

Las enfermedades raras, un mal de difícil cura y que afectan a unos tres millones de españoles

ACTUALIDAD R.R.V. | NOTICIA 28.02.2025 - 12:00H



Hoy se conmemora el Día Mundial de estas enfermedades, que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes.

Ni sal ni ejercicio: lo que también influye en el control de la hipertensión arterial y no mucha gente sabe.



¿Es El Agua Con Gas Saludable?



Declaración Institucional por el Día Mundial de las Enfermedades Raras. Juan Carrión, Presidente de FEDER. / PREVISIONES 20M

Este viernes 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.

NOTICIA DESTACADA



Así se manifiesta el síntoma en los pies que anticipa

DESTACADO



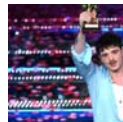
Detenidos tres hombres en Irura: portaban un 'bolígrafo pistola' y munición en un coche robado en Zaragoza
EUROPA PRESS



Dulceida, sobre las conversaciones con Anabel Pantoja acerca de su hija Alma: 'Le he ido preguntando, pero sin molestarla mucho'
20minutos



Identificadas dos nuevas víctimas de las 140 exhumadas del Barranco de Víznar
EP



Críticas a Olly, ganador de Sanremo que aún no ha aceptado ir a Eurovisión, por sus letras homófobas y machistas
20minutos

MÁS INFORMACIÓN SOBRE:

¿Es El Agua Con Gas Saludable?

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”.


Te puede interesar

Selena Gómez, Julia Roberts, Justin Bieber y más famosos que no sabías que tienen enfermedades raras

Qué es la leucemia acelerada, el tipo de cáncer que padece Frank Cuesta

Las enfermedades raras, todo un reto para la industria farmacéutica: 'Los pacientes esperan años para tener diagnóstico'

¿Quieres recibir los mejores contenidos para cuidar tu salud y sentirte bien? Apúntate gratis a nuestra nueva newsletter.

Conforme a los criterios de  The Trust Project

¿Por qué confiar en nosotros?

Toyota Proace City

La furgoneta con el mejor volumen de carga de su segmento.

Toyota España | Patrocinado

Haz clic aquí

CONFIGURA TU DACIA BIGSTER

CON HASTA 7 AÑOS DE GARANTÍA CON DACIA ZEN, PERSONALÍZALO Y RESÉRVALO YA ONLINE

Dacia | Patrocinado

Configurar Tu Coche

Honda ZR-V Full Hybrid

SUV Coupé Deportivo

Honda | Patrocinado

Ver oferta

Descubre el Nuevo Ducato. Inspired by the future

La nueva Ducato pone la innovación a tu servicio, disponible 100% eléctrico, gasolina o diésel.

Fiat | Patrocinado

Más información

Atrévete a estrenarlo desde 25.900€

Ahora desde 25.900€ y hasta 10 años de garantía

Nuevo Qashqai Híbrido | Patrocinado

Ver oferta

¿Es El Agua Con Gas Saludable?

CUÍDATE +

¿Cómo viven los pacientes de Alzheimer y sus familiares la enfermedad?

PATRICIA MATEY

Foto: **Bigstock**

VIERNES 28 DE FEBRERO DE 2025

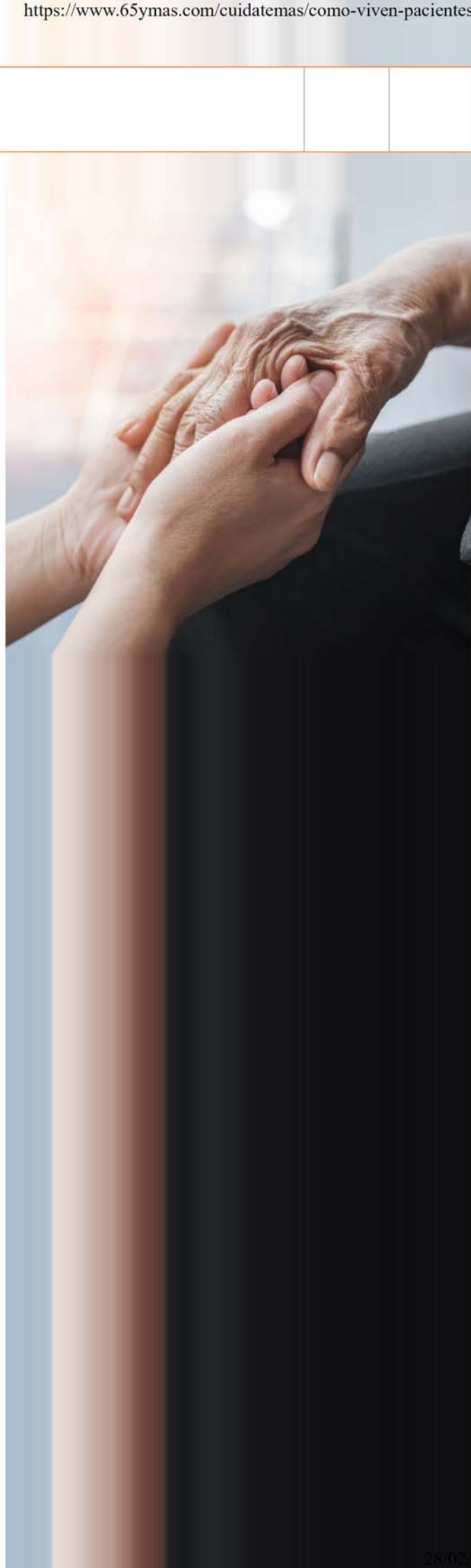
9 MINUTOS

No solo el paciente, el cuidador también necesita mucho apoyo y ayuda



El Alzheimer (EA) es una enfermedad neurodegenerativa que **supone la primera causa de demencia a nivel mundial**. Se estiman unos 40 millones de personas en el mundo afectadas de demencia atribuible a ella. En España, según datos de la **Sociedad Española de Neurología** (SEN), podrían existir unas 800.000 personas con esta patología.

Fue descubierta el 25 de noviembre de 1901, cuando el **Dr. Alois Alzheimer** examinó y observó a un paciente llamado Auguste Deter en el Asilo de Frankfurt para Locos y Epilépticos. El paciente de 46 años tenía síntomas conductuales extraños, incluida una pérdida de memoria a corto plazo. En abril de 1906, a la edad de 51 años, la Sra. Deter murió. Alzheimer había obtenido los registros de su paciente y le llevaron su cerebro a Munich. Junto con dos médicos italianos



neurorribilares dentro de la materia gris cortical del cerebro. **El 3 de noviembre de 1906, realizó la presentación que vinculó por primera vez estos hallazgos patológicos con los síntomas clínicos de la demencia presenil.**

'El tsunami de plata'

Debido a que nuestra población vive más tiempo (lo que a veces se denomina el tsunami de plata, la cantidad de personas con alzhéimer seguirá creciendo, lo que ejercerá cada vez más presión sobre la familia y los cuidadores en términos emocionales y sobre todo el sistema de atención médica en términos financieros.

Es necesario crear nuevas estrategias, grupos de apoyo e incluso comunidades de alzhéimer para pacientes y cuidadores.

El impacto del diagnóstico en los cuidadores es multifacético y abarca desde **preocupaciones económicas** hasta preocupaciones por **tener que modificar su estilo de vida** para cuidar al paciente. Ser consciente de sus preocupaciones, necesidades y sentimientos permite ayudarles a sobrellevar la situación

Fases por las que atraviesa la enfermedad

La duración media de la enfermedad hasta la muerte puede estar **en torno a 10 años**. Durante este período de tiempo, tal y como explica **Virginia M^a Parrado Suárez**, Psicóloga de **Quirónprevención**, podemos distinguir diferentes fases:

- **Prediagnóstico:** El paciente presenta síntomas y puede no ser consciente de ellos (pérdida de

palabras). Suele ser el cuidador principal el que demanda atención sanitaria al ser consciente de que algo no va bien, pese a que la familia, hijos y nietos, crean que son exageraciones y resten importancia a esos despistes. Sin embargo, algunos de estos fallos pueden tener una cierta trascendencia como, por ejemplo, no ir a buscar a los nietos al colegio, lo que suele suponer ya un punto de inflexión.

- **Diagnóstico:** Este período puede oscilar entre 1 mes y 6 meses. El paciente hace visitas a distintos especialistas (atención primaria, neurólogo) y se le realizan diferentes pruebas (analítica, valoración neuropsicológica, neuroimagen). Es un proceso que puede ser tedioso y cansado para el paciente. El cuidador lo vive expectante porque atisba un posible diagnóstico y solución, pero si el proceso se alarga también resulta agotador para él.
- **Evolución:** Se vivirán momentos de estabilidad donde no hay un claro deterioro y habrá otros períodos de empeoramiento importante con progresiva discapacidad. El tiempo de duración es variable, pero pueden ser entre 7-9 años. Las trayectorias del paciente y cuidador son similares ya que se produce una constante y progresiva dependencia con pérdida de autonomía. En estos momentos la familia es más consciente de lo que está ocurriendo y puede implicarse más en la ayuda y apoyo.
- **Final:** La dependencia cognitiva del paciente es total, pero puede ser también física. Esta última etapa puede durar 1 o 2 años, y en muchas ocasiones el cuidador suele claudicar y buscar apoyo o



Perfiles involucrados y sus necesidades

Paciente

Es la **persona que padece la enfermedad**. Suele ser de edad avanzada, pero también podría ser joven. La cuestión influye fundamentalmente en el estado físico. Cuanto más joven, se supone que tendrá menos morbilidad (enfermedad) física (aparato locomotor, cardíaco, pulmonar...).

Si nos centramos en la enfermedad de Alzheimer, el paciente puede presentar en cualquier momento de la enfermedad síntomas que afectan a **tres áreas: cognitiva, conductual, anímica**. Es verdad que cuanto más avanzada esté la enfermedad la posibilidad de que existan síntomas de las 3 áreas e incluso varios síntomas de la misma área es un hecho, destaca la especialista de [Quirónprevención](#).

Entre los síntomas cognitivos destacan

Pérdida de memoria, alteración del lenguaje, dificultad para planificar y razonar, alteración de la lectura y escritura, no reconocimiento de caras o personas, trastorno visuoespacial, no reconocimiento de la enfermedad. **En el**

alucinaciones, negativa a la ingesta, al lavado, a la deambulaci3n. **En lo anímico** puede haber apatía, retraimiento, ánimo bajo, aislamiento social.

El paciente necesita **confiar en los profesionales que le tratan**, con facilidad de acceso al tratamiento y las pruebas, aglutinar las citas, y minimizar las visitas y acciones técnicas carentes de valor clínico. Rapidez y agilidad en la soluci3n de problemas y necesidades.

Cuidador

- **Suele ser el c3nyuge.** Este perfil experimenta una dependencia más precoz que el paciente por la pérdida de autonomía que supone el tener que supervisar al enfermo. Esto genera en muchas ocasiones un auto abandono, a veces no voluntario, en cuestiones como la propia salud, actividades de ocio, cuidados físicos (peluquería, ejercicio físico...). Son en muchas ocasiones incomprendidos y sus quejas no escuchadas ni valoradas. Sufren desconexi3n social y su único rol es el cuidado del enfermo.
- **En otras ocasiones, son los hijos los que cuidan.** Si son varios, la mayoría de las veces el peso recae sobre la hija, lo que le supone una sobrecarga de responsabilidades, puesto que a su vez tiene su familia (marido, hijos), su trabajo, etc. Es muy habitual el sentimiento de culpa, la ansiedad, tristeza... Además, pueden surgir conflictos entre los hermanos por los distintos niveles de colaboraci3n en el cuidado.

El cuidador necesita mucho apoyo y ayuda. En ocasiones, descargarles de la tarea de supervisi3n. Empoderamiento y

Familia

Hijos, nietos, hermanos. No siempre residen cerca de la pareja cuidador-enfermo. El contacto puede ser más o menos esporádico y, por tanto, en muchas ocasiones no son conscientes del verdadero problema que sufre el binomio.

La familia necesita ser conocedora de lo que está ocurriendo y de lo que va a pasar.

Sólo desde el conocimiento se responsabilizarán del cuidado del paciente y de la ayuda al cuidador. Deben ser los que se encarguen de las cuestiones legales y adaptabilidad de los domicilios.



Etapas emocionales por las que pasan cuidador y familia

1. Negación: Puede inicialmente amortiguar el golpe del diagnóstico y aplazar parte del dolor, pero esta etapa no puede ser indefinida porque en algún momento habrá que buscar soluciones. Puede darse de manera diferente en los implicados y ocurrirá durante el diagnóstico y el inicio de la enfermedad.

2. Ira: En esta fase son característicos los sentimientos de rabia y resentimiento, así como la búsqueda de responsables o culpables. La ira aparece ante la

posible y se puede proyectar esa rabia hacia el entorno, incluidas otras personas allegadas.

3. Negociación: En esta fase las personas fantasean con la idea de que se puede revertir o cambiar el hecho de la enfermedad. Es común preguntarse ¿Qué habría pasado si...? o pensar en estrategias que habrían evitado el resultado final, como ¿y si hubiera hecho esto o lo otro?

4. Depresión: La tristeza profunda y la sensación de vacío son características de esta fase, cuyo nombre no se refiere a una depresión clínica, como un problema de salud mental, sino a un conjunto de emociones vinculadas a la tristeza naturales ante las carencias del ser querido. Algunas personas pueden sentir que no tienen incentivos para continuar viviendo en su día a día y pueden aislarse de su entorno.

5. Aceptación: Una vez aceptada la enfermedad, los familiares aprenden a convivir con su dolor emocional en un mundo afectado por la enfermedad del ser querido. Con el tiempo recuperan su capacidad de experimentar alegría y placer.

Pero, según la psicóloga de Quirónprevención, las personas no pasan necesariamente por todas estas etapas ni en ese orden específico, se puede manifestar de distintas maneras y en momentos diferentes para cada persona.

Terapia cognitiva en una fase leve de la enfermedad

Según la psicóloga Parrado Suárez, la **terapia cognitiva** para personas con *queja subjetiva de memoria, con un grado*

con diagnósticos de deterioro cognitivo leve, puede ayudar al enfermo a mantener su calidad de vida y autonomía y, en su caso, mejorarla, a través de la estimulación psicocognoscitiva. **Con este tipo de terapias se consiguen varios objetivos:**

- Fomentar y mantener la atención.
- Desarrollar la memoria declarativa tanto de los conocimientos semánticos como episódicos.
- Aprender y/o mantener información útil para su vida diaria.
- Fomentar la orientación espaciotemporal.
- Evocar acontecimientos históricos.
- Afianzar conocimientos semánticos de forma multimodal.

Sobre el autor:



Patricia Matey

Licenciada en Ciencias de la Información (Universidad Complutense de Madrid. 1986-1991), es periodista especializada en información de salud, medicina y biociencia desde hace 33 años. Durante todo este tiempo ha desarrollado su profesión primero en el **suplemento SALUD de EL MUNDO** (22 años), luego como coordinadora de los portales digitales Psiquiatría Infantil y Sexualidad en el mismo diario. Ha colaborado en distintos medios como **El País, La Joya, la revista LVR, Muy Interesante, Cambio 16, Indagando TV o El Confidencial**. En este último ejerció de jefa de sección de Alimentación durante cuatro años. Su trayectoria ha sido reconocida con los premios de periodismo de la Sociedad Española de Oncología Médica, premio Boehringer-Ingelheim, premio de la Asociación Española de Derecho Farmacéutico, premio Salud de la Mujer, premio de Comunicación del Colegio Oficial de Psicólogos de Madrid o Premio de Periodismo de Pfizer.



ACTUALIDAD

Anuario iSanidad 2024

Esta sexta edición cuenta con la participación más de 230 profesionales sanitarios de consejerías de sanidad, instituciones científicas, colegios profesionales, sociedades científicas, ámbito académico y de compañías públicas y privadas

27 de febrero de 2025



Autoridades Sanitarias

Organismos Públicos & Consejerías de Sanidad

María Jesús Lamas

Agencia Española del Medicamento y de Productos Sanitarios

Isabel Muñoz Machín

Instituto de Gestión Sanitaria (Ingesa)

Rocío Hernández Soto

Andalucía

José Luis Bancalero Flores

Aragón

César Pascual

Cantabria

Alejandro Vázquez Ramos

Castilla y León

Jesús Fernández Sanz

Castilla-La Mancha

Fátima Matute

Comunidad de Madrid

Fernando Domínguez Cunchillos

Navarra

Marciano Gómez

Comunidad Valenciana

Sara García Espada

Extremadura

Antonio Gómez Caamaño

Galicia

Manuela García Romero

Islas Baleares

Esther Monzón

Islas Canarias

María Martín Díez de Baldeón

La Rioja

Alberto Martínez Ruiz

País Vasco

Concepción Saavedra Rielo

Asturias

Juan José Pedreño

Murcia

Instituciones Científicas

Directores Científicos, Centro de Investigación Biomédica en Red

Dra. Marina Pollán

Instituto de Salud Carlos III

Dra. Beatriz Domínguez-Gil

Organización Nacional de Trasplantes

Dr. Pascual Sánchez-Juan

Centro de Investigación en Enfermedades Neurológicas

Consejos Profesionales

Tomás Cobo Castro

Consejo General de Colegios Oficiales de Médicos

Florentino Pérez Raya

Consejo General de Enfermería

Jesús Aguilar Santamaría

Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos

Óscar Castro Reino

Consejo General de Dentistas de España

Institutos de Investigación Sanitaria Acreditados

Dra. María José Sánchez Pérez

Instituto de Investigación Biosanitariaia de Granada

Dr. Salvador Ventura Zamora

Instituto de Investigación e Innovación Parc Taulí

Dra. Begoña Benito

Vall d'Hebron Institut de Recerca

Dr. Marcos López Hoyos

Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla

Dra. Elena Urcelay

Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos

Dr. Guillermo Muñiz Albaiceta

Instituto de Investigación Sanitaria del Principado de Asturias

Dra. Carmen Ayuso

Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz

Dr. Constancio Medrano

Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón

Dr. Javier de Castro

Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Paz

Dr. Mariano Provencio

Instituto de Investigación Sanitaria Puerta de Hierro Segovia de Arana

Dra. Cristina Alenda

Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante

Dr. Pablo Pérez-Martínez

Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba

Dr. Pablo Ramírez

Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla

Congreso de los Diputados & Senado

Agustín Santos Maraver

Congreso de los Diputados Comisión Sanidad – Presidencia

María del Mar Vázquez Jiménez

Congreso de los Diputados Comisión Sanidad – PP

Carmen Martínez

Congreso de los Diputados Comisión Sanidad – PSOE

Rafael Cofiño

Congreso de los Diputados Comisión Sanidad – Sumar

Enrique Ruiz Escudero

Senado Comisión Sanidad – PP

Kilian Sánchez San Juan

Senado Comisión Sanidad – PSOE

Carla Delgado Gómez

Senado Comisión Sanidad – Más Madrid

Fernando Carbonell Tatay

Senado Comisión Sanidad – VOX

Sociedades Profesionales

Científico-Médicas

Dr. Javier García Alegría

Federación de Asociaciones Científico Médicas Españolas

Dr. José Manuel Cordero Lorenzo

Asociación Española de Cirugía Mayor Ambulatoria

Dr. Salvador Navarro

Asociación Española de Cirujanos

Dr. Juan Carlos Rueda

Asociación Española de Especialistas en Medicina del Trabajo

Dr. Rafael López

Asociación Española de Investigación sobre el Cáncer

Dr. Luis Carlos Blesa Baviera

Asociación Española de Pediatría

Dr. Pedro Gorrotxategi Gorrotxategi

Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria

Dr. José Luis Álvarez-Ossorio Fernández

Asociación Española de Urología

Dr. Jaime Jesús Pérez-Martín

Asociación Española de Vacunología

Dr. Manuel Romero

Asociación Española para el Estudio del Hígado

Dra. Encarna Guillén Navarro

Asociación Española de Genética Humana

Dra. Yamile Zabana

Grupo Español de Trabajo en Enfermedad de Crohn y Colitis Ulcerosa

Dr. Ignacio Jesús Dávila González

Sociedad Española de Alergología e Inmunología Clínica

Dr. Javier García Fernández

Sociedad Española de Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del Dolor

Dr. Manuel Rodríguez Piñero

Sociedad Española de Angiología y Cirugía Vascular

Dra. Inmaculada Mediavilla

Sociedad Española de Calidad Asistencial

Dr. Luis Rodríguez Padial

Sociedad Española de Cardiología

Dr. José Luis Cebrián Carretero

Sociedad Española de Cirugía Oral y Maxilofacial de Cabeza y Cuello

Dra. Marta de Diego Suárez

Sociedad Española de Cirugía Pediátrica

Dr. Eduardo Morera Serna

Sociedad Española de Cirugía Plástica Facial

Dr. Sergio Bolufer

Sociedad Española de Cirugía Torácica

Dr. Luis Álvarez Galovich

Sociedad Española de Columna Vertebral

Dra. Elia Martínez Moreno

Sociedad Española de Cuidados Paliativos

Dr. Ricardo Rigual Bonastre

Sociedad Española de Educación Médica

Dr. Federico García García

Sociedad Española de Enfermedades Infecciosas y Microbiología Clínica

Dra. M. João Forjaz

Sociedad Española de Epidemiología

Dra. Cecilia Martínez

Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria

Dra. M. Isabel Lucena

Sociedad Española de Farmacología Clínica

Dr. Damián Guirado Llorente

Sociedad Española de Física Médica

Dr. José Augusto García Navarro

Sociedad Española de Geriatria y Gerontología

Dra. María Victoria Mateos

Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia

Dr. Luciano Sáez Ayerra

Sociedad Española de Informática de la Salud

Dra. Remedios Martín Álvarez

Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria

Dr. Antonio Buño Soto

Sociedad Española de Medicina de Laboratorio

Dr. Manuel J. Vázquez Lima

Sociedad Española de Medicina de Urgencias y Emergencias

Dr. Miguel del Valle Soto

Sociedad Española de Medicina del Deporte

Dr. Juan Antonio López López-Pitalúa

Sociedad Española de Medicina Estética

Dra. Marta Neira Álvarez

Sociedad Española de Medicina Geriátrica

Dra. Carola Giménez-Esparza

Sociedad Española de Medicina Intensiva Crítica y Unidades Coronarias

Dra. María Montserrat Chimeno

Sociedad Española de Medicina Interna

Dr. Diego Becerra García

Sociedad Española de Medicina Nuclear e Imagen Molecular

Dr. Manuel García de la Vega Sosa

Sociedad Española de Medicina Preventiva, Salud Pública y Gestión Sanitaria

Dr. José Polo García

Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria

Dra. Pilar Rodríguez Ledo

Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

Dr. J. Emilio Sánchez Álvarez

Sociedad Española de Nefrología

Dr. David de la Rosa Carrillo

Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica

Dr. Jesús Porta-Etessam

Sociedad Española de Neurología

Dr. José Manuel Benítez del Castillo

Sociedad Española de Oftalmología

Dr. César A. Rodríguez Sánchez

Sociedad Española de Oncología Médica

Dra. Carmen Rubio

Sociedad Española de Oncología Radioterápica

Dr. Agustín Albillos

Sociedad Española de Patología Digestiva

Dr. Carlos Roncero

Sociedad Española de Patología Dual

Dra. Marina Díaz Marsá

Sociedad Española de Psiquiatría y Salud Mental

Dra. Milagros Otero García

Sociedad Española de Radiología Médica

Dra. Helena Bascuñana Ambrós

Sociedad Española de Rehabilitación y Medicina Física

Dr. Marcos Paulino Huertas

Sociedad Española de Reumatología

Dr. Eduardo Satué

Sociedad Española de Salud Pública

Dra. María Teresa Álvarez Román

Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia

Dra. María Madariaga

Sociedad Española del Dolor

Dr. Luis Miguel Torres

Sociedad Española Multidisciplinar del Dolor

Dra. María del Mar Malagón Poyato

Sociedad Española para el Estudio de la Obesidad

Gestión sanitaria

Dra. Anna García-Altés

Asociación Española de Economía de la Salud

Dr. Jesús Sanz Villorejo

Asociación Nacional de Directivos de Enfermería

Dr. José Soto Bonel

Sociedad Española de Directivos de la Salud

Asociaciones de Pacientes

Andoni Lorenzo

Foro Español de Pacientes

Carina Escobar

Plataforma de Organizaciones de Pacientes

Jesús Díaz

Instituto ProPatiens

Isabel Orbe

Asociación Española Contra el Cáncer

Mariano Pastor

Federación Española de Asociaciones de Pacientes Alérgicos y con Enfermedades Respiratorias

Juan Francisco Perán Perán

Federación Española de Diabetes

Juan Carrión Tudela

Federación Española de Enfermedades Raras

Elvira Vacas Montero

Federación Española de Epilepsia

Silvia Pérez Ortega

Federación Española de Lupus

Julio Agredano

Freno al Ictus

Dr. Andrés Íñiguez Romo

Fundación Española del Corazón

Sandra Ibarra López

Fundación Sandra Ibarra de Solidaridad Frente al Cáncer

Lucía Expósito

Confederación de Asociaciones de Enfermos de Crohn y Colitis Ulcerosa

Daniel Gallego

Federación Nacional de Asociaciones para la Lucha contra las Enfermedades del Riñón

Begoña Barragán García

Grupo Español de Pacientes con Cáncer

Jesús Ignacio Meco

Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes

Ana Vázquez Lojo

Liga Reumatológica Española

Sector Sanitario

Felipe Pastrana

AbbVie

Manuel Pacheco

Air Liquide Healthcare España

Julián Zabala

Alabra

Cristhian Jhavier Susa Luján

Alear

Jaume Pey

anefp

Rocío Arroyo

Asebio

Dra. Ofelia de Lorenzo Aparici

Asociación Española de Derecho Sanitario

Beatriz Perales

Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y
Ultrahuérfanos

Carlos Rus

ASPE

Marta Moreno

AstraZeneca

Pedro Cano

Berbés

Antonio Mingorance Gutiérrez

Bidafarma

Hugo Carradinha

Biocon Biologics

Encarna Cruz

Biosim

Ángel Puente

Círculo de la Sanidad

Eduardo Pastor

Cofares

Ana Zubeldia

Daiichi Sankyo España

Dr. Manuel Vilches

Digital Service Company

Izabel Alfany

EIT Health Spain

Blanca Fernández-Lasquetty Blanc

EnferConsultty

Juan Yermo

Farmaindustria

Matilde Sánchez Reyes

Fedifar

Luis de Palacio

FEFE

Pablo Crespo

Fenin

Germán Granda

Forética

Miguel Vigeant Gomes

Fresenius Kabi

Carlos Alberto Arenas Díaz

Fundación Economía y Salud

Antonio Guzmán Córdoba

Fundación Mapfre

Dr. Francisco J. López

Ibima/Bionand

Ana Esquivias

Grünenthal

Guillermo de Juan

GSK

Tara López

Herbalife

Juan Abarca Cidón

Fundación IDIS

Delia Cortés Guiral

IVOQA

Ignacio Chueca

IQVIA

Sara Montero

Lundbeck

Daniel Soto

Medtronic

Ignacio González Casteleiro

Menarini

Cristina Nadal

MSD

Elena Álvarez

Mujeres en Farma

Jesús Ponce

Novartis

Juan Jose Afonso

Orden Hospitalaria San Juan de Dios en España

Juan Vera

Organon

José Manuel Rigueiro

Otsuka

José Antonio López-Vilariño

PharmaMar

Miguel de Foronda

Philips

Antonio Burgueño Jerez

Proyecto Venturi

Federico Plaza

Roche Farma

Susana Quintanilla

Sanitas Hospitales

Ignacio Hernández Medrano

Savana

Alberto Martínez

Siemens Healthineers

Dra. Mafalda Oliveira

Solti

Pablo Sierra

Takeda

Rafael Borràs

Teva

Pau Ricós

UCB

Juan Pablo Núñez

Uniteco

José Martín

ViiV Healthcare España y Portugal

El año de iSanidad

Resumen 2024

Encuentros DIRCOMs

Ciclos Communis

Patologías

Cáncer de Mama

Dra. Laura García Estévez

MD Anderson Cancer Center-Hospiten

Dra. Silvia Pérez Rodrigo

MD Anderson Cancer Center-Hospiten

Demencia**Dra. Sara González**

Amavir

Marta Gómez

Amavir

Dermatitis Atópica**Dr. Javier Mataix**

Hospital Marina Baixa de Villajoyosa

Distrofia Muscular de Duchenne**Dr. Carlos Ignacio Ortez González**

Hospital Sant Joan de Déu

Dra. Inmaculada Pitarch Castellano

Hospital Universitario y Politécnico La Fe

DM1**Dr. Gonzalo Díaz Soto**

Hospital Clínico Universitario de Valladolid

Ruth Gaspar

Enfermera

DM2

Dr. Ángel Merchante Alfaro

Hospital General Universitario de Castellón

Dr. Juan José Gorgojo Martínez

Hospital Universitario Fundación Alcorcón de Madrid

DMAE**Dr. Jesús Pareja**

Clínica Rementería

Ingrid Pallàs

Bayer

Espina Bífida**Carmen Gil Montesinos**

Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia

María Jesús Domínguez

Asociación de Matronas de Madrid

Estrés & Ansiedad**Dra. Laura Mata Iturralde**

Fundación Jiménez Díaz

Dra. Guadalupe Arilla Herrera

Semergen

Epoc**Dr. José Alberto Fernández Villar**

Hospital Álvaro Cunqueiro

Mariano Pastor

Fenaer

Esquizofrenia**Dra. María Tajés**

Área sanitaria de Ourense, Verín y Valdeorras

Joseba Rico

Asociación Española de Apoyo en Psicosis

Glioblastoma**Dr. Pedro Pérez Segura**

Hospital Clínico San Carlos

Juan

Paciente

Hemofilia**Dra. Cristina Sierra**

Hospital Universitario Cruces

Dr. Rubén Berrueco

Hospital Sant Joan de Déu

Hérpes Zoster**Dra. María Madariaga**

Sociedad Española del Dolor

Dra. Cristina Masuet

Hospital de Bellvitge

Ictus

José Antonio Villa

Hospital Casaverde Valladolid

Dr. Alejandro Acosta

Hospital Casaverde Valladolid

Lesiones en tendones del hombro

Dr. Juan De la Cerda

Hospital HLA Universitario Moncloa

Leucemia Linfoblástica Aguda

Dr. Joaquín Martínez

Hospital Universitario 12 de Octubre

Begoña Barragán

Gepac

Leucemia Linfocítica Crónica

Dra. María José Terol

Hospital Clínico de Valencia

Linfoma B Difuso de Células Grande

Dr. Antonio Gutiérrez

Hospital Universitario Son Espases

Miastenia Gravis Generalizada

Dra. Tania García Sobrino

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Psoriasis

Dra. Anna López Ferrer

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

VIH

Oliver Marcos

Cesida

Vitíligo

Dr. José Luis López Estebaranz

Hospital Fundación Alcorcón

VRS

Dr. Fernando Fariñas

Instituto de Inmunología Clínica y Enfermedades Infecciosas

Dr. Raúl Ortiz de Lejarazu

Hospital Clínico Universitario y Universidad de Valladolid

Universidad y Formación

Prof. José Miguel García Sagredo

Real Academia Nacional de Medicina

Dr. Domingo Sánchez

Organización Médica Colegial

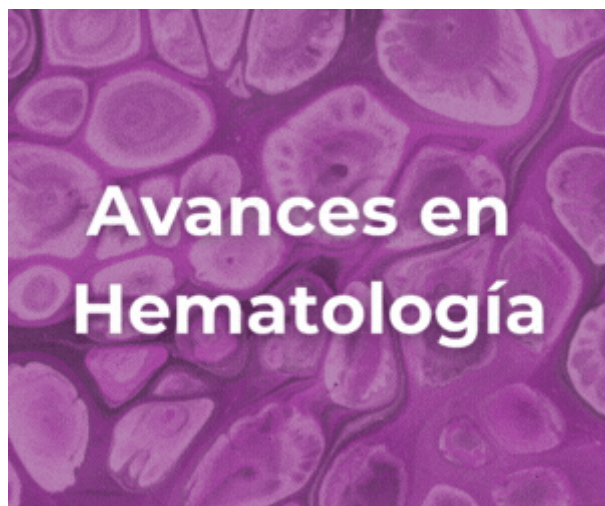
Markel Gamarra

Consejo Estatal de Estudiantes de Medicina

Pilar Sánchez

Grupo CTO

AI , ACTUALIDAD , ANUARIO2024 , ESPECIAL ISANIDAD***Creating Possible***





Impulsamos la biotecnología en España

[Hazte socio \(/socios/como-asociarse\)](/socios/como-asociarse)

[Informe AseBio \(/informe-asebio-2023\)](/informe-asebio-2023)

[Inicio \(/\)](#) / [Noticias \(/actualidad/noticias\)](/actualidad/noticias) / [Federación ASEM reafirma su compromiso para mejo...](#)

SOCIOS

Federación ASEM reafirma su compromiso para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Las personas con enfermedades raras necesitan acceso a diagnóstico, tratamientos y apoyos esenciales. Sigamos trabajando por un futuro más justo para todos y todas

3 DE FEBRERO DE 2025

[f](https://www.facebook.com/share.php?u=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras) ([http://www.facebook.com/share.php?u=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras](https://www.facebook.com/share.php?u=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras))

[t](https://twitter.com/intent/tweet?url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras) (<https://twitter.com/intent/tweet?url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras>)

[p](https://www.pinterest.com/pin/create/button?url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras) (<https://www.pinterest.com/pin/create/button?url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras>)

[in](https://www.linkedin.com/shareArticle?mini=true&url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras) ([http://www.linkedin.com/shareArticle?mini=true&url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras](https://www.linkedin.com/shareArticle?mini=true&url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras))

[e](mailto:?subject=Federación ASEM reafirma su compromiso para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras&body=Check out this site https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la) (<mailto:?subject=Federación ASEM reafirma su compromiso para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras&body=Check out this site https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la>)

[C](#)



27 de Febrero de 2025

Salud · Diversidad

En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM) (<https://www.asebio.com/socios/directorio/federacion-asem>) refuerza un año más su compromiso para mejorar el acceso a la atención sanitaria y social de las personas afectadas por estas patologías. Más allá de los avances positivos alcanzados hasta ahora se siguen produciendo retrasos en los diagnósticos, una falta de recursos esenciales y marcadas dificultades en la obtención de apoyo, afectando gravemente a la calidad de vida de quienes conviven con una enfermedad rara en España.



(<http://www.facebook.com/share.php?share=share&u=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&body=Check-out+this+site+https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&source=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&status=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&description=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&title=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras>)



(<https://twitter.com/intent/tweet?url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&body=Check-out+this+site+https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&source=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&status=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&description=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&title=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras>)



(<https://www.pinterest.com/pin/create/button/?url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&body=Check-out+this+site+https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&source=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&status=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&description=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&title=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras>)



(<http://www.linkedin.com/shareArticle?mini=true&url=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&body=Check-out+this+site+https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&source=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&status=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&description=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&title=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras>)



(<mailto:?subject=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&body=Check-out+this+site+https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&source=https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras&status=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&description=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras&title=Federación+ASEM+reafirma+su+compromiso+para+mejorar+el+diagnostico+y+la+atencion+de+las+enfermedades+raras>)

El estudio "Acercamiento a la situación de las personas con enfermedad neuromuscular en España", realizado por la Federación ASEM en 2024, afirma que el 35,5% de los pacientes diagnosticados con una ENM ha tardado más de cinco años en obtener un diagnóstico, mientras que un 10,25% ha esperado más de 20 años. Además, un 34,6% de quienes aún no tienen diagnóstico presentan síntomas desde hace más de dos décadas sin obtener respuestas. Estos retrasos impactan significativamente tanto en la calidad de vida como en el acceso a tratamientos adecuados.

El presidente de Federación ASEM, Manuel Rego, destaca que "las enfermedades raras requieren un diagnóstico y un tratamiento que dependa de agentes ajenos al paciente. Es imprescindible que se garantice la eficiencia y la universalidad en el acceso a la atención sanitaria".

Mejoras en acceso a educación y apoyos esenciales

Esta publicación también refleja la necesidad real de adaptar los espacios en áreas como la educativa. El 86% de los encuestados en etapa formativa asiste a centros ordinarios, mientras que el 12% acude a centros de educación especial. "Es fundamental asegurar que los centros ordinarios sean verdaderamente inclusivos, con



recursos y adaptaciones necesarias para garantizar una educación de calidad”, recalca Rego.

Por otro lado, el acceso a los apoyos esenciales sigue siendo un desafío. Un **32,3 % de los pacientes** que han solicitado el reconocimiento del grado de dependencia tardaron dos años o más en obtener la resolución, y el **25,3 % de las personas** sin grado de dependencia al momento de la consulta estaban en espera del trámite. Estas demoras dificultan el acceso a los recursos necesarios para la autonomía y el bienestar de los pacientes.

Compromiso con el futuro


Federación ASEM se une a las reivindicaciones de EURORDIS en este día, con el lema “Share your Colours/Comparte tus colores”, para visibilizar la realidad de los más de 300 millones de personas en el mundo que conviven con una enfermedad rara. Además, apoya la necesidad de crear un Plan de Acción Europeo para las Enfermedades Raras, para garantizar avances reales en la atención y la investigación.

Rego concluye: “Desde Federación ASEM seguiremos trabajando para que la voz de las personas con enfermedades raras sea escuchada. Necesitamos propuestas

<https://www.facebook.com/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras>

<https://twitter.com/intent/tweet?text=La Federación ASEM reafirma su compromiso para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras>

<https://www.pinterest.com/pin/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras>

<https://www.linkedin.com/company/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la-atencion-de-las-enfermedades-raras>

<mailto:asesm@asebio.com>

EMPRESA RELACIONADA: Federación ASEM (/socios/directorio/federacion-asem)

ASEM reafirma su compromiso para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras

NOTICIAS VINCULADAS

SOCIOS

La Sociedad Española de Neurología y ASEM establecen un acuerdo para fomentar el conocimiento y la divulgación científica (/actualidad/noticias/la-

asesm)

compromiso para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras+https://www.asebio.com/actualidad/noticias/federacion-asem-reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la

reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la

reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la

reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la

reafirma-su-compromiso-para-mejorar-el-diagnostico-y-la

DÍA MUNDIAL

65.000 andaluces tienen diagnosticada una enfermedad rara

En Andalucía hay identificadas cerca de cien dolencias poco frecuentes, como la hipertensión pulmonar.

Algunas podrían revertirse gracias a los nuevos fármacos en estudio.



([https://twitter.com/intent/tweet?text=65.000 andaluces tienen diagnosticada una enfermedad rara&url=https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-](https://twitter.com/intent/tweet?text=65.000%20andaluces%20tienen%20diagnosticada%20una%20enfermedad%20rara&url=https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html&via=CSurNoticias)

[enfermedad-rara/2138007.html](https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html)&via=CSurNoticias)



([https://www.facebook.com/sharer/sharer.php?](https://www.facebook.com/sharer/sharer.php?app_id=322687731538588&u=https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html)

[app_id=322687731538588&u=https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html](https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html))

CANAL SUR MEDIA

28 February 2025



Maria Ruiz es uno de los 65.000 andaluces diagnosticados con una de las llamadas enfermedades raras, la hipertensión pulmonar, una dolencia poco frecuente. La suya tiene una prevalencia de dos a cinco personas por millón de habitantes y año. Se llama **hipertensión pulmonar**.



([https://www.facebook.com/sharer/sharer.php?](https://www.facebook.com/sharer/sharer.php?app_id=322687731538588&u=https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html)

[app_id=322687731538588&u=https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-](https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html)

[andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html](https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html))



(<https://api.whatsapp.com/>

Este 28 de febrero es el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**. 65.000 andaluces tienen diagnosticada una de las casi cien dolencias poco frecuentes identificadas en nuestra comunidad. Algunas podrían revertirse gracias a nuevos fármacos que hay en estudio.

Es el caso de la hipertensión pulmonar, que se investiga en el **Hospital Virgen del Rocío de Sevilla** con novedades farmacológicas esperanzadoras, como explica la doctora Remedios Otero Candelera, neumóloga.

Para Luis, además de la atención médica, el apoyo psicológico y el familiar son fundamentales. Y como agricultor que fue, disfruta saliendo al campo y rozando los brotes verdes que también asoman para la dolencia que sufre.



Coincidiendo con la celebración de este Día Mundial, 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.

También trabaja para evitar 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**.

ES NOTICIA



 (<https://twitter.com/intent/tweet?text=65.000+andaluces+tienen+diagnosticada+una+enfermedad+rara&url=https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/alboran-y-zimmer-asi-ha-sido-el-inicio-de-la-gala-del-28f/2138007.html&via=CSurNoticias>)  (https://www.facebook.com/sharer/sharer.php?app_id=322687791538588&u=https://www.canalsur.es/noticias/andalucia/65000-andaluces-tienen-diagnosticada-una-enfermedad-rara/2138007.html)  (<https://api.whatsapp.com/>)



Home

Explore

Playlists

Create your first playlist

Name it, add one song or more and we'll handle the rest!

Create a playlist

Artists, tracks, podcasts...

Plans

Log in

Sign up



BBVA Aprendemos juntos 2030

Aprendemos juntos es una iniciativa de BBVA donde se da voz a las personas que nos inspiran a construir una vida...

EPISODE



Carmen Posada: Las misteriosas historias del Titanic

49:38

The show producer has not yet provided a description for this episode.



Hernán Casciari: No sabemos quienes somos en medio de la tragedia

42:50

Basado en su experiencia real, el escritor y guionista Hernán Casciari trae en su valija una historia que nos recuerda que, en un instante, la vida puede dar un giro inesperado. Un



Ana Ibáñez: secretos de la neurociencia

47:01

Como admiradora del doctor Ramón y Cajal, Ana Ibáñez suscribe las palabras de este pionero en el estudio de la plasticidad cerebral: "Todo ser humano, si se lo propone, puede



Victor Küppers: La importancia de cuidar el ánimo, nuestro principal recurso

20:43

Victor Küppers es doctor en Humanidades y Licenciado en Administración y Dirección de Empresas, además de profesor universitario y autor de libros de éxito como 'El efecto



Walter Riso: "Mis 5 principios para vivir mejor"

74:31

Después de siete años dando voz a más de 450 protagonistas, Aprendemos juntos inició en Madrid una gira que llevará sus grabaciones en directo a Barcelona, Bogotá, Buenos Aires,



Marian Rojas Estapé: ¿Amamos como nos amaron?

20:53

La psiquiatra Marian Rojas Estapé lanza una cuestión que nos invita a reflexionar sobre cómo nuestras experiencias y vínculos pasados moldean nuestras relaciones actuales. Su



Daniel Habif: ¡El tiempo es ahora!

41:07

Considerado uno de los oradores motivacionales más importantes de habla hispana, el mexicano Daniel Habif es autor superventas de los libros: "Inquebrantables", "Las trampas



Ignacio Martínez Mendizábal: Las huellas del tiempo

70:51

Licenciado en Biología Evolutiva y Antropología, con una incansable curiosidad por desentrañar los orígenes del ser humano, el paleontólogo Ignacio Martínez Mendizábal ha



Carlos Torres Vila: "El éxito es tener un impacto positivo en los demás"

12:59

Carlos Torres Vila ha participado en el primer encuentro presencial de 'Aprendemos juntos 2030' que ha tenido lugar en Madrid. Durante el mismo, ha anunciado una gira internacional



Diego Golombek: "El increíble poder de nuestros sentidos"

92:59

The show producer has not yet provided a description for this episode.



Héctor Abad: Lo que aprendí de un cura enfermo del corazón

107:28

Al hacer memoria, Héctor Abad recuerda que de niño le resultaba más fácil relacionarse con la escritura que con la palabra: "En ese sentido, ser escritor es un oficio muy bueno para una



Gunter Pauli: Las ideas del creador de la economía azul

80:35

El emprendedor, economista y autor belga Gunter Pauli, reconocido mundialmente como el



Live the music with Deezer

Sign up for free



Carmen Posada: Las misteriosas hi
BBVA Aprendemos juntos 2030

00:00



00:00

[Pediatría](#)[Sexología](#)[Médic@s para la Historia](#)[Emergencias SUMMA-112](#)[Enfermer@](#)

Los retos en enfermedades raras: acceso al diagnóstico, tratamientos y apoyo integral

Con Motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, 28 de febrero, la Federación Española de estas patologías (FEDER) destaca los retos pendientes que tiene el abordaje de los afectados, así como los avances en marcha. Por su parte, la Sociedad Española de Neurología (SEN) destaca la importancia de las enfermedades neurológicas entre las patologías poco frecuentes.



Imagen de la campaña "pERsonas" de FEDER. Foto cedida.

📅 28 de febrero, 2025 👤 EVA ESPIGUINHA 📄 Fuente: [FEDER](#) | [SEN - Neurología](#)

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en su campaña por el Día Mundial de las Enfermedades Raras, **bajo el lema “pERsonas”**, tiene como objetivo visibilizar **la realidad y los retos a los que se enfrentan más de 3 millones de personas en España** que conviven con estas patologías.

En la presentación del Día Mundial de este año, **Juan Carrión, presidente de FEDER y su Fundación**, ha recordado la importancia de que la Organización Mundial de la Salud (OMS) adopte una resolución específica sobre enfermedades raras en 2025 para avanzar en su reconocimiento y garantizar una cobertura universal.

“Cada paso que damos es una oportunidad para mejorar la vida de quienes conviven con una enfermedad rara. Es urgente reforzar la coordinación internacional y consolidar estrategias nacionales como la actualización de la Estrategia sobre Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”, ha defendido Carrión.

David Sánchez, tesorero de FEDER, ha explicado a EFESalud que el lema de la campaña es muy adecuado ya que muchas veces se habla de enfermos, de pacientes, pero, por encima de todo, son personas.

“El lema **Personas** nos recuerda que vivimos en un mismo mundo y que debemos compartir este espacio que llamamos Tierra. La sociedad no debe estar pensada solo para algunos o para una mayoría, sino para todos. Y ese es el foco de este año: visibilizar que somos personas y que todos merecemos un mundo accesible e inclusivo”, señala Sánchez.

Los desafíos clave

FEDER ha destacado los principales retos a los que se enfrentan las personas con enfermedades raras:

- **Retraso en el diagnóstico:** Seis años es el tiempo medio de espera para obtener un [diagnóstico](#) en España. Esto agrava la situación de los pacientes y dificulta el acceso a tratamientos. La organización ha reivindicado la necesidad de consolidar programas especializados para acelerar el diagnóstico y garantizar la equidad en todas las comunidades autónomas.
- **Acceso desigual a tratamientos:** Solo el 6 % de las enfermedades raras cuentan con fármacos

Imagen de la campaña "pERsonas" de FEDER. Foto cedida.

específicos y, aunque en Europa hay 147 medicamentos huérfanos autorizados, solo 85 están financiados en el Sistema Nacional de Salud. El presidente de FEDER ha reclamado un mayor compromiso para garantizar la equidad en el acceso a los tratamientos y el fortalecimiento de la investigación en enfermedades raras en España.

- **Investigación insuficiente:** Solo el 20 % de las enfermedades raras están siendo investigadas. Según datos del Instituto Nacional de Estadística (INE), la cifra que España dedica a I+D+I supone un 1,49 de su PIB. Por este motivo, Carrión ha solicitado incrementar la inversión pública y fomentar la participación privada con incentivos, como por ejemplo, la declaración de un Acontecimientos de Excepcional Interés Público en investigación en enfermedades raras, que motiven nuevas investigaciones que permitan entender estas patologías e identificar nuevos tratamientos.
- **Abordaje social:** Este abordaje de las enfermedades raras desde estos tres ejes debe ir acompañado de la participación de los pacientes en aquellas decisiones que les afecten, así como una visión transversal y social.

El impacto social de las enfermedades raras

Desde FEDER indican que las personas con enfermedades poco frecuentes y sus cuidadores aseguran estar infelices o tener depresión hasta tres veces más que el resto de la población.

Y es que la enfermedad no solo son síntomas, el diagnóstico o el tratamiento.

La enfermedad también:

- **Condiciona el desarrollo educativo y profesional:** El 43 % de las personas afirman haberse sentido discriminadas en algún momento como consecuencia de su enfermedad. Más del 40 % en el entorno educativo y casi el 30 % en el acceso al empleo. De hecho, sólo un 34 % de las personas con enfermedades raras en edad de trabajar cuenta con un empleo.
- **Influye en la percepción social y personal de quién convive con la enfermedad.** De hecho, el 45 % de las personas afirman haberse sentido discriminadas en algún momento de su vida como consecuencia de su enfermedad.
- **Impacta en la economía del paciente y su familia,** afectando al empleo y a los gastos producidos por la enfermedad: Aproximadamente la mitad de las personas con enfermedades raras no tienen totalmente cubierto los costes que necesita para su enfermedad. Estos gastos suponen más del 20 % de los ingresos para casi el 30 % de estas familias.
- **Limita el desarrollo social del paciente y su familia:** Más de la mitad de las personas con enfermedades raras perciben discriminación en sus relaciones sociales, una cuestión que también afecta a otros entornos como las actividades culturales o de ocio.

Actividades del Día Mundial

David Sánchez, tesorero de [FEDER](#), explica que han estado celebrando actos durante estos días a lo largo y ancho de la geografía con motivo del Día Mundial, 28 de febrero.

Además el acto central, en el que participa la reina Letizia, se llevará a cabo el próximo martes 4 de marzo en Oviedo.

Cartel de la campaña "pERsonas" de FEDER. Foto cedida.

Enfermedades neurológicas

Con motivo de este Día Mundial, según datos 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, una enfermedad que muchas veces carece de diagnóstico y tratamiento.

Además, la OMS señala que se han identificado más de 9.000 enfermedades raras, de las cuales **cerca del 50 % son neurológicas y aproximadamente el 20 % neuromusculares raras.**

También, en las que no son de origen neurológico es frecuente el desarrollo de sintomatología neurológica, pues se estima que el **90 % de las enfermedades raras pediátricas presentan manifestaciones neurológicas relevantes.**

Desde la SEN prestan especial atención a esta cuestión ya que el Atlas de Mortalidad por Enfermedades Raras en España señala que **más del 40 % de los fallecimientos por estas patologías se deben a enfermedades neurológicas.**

Etiquetas

[ENFERMEDAD](#)[FEDER](#)[NEUROLOGÍA](#)[PACIENTES](#)

Artículos relacionados

[Campaña sobre las enfermedades raras: ¿Cómo te ves en 2030?](#)

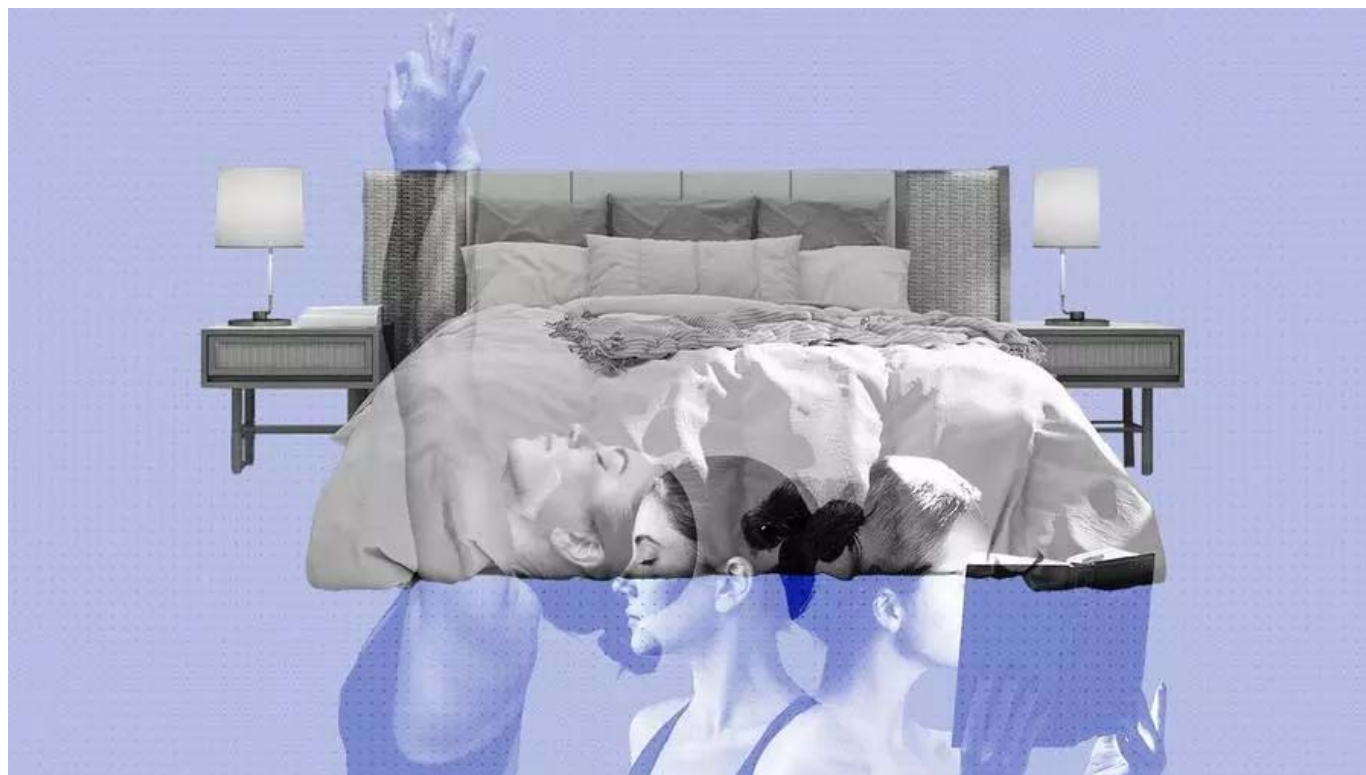
 22 de febrero, 2022

[SUEÑO](#)

Una rutina de 15 minutos que puedes hacer antes de dormir para bajar el ritmo y descansar mejor

No es posible ni recomendable pretender pasar del estrés del día al sueño profundo sin una transición, tomarnos al menos 15 minutos para desacelerar puede ayudarnos a dormir mejor

— [Maiken Nedergaard, neurocientífica](#): “El 90% de los somníferos interrumpe el sistema de limpieza del cerebro”



Estirarse, respirar conscientemente, leer un libro... Rutinas que ayudan a conciliar el sueño.

[Darío Pescador](#)

27 de febrero de 2025 -21:55 h Actualizado el 28/02/2025 -05:30 h 2

Se habla mucho de las [rutinas matutinas](#), tanto que algunos gurús del bienestar parece que necesitan levantarse de madrugada para poder encajar meditación, ejercicio y otra serie de actividades que prometen afrontar mejor la jornada. Pero, ¿qué pasa con las rutinas antes de ir a la cama?

PUBLICIDAD

Más información

[¿Por qué me quedo dormida en el sofá y cuando llego a la cama me desvelo?](#)

Aunque el sueño es uno de factores que más pueden afectar a nuestra salud, en la sociedad en que vivimos hacemos poco para prepararnos antes de dormir. Muchas personas tienen dificultadas para conciliar el sueño o mantenerlo durante la noche; entre un 20 y un 48% de los adultos en España, según la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](#).

PUBLICIDAD

Intuitivamente sabemos que no es muy buena idea estar pendientes de la televisión, el trabajo o las redes sociales, en un estado de excitación constante, y pretender quedarnos dormidos instantáneamente. Necesitamos una transición entre el sueño y la vigilia, que debería empezar con horas de antelación. Afortunadamente, dedicar tan solo 15 minutos antes de acostarse a una rutina de 'desaceleración', puede marcar una diferencia importante en la calidad de nuestro descanso.

Preparar el día siguiente

PUBLICIDAD

Dedicar unos minutos a reflexionar sobre el día, hacer un pequeño repaso de lo que nos ha pasado y, sobre todo, escribirlo, puede tener un impacto positivo en el bienestar emocional y en la calidad del sueño. Hay estudios que apuntan que escribir sobre lo que nos ocurre [reduce la ansiedad](#) y puede ser una herramienta que nos ayude a tomar distancia de las cosas que nos preocupan.

PUBLICIDAD

Escribir tiene además otro efecto muy positivo sobre el sueño: si anotamos en una lista las cosas que debemos hacer al día siguiente, el efecto es parecido a hacer una 'limpieza mental' de nuestras preocupaciones, que se quedan en el cuaderno y

tienen menos posibilidades de asaltarnos por la noche. Como dato curioso, en un [estudio de sueño](#) se comprobó que las personas que escribían sobre sus tareas del día siguiente tardaban menos en quedarse dormidas que quienes escribían sobre lo que les había ocurrido.

PUBLICIDAD

Estiramientos suaves para liberar tensiones

Nuestro cuerpo acumula tensiones a lo largo del día, especialmente si se ha pasado mucho tiempo sentado o en posiciones incómodas, y si estás sometido a mucho estrés, algo que de forma inconsciente nos hace contraer los músculos. Se ha comprobado que los estiramientos suaves ayudan a [liberar la rigidez de los músculos](#) y a [mejorar la circulación sanguínea](#). Se sabe que estirarse antes de dormir puede [reducir los calambres en las piernas](#) y hay estudios que indican que todos estos efectos pueden mejorar la [calidad del sueño en pacientes con insomnio](#).

Para estirarse antes de dormir es mejor concentrarse en estiramientos que trabajen las áreas más propensas a la tensión, como el cuello, los hombros y la parte baja de la espalda baja. Por ejemplo, un estiramiento sencillo consiste en sentarse en el borde de la cama, inclinarse hacia adelante lentamente y dejar que la cabeza cuelgue hacia las rodillas. Mantén esta posición durante 30 segundos mientras respiras profundamente. Este movimiento ayuda a alargar la columna vertebral y relajar los músculos de la espalda.

Respiración consciente para reducir los síntomas de estrés

PUBLICIDAD

Uno de los mayores enemigos del sueño es el estrés. Cuando el cuerpo está en un estado de alerta constante, la producción de cortisol, la llamada hormona del estrés, se mantiene elevada, y eso hace que no podamos conciliar el sueño. No solamente esto, sino que la combinación de estrés y mal descanso también puede tener consecuencias al día siguiente, condicionando nuestra alimentación puesto que puede hacer que tengamos antojos de comer más cosas dulces, una relación que se [ha abordado con experimentos](#).

Una forma sencilla y efectiva de contrarrestar los síntomas del estrés son los ejercicios de respiración consciente, ya que la mayor parte del tiempo respiramos sin darnos cuenta. Cuando se produce una respuesta de estrés, la respiración se acelera de forma natural. Sin embargo, es posible paliar este proceso: las respiraciones profundas y controladas ayudan a activar el

sistema nervioso parasimpático, responsable de la respuesta de 'descanso y digestión'. Esto puede ayudar a reducir la frecuencia cardíaca y la tensión muscular, preparando al cuerpo para el sueño. Una reciente revisión de estudios publicada en 2022 pudo comprobar que la llamada "respiración alta voluntaria" además aumentaba la [variabilidad cardíaca](#), una medida de cómo nos adaptamos al estrés.

Uno de los métodos de respiración más usado es la [técnica 4-7-8](#), que se popularizó como uno de los métodos que el cuerpo de marines de Estados Unidos utiliza para dormir en cualquier momento y lugar, y que algunos experimentos han demostrado como [eficaz para reducir los síntomas de ansiedad](#). Haz lo siguiente:

1. Siéntate o recuéstate en un lugar tranquilo y cierra los ojos ^{PUBLICIDAD}
2. Inhala lentamente por la nariz durante cuatro segundos
3. Mantén la respiración durante siete segundos
4. Exhala por la boca durante ocho segundos
5. Repite este ciclo durante cinco minutos

La preparación para dormir por la noche que empieza de día

Aunque los ejercicios anteriores nos pueden ayudar a tener un sueño mejor, la preparación para el sueño también puede empezar durante el día. Por ejemplo, [la exposición a la luz natural por las mañanas](#) es fundamental para regular el ritmo circadiano, es decir, para 'poner en hora' nuestro reloj interno. Si nos da el sol en los ojos por la mañana, es más probable que tengamos más sueño por la noche.

Al revés, la luz azulada emitida por dispositivos electrónicos como teléfonos, televisores y otras pantallas puede interferir con la producción de melatonina, la hormona que regula el ciclo del sueño. Una revisión de estudios publicada en [Frontiers of Physiology](#) ha comprobado que la exposición a la luz azul antes de dormir suprime la melatonina más que cualquier otro tipo de luz, retrasando el inicio del sueño y reduciendo su calidad, aunque esa misma luz nos puede ayudar a encontrarnos más alerta por las mañanas.

Si podemos permitirnos un poco más de 15 minutos cada noche para cuidar de nuestro sueño, una buena guía es la regla 3-2-1, que consiste en lo siguiente:

PUBLICIDAD

Más información

[Maiken Nedergaard, neurocientífica: "El 90% de los somníferos interrumpe el sistema de limpieza del cerebro"](#)

1. Tres horas antes de dormir: evita comer alimentos pesados o consumir alcohol. Comer demasiado puede causar malestar e impedir conciliar el sueño, mientras que el alcohol, aunque inicialmente puede inducir somnolencia, interrumpe el sueño profundo y reduce su calidad.
2. Dos horas antes de dormir: deja de trabajar o realizar actividades que requieran un alto nivel de concentración. Esto incluye el trabajo, los estudios o cualquier actividad que genere estrés mental. El cerebro necesita tiempo para desconectarse y prepararse para el descanso.
3. [Una hora antes de dormir: apaga las pantallas](#) de dispositivos electrónicos como teléfonos, tabletas, ordenadores y televisores. Baja la intensidad de las luces en casa y, en cualquier caso, haz algo relajante como leer un libro.

No te olvides de la higiene del sueño: intenta mantener un horario consistente para ir a la cama y despertarte, duerme en una habitación fresca, entre 18 y 22 grados, que esté totalmente a oscuras y silenciosa. Felices sueños.

PUBLICIDAD

elDiario.es

Hazte socio/a

Noticia servida automáticamente por la Agencia EFE



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



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

Madrid — 28 de febrero de 2025 -09:45 h 0

Raúl Casado

PUBLICIDAD

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.

PUBLICIDAD

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.

PUBLICIDAD

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.

PUBLICIDAD

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

PUBLICIDAD

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

PUBLICIDAD

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.

PUBLICIDAD

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”.

PUBLICIDAD

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.

[Sociedad](#)

HE VISTO UN ERROR 

Únete a la conversación

PUBLICIDAD

TEMAS DE INTERÉS [Bono alquiler Galicia 2025](#) [Programacion Television](#) [Dónde es festivo 28 febrero](#) [Cambio de hora 2025](#) [Donde ver peliculas Oscars 2025](#) [Oposiciones Andalucía](#) [Cuando son los Oscars 2025](#) [Calendario lu](#)

EL DIARIO VASCO

La falta de sueño que preocupa a los médicos de Euskadi: «El 60% de los vascos duermen menos de siete horas»

El doctor y neumólogo Carlos Egea ha sido nombrado jefe de servicio de la nueva Unidad del Sueño del Hospital Quirónsalud Vitoria



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

J.M.

Viernes, 28 de febrero 2025, 11:37

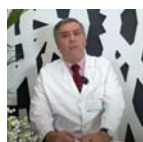
 Comenta



Un doctor experto en sueño de Euskadi han lanzado un aviso en relación a la falta de horas de descanso de la población vasca, donde el 60% de la población duerme menos de siete horas al día, «lo que impacta negativamente en su salud y calidad de vida».

Son declaraciones del doctor Carlos Egea, incorporado recientemente al nuevo servicio de Neumología de alta resolución y nueva Unidad del Sueño del Hospital Quirónsalud Victoria, que amplía su oferta asistencial con el lanzamiento de estos dos nuevos servicios enfocados en la salud respiratoria y el bienestar del sueño. Dirigidos por el renombrado neumólogo, con su experiencia el doctor Egea busca ofrecer un enfoque integral para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades respiratorias y trastornos del sueño, utilizando tecnología de última generación.

Según datos de la Sociedad Española de Neurología, uno de los problemas más prevalentes en nuestra sociedad es la mala calidad del sueño. En España, el 48% de los adultos y un 25% de los niños no descansan lo suficiente. La situación en el País Vasco es aún más preocupante: «El 60% de los vascos duerme menos de siete horas durante la semana, lo que repercute negativamente en su salud y calidad de vida», explica el doctor Egea, quien recalca la necesidad de abordar esta problemática de forma más activa.



Noticia relacionada

Alfredo Yoldi, endocrino: «Esta clave nos va a llevar al éxito a la hora de perder peso»

A pesar de que uno de cada cinco ciudadanos padece apnea del sueño y un 15% sufre de insomnio, el doctor Egea subraya que solo una minoría busca ayuda médica. «Dormir bien no es un lujo, es una necesidad para la salud. Trastornos como el insomnio, los ronquidos o la somnolencia diurna pueden ser indicativos de problemas más graves que afectan el sistema cardiovascular, metabólico y neurológico. Es esencial consultar a un especialista», afirma el experto.

Con el objetivo de ofrecer soluciones innovadoras, el Hospital Quirónsalud Vitoria pondrá en marcha la Unidad del Sueño en marzo. Esta unidad será pionera en ofrecer polisomnografías domiciliarias, un avance significativo que permitirá a los pacientes realizar estudios del sueño en la comodidad de su hogar, sin necesidad

de desplazarse al hospital. «Gracias a los avances en monitorización, ahora podemos evaluar la calidad del sueño en el entorno habitual del paciente, lo que nos brinda un diagnóstico más preciso y cómodo para él», indica Egea.

El servicio también se centrará en los trastornos del sueño en niños, abarcando problemas relacionados con hábitos inapropiados, TDAH y autismo. «Muchos niños tienen dificultades para dormir, lo que afecta su desarrollo y aprendizaje. Detectar estos trastornos a tiempo es esencial para su bienestar», resalta el doctor Egea.

Paralelamente, el hospital ha inaugurado un servicio de Neumología de alta resolución, que permitirá un diagnóstico más rápido y preciso de enfermedades respiratorias. Este modelo de atención se basa en un laboratorio de función pulmonar propio, equipado con tecnología avanzada, lo que permite realizar pruebas respiratorias en la misma consulta. «La neumología de alta resolución nos permite evaluar al paciente en una sola consulta, realizar las pruebas necesarias y ofrecer un diagnóstico rápido, todo en el mismo día o en corto plazo. Esto mejora la precisión del tratamiento y la experiencia del paciente», explica.

El doctor Carlos Egea es un experto de reconocido prestigio tanto en neumología como en medicina del sueño. Con un índice Hirsch de 31, Egea está entre los científicos más influyentes en su campo y tiene una amplia trayectoria en investigación, asistencia y docencia. Ha ocupado puestos clave en diversas organizaciones, como la coordinación del área de sueño de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) y la presidencia de la Federación Española de Sociedades de Medicina del Sueño (FESMES). Además, es uno de los impulsores de la Alianza por el Sueño, una iniciativa que busca mejorar la atención a los trastornos del sueño mediante la colaboración entre expertos y la investigación.

Con la incorporación del doctor Egea, el Hospital Quirónsalud Vitoria refuerza su compromiso con la salud respiratoria y el bienestar del sueño, ofreciendo a los pacientes un acceso más rápido y eficiente a diagnósticos y tratamientos de calidad.



1€ AL MES

EN DIRECTO El Papa Francisco sigue mejorando pero mantiene "un cuadro clínico complejo"

Imagen de una doctora con un paciente. Shutterstock

Enfermedades raras en Sevilla, una losa sobre pacientes y familias: "Todas las terapias salen de nuestro bolsillo"

- La Junta tiene ayudas para los afectados, pero en muchos casos, señalan los expertos, no las conocen y no las piden.
- Más información: [Carmen López, psicóloga gallega y directora de Fegerec: "Detrás de cada enfermedad rara hay una persona"](#)

Nerea Núñez Sevilla

Publicada 28 febrero 2025 06:50h



DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Miastenia gravis: debilidad muscular ante los esfuerzos

Esta enfermedad neuromuscular rara de carácter autoinmune se caracteriza por la presencia de alteraciones motoras producidas por problemas en el sistema nervioso periférico.



Quienes padecen miastenia gravis experimentan frecuentes episodios de debilidad muscular y fatiga

Nacho Arbalejo

Actualizado Viernes, 28 febrero 2025 - 00:35

A **James Carter**, atleta estadounidense de pista y campo, le diagnosticaron **miastenia gravis** a los 12 años. A pesar de ello, llegó a convertirse en un corredor de salto de vallas de talla mundial, logrando un mejor tiempo personal de 47,43 segundos y ganando una medalla de plata en el Mundial de 2005. También el percusionista barcelonés **Joan Ximénez Valentí**, más conocido como Petite, quien combinó la rumba catalana con la música sinfónica, murió diagnosticado con miastenia gravis.

«Es una **enfermedad autoinmune** que ocasiona una interferencia en la señal entre el sistema nervioso y los músculos, ocasionando debilidad muscular ante los esfuerzos», explica el **doctor Francisco Javier Rodríguez de Rivera Garrido**, neurólogo en el Hospital Universitario La Paz y coordinador del Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología. «La sintomatología se basa en la **debilidad muscular intensa ante el esfuerzo**, que puede reflejarse simplemente en la caída de los párpados o la visión doble ante los esfuerzos visuales, con la recuperación completa posterior tras el reposo», detalla el doctor Rodríguez.

BAJA PREVALENCIA

El informe *Miastenia Gravis. Situación actual y retos futuros para la mejora asistencial en España*, con el aval científico de la **Sociedad Española de Neurología**, la **Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria**, la **Asociación Miastenia de España** e impulsado por **BioInnova** con la colaboración de UCB, considera la miastenia gravis como una enfermedad rara, reflejando una patología con una baja prevalencia en la población, ya que afecta a un número limitado de personas (menos de cinco enfermos por cada 10.000 habitantes). De acuerdo con los datos de la SEN, **España supera los 15.000 afectados y cada año más de 700 nuevos casos** de la enfermedad son diagnosticados. La enfermedad presenta una gran heterogeneidad de síntomas motores, debilidad y fatigabilidad en los músculos esqueléticos.



Presentación ejecutiva del informe "Miastenia gravis: situación actual y retos futuros para la mejora asistencial en España".
Con el Aval Científico de la Sociedad Española de Neurología, de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria y de la Asociación Miastenia de España:

Con la colaboración de:



ES-DA-2400062-Febrero 2024

El informe 'Miastenia Gravis. Situación actual y retos futuros para la mejora asistencial en España'.

«Con la llegada de los nuevos fármacos, nos debemos replantear los protocolos terapéuticos de la enfermedad, dando cada vez más paso a estos nuevos tratamientos y evitando fármacos antiguos con más efectos secundarios y menos beneficio demostrado», precisa el doctor Rodríguez. **El diagnóstico se realiza mediante estudios neurofisiológicos y de laboratorio de carácter inmunológico.** A pesar de los avances sanitarios y el conocimiento de la enfermedad, las cifras diagnosticadas se encuentran en continua progresión, por lo que se considera fundamental proporcionar un adecuado abordaje de la miastenia por parte del sistema sanitario.

TIPOS DE MIASTENIA

Según la localización anatómica de la enfermedad, puede clasificarse como ocular o generalizada. Si bien, en un inicio, la amplia mayoría de los pacientes presenta síntomas exclusivamente oculares, **la progresión de la patología deriva habitualmente en la forma generalizada**, que afecta a entre un 70% y un 80% de los pacientes transcurridos dos años desde el diagnóstico.

Atendiendo a la edad de inicio de la enfermedad, **los pacientes se dividen en dos grupos principales: de inicio temprano**, cuando las primeras manifestaciones se producen antes de los 50 años, **y de inicio tardío**, si los pacientes tienen 50 años o más cuando tiene lugar el comienzo de los síntomas. La miastenia de inicio tardío constituye la forma más frecuente de la enfermedad, afectando a entre un 60% y un 70% de los pacientes.

Históricamente, la miastenia era considerada como una enfermedad mayoritariamente femenina. Sin embargo, durante las últimas décadas, el envejecimiento poblacional, asociado al aumento de la esperanza de vida, ha supuesto un **repunte de su prevalencia en varones**.

LA IMPORTANTE LABOR DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO

- «Los síntomas de esta enfermedad repercuten enormemente en la calidad de vida y autonomía de los pacientes, generando una gran dependencia y necesidad de cuidados, lo que hace de la miastenia **una enfermedad altamente discapacitante**», explica **Raquel Pardo, presidenta de la Asociación Miastenia de España (AMES)**. Además de informar, orientar y asesorar a los afectados y a sus familiares, **esta organización lucha por fomentar la investigación** y trabaja para recopilar toda la información basada en evidencia científica, divulgarla e implicar a los profesionales de la salud.



Sacan a la luz fotografías secretas de Tamara Falcó: "No parece ella"

MARCA

Ver enlaces de interés ▾

Comentarios

Todavía no hay comentarios.
Sé el primero en dar tu opinión...



Buscar



Acceder

ESTILOS DE VIDA QUE ATRAPAN

[esMujer](#) [esTendencia](#) [esSalud](#) [esVida](#) [esLujo](#) [Tu médico responde](#)[Personas que atrapan](#) [Podcasts](#)

4 hábitos nocturnos para mejorar el descanso

Ángela Zorrilla

Lograr un descanso reparador se ha convertido en una prioridad esencial para aquellos que aspiran a equilibrar su bienestar personal con un desempeño óptimo en su día a día.



SÍGUENOS EN





28/02/2025

El sueño no solo permite recuperar energía, sino que también impacta directamente en la salud física, mental y emocional. Priorizar el descanso es invertir en calidad de vida y en la capacidad de afrontar los retos diarios con vitalidad y enfoque. De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS), ...

SEGUIR LEYENDO

#dormir #sueño #descanso

[Inicio](#) > [Secciones](#) > [Salud](#) >



Se han descrito más de 9.000 enfermedades raras (Imagen: congerdesign)

MUY DISCAPACITANTES

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

Las enfermedades raras afectan a unos 3 millones de personas en España. En el mundo se han definido más de 9.000 enfermedades raras, de las cuales cerca del 50% corresponden a enfermedades neurológicas.

Hechosdehoy / [SEN](#) / A. K. / Actualizado 28 febrero 2025



ETIQUETADO EN: [Enfermedades raras](#)

Cada 28 de febrero se conmemora el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, término que en la Unión Europea se refiere a aquellas **enfermedades poco comunes que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes**. Sin embargo, a pesar de su baja prevalencia individual, el número total de personas afectadas por enfermedades raras es enorme: se estima que 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”.

NOTICIAS RELACIONADAS:

[Cómo prevenir las enfermedades pulmonares](#)

[Hiperempatía: cuando la empatía extrema se convierte en una tormenta emocional](#)

OTRAS NOTICIAS:



[Un 30% de los casos de epilepsia se podrían evitar controlando los factores de riesgo](#)





[EL INSTITUTO](#) [RECURSOS](#) [INVESTIGACIÓN](#) [DOCENCIA](#) [ALZHEIMER](#)
[ACTUALIDAD](#) [DONACIONES](#)

VIII CONFERENCIA MÁLAGA ALZHEIMER

22, 23 y 24 de mayo de 2025

[El Instituto](#) » VIII Conferencia Málaga Alzheimer 22, 23 y 24 de mayo de 2025

PRESENTACIÓN

La Conferencia tiene como objetivo establecer un espacio de actualización y debate dedicado al conocimiento de la enfermedad de Alzheimer y otras demencias.

Para ello reúne a prestigiosos profesionales de diferentes campos científicos con el fin de intercambiar información e ideas sobre teoría, investigación y práctica en el campo de la demencia.

Con este afán, continuando el camino ya andado con la anterior edición de la Conferencia, el programa científico, diseñado con un carácter multidisciplinar, se ha estructurado en torno a talleres prácticos, mesas redondas moderadas por expertos y conferencias magistrales.

22, 23 y 24 de mayo de 2025

ORGANIZACIÓN Y SECRETARÍA CIENTÍFICA



VIII CONFERENCIA MÁLAGA ALZHEIMER

PROGRAMA OFICIAL

Jueves 22 de mayo

🕒 15:30 - 16:00 **Recepción y entrega de documentación**

16:00 - 19:30 **TALLERES**

Moderadora: Encarnación Blanco Reina, Unidad de Salud Cerebral, Centro de Investigaciones Médico-Sanitarias (CIMES), Universidad de Málaga. Instituto de Investigación Málaga.

Utilizamos cookies para asegurar que damos la mejor experiencia al usuario en nuestro sitio web. Si continúa utilizando este sitio asumiremos que está de acuerdo.

[Continuar](#) [No](#) [Leer más](#)

🕒 17:30 – 18:00 **Coffee-Break**

🕒 18:00 – 19:30 **TALLER 2**

Evaluando el riesgo de sufrir demencia.

👤 **Pablo Lara**, Unidad de Salud Cerebral, Centro de Investigaciones Médico-Sanitarias (CIMES), Universidad de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA), Málaga.

🕒 19:30 – 20:15 **SESIÓN CLÍNICA Experiencias desde la práctica clínica y la investigación (I).**

Viernes 23 de mayo

🕒 09:00 – 10:30 **SESIÓN CIENTÍFICA: INNOVACIONES TERAPÉUTICAS (I)**

👤 **Moderador: Miguel Ángel Barbancho**, Unidad de Salud Cerebral, Centro de Investigaciones Médico-Sanitarias (CIMES), Universidad de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga.

Beneficios de Fortasyn Connect en el abordaje de las manifestaciones conductuales de la enfermedad de Alzheimer.

👤 **Miquel Aquilar i Barberà**, Unidad de Neurología y Neuropsicología de Sabadell. Aptima Terrassa / Sant Cugat – Hospital Universitari Mútua de Terrassa.

Neuromodulación personalizada no invasiva en el abordaje de la enfermedad de Alzheimer.

👤 **Maria Victoria Fernández**, Clinical Neurophysiology, SENFC Delegate for IFCN. Hospital Regional Universitario de Málaga.

Potencial de las terapias combinadas. IACEs y Memantina: ¿por qué combinar?

👤 **Sagrario Manzano**, Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. Universidad Complutense de Madrid. Secretaria del Grupo de Neurogeriatria de la Sociedad Española

🕒 10:30 – 11:00 **Coffee-Break**

🕒 11:00 – 12:30 **SESIÓN CIENTÍFICA: NEUROPATOLOGÍA.**

👤 **Moderador: José Luis Royo**, Departamento de Bioquímica, Universidad de Málaga.

Heterogeneidad neuropatológica de la demencia: ¿Es la copatología lo normal?

👤 **Alberto Rábano**, Reina Sofía Alzheimer Center, Fundación CIEN, Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid.

Hacia un nuevo concepto de los modelos de la enfermedad de Alzheimer: Una perspectiva desde la neuroinflamación.

👤 **Antonia Gutiérrez**, Departamento Biología Celular, Genética y Fisiología, Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA), Universidad de Málaga. Centro de Investigación Biomédica en Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED).

El papel de la microglía en la enfermedad de Alzheimer: ¿Una nueva diana terapéutica?

👤 **Javier Vitorica**, Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBIS), Hospital Universitario Virgen del Rocío/CSIC/Universidad de Sevilla. Centro de Investigación Biomédica en Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED).

🕒 12:30 – 13:00 **INAUGURACIÓN OFICIAL**

🕒 13:00 – 14:00 **SESIÓN CLÍNICA Experiencias desde la práctica clínica y la investigación (II)**

🕒 16:00 – 17:30 **SESIÓN CIENTÍFICA: INNOVACIONES TERAPÉUTICAS (II)**

👤 **Moderador: Vicente Serrano Paul**, Unidad de Demencias, Hospital Clínico Universitario de Málaga.

Nuevas terapias modificadoras de la enfermedad de Alzheimer: situación actual y perspectivas futuras.

👤 **Javier Olazarán**, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid. Unidad de Trastornos de la Memoria, HM Hospitales, Madrid.

Efecto potencial de Ginkgo Biloba EGb761 sobre la progresión del deterioro cognitivo en pacientes con Deterioro Cognitivo Leve

👤 **Xavier Morato**, ACE Alzheimer Center Barcelona. Centro de Investigación Biomédica en Red en enfermedades neurodegenerativas (CIBERNED).

Inteligencia Artificial: ¿cambiará nuestra forma de abordar la EA?

👤 **Rosa Redolat**, Departamento de Psicobiología, Universidad de Valencia.

🕒 17:30 – 18:00 **Coffee-Break**

🕒 18:00 – 18:45 **CONFERENCIA PLENARIA: COMPRENDER Y REDUCIR LAS DESIGUALDADES: EQUIDAD EN EL TRATAMIENTO DE LAS DEMENCIAS**

👤 **Isabel Campoblanco**, Directora del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedad de Alzheimer y otras Demencias (CRE Alzheimer), Salamanca.

👤 **Moderador: Enrique Pérez Sáez**, Responsable de Investigación, CRE Alzheimer, Salamanca.

🕒 18:45 – 20:15 **SESIÓN CIENTÍFICA: BIOMARCADORES**

👤 **Moderador: Natalia García-Casares**, Centro de Investigaciones Médico-Sanitarias (CIMES), Universidad de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA)

Patrocinada por  **FUJIREBIO**

Biomarcadores sanguíneos: estado actual y perspectivas de aplicación en enfermedad de Alzheimer.

👤 **Alberto Llado Plarrumani**, Hospital Clínic de Barcelona, Fundació Recerca Clínic Barcelona-IDIBAPS. Instituto de Neurociencias, Universidad de Barcelona.

Biomarcadores digitales: Avances y futuras aplicaciones clínicas.

👤 **Pascual Sánchez Juan**, Reina Sofía Alzheimer Center, Fundación CIEN, Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid. Centro de Investigación Biomédica en Red en enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED).

Biomarcadores conductuales.

👤 **José María García-Alberca**, Alzheimer's Research Center and Memory Clinic, Instituto Andaluz de Neurociencia (IANEC), Málaga.


10:00 – 11:30 **SESIÓN CIENTÍFICA: PREVENCIÓN**

 **Moderador: Tomás Ojea**, Unidad de Demencias, Hospital Clínico Universitario de Málaga.

The World-Wide FINGERS Network: Resultados del CITA-GO On y el MIND-AD.

 **Pablo Martínez-Lage**, Fundación CITA Alzheimer, San Sebastián.

El estado de salud: el factor de riesgo ignorado en la incidencia de la demencia.

 **Teodoro del Ser**, Alzheimer's Disease Research Unit, Fundación CIEN, Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid
Alzheimer Research Center, Fundación Reina Sofía, Madrid.

Enfermedad de Alzheimer: evidencias del papel de la nutrición en su prevención.

 **Liliana G. González Rodríguez**, Departamento de Nutrición y Ciencia de los Alimentos. Universidad Complutense de Madrid.

 11:30 – 12:00 **Coffee-Break**

 12:00 – 13:30 **SESIÓN CIENTÍFICA: LA MIRADA DE LOS CUIDADORES.**

 **Moderadora: Ángela García Cañete**, Confederación Andaluza de Alzheimer (ConFEAFA), Sevilla.


Duelo anticipado en cuidadores y familiares de personas con Alzheimer.

 **José Antonio López Trigo**, Departamento de Geriatria, Centro CREVIC, Málaga.

Intervenciones psicológicas para cuidadores de personas con demencia: Lo que hemos conseguido, lo que hemos aprendido.

 **Elena de Andrés**, Coordinadora del Programa de Atención a Personas Cuidadoras. Fundación Pascual Maragall, Barcelona.

Entrenamiento del cuidador en un programa de estimulación cognitiva y habilidades de comunicación.

 **Elena Navarro-González**, Centro Investigación Mente, Cerebro y Comportamiento, Universidad de Granada.

13:30 – 14:00 **CLAUSURA OFICIAL**

CURSO PRE - CONFERENCIA

COMUNICACIONES ORALES

SEDE

PONENTES

COLABORADORES

** INSCRIPCION **

ALOJAMIENTO

RECURSOS

- > Unidad de Diagnóstico
- > Unidad de día
- > Grupos terapéuticos
- > Chequeo gratuito de memoria

CONTACTO

-  info@ianec.es
-  952 21 20 22

LOCALIZACIÓN

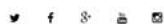
C/ Álamos, 17
29012 - Málaga
España

AVISO LEGAL

- > Aviso legal
- > Política de cookies
- > Política de privacidad



Por un futuro en el que el Alzheimer sea
historia



Instituto Andaluz de Neurociencia y Ims Consultor. Todos los derechos reservados.

Utilizamos cookies para asegurar que damos la mejor experiencia al usuario en nuestro sitio web. Si continúa utilizando este sitio asumiremos que está de acuerdo.

[Continuar](#) [No](#) [Leer más](#)

Publicidad

El Centro de Investigación en Tecnologías de la Información y las Comunicaciones de la UDC refuerza su colaboración con el CESGA para desarrollar el proyecto NEXT-GEN-SOMNUS, que busca mejorar el análisis de los registros médicos del sueño mediante algoritmos de aprendizaje automático de última generación.



28/02/2025

El **Centro de Investigación en Tecnologías de la Información y las Comunicaciones (CITIC)** suma aliados en el desarrollo de proyectos que busquen la aplicación de la **inteligencia artificial** y la **computación cuántica** a diferentes áreas de la vida cotidiana. En concreto, el centro de investigación de la **UDC** ha establecido sinergias con el **Centro de Supercomputación de Galicia (CESGA)** para colaborar en el proyecto **Algoritmos de Aprendizaje Automático de Nueva Generación para el Análisis de Registros Médicos del Sueño (NEXT-GEN-SOMNUS)**. El objetivo del proyecto es buscar soluciones TIC más eficientes en el estudio de trastornos del sueño, una problemática que afecta, hoy en día, a más de cuatro millones de personas en España, según datos de la **Sociedad Española de Neurología**.

La iniciativa, coordinada por los equipos de **Eduardo Mosqueira Rey** y **Diego Álvarez Estévez**, del CITIC, en el marco de la convocatoria de ‘Proyectos de Generación de Conocimiento 2023’, financiado por el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, la Agencia Estatal de Investigación y por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER), está dirigida a **mejorar el análisis de los registros médicos del sueño** mediante el uso de diversos algoritmos de aprendizaje automático de nueva generación, basados en mecanismos de auto-atención, la colaboración de expertos humanos en el proceso de aprendizaje y la inclusión de la computación cuántica. A través de estos, según explica Mosqueira, *‘se pretende desarrollar soluciones más eficientes y explicables para el diagnóstico de trastornos del sueño’*.

La colaboración con el CESGA, añade el investigador, "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. El modelo adaptado se utilizaría con datos reales de la medicina del sueño de los que disponemos y se probaría tanto en los simuladores cuánticos como en el ordenador cuántico real que está instalado en el CESGA".

Acelerar el diagnóstico para una mayor eficiencia clínica

Los **trastornos del sueño** afectan a gran parte de la población. Según la estadística que maneja la Sociedad Española de Neurología, más de cuatro millones de personas en nuestro país, y más en detalle, el 48% de la población adulta y el 25% de la infantil, no tiene un sueño de calidad. Los procedimientos de diagnóstico asociados a la revisión manual de la **prueba polisomnográfica estándar (PSG)** son complejos y costosos, lo que hace que los centros clínicos tengan dificultades para satisfacer la creciente demanda de estos exámenes.

El análisis de PSG asistido por computadora ofrece claras ventajas en términos de importantes ahorros de tiempo y costes generales asociados al diagnóstico. Sin embargo, las soluciones propuestas hasta ahora se limitan a realizaciones parciales, ad hoc y presentan problemas de generalización. Las técnicas de inteligencia artificial de **aprendizaje profundo de primera generación como redes convolucionales (CNNs) o recurrentes (RNNs)** son apropiadas para la detección y clasificación de un solo objeto (por ejemplo, imágenes), pero no son óptimas en las situaciones más complejas que requieren la identificación de múltiples objetos individuales. Además, se comportan como "cajas negras", lo que repercute negativamente en su aceptabilidad por parte del clínico, impidiendo un aprovechamiento responsable de sus decisiones.

En este escenario, el proyecto NEXT-GEN-SOMNUS del CITIC de la UDC persigue investigar la **aplicabilidad de las técnicas de aprendizaje automático de próxima generación** al problema del análisis de registros médicos de sueño que superen las limitaciones de los modelos de primera generación. Por eso, tal y como expone Mosqueira Jr, proponen *‘mejorar la eficiencia de los algoritmos planteando la integración de mecanismos novedosos de auto-atención para tratar de obtener mejores resultados en la detección y clasificación de eventos. Por otro lado, incluir técnicas human-in-the-loop para intentar introducir conocimiento experto humano en dichos algoritmos, que permitan mejorar tanto su rendimiento como sus capacidades de explicabilidad. Y, además, incluir tareas de aprendizaje automático-clínico haciendo uso de procesos como la superposición, la interferencia y el entrelazamiento 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’*.

#citic #inteligencia artificial #computación cuántica #udc #cesga #sociedad española de neurología

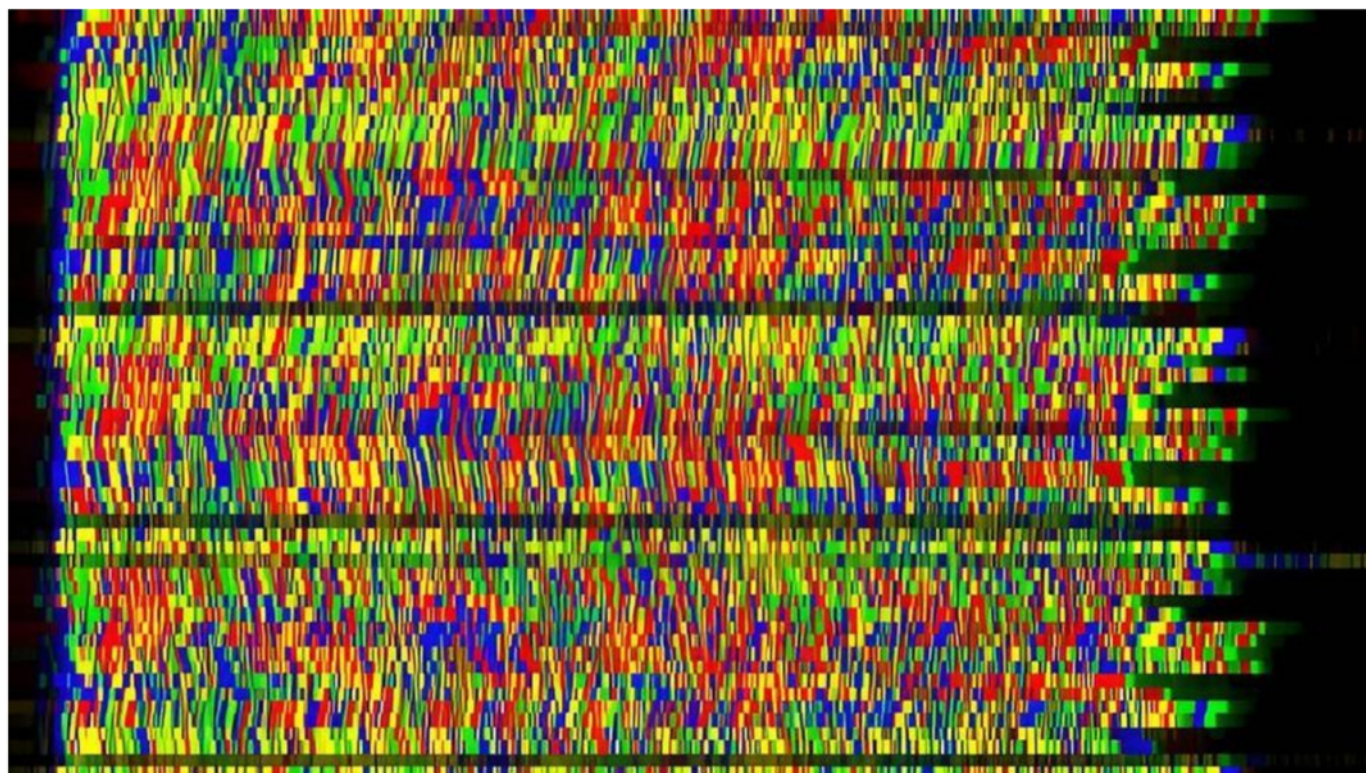
Autor: IM Médico

-Publicidad-

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Una investigación revela vínculos ocultos entre genes y enfermedades, algunas de ellas ultra raras

- El 100.000 Genomes Project logra identificar asociaciones hasta ahora desconocidas entre genes y varios tipos de enfermedades
- Algunas comunes patologías comunes como diabetes, epilepsia y esquizofrenia, otras raras y algunas ultra raras y sin base suficiente para ser estudiadas



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

Antonio Villarreal (Agencia SINC)

28 de febrero de 2025 - 12:10h

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.

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.

[Las infecciones resistentes a antibióticos aumentan en España](#)

[VER MÁS >](#)

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**.

*Este **artículo** fue publicado originalmente en la Agencia SINC, la agencia de noticias **científicas de la Fundación Española para la Ciencia y la Tecnología***

MÁS SOBRE ESTE TEMA

[Ciencia](#) / [Ciencia](#) / [Medicina](#) / [Enfermedades](#) / [Salud](#) / [Agencia SINC](#)





● **AHORA** Estado de salud del papa | Carlos Mazón CECOPI | Aranceles Donald Trump | Oriente Medio | Guer

ESCUCHA  | atresplayer  | 

Bienestar ➤ Qué es el angioedema hereditario, una enfermedad rara que afecta a un

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Qué es el angioedema hereditario, una enfermedad rara que afecta a unas 1.000 personas en España

Los detalles Es una patología que provoca episodios recurrentes e impredecibles de inflamación y desfiguración en el rostro o extremidades. Sus síntomas pueden llegar a ser incapacitantes e incluso mortales si afectan a la vía respiratoria.

Las claves:

- Esta enfermedad también puede ir asociada a una amplia gama de otros síntomas como dolor, vómitos, diarrea e incluso asfixia
- **Más de 3 millones de personas viven en España con una enfermedad rara: "La investigación es fundamental"**

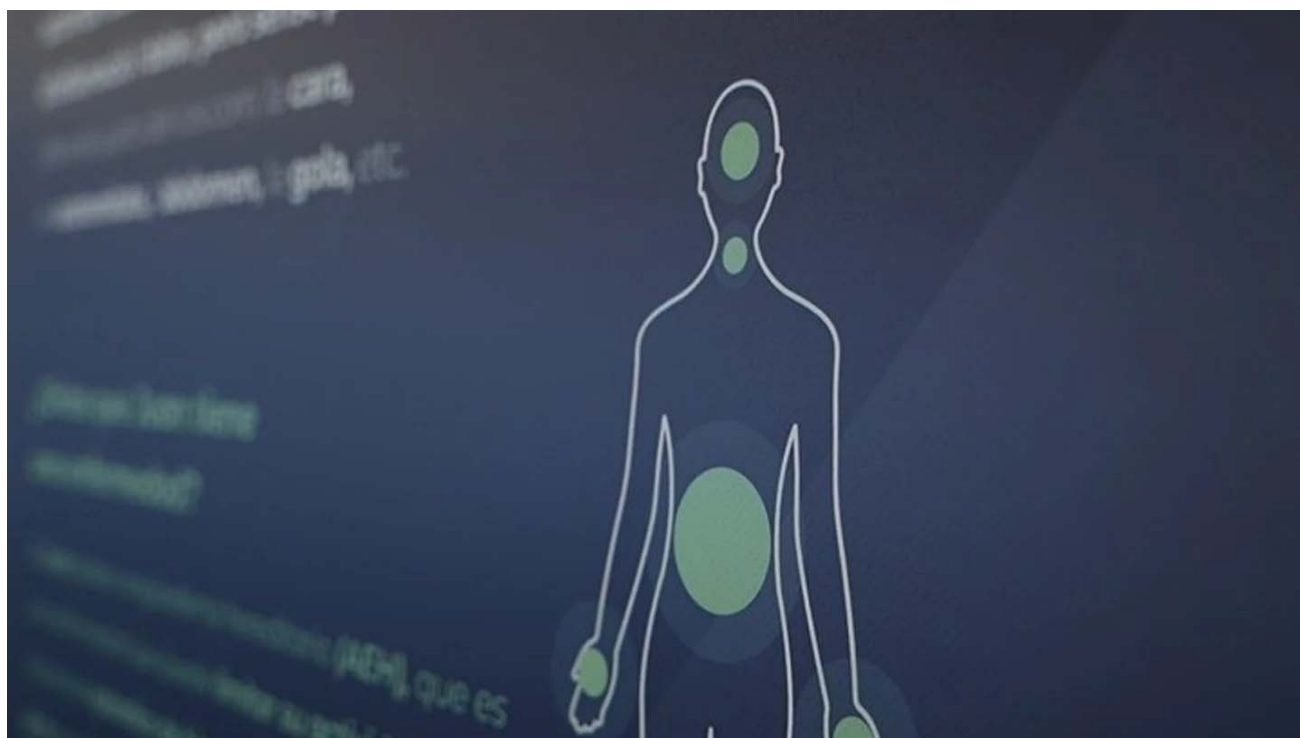


Foto de la exposición 'Poniendo cara al angioedema hereditario'/ HOSPITAL UNIVERSITARIO VALL D'HEBRON DE BARCELONA

PUBLICIDAD

Beatriz G. Portalatín.

Madrid, 28 de febrero de 2025, 08:33

Profundiza en

3 minutos

El **angioedema hereditario (AEH)** es una enfermedad rara genética que afecta a en torno a **1.000 personas en España** y cuyos ataques, recurrentes, impredecibles y potencialmente mortales, causan alteración funcional y **desfiguración en el rostro o extremidades** y se asocian a una amplia gama de otros síntomas como dolor, vómitos, diarrea e incluso asfixia, dependiendo de la localización del ataque.

La enfermedad provoca la **hinchazón temporal** de partes del cuerpo como el abdomen, la cara, los pies, los genitales, las manos o la garganta, en la mayoría de las ocasiones sin una causa aparente. Esto se produce por la deficiencia o mal funcionamiento del inhibidor de una proteína llamada C1.

En el marco del **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, que este 2025 se celebra hoy, 28 de febrero, el Hospital Universitario Vall d'Hebron de Barcelona acoge la exposición itinerante 'Poniendo cara al angioedema hereditario' (BioCryst Pharmaceutical), una iniciativa que tiene como objetivo concienciar sobre esta enfermedad genética rara.

Con más detalle, tal como explica a laSexta.com la **Dra. Mar Guilarte, alergóloga, Coordinadora CSUR Angioedema Hereditario** y Responsable de la Unidad de Angioedema de dicho hospital catalán, los pacientes con angioedema hereditario presentan episodios de distintas localizaciones que pueden durar hasta 5 días.

"Al ser una enfermedad genética, afecta desde niños hasta la edad adulta", destaca la doctora, añadiendo que "los pacientes no tienen discapacidad física ni psíquica, y que en cualquier momento pueden tener un episodio de este tipo que les va a condicionar en su vida".

Signos/síntomas del angioedema hereditario

Cuando la afección del angioedema hereditario ocurre en la cara, "los **episodios son muy deformantes** y los pacientes no se reconocen a sí mismos en el espejo", explica la doctora. Esto les impide, como es lógico, llevar o realizar una vida normal.

Cuando afecta a las manos y a los pies, aunque no sea tan impactante, "tampoco pueden llevar una vida normal ni realizar sus actividades cotidianas. Por ejemplo, un paciente que sea músico o que trabaje con las manos".

También, los episodios de esta enfermedad **pueden afectar a las vías respiratorias superiores**, explica la doctora, como, por ejemplo, a la laringe, "algo que puede provocar asfixia y desencadenar consecuencias fatales". También al tracto gastrointestinal, cuyos síntomas o signos más frecuentes serían fuertes dolores abdominales que pueden ir acompañados de diarrea.

"Esta enfermedad no es difícil de diagnosticar: hay herramientas para poder hacerlo, pero para poder llegar a ese diagnóstico se tiene que sospechar. Sin embargo, muchas veces estos episodios, sobre todo cuando son periféricos (cara, manos, pies...), **se pueden confundir con una alergia**, por eso, los pacientes pasan muchos años en ser diagnosticados. Hay un retraso de hasta 15 años", lamenta la especialista.

Por otro lado, cabe destacar que estos ataques varían en frecuencia según cada paciente: "Los hay que tienen ataques dos veces por semana y otros que tienen uno o dos al año, pero todos tienen una gran carga de la enfermedad, sobre todo porque nunca saben cuándo van a aparecer los ataques: viven siempre con la incertidumbre de que en cualquier momento pueden tener uno", explica la doctora.

Así, "hay estudios que demuestran que los pacientes han perdido oportunidades laborales y académicas por la enfermedad".

Tratamiento del del angioedema hereditario

Por último, y en cuanto al tratamiento del angioedema hereditario, existen dos pilares: uno, para prevenir los ataques mediante lo que se llama profilaxis a largo plazo, y dos, para tratarlos.

Según explica Guilarte, para prevenir los ataques, existen en la actualidad **medicamentos** que se administran tanto por vía oral como por vía subcutánea.

Estos estarían indicados para aquellos que tienen una frecuencia elevada de ataques.

Mientras que para el tratamiento de los ataques en sí, existen también medicamentos que, en este caso, solo se pueden administrar a nivel hospitalario y no todos los hospitales disponen de ellos. Por tanto, aclara la experta, **"hay mucha variabilidad en cuanto al manejo y a las oportunidades de acceso"**.

'Poniendo cara al angioedema hereditario' podrá visitarse en el vestíbulo del Hospital Infantil y de la Mujer de Vall d'Hebron hasta el 7 de marzo y ofrece una experiencia interactiva e inmersiva para ayudar a comprender los desafíos que enfrentan las personas con angioedema hereditario.

La exposición forma parte de un recorrido nacional que ya ha llevado la muestra a otros espacios como el Hospital La Paz en Madrid, el Hospital Virgen del Rocío en Sevilla y el Congreso de la Sociedad Española de Alergología e Inmunología Clínica (SEAIC) en Bilbao. Entre sus próximas paradas se encuentra el Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, a partir del 16 de mayo.

Más de 7.000 enfermedades raras

Existen **más de 7.000 enfermedades raras o minoritarias**, afectando a un 6-7% de la población mundial. En España, **más de 3 millones de españoles conviven con una de ellas**. Su diagnóstico suele tardar unos 4 años y en el 20% de los casos hasta 10.

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 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".



Noticias en
Google News



Noticias en
Whatsapp



Noticias en
Telegram

Enfermedades raras

Te recomendamos

Conocidos como los zapatos para caminar más cómodos.

wrathan.com

Compra ahora

Búsqueda de cruceros por el Mediterráneo

Yahoo Search | Search Ads

Más información

LELO™ Juguetes de placer de lujo | Diseño premiado

LELO

Compra ahora

¿Qué se sabe de la muerte de Gene Hackman y su esposa? "Ella llevaba muerta dos semanas, él no"

laSexta

¡Los zapatos para caminar de hombre más cómodos del 2025!

wrathan.com

Compra ahora

La táctica definitiva de una mujer para ahuyentar a los hombres casados cuando va a ligar

laSexta

El juego que parece tan real que vale la pena instalarlo sólo para verlo

Juegos - Espectros

Descarga ahora

Tu optometrista te recomienda este truco para limpiar gafas: aquí te...

Patrocinado Peeps



¿Neuropatía del pie (dolor de nervio)? Los médicos dicen que deberías probar...

Patrocinado Barestep



Agencia EFE

Seguir

29.1K Seguidores



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

Historia de Agencia EFE • 2 día(s) • 5 minutos de lectura

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.



Placassolares.es

Ofertas de paneles solares

Patrocinado

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

Comentarios

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

Continuar leyendo



Alarma antirobo
cerradura

Patrocinado

Contenido patrocinado



SECURITAS DIRECT®

Nueva Cerradura Inteligente

Patrocinado



RIU Hotels & Resorts

Aprovecha este hasta 10% de descuento extra* en tu próxima reserva, solo por s...

Patrocinado

Más para ti

Comentarios

Escápate con una Oferta de principios de año

Publicidad Booking.com



Ver ofertas

Publicidad Booking.com



La Razón

Seguir

47.1K Seguidores



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

Historia de Belén, Tobalina • 3 día(s) •

4 minutos de lectura



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
© EFE

Pese a la baja prevalencia individual, el número total de perso



Comentarios

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.



SECURITAS DIRECT®

Calcula Aquí tu Oferta

Publicidad

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.

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.



LOWI

Tu tarifa con Netflix

Comentarios

Este sitio utiliza cookies de Google para prestar sus servicios y para analizar su tráfico. Tu dirección IP y user-agent se comparten con Google, junto con las métricas de rendimiento y de seguridad, para garantizar la calidad del servicio, generar estadísticas de uso y detectar y solucionar abusos.

MÁS INFORMACIÓN ENTENDIDO

Noticias de Salud

Diario digital con noticias de actualidad relacionadas con el mundo de la salud. Novedades, encuestas, estudios, informes, entrevistas. Con un sencillo lenguaje dirigido a todo el mundo. Y algunos consejos turísticos para pasarlo bien

Seleccionar idioma ▼

Menú: SaludSalud infantilAlimentaciónVacunaciónHospitalesPacientesMedicamentos

27 February 2025

28 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras

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”.*

Posted by Francisco Acedo at 27.2.25

Labels: Día Mundial de las Enfermedades raras, enfermedades raras, salud

No comments:

Post a Comment

Newer Post

Home

Older Post

Subscribe to: Post Comments (Atom)

CONTACTO · Aviso Legal · Política de Privacidad · Política de Cookies

Copyright © Noticia de Salud



Servicio de Cirugía General
Vithas Xanlt Internacional

**El mejor equipo
con el mejor equipo.**

Pide cita

HC
cancer center

**Medicina de precisión
frente al cáncer**

#Terapias dirigidas #Inmunoterapia
#Quimioterapia #Radioterapia



Título de Atención
en toda la Costa del Sol
952 58 08 17

CONOCE MÁS:
 Clínica Ocular Dr. Tirado
 Oftalmología y Oculoplastia
 Clínica Ocular Doctor Tirado

C/ Pineda Marín,
841. Pinar del Sol, Málaga - Pinar del Sol (Málaga)



vithas
vivir para cuidarte

Buscador de noticias

Search

La Hora de la Salud en la Costa del Sol con Francisco Acedo todos los
Lunes 107.fm RtvMarbella

• La Hora de la Salud Costa del Sol 17 de Febrero 2020 -
18/2/2020

**LA HORA DE LA
SALUD**



IN ALL RADIO PODCAST

By Pírcix Communication

LOCAL MARTES, 22 DE FEBRERO DE 2022

Hoy es el día mundial de la encefalitis ¿Sabes

Cada 22 de febrero se conmemora el Día Mundial de la Encefalitis



La encefalitis es una enfermedad que inflama el sistema nervioso central / Foto: pixabay

[Facebook](#) [X](#) [WhatsApp](#) [Telegram](#) [E-Mail](#) [Copiar link](#) [Artículo impreso](#) [Compartir](#)

Síguenos en: [G](#)

Alejandro Moreno / El Heraldo de Chiapas

Cada 22 de febrero se conmemora el **Día Mundial de la Encefalitis**, una jornada que busca educar a las personas sobre qué es esta enfermedad, qué la causa, cómo prevenirla y por supuesto la forma más adecuada de tratarla.

¿Qué es la encefalitis?

La encefalitis es una enfermedad que **inflama el sistema nervioso central**. Generalmente afecta al cerebro, pero también llega a afectar en algunas ocasiones a las **meninges** (meningoencefalitis) y a la médula espinal (encefalomielitis).

Sus **síntomas generalmente son estos**: Fiebre, alteración del nivel de conciencia, dolor de cabeza, crisis epilépticas y diferentes tipos de déficits neurológicos, dependiendo de las partes del cerebro más afectadas.

PUBLICIDAD

PEUGEOT LION DAYS

Hasta **7.000 €** de ventaja exclusiva* solo del 1 al 15 de marzo

Peugeot - Patrocinado

Ese "algún día" es hoy

[APROVECHA ESTA OFERTA](#)

PEUGEOT LION DAYS

PEUGEOT 2008

Hasta **5.250 €** de ventaja exclusiva* solo del 1 al 15 de marzo

Peugeot - Patrocinado

Ese "algún día" es hoy

[APROVECHA ESTA OFERTA](#)

PEUGEOT LION DAYS

Hasta **5.250 €** de ventaja exclusiva* solo del 1 al 15 de marzo

Peugeot - Patrocinado

Ese "algún día" es hoy

[APROVECHA ESTA OFERTA](#)

Por si te interesa: [Chiapas con positividad de COVID-19 registra 168 nuevos casos](#)

¿Por qué se celebra?

PUBLICIDAD

 <p>Hasta 7.000 € de ventaja exclusiva* solo del 1 al 15 de marzo</p> <p>Hasta 8 años de garantía PEUGEOT Active Care*</p> <p>Peugeot - Patrocinado</p> <p>Ese "algún día" es hoy</p> <p>APROVECHA ESTA OFERTA</p>	 <p>Hasta 5.250 € de ventaja exclusiva* solo del 1 al 15 de marzo</p> <p>Hasta 8 años de garantía PEUGEOT Active Care*</p> <p>Peugeot - Patrocinado</p> <p>Ese "algún día" es hoy</p> <p>APROVECHA ESTA OFERTA</p>	 <p>Hasta de vent solo de</p> <p>Pe</p> <p>Ese</p> <p>APRO</p>
--	---	---

Teniendo como objetivo educar y concientizar a las personas sobre esta afección. Misma que actúa como una inflamación del sistema nervioso del cerebro. Los virus que producen encefalitis primaria invaden directamente el encéfalo. En realidad, a pesar de que la encefalitis es una enfermedad poco frecuente, **solamente en España se diagnostican cada año aproximadamente 600 casos**, sin embargo la Sociedad Española de Neurología (SEN), estima que pueden haber muchos más que no son diagnosticados o se le relaciona con otro tipo de enfermedad.

PUBLICIDAD

 <p>Hasta 7.000 € de ventaja exclusiva* solo del 1 al 15 de marzo</p> <p>Hasta 8 años de garantía PEUGEOT Active Care*</p> <p>Peugeot - Patrocinado</p> <p>Ese "algún día" es hoy</p> <p>APROVECHA ESTA OFERTA</p>	 <p>Hasta 5.250 € de ventaja exclusiva* solo del 1 al 15 de marzo</p> <p>Hasta 8 años de garantía PEUGEOT Active Care*</p> <p>Peugeot - Patrocinado</p> <p>Ese "algún día" es hoy</p> <p>APROVECHA ESTA OFERTA</p>	 <p>Hasta de vent solo de</p> <p>Pe</p> <p>Ese</p> <p>APRO</p>
---	--	--

Enfermedades Hospitales Conmemoración

NOTAS RELACIONADAS



LOCAL Laboratorios y unidades médicas de pruebas

MÁS NOTICIAS



LOCAL Noche de marimba y danzón: el Jardir siendo el punto de reur

Cada noche locales y turistas se reúnen en este emblemático parque para disfrutar de la

saludymedicina.org

Las numerosas ventajas de la lectura para nuestra salud

por Salud y Medicina · Publicada 20 abril, 2016

2-3 minutos

[Leer](#) **Leer repercute positivamente sobre nuestro cerebro favoreciendo habilidades sociales y comunicativas**

SILVIA FIDALGO

Tradicionalmente, el hábito de la lectura ha estado asociado al tiempo de ocio, como forma de disfrute, y a la obtención de conocimiento. Más allá de los beneficios objetivos y conocidos de esta práctica, si se realiza habitualmente, puede repercutir de forma positiva en nuestro cerebro y en nuestro estado de salud en general, así como en nuestras habilidades sociales. Con motivo de la celebración del día internacional del Libro, este 23 de abril, os animamos a disfrutar de las ventajas de tener este maravilloso hábito que, una vez hayáis adquirido, no podréis abandonar.

Numerosos estudios científicos han demostrado que leer estimula nuestra actividad cerebral y fortalece las conexiones neuronales, gracias a lo cual podemos mejorar nuestra capacidad intelectual, tal como indica la Sociedad Española de Neurología (SEN). Además, leer alimenta nuestra imaginación, favorece la concentración de nuestro cerebro, que ya de por sí tiende a distraerse y ayuda a mejorar algunas habilidades comunicativas y sociales como la empatía o la capacidad de expresarse, tanto por escrito como de

forma oral.

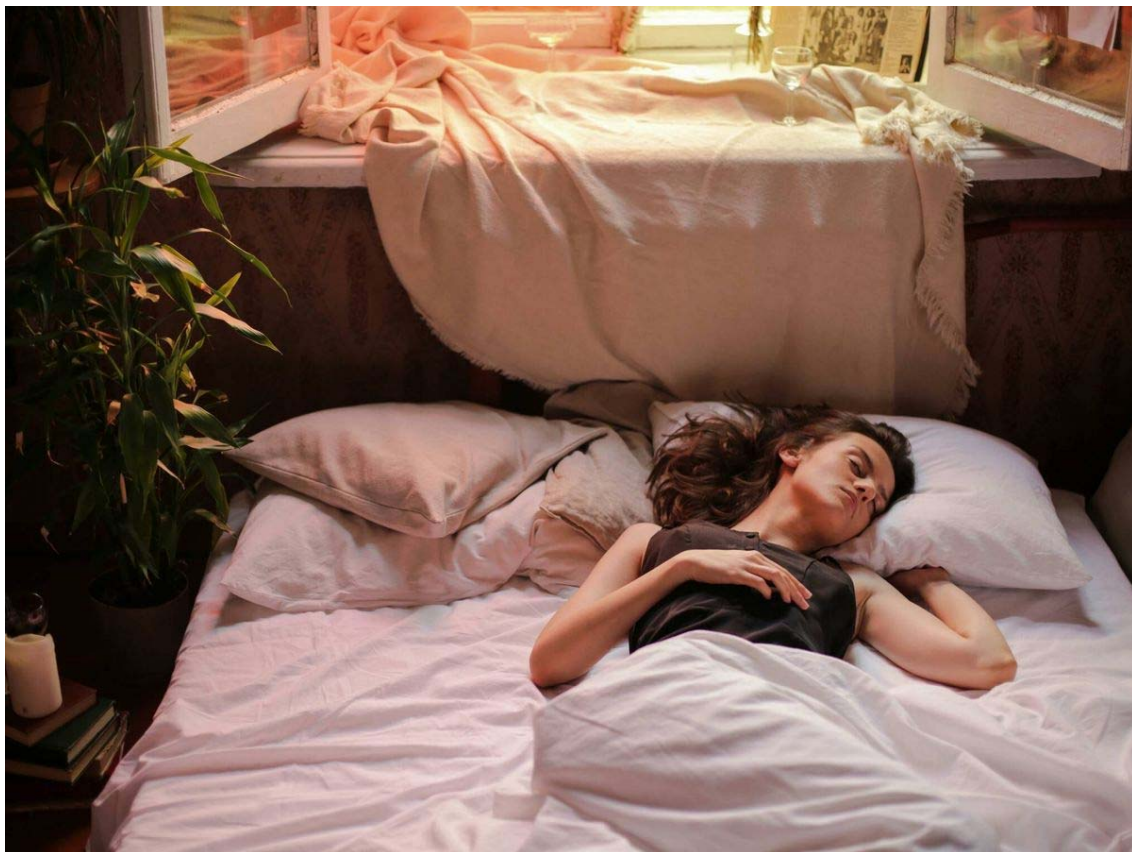
En lo que respecta a la salud general, la lectura reduce el estrés y la ansiedad y contrarresta los dolores de cabeza que producen, llegando incluso a ser un método efectivo y natural contra el insomnio si se practica antes de acostarse. También se ha demostrado que retrasa la aparición de enfermedades como el Alzheimer y previene la pérdida de memoria, dado que activa nuestra memoria a corto y a largo plazo, sobre todo la memoria semántica (almacenamiento del significado de palabras) y la episódica (datos sobre sucesos). Con todos estos beneficios, ¿aún no te han entrado ganas de coger un libro?

Vida saludable

CICLO NATURAL DEL SUEÑO

Adiós insomnio: este es el recurrente motivo por el que nos despertamos en mitad de la noche, según los científicos

Las fases del sueño se alteran varias veces durante la noche, este es uno de los motivos que favorece los despertares nocturnos



Cómo funcionan las diferentes fases del sueño. (Pexels)

Por **Sandra González**

28/02/2025 - 11:43



- **El misterio de los sueños: esta es la razón por la que recuerdas algunos y otros no**
- **Guía rápida para mejorar tu sueño: alimentos, rutinas y consejos clave**

Es un fenómeno muy común, ya que como afirma la Sociedad Española de Neurología, **menos de un 20% de la población consigue dormir de manera ininterrumpida. Despertarse durante la noche es algo muy común**, estos despertares nocturnos **hacen referencia a un patrón** que se suele repetir.

La mayoría de despertares nocturnos **tienen lugar alrededor de las tres de la mañana**, un momento que, según afirman los neurólogos, puede estar conectado con los ciclos naturales del sueño.

Solo un pequeño porcentaje de la población duerme de forma ininterrumpida. (Pexels)

El sueño humano se divide en dos grandes fases, la de sueño no REM y la de sueño REM. Estas fases **se alternan varias veces durante la noche**, formando ciclos que duran entre 90 y 120 minutos. **Cada fase cumple un papel distinto** en el **proceso de descanso y recuperación del cuerpo**.

Durante la **primera fase del sueño**, este será ligero, a caballo entre la vigilia y el sueño. En esta fase, generalmente, no se recordará haber estado dormido y su duración es muy corta. En la **segunda fase**, el cuerpo descansa y conserva la energía, esta **es la fase de sueño más larga** y se considera crucial para la regeneración física.

El sueño consta de tres fases. (Pexels)

La **tercera fase** es la del sueño profundo, es aquí donde más cuesta despertarse y está asociada con fenómenos como los terrores nocturnos y el sonambulismo. Una vez que el cuerpo pasa por estas fases, **entra en el sueño REM**, donde **se producen los sueños y las pesadillas**.

Esta fase es **esencial para consolidar la memoria** y determinar qué información debemos retener o descartar. **El cerebro se activa mucho en esta etapa**, y el tronco cerebral bloquea las neuronas motoras **para evitar que la persona se mueva**, a pesar de estar soñando.

La fase REM es en la que dormimos más profundamente. (Pexels)

El primer ciclo de sueño se completa **aproximadamente a las tres horas de haber comenzado a dormir**, es en este momento cuando el nivel de alerta del cuerpo es más frágil. **Este ciclo es crucial**, ya que es cuando la persona se encuentra **en el punto más vulnerable de su descanso**, algo que facilita el despertar a las tres de la mañana, ya que **el cuerpo puede experimentar interrupciones**.

Además, es común que en las **primeras horas de la madrugada**, alrededor de las **dos o tres de la mañana**, se produzca **un leve aumento del estrés** y de la hormona del cortisol, algo que puede generar un pequeño pico en los niveles de esta sustancia **interrumpiendo el sueño**.

Descansar bien es vital para que nuestro cuerpo pueda recuperarse de la actividad del día a día. (Pexels)

Despertarse en medio de la noche, está relacionado con los **ciclos naturales del sueño**. Aunque es un fenómeno común, si se convierte en una preocupación constante, es recomendable buscar asesoramiento médico. Hay que recordar que **mantener una rutina de sueño regular** y gestionar adecuadamente los niveles de estrés son pasos imprescindibles para poder descansar de manera correcta y ayudar a que nuestro cuerpo se regenere.



window.ECCO.emit('ec:import:outbrain');

Bienestar

El redactor recomienda

Foto: Cómo combatir el insomnio de corta duración. (Pexels)

Adiós al insomnio: esta es la rutina de noche que te hará descansar mejor según un experto en sueño

Mercedes Pedreño

Foto: Dormir de lado es una de las maneras que pueden mejorar una apnea del sueño. (iStock)

Estas son cinco formas de evitar o reducir la apnea del sueño

Mercedes Pedreño

Foto: El kiwi también mejora la salud cardiovascular. (Pexels)

Esta es la fruta que debes tomar para dormir más rápido y mejor, según los cardiólogos

Sandra González