




Una médico atiende a un paciente. / Getty Images

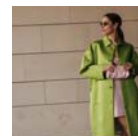
Según estimaciones de la [Sociedad Española de Neurología](#) (SEN), entre el 6% y el 8% de la población española podría verse afectada por una **enfermedad rara** en algún momento de su vida. Y el 8% de España son varios millones. Y además, por seguir con las cifras, siempre frías pero concluyentes, no se conoce la cura del **95% de estas afecciones**. No pretendo que esta columna sirva como alegato demagógico en plan lema de manifestación –"¡menos armas, más microscopios!"–, pero al menos sí que hoy, en el **Día Internacional de las Enfermedades Raras**, dediquemos un minuto a pensar en la situación de aquellos que las padecen y pedir a aquellos que pueden, que dediquen más fondos para investigarlas. Porque seguro que esto sí merecerá la pena.

Más noticias en [Instagram](#), [X](#), [TikTok](#), [Whatsapp](#), [Facebook](#), [Bsky](#), y gratis en nuestra [Newsletter diaria](#) ¿Dudas o sugerencias? [escribenos a zona20@20minutos.es](mailto:zona20@20minutos.es).

Conforme a los criterios de  **The Trust Project**

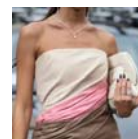
[¿Por qué confiar en nosotros?](#)

DESTACADO



Ni rosa empolvado ni amarillo mantequilla: el color de moda de la primavera que favorece a todas las pieles

Natalia Arroyo



Este esmalte de uñas es top ventas porque repara y protege las uñas tras usar gel y acrílico

Natalia Arroyo



El restaurante favorito de Kylian Mbappé en Madrid: asados y espetos de carne

20minutos



Unos cirujanos localizan cinco lentillas perdidas detrás del globo ocular de una mujer

El Becario

Taigo, el SUV coupé. ¿quién quiere ser convencional?

Volkswagen | Patrocinado

[Configurar Tu Coche](#)



La detección temprana de la fragilidad en pacientes con demencia puede ralentizar su deterioro tanto a nivel físico como cognitivo. Así concluye un estudio liderado por el Departamento de Neurología de la Clínica Universidad de Navarra, publicado en *Lancet Healthy Longevity*.

Según explica Miguel Germán Borda, geriatra e investigador principal del estudio, la fragilidad es una condición de salud que aumenta la vulnerabilidad del paciente, porque le hace más propenso a complicaciones ante enfermedades, infecciones, caídas, hospitalizaciones o situaciones de estrés emocional.

Esta condición “se manifiesta con pérdida de la fuerza muscular, disminución del estado físico, menor resistencia a esfuerzos, problemas en la movilidad y el estado nutricional”, recuerda el experto.



Por su parte, la demencia es un síndrome caracterizado por un deterioro progresivo de las funciones cognitivas, que afecta áreas

como la memoria, el razonamiento y el lenguaje. Según la Sociedad Española de Neurología, este problema de salud es responsable del 8% de los fallecimientos en España.

El mencionado estudio destaca la necesidad de un abordaje preventivo y multidisciplinar en el manejo de la fragilidad asociada a la demencia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familiares.

RECOMENDACIONES PARA EL MANEJO DE LA FRAGILIDAD

La investigación presenta una guía basada en un consenso de expertos y una revisión sistemática de la literatura, en la que se incluyen 16 recomendaciones clave. Los especialistas destacan que el diagnóstico de la fragilidad no debe ser responsabilidad exclusiva de los geriatras, sino que también debe involucrar a otros profesionales de la salud, como psiquiatras, terapeutas, anestesistas y médicos de familia. Asimismo, recomiendan que esta condición se evalúe en todos los pacientes con demencia, deterioro cognitivo o riesgo de desarrollar demencia.

La guía, dirigida tanto a profesionales sanitarios como a familiares, propone un enfoque integral en la atención de pacientes frágiles con demencia. Entre las estrategias fundamentales destacan:

- Una nutrición adecuada y personalizada.
- El fomento de la actividad física adaptada a las capacidades individuales.
- La prevención de caídas mediante estrategias específicas.
- La revisión y el ajuste del tratamiento farmacológico para evitar efectos adversos.
- Apoyo psicosocial, abordando aspectos como la soledad, el aislamiento social y la salud mental.



- La adaptación del entorno, promoviendo la autonomía y seguridad del paciente.
- El trabajo interdisciplinar para una atención integral y coordinada.

INFORMACIÓN ADICIONAL



Jue 27 Febrero 2025



Actualidad

ENLACES RELACIONADOS

- [Consulta otras Noticias de Actualidad](#)



A
S
E
E



LA E
PF
CO



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. / EFE

Raúl Casado (Efe)

28 de febrero 2025 - 10:32



MADRID/ Viven con fecha de caducidad, porque desde que aparecen los primeros síntomas hasta que mueren apenas pasan 15 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 este viernes 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% de la población

mundial (a unos tres millones de personas en España); y **no se conoce cura para el 95% 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 párkinson, 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 **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 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% 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.

TE PUEDE INTERESAR

"Cosas surrealistas que solo pasan en Sevilla": una tuna irrumpe en una tienda para sorprender a una joven

Carmen, enferma de ataxia telangiectasia: "Estamos esperando que la Unión Europea apruebe el medicamento para que lo traigan a Sevilla"

Síguenos en [Whatsapp](#), [Instagram](#), [Facebook](#) o apúntate a alguna de nuestras [Newsletters](#).

Temas relacionados

Salud

Un truco nocturno para disfrutar de un vientre plano después de los 50 (adelgaza mientras duermes)

Las personas que no pueden adelgazar a partir de los 45 años están cometiendo este grave error

[DOMIR-ADELGAZAR.ES](https://domir-adelgazar.es) | PATROCINADO

[Más información](#)

[Oftalmología](#)

[Oncología](#)

[Pediatría](#)

[Sexología](#)

[Médic@s para la Historia](#)

[Emergencias SUMMA-112](#)

[Enfermer@](#)



Enfermedad rara de huntington: vivir con fecha de caducidad y combatir el estigma

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.



Pacientes y familiares con enfermedades raras han visitado algunos de los laboratorios donde se investigan estas patologías con motivo de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Imagen cedida por el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid.

📅 28 de febrero, 2025 👤 RAÚL CASADO 📄 Fuente: [Consejo Superior De Investigaciones Científicas](#) | [CSIC](#)

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 patologías, 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 conmemoración, cada 28 de febrero, 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 párkinson, 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 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 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.

Pacientes y familiares con enfermedades raras han visitado algunos de los laboratorios donde se investigan estas patologías con motivo de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Imagen cedida por el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid.



Campaña 'Tómate el PULSO': Concienciando sobre las arritmias y su relación con el riesgo de ictus

Madrid, 27 febrero de 2025.- La Fundación Freno al Ictus, en colaboración con la alianza Bristol Myers Squibb-Pfizer, presentan la campaña **"Tómate el PULSO"** con el objetivo de aumentar la concienciación sobre las arritmias, en particular la Fibrilación Auricular (FA), y su relación con el riesgo de ictus. La iniciativa cuenta con el aval de SEMERGEN (Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria).

El corazón desempeña un papel crucial al asegurar un flujo sanguíneo adecuado hacia el cerebro, siendo vital su correcto funcionamiento para mantener una buena salud cerebrovascular. Los latidos irregulares, señal de advertencia, pueden indicar una arritmia cardíaca conocida como FA, que es la arritmia más común. Esta condición puede generar la formación de coágulos sanguíneos que interrumpan el flujo hacia el cerebro, aumentando así el riesgo de sufrir un ictus.

Según datos proporcionados por la **Sociedad Española de Neurología (SEN)**, el ictus es la **segunda causa de mortalidad en España** y la **principal entre las mujeres**. Además, la **FA se asocia con un riesgo entre 4 y 5 veces mayor de insuficiencia cardíaca[1]**. Estimaciones indican que aproximadamente **una de cada cuatro personas desarrollará fibrilación auricular** en algún momento de su vida[2].

Por su parte, la **Sociedad Española de Cardiología** estima que alrededor de **43 millón de personas en el mundo padecen FA**, incrementando **2,3 veces el riesgo de sufrir un ictus isquémico**. Estos datos resaltan la importancia de una detección temprana y un tratamiento adecuado de la FA para prevenir eventos cerebrovasculares y sus consecuencias graves.

Conscientes de ello, la **campaña "Tómate el PULSO"** se enfoca en incrementar el conocimiento sobre estas arritmias y la necesidad de identificar posibles señales de alerta. **La iniciativa anima a las personas a aprender a tomarse el pulso y, en caso de detectar una posible arritmia, a buscar atención médica especializada.**

La campaña, dirigida tanto a pacientes directos como a sus familiares y cuidadores, se llevará a cabo en áreas geolocalizadas. Se utilizarán canales de comunicación específicos para llegar a la población objetivo, priorizando la información en aquellos segmentos de edad con mayor incidencia, entre los 45 y 67 años y facilitando consejos para aprender a tomarse correctamente el pulso a través de la web: <https://tomateelpulso.com/>

Señales de alerta:

Es importante estar atento a las señales de alerta de la FA que pueden incluir **palpitaciones irregulares, falta de aliento, debilidad, mareos o desmayos**. Si se experimenta alguno de estos síntomas, es fundamental buscar atención médica para un diagnóstico adecuado. La detección temprana de la FA permite implementar estrategias de tratamiento y



arterial, el manejo del estrés y el estilo de vida saludable. En última instancia, abordar la FA es fundamental para mantener un corazón saludable y proteger la salud cerebrovascular.

Campaña Tómate el pulso



[1] Sociedad Española de Neurología. (2020). *Atlas del Ictus de España* (1ª ed.). Recuperado de https://www.sen.es/images/2020/atlas/Atlas_del_Ictus_de_Espana_version_web.pdf

[2] Grau, A. J., Reis, A., & Boudier González, M. (2016). Epidemiología de la fibrilación auricular. *Revista Española de Cardiología*, 69(5), 464-472. <https://www.revespcardiol.org/es-epidemiologia-fibrilacion-auricular-articulo-S1131358716300073>

[CONTÁCTANOS](#)

Sobre Freno al Ictus

Fundación Freno al Ictus, inscrita en el Registro de Fundaciones con el número 2202 y acogida a la Ley Estatal 49/2002 de régimen fiscal de las entidades sin fines lucrativos y de los incentivos fiscales al mecenazgo.

Páginas legales

» [Política de privacidad](#)
» [Política de cookies](#)

Contacto

✉ contacto@frenoalictus.org



ASOCIACIONES

ORGANISMOS

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

📅 febrero 27, 2025 👤 IEFS

debido al envejecimiento de la población, está en aumento

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 41ª 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 8ª 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 millones de personas en España con alguna enfermedad neurológica, siendo la migraña, el Alzheimer, los ictus, la epilepsia, el Parkinson y la esclerosis múltiple las más prevalentes. «El aumento de la incidencia de muchas de estas patologías va ligado al aumento de la edad, pero 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.

Medidas eficaces

Además, tal y como puntualiza el Dr. José Miguel Santonja Llabata, otro de los miembros del Comité Organizador de la 41ª 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, Parkinson, Alzheimer o epilepsia, entre otros.

Más de 200 neurólogos y enfermeros inscritos a las reuniones

Precisamente todos estos aspectos van a tratarse en la 41ª Reunión de la SVN y en la 8ª 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

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», concluye el Dr. Láinez Andrés.

← Expertos en dermatología se reúnen para debatir los avances en el manejo de enfermedades como la Psoriasis o la Dermatitis Atópica

Un estudio revela que el hígado graso, la enfermedad hepática metabólica que avanza a edades cada vez más tempranas, se relaciona con el desempleo y un nivel educativo → básico

👍 También te puede gustar



instituto español
de Formadores
en Salud

en **iefs** colaboramos con



ACTUALIDAD ENFERMEDADES

28 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras

📅 febrero 27, 2025 👤 IEFS

Más del 40% de los fallecimientos por enfermedades raras en España se

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.

Características y gravedad de las enfermedades raras

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. 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.

Diagnóstico tardío y falta de cura de las enfermedades raras

«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», continúa.

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

«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 facultativa. «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», añade. 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.

Retos en el diagnóstico y avances científicos

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.

Y aclara: «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».

← Skin&Cancer: un movimiento para prevenir, tratar y atender las necesidades dermatológicas de los pacientes con cáncer

Expertos en dermatología se reúnen para debatir los avances en el manejo de enfermedades como la Psoriasis o la Dermatitis Atópica →

👍 También te puede gustar

MEDIO ACREDITADO PARA LA INNOVACIÓN MÉDICA

En el Día Mundial de las Enfermedades Raras, se concientia sobre estas patologías, que afectan a aproximadamente 3 millones de personas en España. Se han identificado más de 9.000 tipos, de los cuales casi la mitad son neurológicas. A pesar de los avances en investigación, no existe cura para el 95% de estas enfermedades, y más del 40% de las muertes relacionadas con ellas en el país son causadas por trastornos neurológicos.



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).

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.

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.

Por otro lado, el **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".*

Autor: IM Médico

Es noticia

Ganglios inflamados

Beneficios del pomelo

5 alimentos para bajar el colesterol

Tonsinolitosis

Err

infosalus / **actualidad**

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



Migraña, Alzheimer, Párkinson, ictus y esclerosis múltiple son las patologías que afectan al cerebro más prevalentes

VALÈNCIA, 27 Feb. (EUROPA PRESS) -

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.

Así, lo ha señalado el presidente del Comité Organizador de la 41ª Reunión de la Sociedad Valenciana de Neurología (SVN) y jefe de Servicio del Hospital Clínico Universitario de Valencia, José Miguel Láinez Andrés, que organiza el evento que se celebra, junto a la 8ª 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 millones de personas en España con alguna enfermedad neurológica[i], siendo la migraña, el Alzheimer, los ictus, la epilepsia, el Párkinson y la esclerosis múltiple las más prevalentes.

"El aumento de la incidencia de muchas de estas patologías va ligado al aumento de la edad, pero 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.

Además, tal y como puntualiza el Dr. José Miguel Santonja Llabata, otro de los miembros del Comité Organizador de la 41ª Reunión de la SVN, el 50% de los casos de discapacidad que hay en España se debe a una enfermedad neurológica.

Por ello, 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 41ª Reunión de la SVN y en la 8ª Reunión de Enfermería Neurológica de la Comunitat Valenciana, a las cuales ya se han inscrito más de 170 neurólogos y cerca de cien 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.

Así, se hablará de las posibilidades de la gammaknife, una técnica innovadora incorporada al Hospital Clínico de València en el último año, en el manejo de las diferentes patologías neurológicas y también se celebrará una conferencia magistral impartida por un experto en Neuroingeniería que nos puede abrir nuevas ventanas de conocimiento del cerebro y se mantendrá el popular Neuro-reto que pone a prueba el ingenio de los participantes.

Directo

Estado de salud del Papa Francisco: última hora y noticias desde el Vaticano

En directo

Siga la entrega de medallas por el Día de Andalucía

«Sin cuidar el cerebro no hay salud y podemos protegerlo con gestos diarios»

Entrevista a los doctores Jesús Porta-Etessam y José M^a Láinez, presidente y expresidente de la Sociedad Española de Neurología

- [Jesús Porta: «Muy pronto haremos medicina de precisión para tratar la migraña»](#)
- [“La sobreabundancia de estímulos actual está robando a nuestro cerebro sus capacidades prioritarias”](#)



▲Dres. Jesús Porta-Etessam y José M^a Láinez DAVID JAR / LA RAZÓN



RAQUEL BONILLA ▼

Creada: 28.02.2025 02:00

Última actualización: 28.02.2025 02:00



Las cifras no dejan lugar a dudas: las enfermedades neurológicas son la principal razón de discapacidad y la segunda causa de muerte en todo el mundo. Y España no es ajena, pues se estima que más de 23 millones de españoles padecen algún tipo de enfermedad neurológica, un 18% más que la media mundial. Razón más que contundente para alzar la voz y plantar cara a esta epidemia silente, tal y como han hecho los doctores Jesús Porta-Etessam (J. P.) y José Miguel Láinez (J. M. L), presidente y expresidente de la Sociedad Española de Neurología (SEN), respectivamente, al coeditar el libro «Mantén joven tu cerebro», una obra tan práctica como rigurosa impulsada por la SEN y Adamed.

MÁS NOTICIAS



Pacientes

Día Mundial: Cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de europeos. ¿Cuántas hay?



Vida saludable

Un farmacéutico advierte sobre el gran problema de no dormir lo suficiente: "El cerebro se come a sí mismo"

¿Por qué era necesario un libro así?

Te recomendamos



[Las urgencias ginecológicas suelen llegar mal enfocadas a Radiología](#)



Mónica García y la medicina que no financia por costar cara

J. M. L.: Porque la estimación del crecimiento de las enfermedades neurológicas es tan enorme que ha llegado el momento de ser una parte activa para frenarlas. Por eso proponemos consejos prácticos y sencillos.

J. P.: Vimos que hacía falta un libro para la población general, pero no de autoayuda, sino que refuerce todos los mensajes para que la gente cuide su salud cerebral.

¿Falta concienciación?

Te recomendamos



[Un farmacéutico advierte sobre el gran problema de no dormir lo suficiente: "El cerebro se come a sí mism](#)

J. P.: Las enfermedades neurológicas son tan variadas que eso dificulta su conocimiento entre la población. Hay mucho estigma y se piensa que es cosa de personas mayores y eso hace que la gente, erróneamente, no se plantee la necesidad de prevenirlas.

¿Qué ingredientes debe llevar la receta de promoción de la salud cerebral?

Suscríbete a nuestra Newsletter

Recibe en tu correo electrónico las noticias que necesitas para comenzar el día.

[Suscribirme](#)

J. P.: Son de sentido común, pero basados en la evidencia científica. Lo primero es cuidar los factores de riesgo cerebrovasculares, como la tensión, la diabetes y el colesterol; evitar tóxicos como el tabaco, drogas o alcohol; reducir la exposición a la contaminación ambiental; seguir una alimentación mediterránea con aceite de oliva virgen, verduras, pescados y legumbres; realizar ejercicio físico periódico tanto aeróbico como muscular; cuidar el sueño; evitar los golpes en la cabeza y estar cognitiva y socialmente activos.

Más en La Razón



[Habla el hermano de Susana Saborido, cuñado de Joaquín: "Mi hermana prefiere el dinero a un matrimonio fe](#)

Pero la realidad es que vivimos en un mundo sedentario, con prisas, pegados a una pantalla... ¿Eso juega en contra?

J. P.: Sin duda. Tenemos una sanidad maravillosa, pero nuestra sociedad actual nos hace daño por el abuso de las pantallas, la autoexigencia, el estímulo constante, la sensación de que si no estás trabajando estás perdiendo el tiempo... Todo esto lo ha creado nuestro cerebro, pero va en su contra.

J. M. L.: Hay que decir a los jóvenes que cuanto más inactivos y menos se relacionen, peor será su salud cerebral, y sin ella no hay salud mental ni general. Hace falta interactuar más con los demás, salir al exterior, estimular los sentidos... Todo eso se está perdiendo.

¿Nuestro sistema sanitario está preparado para esa avalancha de futuras enfermedades neurológicas?

J. M. L.: Hay que pelear por añadir vida a los años y no años a la vida. El sistema sanitario ya está aguantando unos niveles de presión muy altos y cuanto más podamos reducir ese impacto será mejor para todos.

En el libro apuntan al «poder» de la actitud positiva. ¿Cómo ayuda?

J. P.: Solemos poner el foco en elementos que no son prioritarios, anticipando lo negativo que, quizá, nunca llegue, pero si tú te centras en las pequeñas cosas buenas que nos pasan cada día y aprendes a relativizar resulta más fácil ser feliz. Hay numerosas conexiones entre el afecto positivo y la salud, ya que esa actitud podría tener efectos a nivel cerebral, contribuyendo a la salud mental, la resiliencia y la toma de decisiones.

La ciencia cada vez conoce más del cerebro. ¿Hay motivos para ser optimistas?

J. M. L.: Muchísimos. Desde la IA hasta las nuevas terapias, pasando por los avances tecnológicos... Vamos por el buen camino.

Directo

Estado de salud del Papa Francisco: última hora y noticias desde el Vaticano

Pinche aquí

Suscríbese a nuestro canal de WhatsApp

Día Mundial: Cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de europeos. ¿Cuántas hay?

Cerca del 50% de estas patologías corresponden a enfermedades neurológicas



▲ **Más de 8.000 personas están afectadas en la Comunidad de Madrid por alguna de las más de 6.000 enfermedades raras identificadas en la Unión Europea** Mario Guzmán / Agencia EFE



BELÉN TOBALINA ▾

Madrid Creada: 28.02.2025 08:34
Última actualización: 28.02.2025 08:34



Pese a la baja prevalencia individual, el número total de personas afectadas por enfermedades raras es numeroso. Así, 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. De hecho, cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de europeos.

MÁS NOTICIAS



Vida saludable

Un farmacéutico advierte sobre el gran problema de no dormir lo suficiente: "El cerebro se come a sí mismo"



Entrevista

«Sin cuidar el cerebro no hay salud y podemos protegerlo con gestos diarios»

Estas patologías poco comunes que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes son muy heterogéneas y pueden afectar a cualquier órgano o sistema.

Te recomendamos



[El mejor producto para la salud intestinal: estos son sus beneficios](#)



[Relevo en la presidencia de Novartis España](#)

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.

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.

Te recomendamos



[Habla el hermano de Susana Saborido, cuñado de Joaquín: "Mi hermana prefiere el dinero a un matrimonio fe](#)

“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”, afirma 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”, añade la doctora en un comunicado de la SEN.

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.

Más en La Razón



[España también tiene tierras raras, los mismos recursos naturales que EEUU pide a Ucrania](#)

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 Domínguez.

“Son enfermedades poco comunes -prosigue- 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”, incide la Dra. Ana María Domínguez.

“En la última década -continúa- 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 Domínguez.

Otra pata clave para prevenir las consecuencias que puedan tener estas enfermedades es la investigación y, sin embargo, "solo el 20% de las enfermedades raras son investigadas", tal y como denunció el año pasado Isabel Motero, directora general de Feder.

ARCHIVADO EN:

Enfermedades / Enfermedades raras / Salud / Pacientes

 [Ver comentarios](#)



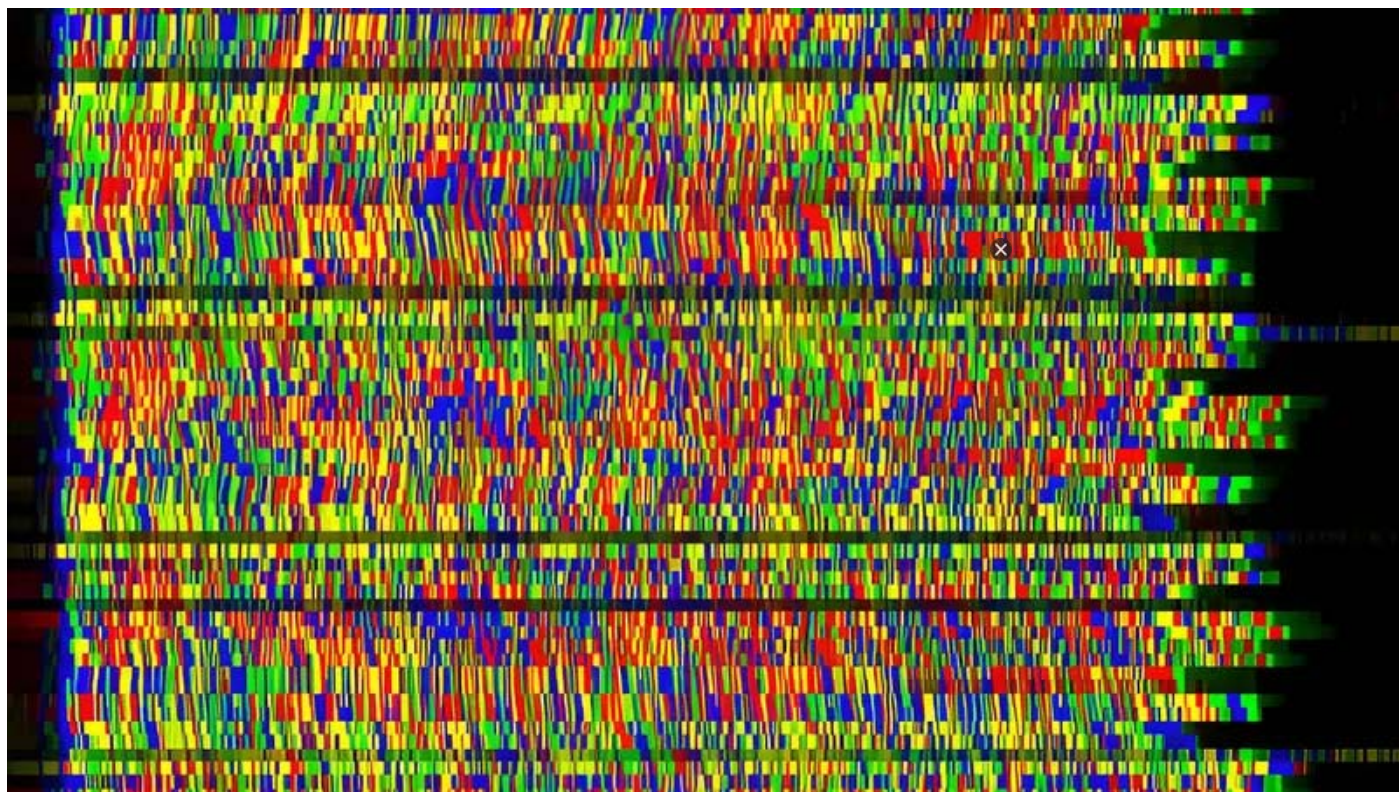
Más leídas

- 1** [Desahucios](#)
Un español que vive en Suiza desvela cómo se desaloja a los okupas de una vivienda: “Allí no es un problema...”
- 2** [Polémica](#)
Habla el hermano de Susana Saborido, cuñado de Joaquín: "Mi hermana prefiere el dinero a un matrimonio feliz"
- 3** [Astronauta](#)
Quién es la pareja de Jesús Calleja, el hijo adoptado y el nieto
- 4** [Curiosidades](#)
¿Qué fruta se esconde en el escudo de España? La mayoría de españoles no lo sabe

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS/

Revelan vínculos ocultos entre genes y enfermedades, algunas de ellas ultra raras

El 100.000 Genomes Project puesto en marcha por el Gobierno británico logra identificar asociaciones hasta ahora desconocidas entre genes y varios tipos de enfermedades. Algunas comunes (diabetes, epilepsia, esquizofrenia), otras raras y algunas ultra raras, a menudo sin base suficiente para ser estudiadas.



Una secuenciación de ADN realizada en Reino Unido | Sinc

SINC

Madrid

Publicado: 28 de febrero de 2025, 09:59



A pesar de los avances en la secuenciación genómica de las últimas décadas, a día de hoy hasta el 80% de los pacientes con enfermedades raras siguen sin tener un diagnóstico. A menudo, esto se debe a la falta de información existente sobre los vínculos que relacionan a una enfermedad con las anomalías genéticas que la provocan.

Para abordar esta brecha, investigadores de las universidades londinenses Queen Mary y University College han desarrollado un marco analítico, basado en big data, para identificar asociaciones de genes con variantes raras en trastornos genéticos hereditarios. El artículo, [publicado esta semana](#) en Nature, demuestra el potencial transformador de estos análisis genómicos a gran escala para abrir nuevas posibilidades diagnósticas para los pacientes con enfermedades raras.

Lograron descubrir 141 nuevas asociaciones entre genes y enfermedades

Como parte del proyecto 100 000 Genomes, una iniciativa auspiciada por el gobierno británico, el grupo de científicos liderados por Letizia Vestito y Valentina Cipriani, analizaron las variantes que codifican proteínas empleando los genomas completos de 34.851 casos y sus familias. Así lograron descubrir 141 nuevas asociaciones entre enfermedades y genes. Varias de estas fueron respaldadas por la evidencia experimental existente, que ya han revisado los vínculos entre genes específicos y patologías como la diabetes monogénica, la esquizofrenia y la epilepsia.

Menos de la mitad de las 10.000 enfermedades hereditarias conocidas tienen una base genética establecida, y en muchos casos probablemente estén vinculadas a genes aún no descubiertos. Iniciativas a gran escala como este Proyecto 100.000 Genomas están logrando transformar este campo de estudio al permitir análisis más potentes para revelar estos vínculos que hasta ahora resultaban esquivos a la ciencia. A partir de estos avances, se espera lograr nuevos diagnósticos o tratamientos para muchas enfermedades raras.

"En la actualidad, no se conoce la cura para el 95% de las enfermedades raras", señala Ana María Domínguez Mayoral, coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología. Además de que la gran mayoría no llegan a obtener una respuesta a lo que les sucede, para quienes la tienen también supone una agonía. "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", añade la doctora.

Más de 200 asociaciones

La herramienta empleada en este trabajo ha sido bautizada como geneBurdenRD, y permite realizar un modelado estadístico y el filtrado de variantes raras para enfermedades hereditarias (mendelianas) mucho más refinado, permitiendo la identificación de nuevas asociaciones entre enfermedades y genes.

En concreto, geneBurdenRD se aplicó a 72.690 genomas en la cohorte de enfermedades raras del proyecto y logró identificar asociaciones significativas entre genes y variantes en 165 casos conocidos y 141 totalmente nuevos. Para estas últimas asociaciones, un filtrado adicional señaló un grado de certidumbre alto en, al menos, 69 de ellas.

En su artículo de Nature, las genetistas Cipriani y Vestito aportan varios hallazgos clave sobre las relación entre cinco genes —UNC13A, RBFOX3, ARPC3, GPR17 y POMK— y diversas enfermedades. Había variantes raras de pérdida de función en UNC13A vinculadas a la diabetes, variantes en RBFOX3 que se asociaron con epilepsia generalizada familiar, variantes en ARPC3 que se correlacionaron con la neuropatía periférica o con el síndrome de Charcot-Marie-Tooth, una enfermedad rara que suele producir la deformación del pie o atrofia en las piernas. Por último, las variantes en POMK se asociaron con trastornos del desarrollo ocular.

Desafíos en la genética de estas enfermedades

Sin embargo, el estudio también destaca algunas limitaciones técnicas que en el futuro podrían solventarse para realizar futuras exploraciones. Por ejemplo, sería necesario amplificar el análisis más allá de las variantes en un solo nucleótido para investigar también cambios genéticos que se produzcan a un nivel más profundo.

El paper subraya también el desafío de estudiar las enfermedades ultra raras: aquí, 29 de las 226 enfermedades mencionadas tenían menos de cinco casos conocidos, y 36 de ellas no alcanzaron el tamaño de muestra necesario para realizar pruebas estadísticas robustas.

En resumen, son necesarios esfuerzos de secuenciación aún más grandes para aumentar el poder estadístico de los resultados. Para ello, las investigadoras abogan por emprender esfuerzos colaborativos a través de proyectos globales de enfermedades raras.

Referencia:

Más Noticias

IA y enfermedades raras: un paso revolucionario en su tratamiento

Un tratamiento molecular para el síndrome del X frágil funciona con éxito en ratones

Cipriani, V., Vestito, L., Magavern, E.F. et al. Rare disease gene association discovery in the 100,000 Genomes Project.

🔔 **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

El Centro de Investigación en TIC de la Universidade da Coruña (CITIC) trabaja en un proyecto que busca **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 explicables 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 procesamiento de información», según Víctor Zapatero, investigador post-doctoral en el Vigo Quantum Communication Center.

PUBLICIDAD

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.

PUBLICIDAD

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



Comentar · 0

También en La Voz

Alexandra es la única niña de España que sufre progeria: «Nunca estás preparado para saber que vas a sobrevivir a tu hijo»

CINTHYA MARTÍNEZ




En estos locales gallegos bordan las filloas

YAGO GANTES / MARÍA DOALLO / JUAN CAPEÁNS / MELISSA RODRÍGUEZ / NIEVES D. AMIL





La Sociedad Española de Neurología y Adamed Laboratorios presentan el libro "Mantén joven tu cerebro", una guía esencial para la salud neurológica.

 27 de febrero de 2025  Neurología

19/02/2025

Hoy ha tenido lugar la esperada presentación del libro 'Mantén joven tu cerebro', un libro clave para la promoción de hábitos saludables que contribuyen al cuidado del cerebro y la prevención de enfermedades neurológicas.

El evento, celebrado en el emblemático **Aula Magna del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz (Madrid)**, reunió a expertos de renombre en el ámbito neurológico y sanitario, quienes destacaron la importancia de adoptar un estilo de vida que favorezca la salud cerebral a lo largo de toda la vida.

El acto fue presentado por:

Dr. Jesús Porta-Etessam (Co-Editor). Jefe de Servicio de Neurología. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz de Madrid. Presidente de la Sociedad Española de Neurología.

Dr. José Miguel Láinez (Co-Editor). Jefe de Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Expresidente de la Sociedad Española de Neurología.

Francisco Javier Domingo. Central Nervous System & Oncology y
Corporate Affairs Head Adamed Laboratorios.

D^a. Mercedes Navío Acosta. Gerente Asistencial de Hospitales.
Directora de la Oficina Regional de Coordinación de Salud Mental y
Adicciones de la Comunidad de Madrid.

Los asistentes pudieron conocer de primera mano los aspectos más
innovadores de esta guía práctica, que ofrece consejos accesibles y
respaldados científicamente para preservar la agilidad mental y
prevenir enfermedades neurodegenerativas.

El **Dr. José Miguel Láinez** destacó: *"Las enfermedades
neurológicas son la principal causa de discapacidad y la segunda
causa de muerte en todo el mundo. Estas cifras además han ido
aumentando en los últimos años. Se estima que afectan a 3.400
millones de personas, lo que supone más del 43% de la población
mundial. Entre todas ellas, las que son más prevalentes son las
responsables de millones de años perdidos con discapacidad: los
ictus, las cefaleas y en particular la migraña, la enfermedad de
Alzheimer y otras demencias y trastornos neurodegenerativos, la
epilepsia o algunas neuropatías. Se estima que el 15% de la población
mundial, es decir, más 1000 millones de personas, sufren algún tipo de
discapacidad y casi el 50% de esta discapacidad está causada por
enfermedades neurológicas. Y, en Europa, se estima que el coste es
superior al billón de euros, una cifra que equivale al coste total de lo
que supusieron todas las enfermedades cardíacas, cáncer y diabetes
en su conjunto".*

Por su parte, el **Dr. Jesús Porta-Etessam** subrayó: *"En España, la
situación no es diferente. Se estima que más de 23 millones de
personas padecen algún tipo de enfermedad neurológica, con una
prevalencia un 18% superior respecto a la media mundial y también un
1,7% superior a la media de los países occidentales europeos. Ello
conlleva una considerable carga de discapacidad, con 1,5 millones
de años de vida ajustados por discapacidad perdidos por
enfermedades neurológicas, siendo las responsables del 44% de la*

discapacidad por enfermedad crónica. Durante años, la SEN y sus miembros nos hemos centrado en mejorar la asistencia neurológica de todas las patologías neurológicas, pero somos conscientes de que muchas enfermedades neurológicas son prevenibles (por ejemplo, hasta el 40% de las demencias y el 90% de los accidentes cerebrovasculares) y que un cerebro más sano es menos vulnerable para desarrollar enfermedades. Por ello creímos fundamental publicar esta monografía para promocionar la salud cerebral, porque entendemos que la salud del cerebro no es sólo la ausencia de enfermedad, sino que implica centrarse en cada persona y en la promoción, prevención, tratamiento, atención y rehabilitación de las enfermedades neurológicas”.

Francisco Javier Domingo, Corporate Affairs Head de Adamed

Laboratorios, resaltó el compromiso de la compañía con la promoción de la salud y la educación sanitaria: *“Nuestra colaboración con la Sociedad Española de Neurología refuerza nuestro compromiso con la promoción de la salud y la educación sanitaria. Creemos que este libro será un referente en la prevención neurológica.”*

Claves para mantener un cerebro joven y saludable

‘Mantén joven tu cerebro’ aborda temas esenciales 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.

Además, el libro ofrece estrategias específicas para la prevención del Alzheimer y otras patologías neurológicas relacionadas con el

envejecimiento.

Disponibilidad y distribución

El libro será **distribuido por Adamed Laboratorios a los neurólogos en España**, y estará disponible para el resto de los profesionales sanitarios y pacientes, a través de la Sociedad Española de Neurología (SEN).

https://www.vademecum.es/noticia-250219-La+Sociedad+Espanola+de+Neurologia+y+Adamed+Laboratorios+distribuyen+un+manual+de+neurologia+para+la+salud+neurologica+de+la+persona+mayor+manteniendo+tu+cerebro++una+guia+esencial+para+la+salud+neurologica_37223



PREVIOUS POST

Un examen ocular en torno a los tres a

Buscar

Entradas Relacionadas



Eventos bioquímicos de respuesta glial en la fisiopatología de la lesión de médula espinal

22 de enero de 2019



DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

El 50% de las enfermedades raras corresponde a patologías neurológicas

- ✓ En la actualidad no se conoce la cura para el 95% de las enfermedades raras y el tiempo de espera para obtener un diagnóstico puede superar los 4 años



Las enfermedades raras afectan a unos 3 millones de personas en España.

B. MUÑOZ

28/02/2025 06:40 ACTUALIZADO: 28/02/2025 06:40

✓ Fact Checked

Hoy, 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



Cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de europeos



By Ruth Canal — 27/02/2025

- **Las enfermedades raras afectan a unos 3 millones de personas en España.**
- **No se conoce la cura para el 95% de las enfermedades raras.**
- **Se han definido más de 9.000 enfermedades raras, de las cuales cerca del 50% corresponden a enfermedades neurológicas.**
- **Más del 40% de los fallecimientos por enfermedad rara en España se deben a enfermedades neurológicas.**

27 de febrero de 2025.- 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 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”.*

Visitas: 2

[td_block_social_counter facebook="tagdiv"
style="style6 td-social-boxed"
open_in_new_window="y"
f_counters_font_family="394"
f_network_font_family="891"
f_counters_font_size="eyJhbGwiOiIxNCIsImxhbmRzY2FwZSI6IjEzIiwicG9ydHJhaXQiOiIxMiJ9"
f_network_font_size="eyJhbGwiOiIxMyIsImxhbmRzY2FwZSI6IjEzIiwicG9ydHJhaXQiOiI1In0="
counter_color="#ffffff"
counter_color_h="#ffffff"
network_color="#ffffff"
network_color_h="#ffffff"
tdc_css="eyJ5YW5kc2NhGUiOmsibWFyZ2luLWJvdHRvbSI6IjMwIiwicG9ydHJhaXQiOiI1In0="
twitter="tagdivofficial" youtube="tagdiv"]



BBVA Aprendemos juntos 2030

BBVA PODCAST



Aprendemos juntos es una iniciativa de BBVA donde se da voz a las personas que nos inspiran a construir una vida mejor. En este canal descubrirás los contenidos más útiles para afrontar tu día a día, animándonos a luchar por una sociedad más inclusiva y respetuosa con el planeta.

En BBVA queremos acompañarte y darte herramientas, experiencias y conocimientos para que cada uno de nosotros y nosotras tenga la oportunidad de vivir de la mejor forma posible.

Síguenos y no te pierdas nuestras entrevistas, ¡te esperamos!

Número de episodios: **502**

Último episodio: **2025-02-27**

Educación Cultura y sociedad

¿Donde puedes escuchar?



SALUD

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

por **REDACCIÓN EFE**
FEBRERO 28, 2025



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. Imagen cedida por el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid.

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 se estima que afecta a una de cada 10.000 personas en el mundo, y 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 española 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 párkinson, 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 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 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.

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



27 FEB. 2025 15:09H

SE LEE EN 2 MINUTOS

MADRID, 27 (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.

"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.

STICK NOTICIAS

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

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

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 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.



Vuelven de nuevo los campamentos urbanos de Navidad Le Bal de Pamplona: del 23 de diciembre al 7 de enero

la de Neurología, en España, el 48% no tienen un sueño de calidad. En el

Portada

Etiquetas

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



Agencias

Jueves, 27 de febrero de 2025, 15:09 h (CET)

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.

"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

Lo más leído

1 **Ricardo Leiva, CEO de UniversApps, nominado al 'Empresario Latino del Año' en los TITAN Business Awards**

2 **Reactividad Vs Proactividad en el trabajo**

3 **Cómo distinguir un kéfir auténtico**

4 **Aquello, o yo de la mente**

5 **Más allá del currículum: el rol fundamental de la selección de personal para el éxito de los locales franquiciados**

Noticias relacionadas

El racismo y el abuso sexualizado siguen utilizándose en un 48% para atacar a los atletas en redes sociales

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.

TE RECOMENDAMOS



¡Multiplica tus ingresos!

Esta es la mejor manera para obtener ingresos adicionales



Nuevo ingreso pasivo

Haz esto durante 30 minutos al día y gana hasta 850€ diariamente



Imposible de ignorar

**Nuevo Toyota C-HR.
Transforma tu energía**



Peugeot 208

Hasta 8 años de tranquilidad con la garantía PEUGEOT Allure Care



Puertas: colores de moda

Descubre las últimas tendencias para renovar tus puertas y tu hogar.



Nuevo California

Descubre un mundo sin límites con el nuevo California por 300 €/mes*

La Asociación Mundial de Atletismo (World Athletics) publicó este jueves las conclusiones de un estudio realizado durante los Juegos Olímpicos de París 2024 con el objetivo de identificar y proteger a los atletas de los mensajes abusivos enviados a través de las plataformas de las redes sociales, siendo el racismo, con un 18%, y el abuso sexualizado (30%) los principales problemas.

Pesadillas fiscales y sueños monetarios

Menuda semana tras el breve descanso. Precios del petróleo, cifras de inflación, titulares fiscales y debates sobre la reunión del BCE de la próxima semana. Nos visitaron fantasmas del pasado, del presente y, potencialmente, del futuro próximo.

IAG pide más control en los pasaportes en los aeropuertos

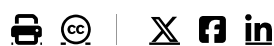
El consejero delegado de International Airlines Group (IAG), Luis Gallego, destacó este viernes "el buen funcionamiento" de los aeropuertos españoles en comparación con otros de Europa, entre los que citó los de Londres, Ámsterdam y Frankfurt, según dijo una conferencia con periodistas en relación con los resultados del 'holding' de Iberia y Vueling en el primer semestre.

DISCOVER WITH
 addoor

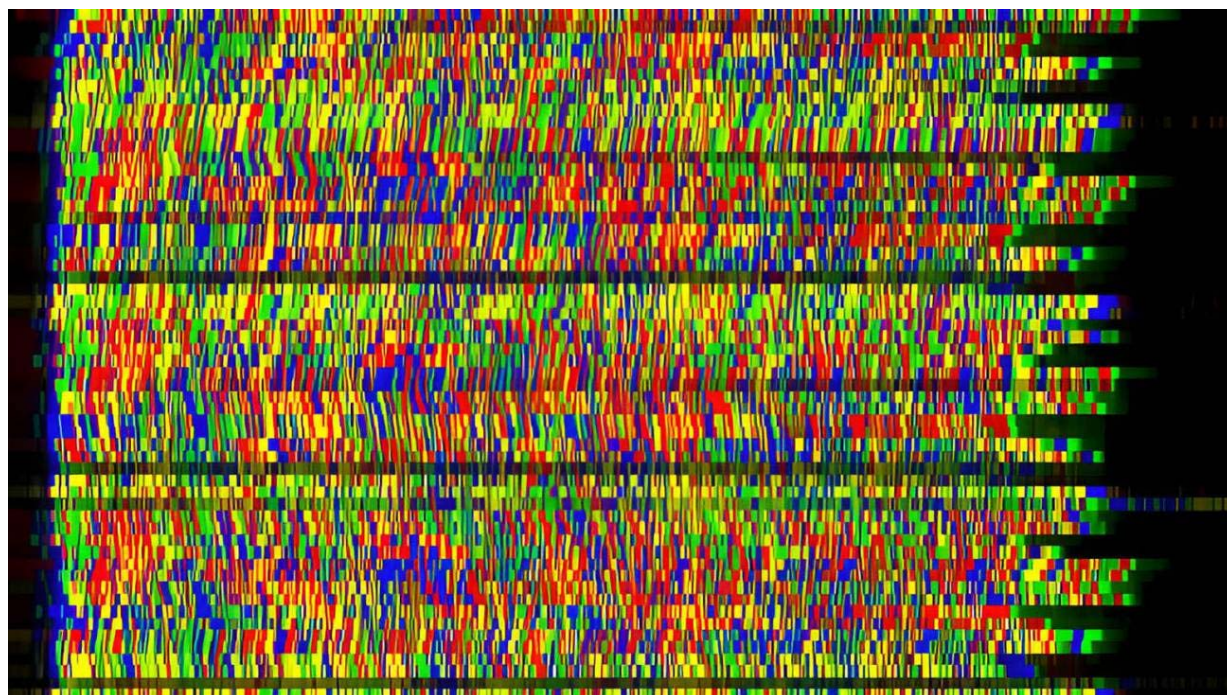
ENFERMEDADES RARAS

Revelan vínculos ocultos entre genes y enfermedades, algunas de ellas ultra raras

El 100 000 Genomes Project puesto en marcha por el Gobierno británico logra identificar asociaciones hasta ahora desconocidas entre genes y varios tipos de enfermedades. Algunas comunes (diabetes, epilepsia, esquizofrenia), otras raras y algunas ultra raras, a menudo sin base suficiente para ser estudiadas.



Antonio Villarreal 28/2/2025 09:00 CEST



Una secuenciación de ADN realizada en Reino Unido. / Amy Taylor / Flickr

A pesar de los avances en la secuenciación genómica de las últimas décadas, a día de hoy hasta el **80 % de los pacientes con enfermedades raras** siguen sin tener un diagnóstico. A menudo, esto se debe a la falta de información existente sobre los vínculos que relacionan a una enfermedad con las anomalías genéticas que la provocan.

Para abordar esta brecha, investigadores de las universidades londinenses Queen Mary y University College han desarrollado un marco analítico, basado en *big data*, para identificar asociaciones de **genes con variantes raras en trastornos genéticos hereditarios**. El artículo, [publicado esta semana](#) en *Nature*, demuestra el **potencial transformador de estos análisis genómicos** a gran escala para abrir nuevas posibilidades diagnósticas para los pacientes con enfermedades raras.

Lograron descubrir 141 nuevas asociaciones entre genes y enfermedades



Como parte del proyecto 100 000 Genomes, una iniciativa auspiciada por el gobierno británico, el grupo de científicos liderados por **Letizia Vestito** y **Valentina Cipriani**, analizaron las variantes que codifican proteínas empleando los genomas completos de 34 851 casos y sus familias. Así lograron descubrir **141 nuevas asociaciones entre enfermedades y genes**. Varias de estas fueron respaldadas por la evidencia experimental existente, que ya han revisado los vínculos entre genes específicos y patologías como la diabetes monogénica, la esquizofrenia y la epilepsia.

Menos de la mitad de las **10 000 enfermedades hereditarias conocidas** tienen una base genética establecida, y en muchos casos probablemente estén vinculadas a genes aún no descubiertos. Iniciativas a gran escala como este Proyecto 100 000 Genomas están logrando transformar este campo de estudio al permitir análisis más potentes para revelar estos vínculos que hasta ahora resultaban esquivos a la ciencia. A partir de estos avances, se espera lograr nuevos diagnósticos o tratamientos para muchas enfermedades raras.

"En la actualidad, no se conoce la cura para el 95 % de las enfermedades raras", señala **Ana María Domínguez Mayoral**, coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología. Además de que la gran mayoría no llegan a obtener una respuesta a lo que les sucede, para quienes la tienen también supone una agonía. "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", añade la doctora.

Más de 200 asociaciones

La herramienta empleada en este trabajo ha sido bautizada como *geneBurdenRD*, y permite realizar un modelado estadístico y el filtrado de variantes raras para enfermedades hereditarias (mendelianas) mucho más refinado, permitiendo la **identificación de nuevas asociaciones entre enfermedades y genes**.

En concreto, *geneBurdenRD* **se aplicó a 72 690 genomas** en la cohorte de enfermedades raras del proyecto y logró identificar asociaciones significativas entre genes y variantes en 165 casos conocidos y 141 totalmente nuevos. Para estas últimas asociaciones, un filtrado adicional señaló un grado de certidumbre alto en, al menos, 69 de ellas.

En su artículo de *Nature*, las genetistas Cipriani y Vestito aportan varios hallazgos clave sobre las relación entre cinco genes—**UNC13A**, **RBFOX3**, **ARPC3**, **GPR17** y **POMK**— y diversas enfermedades. Había variantes raras de pérdida de función en *UNC13A* vinculadas a la diabetes, variantes en *RBFOX3* que se asociaron con epilepsia generalizada familiar, variantes en *ARPC3* que se correlacionaron con la neuropatía periférica o con el síndrome de Charcot-Marie-Tooth, una enfermedad rara que suele producir la deformación del pie o atrofia en las piernas. Por último, las variantes en *POMK* se asociaron con trastornos del desarrollo ocular.

Desafíos en la genética de estas enfermedades

Sin embargo, el estudio también **destaca algunas limitaciones técnicas** que en el futuro podrían solventarse para realizar futuras exploraciones. Por ejemplo, sería necesario amplificar el análisis más allá de las variantes en un solo nucleótido para investigar también cambios genéticos que se

produzcan a un nivel más profundo.

En la actualidad, no se conoce la cura para el 95 % de las enfermedades raras



El *paper* subraya también el desafío de **estudiar las enfermedades ultra raras**: aquí, 29 de las 226 enfermedades mencionadas tenían menos de cinco casos conocidos, y 36 de ellas no alcanzaron el tamaño de muestra necesario para realizar pruebas estadísticas robustas.

En resumen, son necesarios esfuerzos de secuenciación aún más grandes para aumentar el poder estadístico de los resultados. Para ello, las investigadoras abogan por emprender esfuerzos colaborativos a través de **proyectos globales de enfermedades raras**.

Referencia:

Cipriani, V., Vestito, L., Magavern, E.F. *et al.* Rare disease gene association discovery in the 100,000 Genomes Project. *Nature* (2025).

Fuente: **SINC**

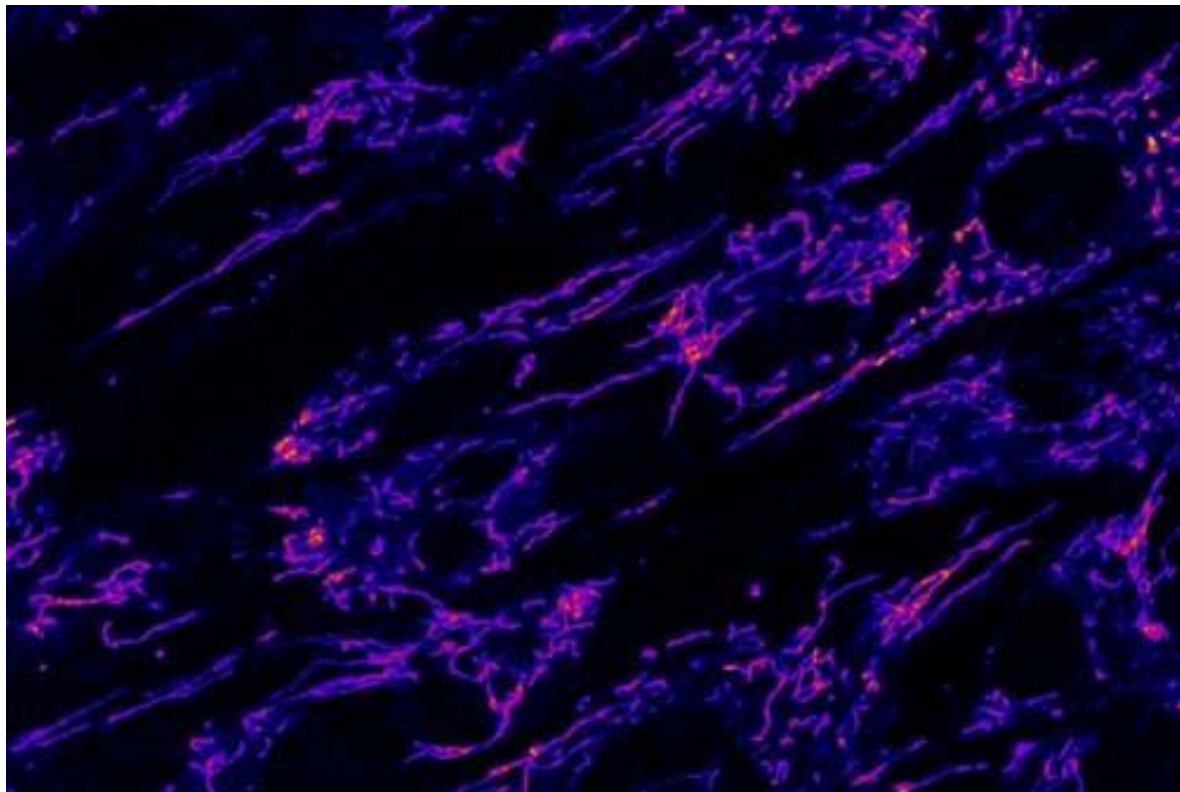
Derechos: **Creative Commons**.

ULTRA RARAS

ENFERMEDADES RARAS

GENOMA

Artículos relacionados



Enfermedades raras

● Así es vivir con tres hijos con el síndrome de San Filippo | ⚡ La Policía de Tailandia detiene a Frank Cuesta

Telecinco

DIRECTO

Lo último España Local Sociedad Internacional Salud Economía Ciencia y Tecnología

Salud













Su fuente de conocimiento farmacológico

Introduzca su búsqueda...

▼ Spain (E

Buscar

Indices Vademecum Box (/box-es) Noticias (/noticias-generales-1)

INICIO (/) Productos (/productos-vademecum) **ÚLTIMA INFORMACIÓN - NOTICIAS GENERALES (/NOTICIAS-GENERALES-1)**

Indices Vademecum Box (/box-es) Noticias (/noticias-generales-1)

Productos (/productos-vademecum)

Conéctate Regístrate

Última Información

Principios Activos (/noticias-principios-activos-1) Alertas (/noticias-alertas-1)

Problemas Suministro (/noticias-problemas-suministro-1)

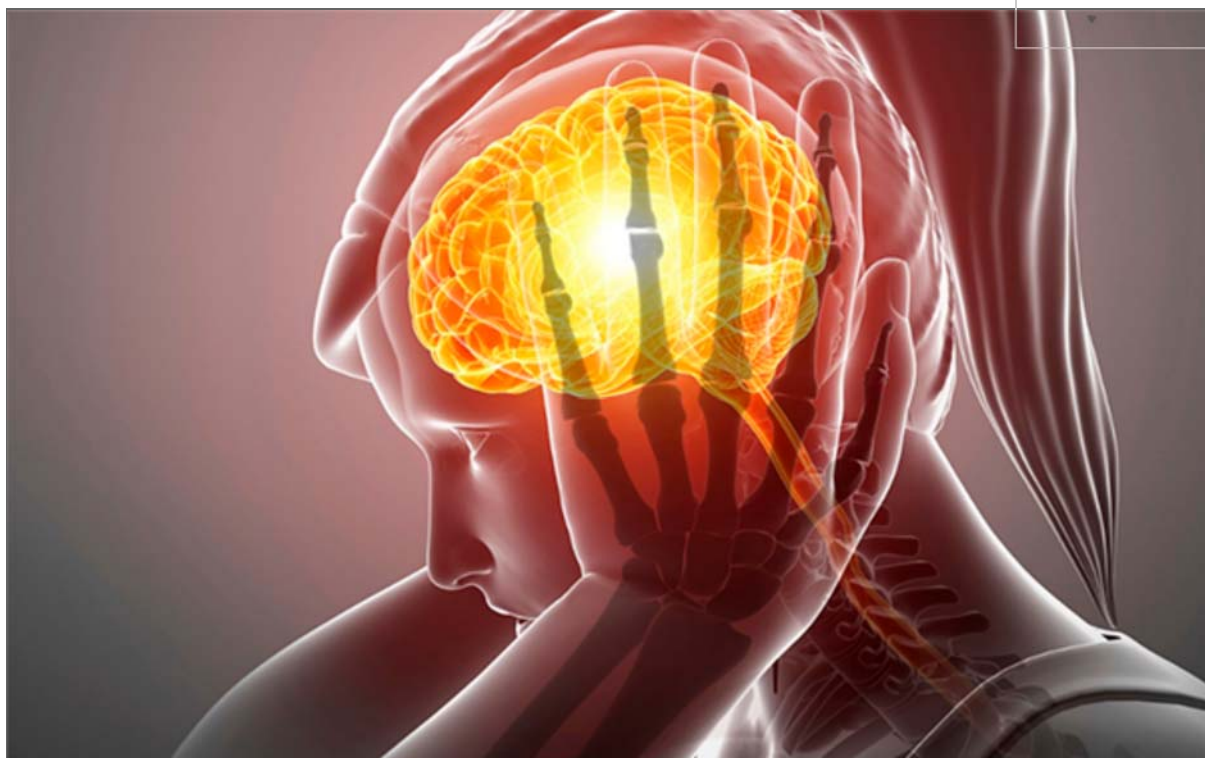
Actualización monografías Principios Activos (/noticias-atcmodificados-1)

Noticias (/noticias-generales-1)

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

VADEMECUM - 27/02/2025 ASOCIACIONES MÉDICAS (/busqueda-noticias-categoria_15-1)

Migraña, Alzheimer, Párkinson, ictus y esclerosis múltiple son las patologías que afectan al cerebro más prevalentes y cuya incidencia, debido al envejecimiento de la población, está en aumento.



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 41ª 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 8ª 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 millones de personas en España con alguna enfermedad neurológica, siendo la migraña, el Alzheimer, los ictus, la epilepsia, el Párkinson y la esclerosis múltiple las más prevalentes. “El aumento de la incidencia de muchas de estas patologías va ligado al aumento de la edad, pero 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 41ª 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 41ª Reunión de la SVN y en la 8ª 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.

“Hablabremos 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.

Fuente: Berbes



Conócenos



28 FEBRERO, 2025

PATROCINIOS Y COLABORACIONES

VERSIÓN IMPRESA

SOBRE NOSOTROS

ESPACIOS PUBLICITARIOS

VIVIR EN DIGITAL

ENTREVISTAS

NOTICIAS EN DIRECTO

Ediciones

MADRID CAPITAL ▾

ALCORCÓN ▾

ARROYOMOLINOS ▾

FUENLABRADA ▾

GETAFE ▾

LEGANÉS ▾

MÓSTOLES ▾

SEVILLA ▾

CÁDIZ ▾

MÁLAGA ▾

TOMELLOSO ▾

ÚLTIMA HORA NACIONAL E INTERNACIONAL ▾

NOTICIAS EN DIRECTO

ÚLTIMAS NOTICIAS ➤

[28 febrero, 2025] El presidente del

BUSCAR ...

Portada » Madrid » Vivir con fecha de caducidad y combatir (además) el estigma

Versión impresa

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

🕒 28 febrero, 2025 📍 Madrid 💬 Comentarios desactivados



Xiaomi Poco X6
8GB / 256GB

El POCO X6 con procesador Snapdragon® 7s Gen 2 ofrece un rendimiento potente y eficiente gracias a su arquitectura de 8 núcleos y proceso avanzado de 4 nm, alcanzando hasta 2,4 GHz. Su GPU Adreno™ permite gráficos fluidos para juegos y multimedia.



Especificaciones

- Pantalla de 6.67"
- Conectividad 5G dual
- 48 MP x 74.24 x 7.68 mm
- Batería 5100 mAh
- Cámara 50 MP
- 8 núcleos



SOLO 259 €

ESTRENA INNOVACIÓN

clubvivir.vivirediciones.es



Valoramos tu privacidad

Usamos cookies para mejorar su experiencia de navegación, mostrarle anuncios o contenidos personalizados y analizar nuestro tráfico. Al hacer clic en "Aceptar todo" usted da su consentimiento a nuestro uso de las cookies.

Suscríbete a nuestra Newsletter 📧

Rechazar todo

Aceptar todo





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 se estima que afecta a una de cada 10.000 personas en el mundo, y 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



Agotadas en 10 minutos las 4.000

...

publicada el 25

febrero, 2025



Celebra el amor con una experiencia ...

publicada el 5 febrero,

2025



Alcorcón lidera la iniciativa para aplicar ...

publicada el 21

febrero, 2025



El rugby corre por las venas ...

publicada el 6 febrero, 2025



Leganés se prepara para un Carnaval ...

publicada el 20

febrero, 2025



El PP anima a Mazón a ...

publicada el 14 febrero, 2025



Carnaval de Rivas 2025:

programación completa ...

publicada el 24 febrero, 2025



Fuenlabrada

celebra la Feria de la ...

publicada el 30 enero,

2025



¡Este San Valentín, la moda te

Valoramos tu privacidad

Usamos cookies para mejorar su experiencia de navegación, mostrarle anuncios o contenidos personalizados y analizar nuestro tráfico. Al hacer clic en "Aceptar todo" usted da su consentimiento a nuestro uso de las cookies.

Personalizar

Rechazar todo

Aceptar todo

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

Valoramos tu privacidad

Usamos cookies para mejorar su experiencia de navegación, mostrarle anuncios o contenidos personalizados y analizar nuestro tráfico. Al hacer clic en "Aceptar todo" usted da su consentimiento a nuestro uso de las cookies.

Personalizar

Rechazar todo

Aceptar todo

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 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

Valoramos tu privacidad

Usamos cookies para mejorar su experiencia de navegación, mostrarle anuncios o contenidos personalizados y analizar nuestro tráfico. Al hacer clic en "Aceptar todo" usted da su consentimiento a nuestro uso de las cookies.

Personalizar

Rechazar todo

Aceptar todo

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.



Valoramos tu privacidad

Usamos cookies para mejorar su experiencia de navegación, mostrarle anuncios o contenidos personalizados y analizar nuestro tráfico. Al hacer clic en "Aceptar todo" usted da su consentimiento a nuestro uso de las cookies.

[Personalizar](#)[Rechazar todo](#)[Aceptar todo](#)