el baile de San Vito"-, desde la que trata de mejorar la vida de los pacientes y sus familias y de luchar contra el estigma, y habla de que la única esperanza, ante una enfermedad incurable, radica en la ciencia y en la investigación.

Ruth se ha vuelto a encontrar con **José Javier Lucas**, el investigador del CSIC que desde hace 30 años investiga el huntington en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, y charlan de lo ilusionante y motivador que resulta para los investigadores poner cara a los pacientes que se podrían beneficiar de los avances que se atisban en los laboratorios.

Ad



## ¿SE PUEDE SILENCIAR EL GEN RESPONSABLE DE LA ENFERMEDAD?

Cookies

**Lucas** no habla de certezas ni de plazos, pero sí de los esperanzadores ensayos que ya se están realizando y de los saltos que ya se han dado

de la investigación básica a la clínica, para terminar afirmando: "estoy convencido de que acabará habiendo una cura para la enfermedad".

El investigador insiste en lanzar un mensaje optimista y positivo y en la existencia de varios ensayos clínicos en el mundo, entre ellos uno en España, coordinado desde el Hospital Virgen del Rocío de Sevilla (proyecto Huntian), que deriva de una investigación realizada en su laboratorio y se basa en una terapia combinada de dos vitaminas (tiamina y biotina) en pacientes con la enfermedad.

Otros ensayos, también en fase clínica, buscan el "silenciamiento génico" o "apagar" el gen responsable de la enfermedad (el gen "HTT" localizado en el cromosoma 4 y que tiene las instrucciones para producir la proteína llamada huntingtina), un objetivo muy difícil desde el punto de vista científico y técnico pero que nace de una prueba de concepto realizada en su laboratorio hace 25 años.

Probaron en un modelo animal (un ratón) la posibilidad de "encender" o de "apagar" el gen que arrastra esa mutación para demostrar que es posible revertir la enfermedad frenando la expresión de ese gen; varios ensayos en el mundo están tratando de lograrlo y los resultados son esperanzadores.

Ad



**Blanco**, y ha valorado el compromiso y el esfuerzo de los investigadores para conocer mejor la enfermedad, así como los recursos que se están destinando para encontrar dianas terapéuticas o tratamientos que consigan frenar y hasta revertir la enfermedad.

Los hijos de los enfermos de huntington tienen un 50 por ciento de posibilidades de heredar esa mutación genética, ha explicado Ruth Blanco, y se ha detenido a detallar la trascendencia de vivir la enfermedad de un progenitor sabiendo que tiene "fecha de caducidad" y conociendo cómo va a evolucionar, pero también de vivir la incertidumbre de esa herencia o de conocer el **diagnóstico cuando ya tienes un proyecto vital estructurado** (familia, hijos, trabajo, hipoteca, etc).

Los pacientes y sus familiares han conocido así los avances de la ciencia tras varias décadas de investigación y los científicos se han acercado a las **inquietudes y las esperanzas de los enfermos**; han puesto en común conocimientos y sentimientos, y han lanzado un mensaje atronador reclamando la empatía de la sociedad, inversiones, una mayor información que evite la confusión y que se destierren todos los **estigmas asociados a cualquier enfermedad**.

Ad



Cookies

Huntington

Enfermedades raras

Sentimiento general



MÁS DEL 40% DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA SON DE ORIGEN

**neurológico, afectando gravemente a la calidad de vida**

27 FEBRERO 2025

SALUD

**El 28 de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una jornada para visibilizar a las personas que sufren estas patologías poco comunes, pero con un impacto significativo en la vida de quienes las padecen. En la actualidad, las enfermedades raras afectan a aproximadamente un 6% de la población mundial, lo que representa a más de 30 millones de personas solo en Europa. A pesar de su baja prevalencia individual, su extensión global y su alta complejidad hacen que su tratamiento sea uno de los grandes retos en la medicina actual.**

Cada año, se diagnostica una **enfermedad rara a medio millón de europeos**. Con más de **9.000 enfermedades raras identificadas**, estas patologías son increíblemente diversas y pueden afectar cualquier parte del cuerpo. **Más del 35% de los casos comienzan en la infancia o adolescencia**, y el 65% de las enfermedades raras son graves o muy graves. El **95% de las enfermedades raras aún no tienen cura**, y, en muchos casos, las personas afectadas pasan años sin recibir un diagnóstico adecuado.

Lo más desafiante es que **más del 40% de las muertes por enfermedades raras en España son atribuibles a trastornos neurológicos**. Las enfermedades raras neurológicas, en particular, son algunas de las más complicadas, con síntomas que van desde la pérdida de movilidad hasta crisis epilépticas, problemas de coordinación o deterioro cognitivo.

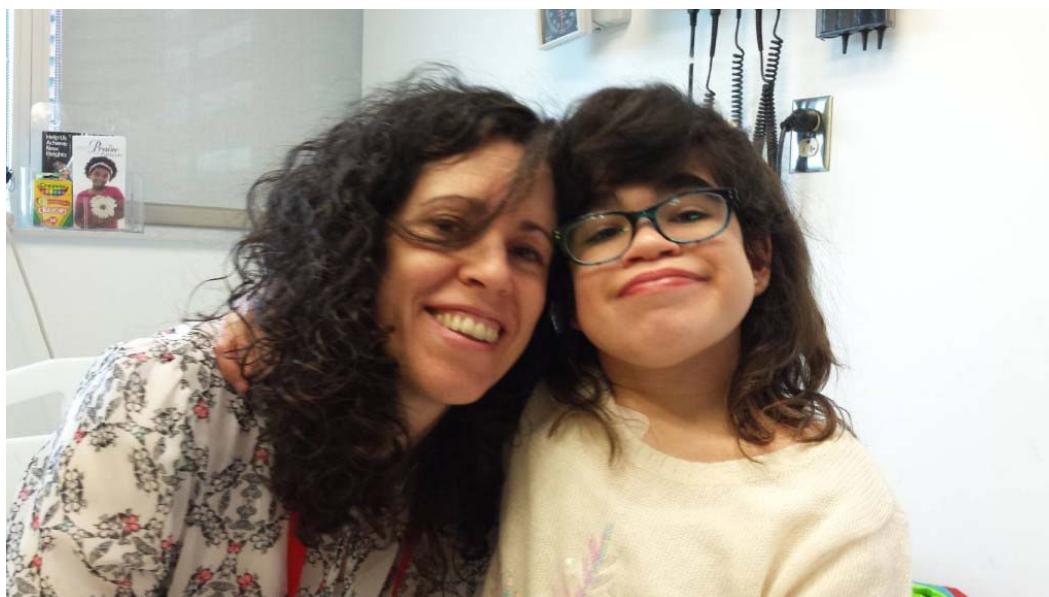
## **Un futuro lleno de incertidumbres: más del 80% de las enfermedades raras son genéticas**

El **80% de las enfermedades raras** tienen un origen genético, lo que implica que, en muchos casos, las causas de la enfermedad ya están presentes al nacer, pero los síntomas ~~pueden no aparecer~~ hasta años después. Este tipo de enfermedades, que

Privacidad y Cookies

suelen ser crónicas y, en muchos casos, mortales, afectan no solo a los pacientes, sino también a sus familias, que deben hacer frente a años de incertidumbre médica.

Como explica la **Dra. Ana María Domínguez Mayoral**, Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la **Sociedad Española de Neurología (SEN)**, “*El diagnóstico de las enfermedades raras puede llevar años, y en muchos casos, este retraso influye de manera significativa en el pronóstico de los pacientes. Actualmente, el tiempo de espera para recibir un diagnóstico supera los 4 años, y en el 20% de los casos, puede prolongarse más de 10 años*”. Esta demora no solo pone en peligro la vida de los afectados, sino que también dificulta el acceso a tratamientos adecuados.



## Las enfermedades neurológicas raras: ¿por qué son más prevalentes?

Cerca del 50% de las enfermedades raras corresponden a patologías neurológicas, y este tipo de enfermedades son responsables de una gran parte de la mortalidad relacionada con las enfermedades raras. El **Atlas de Mortalidad por Enfermedades Raras en España** revela que más del 40% de las muertes por estas patologías en el país tienen su origen en trastornos neurológicos. Además, muchas de estas enfermedades neurológicas rara vez son diagnosticadas, y aún hoy, se estima que **más del 60% de los pacientes europeos con una enfermedad neurológica rara no han recibido diagnóstico**.

Para abordar esta grave situación, la SEN subraya la necesidad de crear **centros de referencia** especializados en enfermedades raras y, en especial, en las enfermedades neurológicas. Estos centros deben ser capaces de ofrecer diagnósticos rápidos y precisos, además de facilitar el acceso a los avances más recientes en la medicina genética.

## Avances prometedores, pero aún queda mucho por hacer

A pesar de los grandes avances en la **genética médica**, el diagnóstico y tratamiento de las enferm... Privacidad y Cookies ando una tarea pendiente. La **organización de la OMS**

destaca que se han logrado progresos importantes en el diagnóstico genético, lo que ha permitido identificar alrededor del 50% de las alteraciones genéticas responsables de las enfermedades raras. Además, las terapias de precisión han demostrado ser eficaces para algunos trastornos, aunque la gran mayoría de los tratamientos siguen siendo experimentales.

La **investigación genética** ha dado lugar al descubrimiento de **200 nuevos trastornos genéticos cada año**, lo que augura una mejora en la capacidad de diagnóstico y tratamiento en los próximos años. Sin embargo, **el acceso limitado a centros especializados** y la falta de recursos para la investigación continúan siendo barreras que dificultan el progreso en este ámbito.

## La importancia de la visibilidad en el Día Mundial de las Enfermedades Raras

El **Día Mundial de las Enfermedades Raras** es más que una conmemoración, es una llamada de atención sobre la necesidad urgente de mejorar el diagnóstico, tratamiento y apoyo a las personas afectadas por estas patologías. **Con casi 3 millones de personas afectadas en España**, es vital que la sociedad, los gobiernos y los profesionales sanitarios se unan

INTERNACIONAL | 27/02/2025

## Doctor Carlos Egea Advierte que el 60% de los Vascos Sufren de Falta de Sueño entre Semana

 Por Sergio CLM


Compartir en Whatsapp



Compartir en Facebook



Compartir en X



Compartir en Whatsapp



Compartir en Facebook



Compartir en X



El Hospital Quirónsalud Vitoria ha dado un paso significativo en la atención médica de la región con la introducción de un servicio de Neumología de alta resolución y la inauguración de una nueva Unidad del Sueño. Este avance se realiza bajo la dirección del doctor Carlos Egea, un especialista de renombre en neumología y medicina del sueño. Esta nueva propuesta asistencial está dotada con tecnología de última generación, brindando un enfoque integral para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades respiratorias y trastornos del sueño.

En España, los problemas del sueño son comunes, afectando al 48% de los adultos y al 25% de los niños, según datos de la Sociedad Española de Neurología. En el País Vasco, estos problemas son incluso más acusados, con un 60% de los habitantes durmiendo menos de siete horas durante la semana. Estos patrones de sueño insuficiente son alarmantes y pueden tener repercusiones graves en la salud, como destaca el doctor Egea. La apnea del sueño y el insomnio son dos de los trastornos más frecuentes, pero menos de un tercio de las personas afectadas buscan ayuda profesional.

La Unidad del Sueño en el Hospital Quirónsalud Vitoria pretende abordar esta problemática ofreciendo polisomnografías domiciliarias. Este método permite a los pacientes someterse a estudios avanzados del sueño en la comodidad de sus hogares, eliminando la necesidad de visitar el hospital. Según el doctor Egea, esta técnica ofrece un diagnóstico más preciso y cómodo, lo que resulta fundamental para tratar adecuadamente los trastornos del sueño, tanto en adultos como en niños. Además, se tratarán problemas de sueño relacionados con trastornos del desarrollo en los más pequeños.

En paralelo, el servicio de Neumología de alta resolución incorporado por el

respiratorias en la consulta, evitando derivaciones innecesarias y facilitando el tratamiento de enfermedades como el EPOC, el asma y la fibrosis pulmonar.

La llegada del doctor Carlos Egea al Hospital Quirónsalud Vitoria es un refuerzo significativo para el equipo médico. Con un índice Hirsch de 31, su prestigio en el ámbito científico es notable. Ha desempeñado roles clave en sociedades médicas como la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) y la Federación Española de Sociedades de Medicina del Sueño (FESMES). Además, su labor en la Alianza por el Sueño refleja su compromiso con la mejora del abordaje de los trastornos del sueño a nivel nacional.

En resumen, estas nuevas iniciativas en el Hospital Quirónsalud Vitoria, lideradas por el doctor Egea, representan un avance importante en la atención médica, mejorando la calidad de vida de quienes padecen trastornos respiratorios y del sueño.

 Compartir en Whatsapp

 Compartir en Facebook

 Compartir en X



 ANTERIOR

Convierte Tu Terraza en un Oasis Verde Sin Gastar Más de 5 Euros

SIGUIENTE 

Iciar Bollaín y Cruz Roja, galardonadas con el IX Premio Internacional a la Igu...

**Sergio CLM**

Buscar...

- patrocinadores -

### Síguenos en redes

### Noticias destacadas

### Aquel primer día de colegio

- patrocinadores -

# Presentación del libro MANTÉN JOVEN TU CEREBRO

El Dr. José Miguel Láinez y el Dr. Jesús Porta-Etessam presentan esta guía esencial para cuidar nuestro cerebro



El pasado 18 de febrero se presentaba en el Aula Magna del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz de Madrid el libro Salud Cerebral: **MANTÉN JOVEN TU CEREBRO**, impulsado por la **Sociedad Española de Neurología (SEN)** en colaboración con **Adamed Laboratorios**, empresa farmacéutica y biotecnológica europea que desarrolla gran parte de su actividad en el área de la neurología y la psiquiatría.

El acto fue presentado por el **Dr. Jesús Porta-Etessam** (co-editor) Jefe de Servicio de Neurología del Hospital U. Fundación Jiménez Díaz y Presidente de la SEN, y el **Dr. José**

## NOTICIAS · ACTUALIDAD

ALDE en la presentación del libro MANTÉN JOVEN TU CEREBRO 27 febrero 2025

Webinario Online sobre la Incapacidad Permanente 26 febrero 2025

Día Mundial de las Enfermedades Raras 2025 25 febrero 2025

Presentación de la campaña Día Mundial de las ER 2025 21 febrero 2025

Programa de radio: Sin Palos en las Ruedas 10 febrero 2025

Revista Dystonia 3.0 nº 3 noviembre de 2024 3 febrero 2025

Convenio de Colaboración ALDE-COP BIZKAIA 27 enero 2025

Dos nuevas Delegaciones ALDE en el País Vasco y en Castilla y León 14 enero 2025

5 Diciembre · Día Internacional del Voluntariado 5 diciembre 2024

3 Diciembre · Día Internacional de las Personas con Discapacidad 3 diciembre 2024

29N Día Mundial de los Trastornos del Movimiento 29 noviembre 2024

28 Jornada sobre Dystonia 2024 el próximo sábado 30 de noviembre 22 noviembre 2024

Puertas Abiertas Dystonia España · ALDE 2024 20 noviembre 2024

VOLVER A EMPEZAR Programa De Seda y Hierro de RTVE 18 noviembre 2024

Las enfermedades neurológicas, matizó el Dr. Porta desestructuran familias enteras porque no solo afectan al paciente sino a todo su entorno más próximo. De ahí la necesidad de este manual básico, científico y serio para acercar una realidad compleja, con un lenguaje sencillo y comprensible, a la población general.

Por parte de **Adamed Laboratorios** intervino **D. Francisco Javier Domingo**, que manifestó el compromiso de la compañía con la promoción de la salud y la educación sanitaria con propuestas como este libro, para crear concienciación y prevención e inspirar a la sociedad, convencido que será un **referente en la prevención neurológica**. También habló del enemigo silencioso de nuestro cerebro: el tabaco, como uno de sus principales agentes de deterioro. Así como del estrés y la ansiedad, también muy perjudiciales para la salud cerebral.

Por parte de la **Comunidad de Madrid** intervino **Dª Mercedes Navío**, gerente asistencial de Hospitales y directora de la oficina Regional de Coordinación de Salud Mental y Adicciones de la CAM, que recalcó la importancia de esta Guía tanto para profesionales de la salud cerebral como para la ciudadanía general porque “**Un cerebro sano es condición sine qua non para una vida plena** -dijo- **para tener un envejecimiento activo y saludable**”. Y reiteró el compromiso de la Comunidad de Madrid con el apoyo a iniciativas como la publicación de este libro.

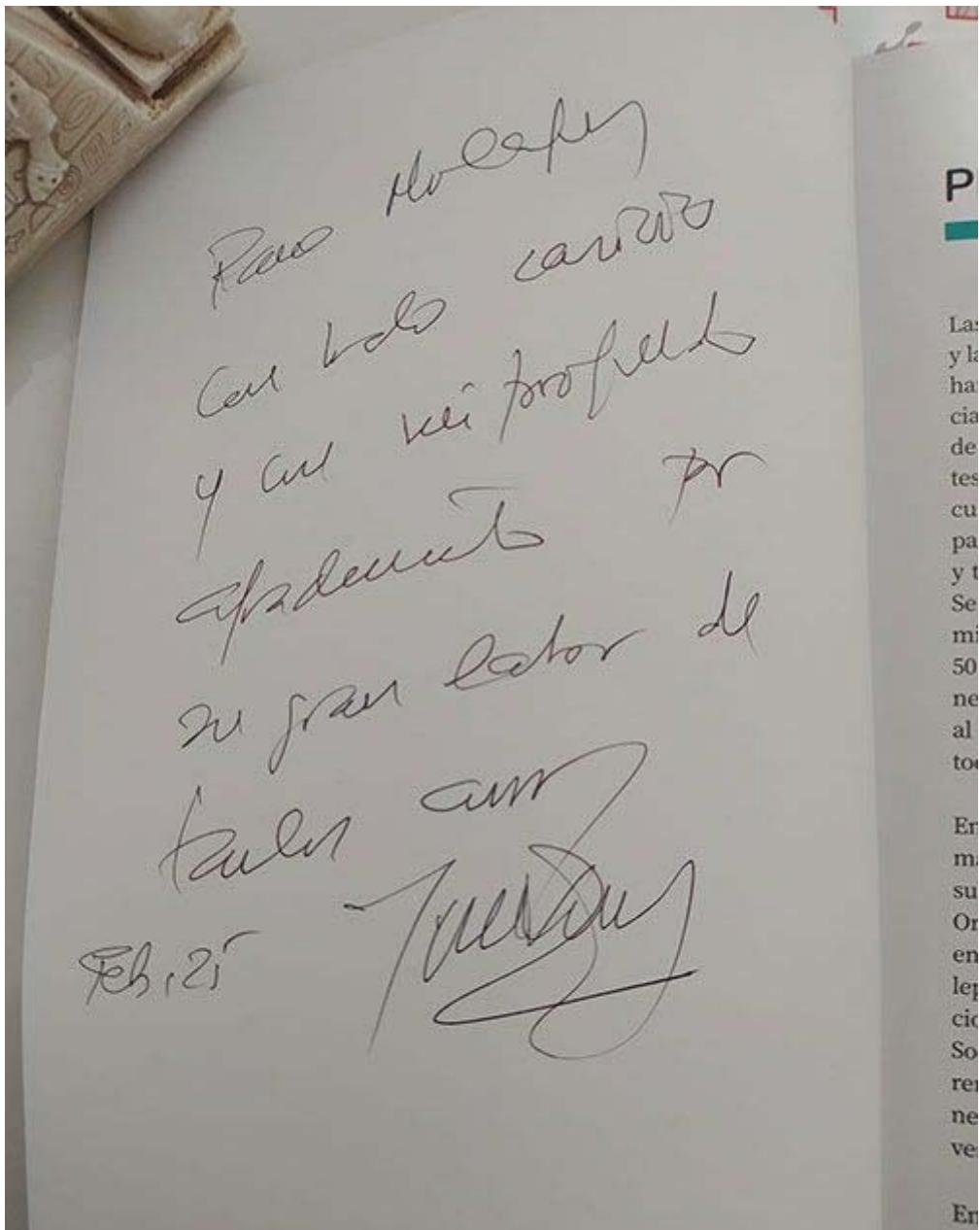
**Mantén joven tu cerebro** es una guía esencial para cuidar nuestro cerebro y prevenir

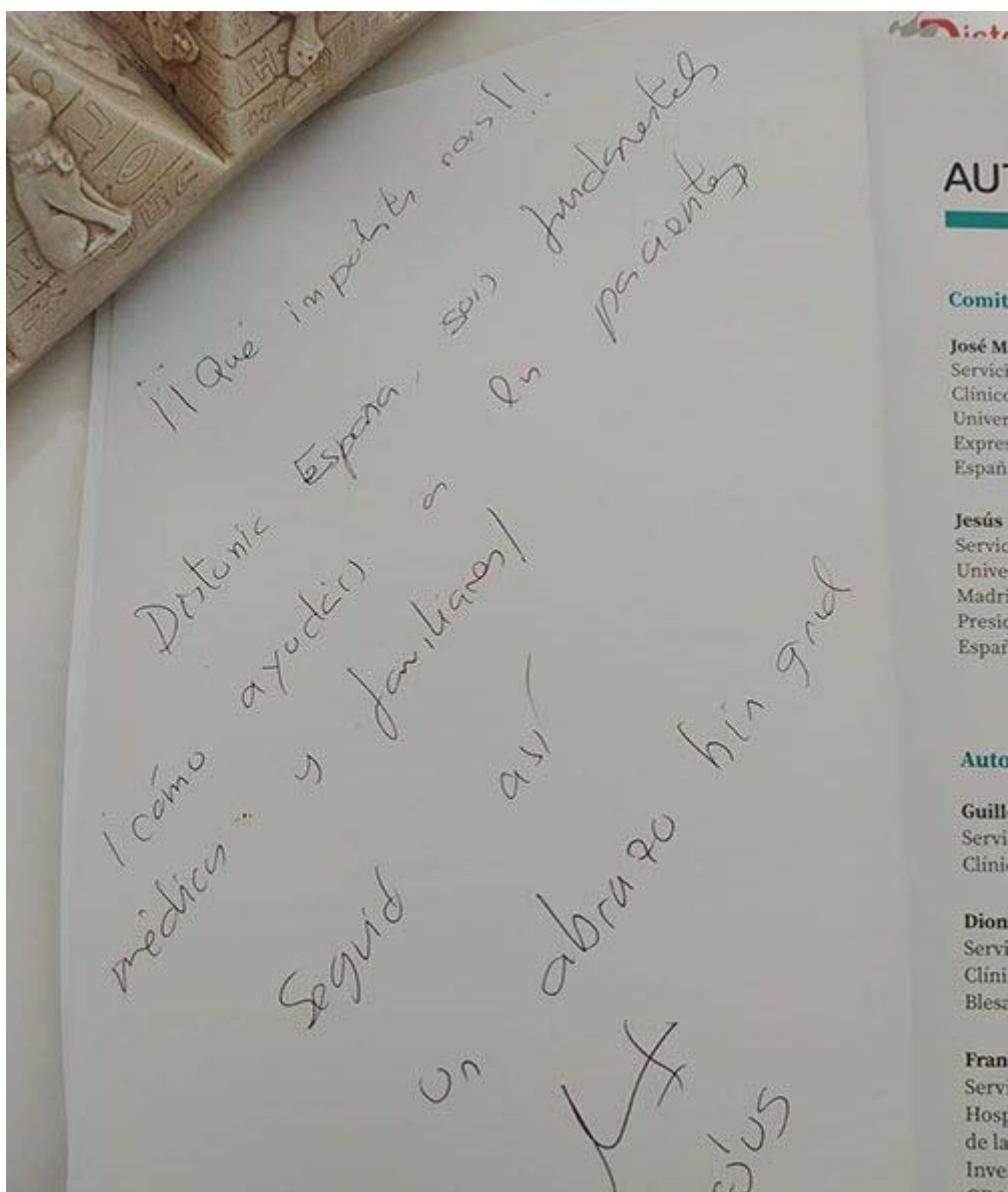
enfermedades neurológicas. Ahora tomas conciencia como:

**EMERGENTES NEUROLOGICAS. ABORDA TÉRMINOS ESPECIALES COMO.**

- Alimentación equilibrada para la salud cerebral
- Ejercicio físico y su impacto en la neuroprotección
- Descanso adecuado y su influencia en la memoria
- Estimulación cognitiva y técnicas para fortalecer la mente
- La interacción social como factor clave en la prevención del deterioro cognitivo
- ...

**Milagros López Morales**, presidenta de **Distonia España-ALDE** tuvo ocasión de charlar al finalizar el acto con los Dres. Porta y Láinez y felicitarles por la publicación de este manual imprescindible. Les transmitió el compromiso de nuestra entidad en su difusión, como ya viene haciendo desde hace tiempo con las campañas creadas por la SEN en torno a este tema, tanto en redes sociales y web, como entre las personas afiliadas. Ambos tuvieron la amabilidad de firmarnos un ejemplar de su libro y felicitar a ALDE por su labor de tantos años cuidando a las personas con distonía.







## Nota

El libro será distribuido por Adamed Laboratorios a los neurólogos en España y estará disponible para el resto de profesionales sanitarios y pacientes a través de la SEN, a partir del mes de mayo de 2025.

Descárgate aquí el **Decálogo de la SEN para mantener un cerebro sano** y ponlo en práctica ya.



Pincha en la imagen para verla a mayor tamaño

infosalus / **asistencia**

## **La SEN pide la creación de centros de referencia en enfermedades neurológicas raras**



Archivo - Imagen de archivo de una resonancia magnética.  
- GETTY IMAGES/ISTOCKPHOTO / HAYDENBIRD - Archivo

Infosalus



✉ Newsletter

Publicado: jueves, 27 febrero 2025 15:09

@infosalus\_com

MADRID 27 Feb. (EUROPA PRESS) -

La coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN), Ana María Domínguez, ha defendido la importancia de impulsar la creación de centros de referencia en enfermedades neurológicas raras, así como la formación específica de los profesionales sanitarios.

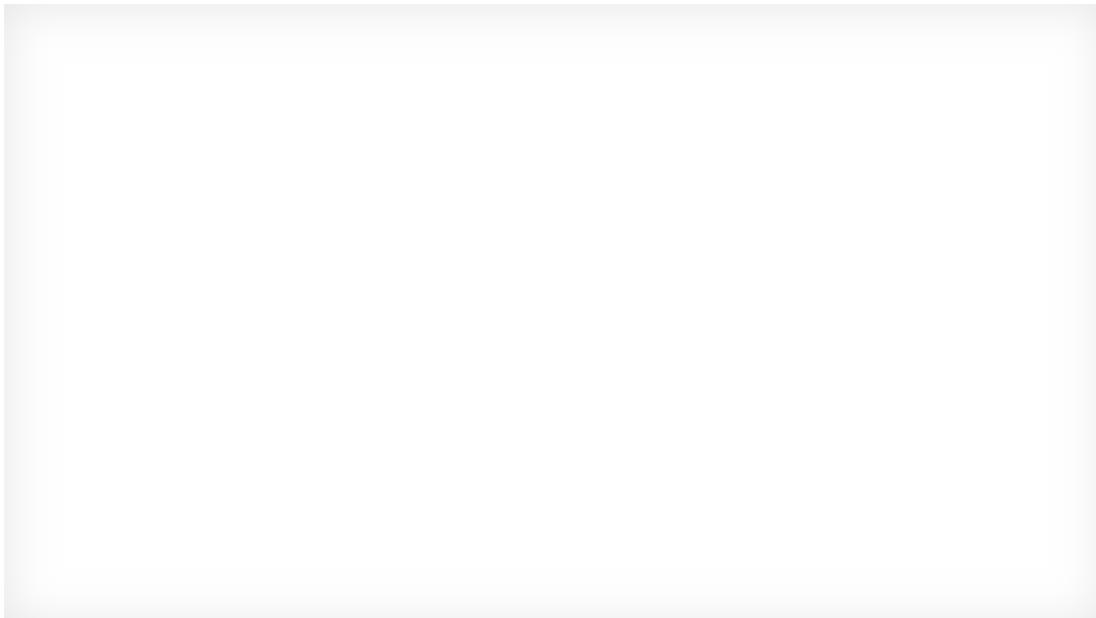
"Debido a su rareza y al desconocimiento sobre muchas de ellas, el diagnóstico puede ser complicado o demorarse en exceso, lo que impacta negativamente en la salud y calidad de vida de los pacientes", ha señalado Domínguez en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra este viernes.

Así, la SEN recuerda que la Organización Mundial de la Salud (OMS) señala que se han identificado más de 9.000 enfermedades raras, de las cuales cerca del 50 por ciento corresponden a enfermedades neurológicas y aproximadamente el 20 por ciento a enfermedades neuromusculares raras. Además, entre las enfermedades raras que no son de origen neurológico, es frecuente el desarrollo de sintomatología neurológica. Por ejemplo, se

estima que el 90 por ciento de las enfermedades raras pediátricas presentan manifestaciones neurológicas relevantes.

"Las enfermedades neurológicas raras son trastornos que pueden afectar tanto al sistema nervioso central como al periférico. Aunque pueden presentar una amplia variedad de síntomas, los más comunes suelen ser problemas de movilidad, debilidad muscular, pérdida de funciones cognitivas, problemas de coordinación, crisis epilépticas, alteraciones sensoriales o trastornos del habla", ha explicado Domínguez.

PUBLICIDAD



"Son enfermedades poco comunes que afectan al sistema nervioso y, al igual que el resto de enfermedades raras, suelen ser genéticas, crónicas, graves, discapacitantes y pueden poner en riesgo la vida de los pacientes", ha agregado la especialista.

Pese a ello, Domínguez ha celebrado que en la última década se han producido "avances significativos" en las técnicas de diagnóstico genético y ya existen terapias de precisión que han demostrado eficacia para algunas enfermedades.

"Aunque aún queda mucho por hacer, ya se han identificado cerca del 50 por ciento de las alteraciones genéticas responsables y cada año se descubren 200 nuevos trastornos genéticos. Teniendo en cuenta que el 80 por ciento de las enfermedades raras son de origen genético, facilitar el acceso de estos pacientes a centros y pruebas especializadas contribuiría enormemente a mejorar los tiempos de diagnóstico e identificar grupos de pacientes para la investigación de nuevos tratamientos, tan necesarios cuando hablamos de enfermedades raras", ha finalizado.

# GACETA MÉDICA

## Más del 60% de los pacientes con enfermedades neurológicas raras en Europa aún no tienen diagnóstico

*La falta de pruebas genéticas accesibles retrasa la identificación de enfermedades neurológicas raras en miles de pacientes europeos*

Por **Fernando Ruiz Sacristán** - 27 febrero 2025



El 28 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una jornada dedicada a concienciar sobre la situación de las personas afectadas por estas patologías, así como a impulsar la investigación y el desarrollo de tratamientos. **En la Unión Europea, una enfermedad rara es aquella que afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes.** Sin embargo, aunque cada una de estas enfermedades tenga una prevalencia baja, en conjunto afectan a millones de personas. Se estima que hasta un 6% de la población mundial padece una enfermedad rara y que, solo en la Unión Europea, 36 millones de personas viven con una de estas patologías. Cada año, medio millón de europeos recibe un nuevo diagnóstico.

**Se estima que hasta un 6% de la población mundial padece una enfermedad rara**

Las enfermedades raras conforman un grupo muy heterogéneo de patologías que pueden afectar a cualquier sistema del organismo. **En general, son enfermedades graves o muy graves en el 65% de los casos, crónicas en el 85% y, en muchas ocasiones, degenerativas y de origen genético** (alrededor del 80%). Además, en cerca del 50% de los casos, comprometen la esperanza de vida del paciente.

Más del 35% de los afectados presentan los primeros síntomas en la infancia o adolescencia. Sin embargo, la prevalencia es mayor en adultos debido a la elevada mortalidad de algunas de estas enfermedades. De hecho, las enfermedades raras son responsables del 35% de los fallecimientos en niños menores de un año y de más del 10% de las muertes en menores de entre 1 y 15 años.

## Impacto en España

Según estimaciones de la Sociedad Española de Neurología (SEN), **entre el 6% y el 8% de la población española podría verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida**. Actualmente, unos 3 millones de personas en España padecen estas patologías, muchas de las cuales carecen de un diagnóstico certero y de tratamiento efectivo.

**“En la actualidad, no se conoce la cura para el 95% de las enfermedades raras. Además, el tiempo medio para obtener un diagnóstico puede superar los 4 años y, en el 20% de los casos, este proceso puede prolongarse más de 10”**

Ana María Domínguez Mayoral, Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN

**Ana María Domínguez Mayoral, Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN**, destaca que “en la actualidad, no se conoce la cura para el 95% de las enfermedades raras. Además, el tiempo medio para obtener un diagnóstico puede superar los 4 años y, en el 20% de los casos, este proceso puede prolongarse más de 10”. La especialista también subraya el impacto de estas enfermedades en la calidad de vida de los pacientes, señalando que “**el 80% de los afectados en España tienen algún grado de dependencia y más del 50% requieren apoyo en su vida diaria**”.

## Enfermedades neurológicas raras

La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha identificado más de 9.000 enfermedades raras, de las cuales cerca del 50% corresponden a enfermedades neurológicas y el 20% a enfermedades neuromusculares raras. Además, muchas de las enfermedades raras no neurológicas pueden presentar manifestaciones neurológicas graves. Por ejemplo, se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas presentan síntomas neurológicos significativos.

**La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha identificado más de 9.000 enfermedades raras, de las cuales cerca del 50% corresponden a enfermedades neurológicas y el 20% a enfermedades neuromusculares raras**

Las enfermedades neurológicas raras afectan tanto al sistema nervioso central como al periférico y pueden presentar una gran variedad de síntomas, entre ellos problemas de movilidad, debilidad muscular, pérdida de funciones cognitivas, crisis epilépticas, alteraciones sensoriales o trastornos del habla. “**Se trata de enfermedades poco comunes, pero altamente discapacitantes y, en muchos casos, mortales**”, explica Domínguez. De hecho, según el Atlas de Mortalidad por Enfermedades Raras en España, más del 40% de los fallecimientos debidos a enfermedades raras en el país se deben a patologías neurológicas.

## Perspectivas de futuro

Uno de los principales desafíos en el abordaje de las enfermedades raras es el retraso en su diagnóstico. **La Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras (ERN-RND) estima que más del 60% de los europeos con una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados.** En este contexto, la SEN insiste en la necesidad de crear centros de referencia especializados y de mejorar la formación de los profesionales sanitarios. “El desconocimiento sobre muchas de estas enfermedades hace que el diagnóstico pueda demorarse en exceso, lo que impacta negativamente en la calidad de vida de los pacientes”, afirma Domínguez.

**La Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras (ERN-RND) estima que más del 60% de los europeos con una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados**

A pesar de estos obstáculos, los avances en la investigación genética han permitido identificar cerca del 50% de las alteraciones genéticas responsables de estas patologías, y cada año se descubren alrededor de 200 nuevos trastornos genéticos. **“Facilitar el acceso a centros especializados y pruebas genéticas podría mejorar significativamente los tiempos de diagnóstico y contribuir a la investigación de nuevos tratamientos, tan necesarios cuando hablamos de enfermedades raras”**, concluye la especialista.

**El Día Mundial de las Enfermedades Raras nos recuerda la urgencia de mejorar el diagnóstico, tratamiento y apoyo a los pacientes y sus familias.** Con un esfuerzo conjunto de la comunidad médica, los investigadores y las autoridades sanitarias, es posible avanzar hacia una mejor calidad de vida para las personas afectadas por estas enfermedades.

---

## También te puede interesar...

---

---

Fernando Ruiz Sacristán

X



HERALDO SALUDABLE

Consultorio médico Consulta a tu médico

# Médico y experto en longevidad: "Por debajo de 6 horas diarias de sueño, durante 10 años, podríamos perder un año de esperanza de vida"

El experto en anti-aging advierte de los peligros de un descanso deficiente y su impacto negativo en el sistema cardiovascular y metabólico.

[La planta que mejora la digestión, ayuda a dormir como un bebé y aumenta las defensas](#)

SONIA GUIJARRO NOTICIA / ACTUALIZADA 27/2/2025 A LAS 11:03



Doctor Vicente Mera, experto en longevidad y medicina anti-aging. [Kobho Labs](#)

Disfrutar de **un descanso nocturno de calidad no sólo es placentero para nuestro bienestar emocional** y para tener la energía necesaria para afrontar la siguiente jornada, sino que **repercute, de una manera implacable, en la salud general**. Más aún, el doctor especialista en longevidad y medicina anti-aging, asesor médico de Kobho Labs Vicente Mera, es rotundo afirmando que “la privación del sueño prolongada, es decir, dormir menos de 6 horas al día durante una década, puede reducir la esperanza de vida hasta en un año. El motivo es su impacto en el sistema cardiovascular y metabólico, tal y como pone de manifiesto un

[infobae.com](https://www.infobae.com)

# Vivir con fecha de caducidad y combatir (además) el estigma

*Newsroom Infobae*

6-7 minutos

---

Raúl Casado

Madrid, 28 feb (EFE).- Viven con fecha de caducidad, porque desde que aparecen los primeros síntomas hasta que mueren apenas pasan quince años, un periodo durante el que sufren una degradación física y cognitiva progresiva, pero lo hacen además luchando contra el estigma y el señalamiento social.

Son los pacientes -y sus familiares- de la enfermedad de huntington, una patología neurodegenerativa y hereditaria catalogada como "rara", aunque es una de las más prevalentes entre este tipo de enfermedades, ya que en España hay diagnosticadas unas 4.000 personas (cifra similar a la de pacientes con ELA) y 20.000 viven con la incertidumbre de saber si han heredado la fatal mutación genética.

Sus movimientos son cada vez más descontrolados, tienen problemas de equilibrio y hablan con dificultad y de una forma balbuceante; son los síntomas que sufren y proyectan los pacientes, y a menudo soportan por ello una profunda discriminación al ser confundidos con personas borrachas o drogadas. Y los testimonios de quienes han sido expulsados de un bar, de un autobús, de quienes no han sido atendidos en un banco o no han podido coger un taxi se amontonan.

Coincidiendo con la celebración -hoy- del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la Red de Enfermedades Raras del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha puesto en marcha una iniciativa pionera para conectar a pacientes y sus familiares con investigadores que han volcado su labor en el laboratorio en la búsqueda de tratamientos para combatir esas patologías.

La Sociedad Española de Neurología (SEN) ha puesto algunos datos sobre la mesa: se han definido más de 9.000 enfermedades raras, la mitad de ellas de tipo neurológico; afectan al 6 por ciento de la población mundial (a unos tres millones de personas en España); y no se conoce cura para el 95 por ciento de ellas.

La ausencia de diagnóstico -debido al desconocimiento que rodea estas patologías, a la dificultad de acceso a la información necesaria o a la localización de profesionales y de centros especializados- provoca una demora en la valoración que influye en el acceso a intervenciones terapéuticas y determina en muchos casos un agravamiento de la enfermedad que se podría evitar o paliar.

Ruth Blanco conoció con 15 años el diagnóstico de huntington de su padre, que falleció cuando ella tenía 28; constató el progresivo deterioro que provoca esta enfermedad neurodegenerativa, que ella describe como un cóctel de parkinson, alzhéimer y ELA; comprobó y soportó el estigma y el señalamiento; y sobrellevó la incertidumbre del componente hereditario hasta que se hizo el test. Es negativo.

Hoy preside la Asociación Española Corea Huntington -el término corea tiene su origen en la palabra griega "choreía" (danza) y ella sonríe al comparar las manifestaciones de la enfermedad con "el baile de San Vito"-, desde la que trata de mejorar la vida de los pacientes y sus familias y de luchar contra el estigma, y habla de que la única esperanza, ante una enfermedad incurable, radica en la ciencia y en la investigación.

Ruth se ha vuelto a encontrar con José Javier Lucas, el investigador del CSIC que desde hace 30 años investiga el huntington en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, y charlan de lo ilusionante y motivador que resulta para los investigadores poner cara a los pacientes que se podrían beneficiar de los avances que se atisban en los laboratorios.

Lucas no habla de certezas ni de plazos, pero sí de los esperanzadores ensayos que ya se están realizando y de los saltos que ya se han dado de la investigación básica a la clínica, para terminar afirmando: "estoy convencido de que acabará habiendo una cura para la enfermedad".

En declaraciones a EFE, el investigador insiste en lanzar un mensaje optimista y positivo y en la existencia de varios ensayos clínicos en el mundo, entre ellos uno en España, coordinado desde el Hospital Virgen del Rocío de Sevilla (proyecto Huntian), que deriva de una investigación realizada en su laboratorio y se basa en una terapia combinada de dos vitaminas (tiamina y biotina) en pacientes con la enfermedad.

Otros ensayos, también en fase clínica, buscan el "silenciamiento génico" o "apagar" el gen responsable de la enfermedad (el gen "HTT" localizado en el cromosoma 4 y que tiene las instrucciones para producir la proteína llamada huntingtina), un objetivo muy difícil desde el punto de vista científico y técnico pero que nace de una prueba de concepto realizada en su laboratorio hace 25 años.

Probaron en un modelo animal (un ratón) la posibilidad de "encender" o de "apagar" el gen que arrastra esa mutación para demostrar que es posible revertir la enfermedad frenando la expresión de ese gen; varios ensayos en el mundo están tratando de lograrlo y los resultados son esperanzadores.

"Toda nuestra esperanza está en la ciencia", ha manifestado a EFE

Ruth Blanco, y ha valorado el compromiso y el esfuerzo de los investigadores para conocer mejor la enfermedad, así como los recursos que se están destinando para encontrar dianas terapéuticas o tratamientos que consigan frenar y hasta revertir la enfermedad.

Los hijos de los enfermos de huntington tienen un 50 por ciento de posibilidades de heredar esa mutación genética, ha explicado Ruth Blanco, y se ha detenido a detallar la trascendencia de vivir la enfermedad de un progenitor sabiendo que tiene "fecha de caducidad" y conociendo cómo va a evolucionar, pero también de vivir la incertidumbre de esa herencia o de conocer el diagnóstico cuando ya tienes un proyecto vital estructurado (familia, hijos, trabajo, hipoteca, etc).

Los pacientes y sus familiares han conocido así los avances de la ciencia tras varias décadas de investigación y los científicos se han acercado a las inquietudes y las esperanzas de los enfermos; han puesto en común conocimientos y sentimientos, y han lanzado un mensaje atronador reclamando la empatía de la sociedad, inversiones, una mayor información que evite la confusión y que se destierren todos los estigmas asociados a cualquier enfermedad.

EFE

(Recursos de archivo en [www.lafototeca.com](http://www.lafototeca.com) cód 22454335, 22297303 y otros)

 Suscríbete por solo 1€/mes durante 6 meses

[Quiero la oferta](#)

PUBLICIDAD

SOCIEDAD

## Computación cuántica e IA para diagnosticar trastornos del sueño

LA VOZ  
REDACCIÓN



Samuel Magaz, Eduardo Mosqueira, Diego Álvarez y Alejandro Mayorga, investigadores de la UDC en el campo de las tecnologías TIC. [Cedida](#)

El CITIC de la Universidade da Coruña trabaja para buscar soluciones tecnológicas a problemas en la vida cotidiana de las personas

27 feb 2025 . Actualizado a las 13:54 h.



[Comentar · 0](#)

I Centro de Investigación en TIC de la Universidade da Coruña (CITIC) trabaja en la aplicación de la computación cuántica e inteligencia artificial para diagnosticar trastornos del sueño. Los investigadores Samuel Magaz, Eduardo Mosqueira, Diego Álvarez y Alejandro Mayorga están trabajando en este campo.

**E**soluciones tecnológicas más eficientes para mejorar el diagnóstico de los trastornos del sueño. El estudio «Algoritmos de Aprendizaje Automático de Nueva Generación para el Análisis de Registros Médicos del Sueño» (NEXT-GEN-SOMNUS) busca la aplicación de la inteligencia artificial y la computación cuántica en los análisis de los registros médicos del sueño.

PUBLICIDAD

Los equipos del CITIC de **Eduardo Mosqueira Rey y Diego Álvarez Estévez**, colaboran con el Centro de Supercomputación de Galicia (CESGA) para esta iniciativa, en el marco de la convocatoria de «Proyectos de Generación de Conocimiento 2023».

Mosqueira explica que «se pretende desarrollar soluciones más eficientes y aplicables para el diagnóstico de trastornos del sueño». La idea es conseguirlo utilizando diversos **algoritmos de aprendizaje automático de nueva generación**, basados en mecanismos de auto-atención, con la colaboración de expertos sobre procesos de aprendizaje, y usando también **computación cuántica**. Esto último «explora fenómenos que solo se dan en escalas atómicas y suponen una revolución para el procesado de información», según Víctor Zapatero, investigador post-doctoral en el Vigo Quantum Communication Center.

El investigador añade que precisamente es para lo que han realizado una sinergia con el CESGA. «Consiste en utilizar el modelo cuántico de predicción de series temporales desarrollado por el CESGA, adaptarlo para el tipo de señales que usamos nosotros en la medicina del sueño, y adecuarlo debidamente para realizar tareas de **clasificación de fases del sueño y detección de diferentes eventos** de relevancia para el diagnóstico», explica.

Añade además que el objetivo es que el modelo adaptado utilice **«datos reales de la medicina del sueño»**, que posteriormente probarían en simuladores y en el ordenador cuántico real que tiene el CESGA.

## El objetivo es acelerar el diagnóstico

A través de este proyecto, el CITIC busca superar las limitaciones de los modelos actuales de diagnóstico de los trastornos del sueño, que según la Sociedad Española de Neurología, afectan a casi la mitad de adultos y un cuarto de los menores en España. En este momento los procedimientos están asociados a la revisión manual de la prueba polisomnográfica estándar (PSG), lo cual **dificulta la respuesta de los centros clínicos a la «creciente demanda de estos exámenes»** debido a su complejidad y su alto coste.

Por tanto, la asistencia por computadora, utilizando tecnología cuántica y de inteligencia artificial, pretende integrar «mecanismos novedosos de auto-atención para tratar de obtener mejores resultados en la detección y clasificación de eventos», asegura Mosqueira. También incluirá **técnicas que requieren la**

**interacción humana** para «introducir en dichos algoritmos conocimiento de experto, que permita mejorar tanto su rendimiento como sus capacidades de explicabilidad».

PUBLICIDAD

Además, se utilizarán distintos procesos de computación cuántica que «permitan **llevar a los algoritmos de aprendizaje automático a otro nivel** y maximizar así las ventajas de estas herramientas TIC para el diagnóstico, estudio y seguimiento clínico posterior de los trastornos del sueño», añade el experto.

**Archivado en:** Computación cuántica Inteligencia artificial

Suscríbete a la edición digital por solo **1€/MES**

[¡No te lo pierdas!](#)

[Noticias](#)

- [Última hora sobre la investigación de la muerte del actor Gene Hackman y su mujer: habla el sheriff de Santa Fe](#)



[temas](#) · [Bienestar](#)

**Estíbaliz García, nutricionista, sobre uno de los mayores errores que nos impide dormir: "Puede hacer que no descansemos bien"**

**La enfermera y experta en nutrición asegura que existe un sencillo hábito capaz de mejorar nuestra calidad del sueño.**



[Alicia Alarcón](#)

Redactora digital de Lecturas

Actualizado a 27 de febrero de 2025, 13:59



Emuná Nutricion

[Los problemas para conciliar el sueño](#) ya son una de las mayores preocupaciones del momento. De hecho, parece que el número de personas que sufren insomnio u otras condiciones relacionadas es cada vez mayor. Según los datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), **más de 4 millones de españoles padecen algún tipo de trastorno del sueño crónico o grave**.

También la 'World Sleep Society' asegura que, al menos, un 45% de la población mundial sufrirá en algún momento de su vida un trastorno del sueño grave. Sin duda alguna, es un asunto preocupante. **Más allá del estrés o la ansiedad**, los hábitos que llevamos a cabo en nuestro día a día son factores importantes e influyentes sobre este problema. Según la enfermera y nutricionista, Estíbaliz García, existe un error de lo más común que nos impide conciliar el sueño con facilidad.

### **Un hábito sencillo y fundamental puede mejorar la calidad de nuestro sueño**

El deporte, la rutina y un ambiente adecuado son elementos fundamentales para disfrutar de un sueño de calidad y reparador. Sin embargo, no son los únicos hábitos capaces de influir sobre este importante aspecto de nuestras vidas. **La alimentación es un agente mucho más relevante de lo que creemos** no solo para mantener nuestro bienestar físico o mental sino, también, para disfrutar de un sueño de calidad. Así lo explica la enfermera y experta en patologías digestivas, Estíbaliz García, en una entrevista con 'La Vanguardia'.

Artículo recomendado

[Comunicado urgente de Miguel Frigenti tras ser expulsado 'GH DÚO 3' con una férrea denuncia sobre su experiencia en el reality](#)

Helena Arriaza

"La alimentación juega un papel fundamental en este proceso, ya que tanto los nutrientes como el momento y la forma en que comemos pueden favorecer un descanso profundo y continuo", señala en el citado medio. Sin embargo, relegar a un segundo plano nuestra alimentación es uno de los errores más comunes, ya que pocos conocen su impacto sobre los problemas nocturnos.

PUBLICIDAD

**Cepsa se transforma en Moeve**

Descúbrelo

Inspired by invibee

"Durante el sueño, el cuerpo lleva a cabo procesos esenciales como la reparación y regeneración de tejidos, consolidación de la memoria, equilibrio hormonal y fortalecimiento del sistema inmunológico. Por ello, incorporar pequeños cambios en la rutina puede marcar una gran diferencia en la calidad del descanso", asegura Estíbaliz García en 'La Vanguardia'. Por este importante motivo y en pleno auge de las patologías relacionadas con los problemas de sueño, hay que cuidar de la alimentación más que nunca. La nutricionista ofrece varios consejos clave a seguir para atender este asunto.

#### Artículo recomendado

[Mario Alonso Puig, experto en bienestar, sobre el poder de nuestro entorno: "Sin el grupo no se puede sobrevivir"](#)

Alicia Alarcón

### Las mayores claves para una alimentación saludable

Mantenernos hidratados es una de las necesidades más importantes que destaca Estíbaliz García en el citado medio. También limitar “el consumo de café y té a partir de media tarde” es fundamental para no alterar los ritmos circadianos. **“La cafeína puede interferir en la conciliación del sueño”**, asegura la experta. Por el contrario, el consumo de infusiones relajantes como una valeriana, una tila o una manzanilla son mejores opciones. Las últimas comidas del día y la hora de la cena también son uno de los aspectos más importantes para tener en cuenta.

“**Evita cenas copiosas** y procura cenar dos o tres horas antes de acostarte, pero tampoco te vayas a la cama con hambre”, recomienda la nutricionista. Estíbaliz también aconseja incluir proteínas ligeras como huevo, pescado o tofu pescado, huevos, tofu y grasas saludables como semillas o aguacate a la hora de cenar. **Una pequeña dosis de carbohidratos también es una gran opción** para descansar adecuadamente.



Otra propuesta que pone la experta sobre la mesa es el consumo de vegetales cocidos. “Los vegetales aportan fibra, vitaminas y minerales esenciales para el descanso. Si tienes digestiones pesadas, prioriza los vegetales cocidos en lugar de crudos para evitar inflamación. **Purés y cremas son opciones ideales para la cena**”, aconseja Estíbaliz. Lo mismo ocurre con los alimentos ricos en omega 3 como el pescado azul durante la hora de cenar. “Estos tienen propiedades antiinflamatorias que favorecen el descanso. Se recomienda consumirlo al menos dos o tres veces por semana”, asegura.

Más allá de mantener una alimentación adecuada, **consumir la última comida del día, al menos dos horas antes de ir a la cama** también es fundamental para conciliar el sueño con mayor facilidad. De lo contrario, la digestión puede interponerse en el proceso. Por último, la experta asegura que, mediante estos sencillos consejos es más fácil que nuestro cuerpo genere serotonina y melatonina. Es decir, la producción de hormonas clave en la regulación de nuestro sueño.

[Bienestar](#)

¿La computadora es demasiado lenta? En lugar de comprar una nueva,...

Publicidad Xtra-PC



Este brillante invento japonés traduce instantáneamente idiomas...

Publicidad Enence



Lecturas

Seguir

58.7K Seguidores



1



# Estíbaliz García, nutricionista, sobre uno de los mayores errores que nos impide dormir: "Puede hacer que no descansemos bien"

Historia de Alicia Alarcón • 39 m • 3 minutos de lectura



L Estíbaliz García  
© Emuná Nutricion

Los problemas para conciliar el sueño ya son una de las mayores preocupaciones del momento. De hecho, parece que el número Comentarios

personas que sufren insomnio u otras condiciones relacionadas es cada vez mayor. Según los datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), **más de 4 millones de españoles padecen algún tipo de trastorno del sueño crónico o grave.**



The advertisement features a close-up of a door handle with a lock. A small red logo with the word 'direct' is visible above the handle. Below the handle, the text 'Tu alarma con cerradura inteligente' (Your alarm with intelligent lock) is displayed. To the right of the lock, the brand name 'SECURITAS DIRECT®' is written in a bold, sans-serif font. Below it, the words 'Nueva Cerradura Inteligente' are also in bold. At the bottom right of the ad area, the word 'Publicidad' is printed in a smaller font.

También la 'World Sleep Society' asegura que, al menos, un 45% de la población mundial sufrirá en algún momento de su vida un trastorno del sueño grave. Sin duda alguna, es un asunto preocupante. **Más allá del estrés o la ansiedad**, los hábitos que llevamos a cabo en nuestro día a día son factores importantes e influyentes sobre este problema. Según la enfermera y nutricionista, Estíbaliz García, existe un error de lo más común que nos impide conciliar el sueño con facilidad.

## Un hábito sencillo y fundamental puede mejorar la calidad de nuestro sueño

El deporte, la rutina y un ambiente adecuado son elementos fundamentales para disfrutar de un sueño de calidad y reparador. Sin embargo, no son los únicos hábitos capaces de influir sobre este importante aspecto de nuestras vidas. **La alimentación es un agente mucho más relevante de lo que creemos** no solo para mantener nuestro bienestar físico o mental sino, también, para disfrutar de un sueño de calidad. Así lo explica la enfermera y experta en patologías digestivas, Estíbaliz García, en una entrevista con 'La Vanguardia'.



The advertisement features a portrait of a man with a shaved head, wearing a dark blue shirt, smiling and pointing towards the camera. To his right is a small graphic of a white envelope with a yellow triangle on it. To the right of the man, the word 'MASMOVIL' is written in a small, sans-serif font. Below it, the text 'MASMOVIL® Ofertas en Fibra' is displayed in a larger, bold, sans-serif font. At the bottom right, there is a small icon of a speech bubble with a 'C' inside, followed by the text 'Comentarios'.

Murcia.com » Región de Murcia » Empresa

27/02/2025

## **"El 60% de los vascos duerme menos de siete horas al día entre semana", explica el doctor Carlos Egea**

Fuente: Agencias



El doctor Carlos Egea, es jefe de servicio de Neumología de alta resolución y lidera la Unidad del Sueño de Hospital Quirónsalud Vitoria

El Hospital Quirónsalud Vitoria pone en marcha un nuevo servicio de Neumología de alta resolución y una nueva Unidad del Sueño, de la mano del prestigioso neumólogo, el doctor Carlos Egea. La nueva Unidad de Sueño posibilita la realización de polisomnografías domiciliarias, un método que permite a los pacientes realizar estudios avanzados del sueño en la comodidad de su hogar sin necesidad de acudir al hospital.

El Hospital Quirónsalud Vitoria refuerza su compromiso con la salud respiratoria y el bienestar del sueño con la puesta en marcha de un nuevo servicio de Neumología de alta resolución y la nueva Unidad del Sueño, bajo la dirección del prestigioso neumólogo, el doctor Carlos Egea. Con esta incorporación, el hospital amplía su capacidad asistencial, ofreciendo diagnóstico y tratamiento de enfermedades respiratorias y trastornos de sueño con la última tecnología y un enfoque integral para el paciente.

Según datos de la Sociedad Española de Neurología, en España, el 48% de los adultos y el 25% de los niños no tienen un sueño de calidad. En el País Vasco, el problema es aún más preocupante: "el 60% de los vascos duerme menos de siete horas entre semana, lo que impacta negativamente en su salud y calidad de vida" señala el doctor Egea.

✓ Recogida en tienda ✓ A domicilio



Lo último: Presto Equip, el Espejo Multimódulo



# N3WS

Tercera Edad



ALIMENTACIÓN NATURAL  
de textura modificada



NOTICIAS - PORTADA

## La aplicación de programas de salud cerebral ayudará a reducir la incidencia de las enfermedades neurológicas en España

■ 27 febrero, 2025 □ moon

La aplicación de programas de salud cerebral efectivos puede ayudar a reducir la incidencia de las enfermedades neurológicas en España, las cuales están experimentando un crecimiento como consecuencia del envejecimiento poblacional, como así comenta el Dr. José Miguel Láinez Andrés, presidente del Comité Organizador de la 41<sup>a</sup> Reunión de la Sociedad Valenciana de Neurología (SVN) y Jefe de Servicio del Hospital Clínico Universitario de Valencia que organiza el evento que se celebra, junto a la 8<sup>a</sup> Reunión de Enfermería Neurológica de la Comunitat Valenciana, el viernes 28 de febrero y el sábado 1 de marzo en Valencia.

En la actualidad, según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), ya hay más de 20

Este sitio web utiliza cookies para que usted tenga la mejor experiencia de usuario. Si continúa navegando está dando su consentimiento para la aceptación de las mencionadas cookies y la aceptación de nuestra política de cookies, pinche el enlace para mayor información.

[ACEPTAR](#)

[plugin cookie](#)

si aplicamos buenos programas de salud cerebral lograremos bajarla y, además, mantener la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud porque, de lo contrario, se va a desbordar", ha enfatizado el doctor Láinez Andrés.

Además, tal y como puntualiza el **Dr. José Miguel Santonja Llabata**, otro de los miembros del Comité Organizador de la 41<sup>a</sup> Reunión de la SVN, el 50% de los casos de discapacidad que hay en España se debe a una enfermedad neurológica, por lo que es necesario implantar medidas eficaces que ayuden a reducir estas cifras, así como paliar el déficit de profesionales que hay en la actualidad y que, entre otras cosas, impide llevar a cabo una investigación adecuada en España, la cual puede ayudar a mejorar la calidad de vida de muchos pacientes.

En este sentido, ambos expertos, junto a **otro de los coordinadores del encuentro, el Dr. Alejandro Ponz de Tienda**, destacan los "importantes" avances que se están produciendo en los últimos años en el campo de las enfermedades que afectan al cerebro y que están permitiendo mejorar el abordaje de los pacientes, especialmente aquellos ictus, migraña, Párkinson, Alzheimer o epilepsia, entre otros.

### Más de 200 neurólogos y enfermeros inscritos a las reuniones

Precisamente todos estos aspectos van a ser tratados en la 41<sup>a</sup> Reunión de la SVN y en la 8<sup>a</sup> Reunión de Enfermería Neurológica de la Comunitat Valenciana, a las cuales ya se han inscrito más de 170 neurólogos y cerca de 100 enfermeras quienes analizarán todos los aspectos relacionados con el presente y futuro de las enfermedades que afectan al cerebro.

En concreto, a lo largo de las jornadas se van a celebrar diversos talleres sobre enfermedades como patología vascular, esclerosis múltiple y toxina botulínica, así como diversos simposios, sesiones científicas y mesas redondas. Asimismo, se han presentado más de 40 comunicaciones científicas de diferentes centros de la Comunidad Valenciana relacionadas con diversas áreas de la Neurología.

"Hablaremos de las posibilidades de la gammaknife, una técnica innovadora incorporada al Hospital Clínico de Valencia en el último año, en el manejo de las diferentes patologías neurológicas y también hemos incorporado una conferencia magistral impartida por un experto en Neuroingeniería que nos puede abrir nuevas ventanas de conocimiento del cerebro. Las sesiones de comunicaciones orales y posters continuarán con el formato clásico y mantendremos el popular Neuro-reto que pone a prueba el ingenio de los participantes. En definitiva, hemos intentado hacer un programa en el que participen el mayor número de miembros de la sociedad y estén representados el máximo de unidades y servicios de nuestra Comunidad", asevera el Dr. Láinez Andrés.

Este sitio web utiliza cookies para que usted tenga la mejor experiencia de usuario. Si continúa navegando está dando su consentimiento para la aceptación de las mencionadas cookies y la aceptación de nuestra [política de cookies](#), pinche el enlace para mayor información.

[ACEPTAR](#)

[plugin cookie](#)

# quirónsalud

## La salud persona a persona

 Buscar centro, médico, especialidad...

Hospitales Cuadro Especialidades Pruebas Unidades Investigación El Comunicación Orientad  
Pedir cita  Menú grupo  
médico diagnósticas médicas



28 de febrero de 2025

CENTRO MÉDICO QUIRÓNSALUD PLAZA EUSKADI UNIDAD DEL SUEÑO

El sueño es un pilar fundamental para la salud, tan importante como la alimentación o el ejercicio físico. Sin embargo, casi la mitad de la población adulta **en España (48%) no disfruta de un sueño reparador, y en niños, el problema afecta al 25% de los menores, según datos de la Sociedad Española de Neurología.**

En el País Vasco, la falta de descanso es un problema aún más preocupante: **el 60% de los vascos duerme menos de siete horas entre semana, lo que impacta negativamente en su capacidad de concentración, su estado de ánimo y su salud a largo plazo.**

[INICIO](#) | [SALA DE PRENSA](#) | [CONTENIDOS DE SALUD](#) | **EL 60% DE LOS VASCOS DUERME MENOS DE SIETE HORAS AL DÍA ENTRE SEMANA**

# El 60% de los vascos duerme menos de siete horas al día entre semana

**Doctor Carlos Egea, jefe de servicio de Neumología de alta resolución y de la Unidad del Sueño del Hospital Quirónsalud Vitoria**

27 de febrero de 2025



El Hospital Quirónsalud Vitoria refuerza su compromiso con la salud respiratoria y el bienestar del sueño con la puesta en marcha de un nuevo **servicio de Neumología de alta resolución y la nueva Unidad del Sueño**, bajo la dirección del prestigioso neumólogo, el doctor Carlos Egea. Con esta incorporación, el hospital amplía su capacidad asistencial, ofreciendo diagnóstico y tratamiento de enfermedades respiratorias y trastornos del sueño con la última tecnología y un enfoque integral para el paciente.

Según datos de la Sociedad Española de Neurología, en España, el 48% de los adultos y el 25% de los niños no tienen un sueño de calidad. En el País Vasco, el problema es aún más preocupante: "el 60% de los vascos duerme menos de siete horas entre semana, lo que impacta negativamente en su salud y calidad de vida" señala el

+

[Plátano](#) [Yoga](#) [Dormir](#) [Estreñimiento](#) [Transplantes](#)

Menu

**SABERVIVIR<sup>tve</sup>**

Buscar



[Iniciar Sesión](#)

- [Salud Activa](#)
- [Avances médicos](#)
- [Nutrición](#)
- [Bienestar](#)



[SUSCRÍBETE A TU REVISTA](#)

[Comienza a cuidarte con la revista número 1 en salud.](#)

[Suscríbete 1€/mes](#)

- [Newsletter](#)
- Facebook
- Twitter
- Instagram
- TikTok
- Youtube
- Pinterest

[SUSCRÍBETE](#)

[Salud Activa](#)

**Las 9 técnicas más eficaces para dormirte rápido avaladas por la ciencia**

**Las preocupaciones y los pensamientos intrusivos hacen que a menudo nos cueste conciliar el sueño. Con estas estrategias avaladas por la ciencia conseguirás dormirte más rápido.**



Diana Llorens

Redactora especializada en salud, nutrición y bienestar

Actualizado a 27 de febrero de 2025, 21:00



Lo que haces justo antes de acostarte puede ayudarte a conciliar el sueño más rápido.

iStock

**Dormir bien y el tiempo suficiente es indispensable para la salud.** Durante el sueño no solo recuperamos energía, también se reparan nuestras células y nuestro cerebro almacena nueva información y elimina los desechos tóxicos, entre otros procesos importantes.

PUBLICIDAD

**¡Haz de tu jardín un paraíso al mejor precio!**  
Descuentos en muebles, herramientas,  
barbacoas ¡y más! 🌸🌼 Solo hasta el 13/03

[VER OFERTAS](#)

Inspired by invibee

Sin embargo, son muchas las personas a las que les cuesta conciliar el sueño y que tienen **problemas para dormir las 7 u 8 horas diarias que se recomiendan**. De acuerdo con la Sociedad Española de Neurología (SEN), entre un 20 y un 48% de la población adulta española sufre dificultad para iniciar o mantener el sueño. En al menos un 10% de los casos esto se debe a algún trastorno de sueño crónico y grave, pero en otros tiene que ver con un estado de nervios, en unos malos hábitos o en unas malas condiciones del dormitorio a la hora de dormir.

Hay algunas **técnicas, avaladas por la ciencia**, que resultan muy útiles para dormir rápido. Las repasamos a continuación.

## El método 4-7-8

La **técnica de respiración 4-7-8**, creada por el doctor Andrew Weild, actúa como “**un tranquilizante natural** del sistema nervioso”, en sus propias palabras. **Aumenta la cantidad de oxígeno en el torrente sanguíneo**, reduce la frecuencia cardíaca y libera más dióxido de carbono de los pulmones. Estos son los pasos a seguir para practicarla:

- **Coloca la punta de la lengua** contra la parte de detrás de los dientes frontales superiores y manténla allí durante todo el ejercicio.
- **Cierra la boca e inhala por la nariz** contando mentalmente hasta cuatro.
- **Contén la respiración** contando hasta siete.
- **Exhala completamente** durante 8 segundos.
- Repite el ciclo tres veces para realizar un total de cuatro respiraciones.

Además de ayudarte a dormir, diversos estudios científicos avalan las técnicas de **respiración consciente para reducir la ansiedad**, calmar el dolor y mejorar el ánimo.

## Imaginar tu sitio favorito

iStock

A la orilla del mar, en un prado verde, en una hamaca con una brisa acariciando tu piel... **visualizar un entorno relajante** puede ayudarte a conciliar el sueño más rápido. Así lo afirma un estudio de 2002 de la Universidad de Oxford.

Los investigadores vieron que **visualizar imágenes ayuda a distraer la mente** y a evitar pensamientos intrusivos, preocupaciones e inquietudes durante el periodo previo al sueño, lo que contribuye a dormir más rápidamente.

Sueño

[Cuántas horas hay que dormir: ¿5 o 6 horas son suficientes?](#)

Pablo Cubí del Amo

## Relajación muscular progresiva

La **relajación muscular progresiva**, que implica **tensar y relajar diferentes grupos de músculos** del cuerpo, favorece la relajación general y ayuda a conciliar el sueño. Un estudio publicado en el *Journal of Sleep Research* en 2022 comprobó que las personas que practican la relajación muscular progresiva antes de dormir tienen

#### un sueño más profundo.

Esta técnica de relajación muscular progresiva, junto con las respiraciones conscientes y las visualizaciones, es lo que se usa en la **Técnica militar para dormir**, un método utilizado por el ejército estadounidense para conciliar el sueño en solo 5 minutos. Estos son los pasos a seguir:

- Relaja toda la cara, incluidos los músculos de la boca.
- Deja caer los hombros y las manos a los costados.
- Exhala y relaja el pecho.
- Relaja las piernas, los muslos y las pantorrillas.
- Despeja tu mente durante 10 segundos imaginando una escena relajante.
- Si es necesario, repite "no pienses" durante 10 segundos.

#### Usar calcetines para dormir

Cuando nos estamos quedando dormidos, la melatonina (la denominada hormona del sueño) **enfría nuestra temperatura corporal interna**, lo que ayuda al proceso de conciliar el sueño.

Aunque a algunas personas les resulte de lo más antiestético, **usar calcetines para dormir** puede favorecer el sueño en las épocas más frías del año. Un estudio suizo de 1999 publicado en la revista *Nature* observó que tener los pies y las manos calientes es el mejor predictor de un inicio rápido del sueño.

Los participantes en el estudio colocaron una bolsa de agua caliente en sus pies, lo que **ensanchó los vasos sanguíneos en la superficie de la piel** y aumentó así la pérdida de calor. El **cambio del flujo sanguíneo desde el centro del cuerpo hacia las extremidades** enfrió el cuerpo y trabaja en conjunto con la melatonina. Llevar calcetines tendría el mismo efecto.

#### Una ducha caliente antes de dormir

ISTOCK

Este truco sigue la misma lógica que el anterior. Darse una **ducha o un baño caliente en la hora antes de ir a la cama** luego exponerse a una temperatura más fresca hace que **descienda la temperatura corporal**, lo que favorece el sueño.

Además, **la ducha ayuda a relajarse** y a alejar los pensamientos estresantes y los problemas de la mente, algo que también ayuda a conciliar el sueño.

#### Higiene del sueño

[Hábitos avalados por la ciencia para dormir del tirón todas las noches](#)

Héctor Farrés

#### Escuchar música relajante

La música amansa a las fieras... y también puede dormirlas. Eso, por lo menos, es lo que indica un estudio de 2008 publicado en la revista *Journal of Advanced Nursing* en el que se analizó el **efecto de la música en la calidad del sueño de los jóvenes** de entre 19 y 28 años.

Los investigadores vieron que **escuchar música clásica relajante** antes de acostarse es eficaz para reducir los problemas de sueño y además reduce los síntomas de depresión.

#### Aromatizar el dormitorio

**Crear un ambiente acogedor en el dormitorio** es clave para conciliar el sueño. Además de la oscuridad, una temperatura fresca y una cama cómoda, **el aroma también importa**, de acuerdo con un pequeño estudio del año 2005 publicado en la revista *Chronobiology International*.

Los investigadores vieron que quienes oían **aceite de lavanda** antes de dormir tenían un sueño más profundo y se despertaban con más energía.

#### Levantarse de la cama

Seguro que te ha pasado alguna vez: te despiertas en medio de la noche y no hay manera de volver a coger el sueño. La ansiedad va subiendo a medida que ves como avanzan los minutos sin que puedas dormir y empiezas a dar vueltas en la cama. En estas ocasiones, **quedarte en la cama no es la mejor opción**.

Si ya han pasado 15 minutos sin que hayas vuelto a dormirte, el **investigador británico Richard Wiseman**, autor del libro *Escuela del sueño: Todo lo que hace (o puede hacer) tu mente mientras duermes*, recomienda **salir de la cama y hacer una actividad que implique usar las manos y la cabeza** durante unos 10 minutos, como un puzzle. Eso sí, hay que **evitar las pantallas** porque emiten luz azul que puede suprimir la melatonina, una hormona que induce el sueño.

La idea detrás de esta técnica consiste en que **nuestra mente asocie la cama solo con dormir** (y con las relaciones íntimas), pero no con estar con estar despierto pensando, mirando la televisión o haciendo cualquier otra cosa.

### Intentar permanecer despierto

A menudo, cuanto más intentamos conciliar el sueño rápido, más nos cuesta dormirnos. ¿Por qué no hacer lo contrario? Un estudio de la Universidad de Glasgow en un pequeño grupo de personas con insomnio llevado a cabo en el año 2003 indicó que la **psicología inversa**, que se usa para que alguien haga precisamente lo contrario a lo que se le pide, **puede resultar útil cuando se trata de dormir**.

Los investigadores vieron que aquellas personas a las que se les pedía **acostarse en la cama y mantenerse despiertas**, con los ojos abiertos, se dormían más rápido que aquellas a quienes no se les pedía que se quedaran despiertas.

Más

- [Sueño](#)

### Newsletter

Únete a nuestra comunidad y practica un estilo de vida saludable

[Apúntate](#)

[Suscríbete a tu revista favorita](#)

[Activar el metabolismo](#)

### Edición papel

Recibela en tu casa por **2,5€/mes** y con envío gratis.

[suscríbete](#)

[Activar el metabolismo](#)

### Edición digital

La revista siempre disponible en tu dispositivo favorito por solo **1€ al mes + regalo**.

[suscríbete](#)

### Salud Activa

Mostrar artículos

- [Horas de sueño](#)
- [Laxante natural](#)
- [Infusiones estreñimiento](#)
- [Tipos de dolor de cabeza](#)

### Nutrición

Mostrar artículos

- [Alimentos con zinc](#)
- [Propiedades lentejas](#)
- [Vitamina E](#)
- [Azúcar en frutas](#)

### Maternidad

Mostrar artículos

- [Nombres de niña](#)
- [Nombres de niño](#)
- [Nombres de bebé](#)
- [Calendario del embarazo](#)

### Bienestar

Mostrar artículos

- [Respiro mental](#)



**El mejor regalo para tu vista**

Hospital  
quirónsalud  
Sagrado Corazón

(<https://www.quironsalud.com/laser-ojos>)



**SEVILLA** buenas **noticias**

(<https://sevillabuenasnoticias.com>)

## «El 60% de los vascos duerme menos de siete horas al día entre semana», explica el doctor Carlos Egea

febrero 27, 2025(<https://sevillabuenasnoticias.com/2025/02/27/>)

[Facebook](#)

[Twitter](#)

[LinkedIn](#)

[WhatsApp](#)

[Email](#)

[Print](#)



([https://static.comunicae.com/photos/notas/1261237/Carlos\\_Egea\\_Santolalla-1-1.jpg](https://static.comunicae.com/photos/notas/1261237/Carlos_Egea_Santolalla-1-1.jpg))

El doctor Carlos Egea, es jefe de servicio de Neumología de alta resolución y lidera la Unidad del Sueño del Hospital Quirónsalud Vitoria

El Hospital Quirónsalud Vitoria pone en marcha un nuevo servicio de Neumología de alta resolución y una nueva Unidad del Sueño, de la mano del prestigioso neumólogo, el doctor Carlos Egea. La nueva Unidad del Sueño posibilita la realización de polisomnografías domiciliarias, un método que permite a los pacientes realizar estudios avanzados del sueño en la comodidad de su hogar sin necesidad de acudir al hospital

El Hospital Quirónsalud Vitoria refuerza su compromiso con la salud respiratoria y el bienestar del sueño con la puesta en marcha de un nuevo servicio de Neumología de alta resolución y la nueva

# Cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de personas

Son patologías graves o muy graves en el 65% de los casos, crónicas en el 85%, a menudo degenerativas, de origen genético (alrededor del 80%) y potencialmente mortales (en casi el 50% de los casos)



Francisco Acedo

Jueves, 27 de febrero de 2025, 10:40 h (CET)

@Acedotor

Mañana, 28 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, término que en la Unión Europea se refiere a aquellas enfermedades poco comunes que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Sin embargo, a pesar de su baja prevalencia individual, el número total de personas afectadas por enfermedades raras es enorme: se estima que afectan hasta al 6% de la población mundial y que, solo en la Unión Europea, 36 millones de personas viven con una enfermedad rara. Cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de europeos.



Las enfermedades raras son muy heterogéneas y pueden afectar a cualquier órgano o sistema. Sin embargo, en general, son enfermedades graves o muy graves en el 65% de los casos, crónicas en el 85%, a menudo degenerativas, de origen genético (alrededor del 80%) y potencialmente mortales (en casi el 50% de los casos afectan el pronóstico vital del paciente).

Más del 35% de las personas con enfermedades raras presentan los primeros síntomas en la infancia o adolescencia. No obstante, la prevalencia de estas

## Lo más leído

- [1 Yo también quise ser Valdez](#)
- [2 Se acerca la hora del triunfo, Cristo reinará](#)
- [3 Reactividad Vs Proactividad en el trabajo](#)
- [4 El Retail Media Congress 2025 marca las tendencias clave del sector y el futuro del comercio digital](#)
- [5 Universidad CEU Cardenal de Herrera realiza un acuerdo con la World Literacy Organization \(WLO\)](#)

## Noticias relacionadas

### [Cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de personas](#)

Mañana, 28 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, término que en la Unión Europea se refiere a aquellas enfermedades poco comunes que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Sin embargo, a pesar de su baja prevalencia individual, el número total de personas afectadas es enorme: se estima que afectan hasta al 6% de la población mundial y que, solo en la Unión Europea, 36 millones de personas viven con una enfermedad rara.

### [Síntomas del pie diabético: cómo detectarlos y prevenir serias complicaciones](#)

El pie diabético es una complicación común en personas que padecen diabetes, especialmente si no mantienen un control adecuado de sus niveles de azúcar en sangre. Esta condición puede provocar una serie de síntomas que, si no se detectan a tiempo, pueden generar complicaciones graves.

### [La enfermedad cardiovascular, una complicación a tener en cuenta en pacientes con osteoporosis](#)

La coexistencia de enfermedades cardiovasculares (CV) y factores de riesgo CV en pacientes con osteoporosis (OP), ha llevado a expertos en Reumatología a realizar el Estudio VASOS (Estudio Ecológico para Valorar el Riesgo Cardiovascular en Pacientes con Osteoporosis), en el que se pone de manifiesto que hasta un 65% de los pacientes con OP presentan algún factor de riesgo CV y que hasta un 11% pueden llegar a presentar una cardiopatía isquémica.

enfermedades es mayor en adultos que en niños, debido a la alta mortalidad de algunas de ellas. De hecho, las enfermedades raras son responsables del 35% de los fallecimientos en niños menores de un año y de más del 10% de las muertes entre 1 y 15 años.

Según estimaciones de la Sociedad Española de Neurología (SEN), entre el 6% y el 8% de la población española podría verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida. Actualmente, en España, estas enfermedades afectan a unos 3 millones de personas y, en muchas ocasiones, carecen de diagnóstico y tratamiento.

“En la actualidad, no se conoce la cura para el 95% de las enfermedades raras. Además, el tiempo de espera para obtener un diagnóstico puede superar los 4 años y, en el 20% de los casos, puede tardar más de 10”, señala la Dra. Ana María Domínguez Mayoral, Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN). “Además de su alta mortalidad, estas enfermedades también son altamente discapacitantes. En España, el 80% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50% necesitan apoyo en su vida diaria”.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) señala que se han identificado más de 9.000 enfermedades raras, de las cuales cerca del 50% corresponden a enfermedades neurológicas y aproximadamente el 20% a enfermedades neuromusculares raras. Además, entre las enfermedades raras que no son de origen neurológico, es frecuente el desarrollo de sintomatología neurológica. Por ejemplo, se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas presentan manifestaciones neurológicas relevantes.

“Las enfermedades neurológicas raras son trastornos que pueden afectar tanto al sistema nervioso central como al periférico. Aunque pueden presentar una amplia variedad de síntomas, los más comunes suelen ser problemas de movilidad, debilidad muscular, pérdida de funciones cognitivas, problemas de coordinación, crisis epilépticas, alteraciones sensoriales o trastornos del habla”, explica la Dra. Ana María Domínguez. “Son enfermedades poco comunes que afectan al sistema nervioso y, al igual que el resto de enfermedades raras, suelen ser genéticas, crónicas, graves, discapacitantes y pueden poner en riesgo la vida de los pacientes”. El Atlas de Mortalidad por Enfermedades Raras en España señala que más del 40% de los fallecimientos por enfermedad rara en el país se deben a enfermedades neurológicas.

Por otro lado, la Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras (ERN-RND) estima que más del 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados. “Desde la SEN llevamos años destacando la importancia de impulsar la creación de centros de referencia para estas enfermedades, así como la formación específica de los profesionales sanitarios. Debido a su rareza y al desconocimiento sobre muchas de ellas, el diagnóstico puede ser complicado o demorarse en exceso, lo que impacta negativamente en la salud y calidad de vida de los pacientes”, comenta la Dra. Ana María Domínguez. “Sin embargo, en la última década se han producido avances significativos en las técnicas de diagnóstico genético y

ya existen terapias de precisión que han demostrado eficacia para algunas enfermedades. Aunque aún queda mucho por hacer, ya se han identificado cerca del 50% de las alteraciones genéticas responsables y cada año se descubren 200 nuevos trastornos genéticos. Teniendo en cuenta que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, facilitar el acceso de estos pacientes a centros y pruebas especializadas contribuiría enormemente a mejorar los tiempos de diagnóstico e identificar grupos de pacientes para la investigación de nuevos tratamientos, tan necesarios cuando hablamos de enfermedades raras”.

## TE RECOMENDAMOS



**¡Multiplica tus ingresos!**

**Una mujer de Madrid nos revela cómo gana 785€/día gracias a la IA**



**Pásate al eléctrico**

**Descubre los coches eléctricos de ocasión en Spoticar.**



**Nuevo PEUGEOT 3008 HYBRID**

**Descubre el Nuevo i-Cockpit con pantalla panorámica de 21".**



**Lexus LBX Híbrido**

**Haz tu mundo extraordinario.**



**Nuevo Toyota C-HR**

**Ofrece una autonomía de hasta 66 km en modo 100 % eléctrico**



**Nuevo 5008**

**Eléctrico o Híbrido. Hasta 8 años de garantía PEUGEOT Allure Care**

DISCOVER WITH  


[Noticias](#) | [Nacional](#)

CRÓNICA

# Vivir con fecha de caducidad y combatir (además) el estigma

## Los hijos de los enfermos de huntington tienen un 50 por ciento de posibilidades de heredar esa mutación genética

1 de 2 | La Sociedad Española de Neurología (SEN) ha puesto datos sobre la mesa. | **Will Eames**

2 de 2 | EIVISSA. / EFE. 28/02/2025. 10:00. Un grupo de voluntarios de la Asociación Huntington Ibiza, formada por dibujos y fotografías de personas con la enfermedad, se reúne en una finca de Sant Antoni de Portmany para pasear con sus perros. / EFE



1 de 2 | La Sociedad Española de Neurología (SEN) ha puesto datos sobre la mesa. | **Will Eames**

EfeMadrid28/02/25 10:00

Viven con fecha de caducidad, porque desde que aparecen los primeros síntomas hasta que mueren apenas pasan quince años, un periodo durante el que sufren una **degradación física y cognitiva progresiva**, pero lo hacen además luchando contra el estigma y el señalamiento social.

Son los pacientes -y sus familiares- de la **enfermedad de huntington**, una patología neurodegenerativa y hereditaria catalogada como «rara», aunque es una de las más prevalentes entre este tipo de enfermedades, ya que en España hay diagnosticadas unas 4.000 personas (cifra similar a la de pacientes con **ELA**) y 20.000 viven con la incertidumbre de saber si han heredado la fatal mutación genética.

Sus movimientos son cada vez más descontrolados, tienen problemas de equilibrio y hablan con dificultad y de una forma balbuceante; son los síntomas que sufren y proyectan los pacientes, y a menudo soportan por ello una profunda discriminación al ser confundidos con personas borrachas o drogadas. Y los testimonios de quienes han sido expulsados de un bar, de un autobús, de quienes no han sido atendidos en un banco o no han podido coger un taxi se amontonan. Coinciendo con la celebración -hoy- del **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, la Red de Enfermedades Raras del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha puesto en marcha una iniciativa pionera para conectar a pacientes y sus familiares con investigadores que han volcado su labor en el laboratorio en la búsqueda de tratamientos para combatir esas patologías.

La **Sociedad Española de Neurología** (SEN) ha puesto algunos datos sobre la mesa: se han definido más de 9.000 enfermedades raras, la mitad de ellas de tipo neurológico; afectan al 6 por ciento de la población mundial (a unos tres millones de personas en España); y no se conoce cura para el 95 por ciento de ellas.

## Los efectos de un diagnóstico tardío

La ausencia de diagnóstico -debido al desconocimiento que rodea estas patologías, a la dificultad de acceso a la información necesaria o a la localización de profesionales y de centros especializados- provoca una demora en la valoración que influye en el acceso a **intervenciones terapéuticas** y determina en muchos casos un agravamiento de la enfermedad que se podría evitar o paliar.

Ruth Blanco conoció con 15 años el diagnóstico de huntington de su padre, que falleció cuando ella tenía 28; constató el progresivo deterioro que provoca esta enfermedad neurodegenerativa, que ella describe como un cóctel de parkinson, alzhéimer y ELA; comprobó y **soportó el estigma y el señalamiento**; y sobrellevó la incertidumbre del componente hereditario hasta que se hizo el test. Es negativo. Hoy preside la Asociación Española Corea Huntington -el término corea tiene su origen en la palabra griega «choreía» (danza) y ella sonríe al comparar las manifestaciones de la enfermedad con «el baile de San Vito»-, desde la que trata de mejorar la vida de los pacientes y sus familias y de luchar contra el estigma, y habla de que la única esperanza, ante una enfermedad incurable, radica en la ciencia y en la investigación.

Ruth se ha vuelto a encontrar con José Javier Lucas, el **investigador del CSIC** que desde hace 30 años investiga el huntington en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, y charlan de lo ilusionante y motivador que resulta para los investigadores poner cara a los pacientes que se podrían beneficiar de los avances que se atisban en los laboratorios.

## ¿Se puede «silenciar» el gen responsable de la enfermedad?

Lucas no habla de certezas ni de plazos, pero sí de los esperanzadores ensayos que ya se están realizando y de los saltos que ya se han dado de la investigación básica a la clínica, para terminar afirmando: «estoy convencido de que **acabarán habiendo una cura** para la enfermedad».

En declaraciones a EFE, el investigador insiste en lanzar un mensaje optimista y positivo y en la existencia de varios ensayos clínicos en el mundo, entre ellos uno en España, coordinado desde el **Hospital Virgen del Rocío de Sevilla** (proyecto Huntian), que deriva de una investigación realizada en su laboratorio y se basa en una terapia combinada de dos vitaminas (tiamina y biotina) en pacientes con la enfermedad. Otros ensayos, también en fase clínica, buscan el «silenciamiento génico» o «apagar» el gen responsable de la enfermedad (el gen «HTT» localizado en el cromosoma 4 y que tiene las instrucciones para producir la proteína llamada huntingtina), un objetivo muy difícil desde el punto de vista científico y técnico pero que nace de una prueba de concepto realizada en su laboratorio hace 25 años.

Probaron en un modelo animal (un ratón) la posibilidad de «encender» o de «apagar» el gen que arrastra esa mutación para demostrar que es posible revertir la enfermedad **frenando la expresión de ese gen**; varios ensayos en el mundo están tratando de lograrlo y los

resultados son esperanzadores.

## Toda la esperanza está en la ciencia

«Toda nuestra esperanza está en la ciencia», ha manifestado a EFE Ruth Blanco, y ha valorado el compromiso y el esfuerzo de los investigadores para conocer mejor la enfermedad, así como los recursos que se están destinando para encontrar dianas terapéuticas o tratamientos que consigan frenar y hasta revertir la enfermedad. Los hijos de los enfermos de huntington tienen **un 50 por ciento de posibilidades de heredar esa mutación genética**, ha explicado Ruth Blanco, y se ha detenido a detallar la trascendencia de vivir la enfermedad de un progenitor sabiendo que tiene «fecha de caducidad» y conociendo cómo va a evolucionar, pero también de vivir la incertidumbre de esa herencia o de conocer el diagnóstico cuando ya tienes un proyecto vital estructurado (familia, hijos, trabajo, hipoteca, etc).



Los pacientes y sus familiares han conocido así los avances de la ciencia tras varias décadas de investigación y los científicos se han acercado a **las inquietudes y las esperanzas de los enfermos**; han puesto en común conocimientos y sentimientos, y han lanzado un mensaje atronador reclamando la empatía de la sociedad, inversiones, una mayor información que evite la confusión y que se destierren todos los estigmas asociados a cualquier enfermedad.

### Lo más leído

- [El Supremo reitera que los interinos no pueden ser fijos automáticamente sin proceso de selección](#)
- [Frank Cuesta, detenido por la policía de Tailandia por posesión ilegal de animales protegidos](#)
- [El paso de Karla Sofía Gascón por Mallorca aún como Carlos](#)

### Ultima Hora en las redes

¡Únete a nuestra comunidad! Puedes seguir y opinar sobre toda la información que compartimos en nuestras redes sociales: [Facebook](#); [X](#); [Bluesky](#); [LinkedIn](#); [Instagram](#); [TikTok](#) y [YouTube](#). Además, puedes apuntarte a nuestros canales en [WhatsApp](#) y [Telegram](#) y recibir cada día las noticias más relevantes. Únete de manera gratuita a nuestras aplicaciones de mensajería para estar siempre informado de forma fácil y directa desde tu teléfono móvil.

[enfermedades raras](#) [enfermedades raras en Baleares](#) [neurología](#) [salud en Baleares](#)

# Día Mundial de las Enfermedades Raras: 36 millones de afectados en Europa

En el Día Mundial de la Enfermedades Raras varias iniciativas pretenden visibilizar los retos a los que se enfrentan los afectados y sus necesidades no cubiertas, para que se agilicen los diagnósticos y se fomente la investigación para desarrollar tratamientos eficaces.



Compartido: 1

+

Por: [EVA SALABERT \(HTTPS://WWW.WEBCONSULTAS.COM/AUTORES/EVA-SALABERT\)](https://www.webconsultas.com/autores/eva-salabert)

27/02/2025

[X\(https://twitter.com/evasalabert\)](https://twitter.com/evasalabert)

[in\(https://es.linkedin.com/pub/eva-salabert/25/9a4/888\)](https://es.linkedin.com/pub/eva-salabert/25/9a4/888)

Cada 28 de febrero tiene lugar el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que pretende contribuir a que todos conozcamos las dificultades a las que se enfrentan las personas que sufren alguno de estos problemas de salud poco comunes y que en la mayoría de los casos carecen de un tratamiento específico.

▼ PUBLICIDAD

Este año, la [Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\)](https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/desenmascara-las-raras-respuesta-la-necesidad-de-visibilizar-las-enfermedades-raras-en-espana) ha presentado la campaña 'Desenmascara las raras' (<https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/desenmascara-las-raras-respuesta-la-necesidad-de-visibilizar-las-enfermedades-raras-en-espana>) con el objetivo de sensibilizar sobre la realidad de los 3 millones de

cotidiana, un manifiesto y un llamamiento a la movilización en redes sociales.

Durante la presentación de la campaña, en la que han participado representantes del Ministerio de Sanidad y de los portavoces de Sanidad de los principales grupos del Senado, Juan Carrión, presidente de FEDER, ha destacado que es fundamental poner de manifiesto las necesidades no cubiertas de estas personas, ya que "el tiempo medio para obtener un diagnóstico certero en España es de aproximadamente 6 años. Solo un 6% de las enfermedades raras cuenta con tratamiento y solo en torno al 20% están siendo investigadas", según una nota publicada por FEDER.

▼ PUBLICIDAD

## ■ El reto de las enfermedades raras: más de lo que imaginas

'More than you can imagine' (<https://www.rarediseaseday.org/news/launch-of-the-rare-disease-day-2025-campaign/>) – en castellano 'Más de lo que imaginas' – es el lema elegido este año para dar a conocer los retos que afrontan los más de 300 millones de afectados por las [más de 7.000 enfermedades raras](https://www.webconsultas.com/enfermedades-raras/enfermedades-raras-2764) (<https://www.webconsultas.com/enfermedades-raras/enfermedades-raras-2764>) que se han identificado, de las que alrededor del 80% tienen una causa genética y casi el 70% se manifiestan en la infancia. Además, para aproximadamente el 95% de estas patologías no se dispone de tratamientos aprobados; el tiempo promedio para un diagnóstico preciso es de 4,8 años; y alrededor del 30% de los niños con una enfermedad rara mueren antes de los 5 años, según revela un informe publicado en [The Lancet Global Health](https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X(24)00056-1/fulltext) ([https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X\(24\)00056-1/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X(24)00056-1/fulltext)).

*"En España, el 80% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50% necesitan apoyo en su vida diaria"*

---

La [Organización Mundial de la Salud \(OMS\)](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_CONF2-en.pdf) ([https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/EB156/B156\\_CONF2-en.pdf](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_CONF2-en.pdf)), por su parte, considera que las enfermedades raras son una prioridad sanitaria mundial para la equidad y la inclusión e insta a los Estados miembros a comprometerse y llevar a cabo acciones en el contexto nacional para mejorar la atención de las enfermedades raras. Las principales recomendaciones incluyen:

Contribuir al desarrollo de un plan de acción global sobre enfermedades raras.

Garantizar un acceso equitativo a un diagnóstico temprano, especialmente con pruebas de detección en los recién nacidos.

Asegurar el acceso a tratamientos, medicamentos y servicios de salud adecuados.

Establecer programas de apoyo a la salud mental para los pacientes y sus familias.

[SIGUIENTE](#)

Fomentar la telemedicina y el intercambio de datos para mejorar el acceso de los pacientes y sus familias a los especialistas.

Incluir a organizaciones de pacientes en la formulación de políticas.

Crear registros nacionales de enfermedades raras o colaborar con bases de datos internacionales.

Promover la creación de centros especializados para investigar sobre estas patologías.

▼ PUBLICIDAD

## ■ 36 millones de personas viven con una enfermedad rara en Europa

En la Unión Europea el término enfermedades raras se refiere a las patologías poco frecuentes que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes y se estima que 36.000 millones de personas viven con una enfermedad rara en la Unión Europea, según indican desde la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link471.pdf) (<https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link471.pdf>), que añaden que cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de europeos.

La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima que entre el 6% y el 8% de la población española podría verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida. "En la actualidad, no se conoce la cura para el 95% de las enfermedades raras. Además, el tiempo de espera para obtener un diagnóstico puede

[SIGUIENTE](#)

▼ PUBLICIDAD

"Además de su alta mortalidad, estas enfermedades también son altamente discapacitantes. En España, el 80% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50% necesitan apoyo en su vida diaria", añade la especialista.

Aproximadamente el 50% de las enfermedades raras que se conocen son de origen neurológico, y muchas de las que no lo son también presentan sintomatología relacionada. "Las enfermedades neurológicas raras son trastornos que pueden afectar tanto al sistema nervioso central como al periférico. Aunque pueden presentar una amplia variedad de síntomas, los más comunes suelen ser problemas de movilidad, debilidad muscular, pérdida de funciones cognitivas, problemas de coordinación, crisis epilépticas, alteraciones sensoriales o trastornos del habla", explica la Dra. Ana María Domínguez.

▼ PUBLICIDAD

"En la última década se han producido avances significativos en las técnicas de diagnóstico genético y ya existen terapias de precisión que han demostrado eficacia para algunas enfermedades. Aunque aún queda mucho por hacer, ya se han identificado cerca del 50% de las alteraciones genéticas responsables y cada año se descubren 200 nuevos trastornos genéticos. Teniendo en cuenta que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, facilitar el acceso de estos pacientes a centros y pruebas especializadas contribuiría enormemente a mejorar los tiempos de diagnóstico e identificar grupos de pacientes para la investigación de nuevos tratamientos, tan necesarios cuando hablamos de enfermedades raras", concluye la Dra. Domínguez.

Actualizado: 27 de febrero de 2025

## ETIQUETAS:

[Enfermedades raras](https://www.webconsultas.com/categoría/tags/enfermedades-raras)[Discapacidad](https://www.webconsultas.com/categoría/tags/discapacidad)[Enfermedades infantiles](https://www.webconsultas.com/categoría/tags/afecciones-tipicas-infantiles)[Genética](https://www.webconsultas.com/categoría/tags/genetica)[Enfermedades raras](https://www.webconsultas.com/categoría/salud-al-dia/enfermedades-raras)[SIGUIENTE](#)