

Guías de Salud

Dietas Fitness Vida Sana Cuidamos tu salud Vida Equilibrium

OFERTA Celebra el Carnaval con Diario de Mallorca: suscríbete durante un año por 23,99 euros

NEUROLOGÍA

¿Sabías que no es raro sufrir una 'enfermedad rara'? Hay más de siete mil y 3 millones de pacientes

Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar su patología con un neurólogo al menos una vez al año.



El 50% de las enfermedades raras son neurológicas

PUBLICIDAD

Rebeca Gil

28 FEB 2025 15:00 Actualizada 28 FEB 2025 15:01



En Europa, **una enfermedad se considera “rara” o “poco frecuente” si afecta a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes**, aunque **más del 80% de las enfermedades raras** que se han registrado en [Orphanet](#) -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- **afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes**.

PUBLICIDAD

Sin embargo, aunque cada enfermedad rara individualmente tenga una prevalencia baja, **el número de personas que padecen actualmente alguna enfermedad rara es muy alto**. Se estima que **las enfermedades raras afectan aproximadamente al 6% de la población**. Esto equivale a más de **400 millones de personas en todo el mundo**.

Noticias relacionadas

El hígado graso se ceba con los jóvenes, que se asocia con el desempleo y bajo nivel educativo, según un estudio

La plaga de procesionarias se adelanta a la primavera: peligros, síntomas y cómo actuar

¿Por qué aumentan los casos de sarampión en España? Los expertos llaman a la "calma", pero "sin bajar la guardia"

Dieta del agua, ¿podemos adelgazar varios kilos a la semana sin pasar hambre?

PUBLICIDAD

PUBLICIDAD

- En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han descrito hasta la fecha.
- Según los datos que facilita la **Sociedad Española de Neurología (SEN)**, **casi el 50% de ellas son enfermedades neurológicas.**

Y no solo eso. Los neurólogos apuntan que entre las enfermedades raras que no son consideradas como neurológicas es muy común que produzcan algún síntoma neurológico. Un ejemplo de ello es que el 90% de las enfermedades pediátricas de este tipo tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

PUBLICIDAD

Esta cifra es altísima en opinión de los expertos, sobre todo si se tiene en cuenta que **más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia.**

No es de extrañar, por lo tanto, que neurología sea la especialidad médica que más demandan los pacientes y familiares con enfermedades raras, y que **más de un 45% de ellos necesite consultar su enfermedad con un neurólogo**, al menos una vez al año.

PUBLICIDAD

PUBLICIDAD



Los problemas de movimiento son comunes en las enfermedades raras neurológicas. / FREEPIK

Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

Como explica el **doctor Ángel Aledo Serrano**, Coordinador del [Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN](#):

"Las **enfermedades neurológicas raras** son un amplio grupo de enfermedades que **producen cambios en el desarrollo o degeneración del sistema nervioso**, bien por:

- Causas genéticas
- Procesos infecciosos o inmunológicos
- Causas aún desconocidas.

No obstante, y a pesar de que no se han identificado los genes responsables en todas ellas, se estima que **el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético**,

"Por otra parte, es muy común que las enfermedades raras tengan algún tipo de sintomatología neurológica", añade el experto. Y las manifestaciones serían:

- **"Crisis epilépticas"**
- Problemas cognitivos o del neurodesarrollo
- Afectación de músculos, coordinación o nervios periféricos".



Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar con un neurólogo.

Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras **son crónicas**
- El 65% **generan discapacidad**
- En casi un 50% de los casos **afectan el pronóstico vital** del paciente
- Son las **responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año** y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años.

Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

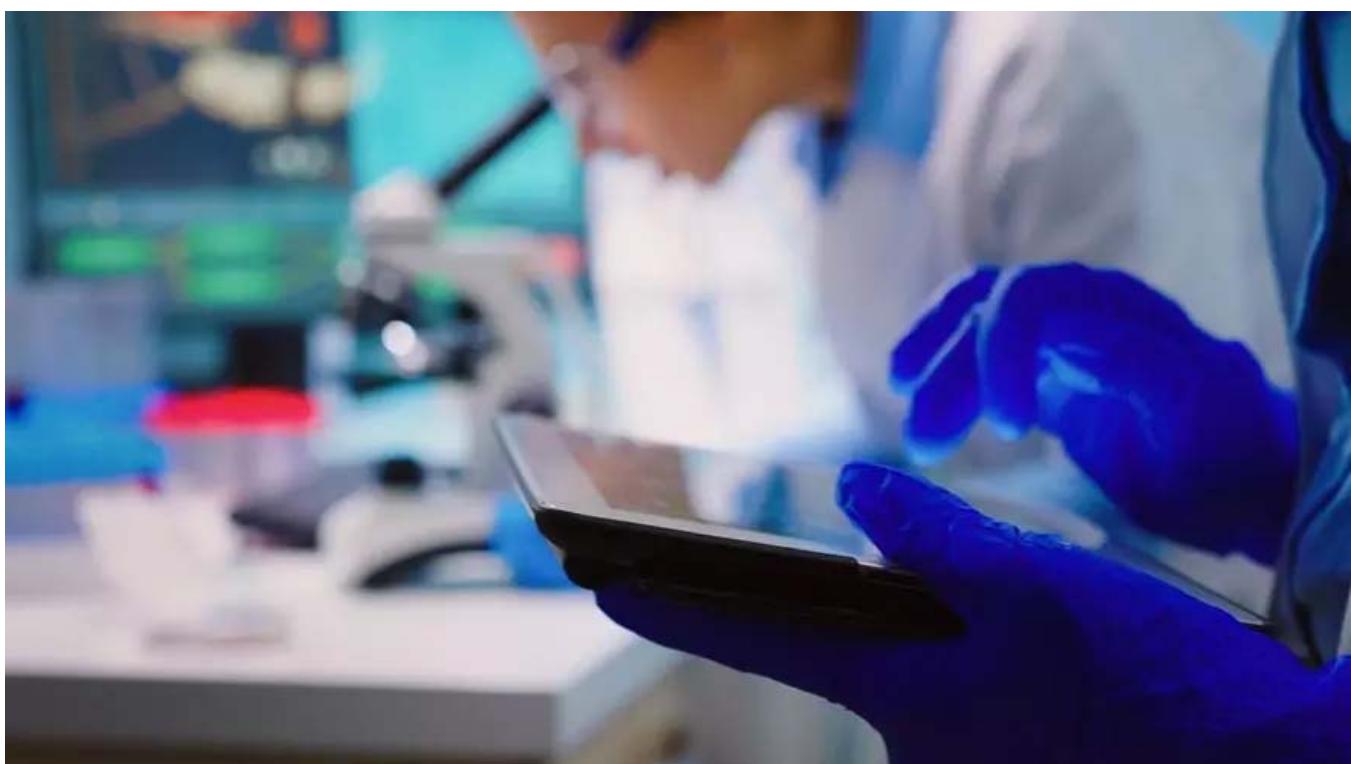
La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

"Las **enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar**, principalmente porque las pruebas necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible", señala el doctor Aledo.

"La [Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras \(ERN-RND\)](#) estima que más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados, lo que genera una brecha diagnóstica", añade.

- "Esta **brecha diagnóstica** es un problema que ocurre con casi todas las enfermedades raras, sean neurológicas o no."
- "Actualmente, desde el inicio de los síntomas de una enfermedad rara hasta el diagnóstico, discurren **unos 5 años**, tiempo durante el cual las personas afectadas visitan a aproximadamente unos **siete profesionales distintos**."
- "El **impacto de la demora** en el diagnóstico puede ser significativo, ya que las personas con

enfermedades raras a menudo experimentan un **deterioro progresivo de su salud y calidad de vida mientras esperan ese diagnóstico**".



Los expertos en neurología reclaman más investigación. / DCSTUDIO. FREEPIK.

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

- "La brecha diagnóstica es más relevante aún en los últimos años, puesto que existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos. **No podemos hacer medicina de precisión si no existe antes un diagnóstico de precisión**, y sabemos que un tratamiento precoz mejora el pronóstico futuro para estos pacientes".

Aproximadamente entre el **5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan con algún tratamiento curativo, y este número se incrementa año a año**, con nuevos ensayos clínicos de terapias génicas y avanzadas que cambiarán el horizonte de las personas con enfermedades raras neurológicas en los próximos años.

"Desde la SEN consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la divulgación y la formación específica para los profesionales sanitarios y la **investigación en enfermedades raras**. Ya que si bien, en la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, queda aún muchísimo por avanzar", concluye el neurólogo.

28 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras

⌚ Read Time: 5 mins 📅 Publicado: 28 Febrero 2025



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

Las enfermedades raras son muy heterogéneas y pueden afectar a cualquier órgano o sistema. Sin embargo, en general, son enfermedades 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.

“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

“nativas, 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”.

Compartir Guardar Whatsapp



Seguro que te interesa continuar leyendo



farmaventa



El impacto de la reforma de la...

Jun 26, 2024

La reforma de la legislación farmacéutica europea podría afectar a la investigación y...

[Leer noticia completa](#)

El 22% de los ensayos clínicos...

Feb 29, 2024

En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha...

[Leer noticia completa](#)

Pacientes con Parkinson,...

May 31, 2023

No todos los nuevos medicamentos contienen un nuevo principio activo. A veces, la...

[Leer noticia completa](#)



Pfizer, con el aval de FEDER,...

Feb 28, 2023

Las enfermedades raras afectan a más de 3 millones de personas en España, y cada 28 de...

La industria farmacéutica...

Ene 02, 2023

Siete entidades, entre las que se encuentra la Federación Europea de la Industria...

Fundación Merck Salud y...

Nov 11, 2022

Fundación Merck Salud y Fundación FEDER han rubricado un nuevo convenio de colaboración...

Fotografía: ©TOMAS GEGEON/CONGRESO 43º CONGRESO DE TECNOLOGÍAS Y NUEVOS PRODUCTOS DEL SECTOR DE LA GERIATRÍA (<https://www.infoferiatria.com/productos/>)

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

17 de febrero, 2025

Compartir

<https://facebook.com/sharer.php?u=https%3A%2F%2Fwww.infoferiatria.com%2Fnoticias%2F20250227%2Faplicacion-programas-salud-cerebral-ayudara-a-reducir-incidencia-enfermedades-neurologicas>

N

<https://twitter.com/intent/tweet?url=https%3A%2F%2Fwww.infoferiatria.com%2Fnoticias%2F20250227%2Faplicacion-programas-salud-cerebral-ayudara-a-reducir-incidencia-enfermedades-neurologicas&text=La+aplicacion+de+programas+de+salud+cerebral+ayudara+a+reducir+la+incidencia+de+las+enfermedades+neurologicas+en+Espa%C3%A1n>

<https://www.linkedin.com/shareArticle?url=https%3A%2F%2Fwww.infoferiatria.com%2Fnoticias%2F20250227%2Faplicacion-programas-salud-cerebral-ayudara-a-reducir-incidencia-enfermedades-neurologicas&title=La+aplicacion+de+programas+de+salud+cerebral+ayudara+a+reducir+la+incidencia+de+las+enfermedades+neurologicas+en+Espa%C3%A1n&summary=La+aplicacion+de+programas+de+salud+cerebral+ayudara+a+reducir+la+incidencia+de+las+enfermedades+neurologicas+en+Espa%C3%A1n>

Imprimir

<https://www.infoferiatria.com/noticias%2F20250227%2Faplicacion-programas-salud-cerebral-ayudara-a-reducir-incidencia-enfermedades-neurologicas>

Ver más

<https://www.infoferiatria.com/noticias%2F20250227%2Faplicacion-programas-salud-cerebral-ayudara-a-reducir-incidencia-enfermedades-neurologicas>

Enviar a Telegram

<https://t.me/share/url?url=https%3A%2F%2Fwww.infoferiatria.com%2Fnoticias%2F20250227%2Faplicacion-programas-salud-cerebral-ayudara-a-reducir-incidencia-enfermedades-neurologicas>

Enviar a WhatsApp

<https://wa.me/share/url?url=https%3A%2F%2Fwww.infoferiatria.com%2Fnoticias%2F20250227%2Faplicacion-programas-salud-cerebral-ayudara-a-reducir-incidencia-enfermedades-neurologicas>

4 Volver

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



La aplicación de programas de salud cerebral efectivos puede ayudar a reducir la incidencia de las enfermedades neurológicas en España, las cuales están experimentando un crecimiento como consecuencia del envejecimiento poblacional, como así comenta el Dr. José Miguel Láinez Andrés, presidente del Comité Organizador de la 41º Reunión de la Sociedad Valenciana de Neurología (SVN) (<https://www.avneurologia.org/es/>) y Jefe de Servicio del Hospital Clínico Universitario de Valencia que organiza el evento que se celebra estos días en Valencia, junto a la 3º Reunión de Enfermería Neurológica de la Comunitat Valenciana.

En la actualidad, según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN) (<https://www.sen.es/>), ya hay más de 20 millones de personas en España con alguna enfermedad neurológica, siendo la migraña, el Alzheimer, los ictus, la epilepsia, el Parkinson y la esclerosis múltiple las más prevalentes.¹ El aumento de la incidencia de muchas de estas patologías va ligado al aumento de la edad, pero se aplican buenas

programas de salud cerebral (igual en menores y mayores, además, manteniendo la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud porque, de lo contrario, no se la desearía).² Lo enfatiza el doctor Láinez Andrés.

Además, tal y como puntualiza el Dr. José Miguel Santonja Llabata, otro de los miembros del Comité Organizador de la 41º Reunión de la SVN, el 50% de los casos de incapacidad que hay en España se debe a una enfermedad neurológica. La cifra es similar en la Comunitat Valenciana, donde se estima que entre estas cifras, así como pillar el índice de prevención que hay en la actualidad y que, entre otras cosas, impide llevar a cabo una investigación adecuada en España, lo cual puede ayudar a mejorar la calidad de vida de muchos pacientes.

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

Más de 200 neurologos y enfermeros inscritos a las reuniones

Precisamente todos estos avances van a ser puestos en la 41º Reunión de la SVN, en la 3º Reunión de Enfermería Neurológica de la Comunitat Valenciana, a las cuales ya se han inscrito más de 170 neurologos y cerca de 100 enfermeras quienes analizarán todos los aspectos relacionados con el presente y futuro de las enfermedades que afectan al cerebro.

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

"Habrá espacio para las posibilidades de la neurología en el sector sanitario, mediante encuentros clínicos de trabajo en el que se analizarán las diferentes patologías neurológicas y también habrá

intervendrá una conferencia magistral impartida por un experto en Neurogeriátrica que nos puede abrir

nuevas ventanas de conocimiento del cerebro. Las sesiones de comunicaciones orales y posteras continuarán

con el formato clásico y mantendrán el popular "póker científico" que pone a prueba el ingenio de los participantes. En definitiva, hemos intentado hacer un programa en el que participen el mayor número de

miembros de la sociedad y están representados el máximo de unidades y servicios de nuestra Comunidad", asesora el Dr. Láinez Andrés.

Acerca de Sociedad Valenciana de Neurología

La Sociedad Valenciana de Neurología (<https://www.avneurologia.org/>) fundada en 1985, se constituye

para la promoción racional de la Neurología dentro de su ámbito territorial, incluyendo, la enseñanza médica, la formación del mérito, postgrado y de los especialistas en Neurología, publicaciones e investigación, asesoría a las autoridades sanitarias, y la representación de todos sus socios ante la Administración.

Entre otras actividades, lleva a cabo: elaboración de documentos referentes a aspectos relacionados con la Neurología, promoción de estudios epidemiológicos, sesiones y reuniones científicas, actividades divulgativas y el establecimiento de relaciones con otras sociedades científicas. Integra a la mayoría de los neurologos que

prestan sus servicios en la sanidad pública valenciana (Agencia Valenciana de Salud), así como los que lo

hacen en otros ámbitos sanitarios.

Fotografía:

Tags:
Sociedad Española de Neurología (SEN) (<https://www.infoferiatria.com/tag/sociedad-espanola-de-neurologia>)
neurología (<https://www.infoferiatria.com/tag/neurologia>)
enfermedades neurodegenerativas (<https://www.infoferiatria.com/tag/enfermedades-neurodegenerativas>)
SEEN (<https://www.infoferiatria.com/tag/seen>) - migraña (<https://www.infoferiatria.com/tag/migraña>)
Alzheimer (<https://www.infoferiatria.com/tag/alzheimer>)

Publique su empresa GRATIS

Promoción su negocio en el directorio de empresas de InfoGeriatria

Regístrate ahora (<https://www.infoferiatria.com/registro>)

Publicado

Agenda

HIP 2025 (<https://www.infoferiatria.com/eventos/hip-2025>)

• 10 de marzo, 2025 | Madrid

Infersalud 2025 (<https://www.infoferiatria.com/eventos/infersalud-2025>)

• 1 de abril, 2025 | Madrid

XIX Congreso Nacional STEGG (<https://www.infoferiatria.com/eventos/xix-congreso-nacional-segg>)

• 29 de mayo, 2025 | Zaragoza

65 Congreso SEGG y 28 Congreso Societat Catalana de Geriatria i Gerontologia (<https://www.infoferiatria.com/eventos/65-congreso-segg>)

• 30 de junio, 2025 | Barcelona

Publicado

Empresas

- SENTINEL MONITORING (<https://www.infoferiatria.com/empresas/sentinel-monitoring>)
- Esencladem Farmàcia (<https://www.infoferiatria.com/empresas/esencladem-farmacia>)
- OXEEN TECHNOLOGIES SL (<https://www.infoferiatria.com/empresas/oxeen-technologies-sl>)
- Aventram Santa Clara SCL (<https://www.infoferiatria.com/empresas/aventram-santa-clara-scl>)

Guías de Salud

Clínicas de Fisioterapia Dietas Fitness Vida equilibrium Cuidamos tu salud

NEUROLOGÍA

¿Sabías que no es raro sufrir una 'enfermedad rara'? Hay más de siete mil y 3 millones de pacientes

Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar su patología con un neurólogo al menos una vez al año.

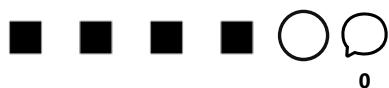


El 50% de las enfermedades raras son neurológicas

PUBLICIDAD

Rebeca Gil

28 FEB 2025 15:00 Actualizada 28 FEB 2025 15:03



En Europa, **una enfermedad se considera "rara" o "poco frecuente" si afecta a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes**, aunque **más del 80% de las enfermedades raras** que se han registrado en [Orphanet](#) -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- **afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes**.

PUBLICIDAD

Sin embargo, aunque cada enfermedad rara individualmente tenga una prevalencia baja, **el número de personas que padecen actualmente alguna enfermedad rara es muy alto**. Se estima que **las enfermedades raras afectan aproximadamente al 6% de la población**. Esto equivale a más de **400 millones de personas en todo el mundo**.

Noticias relacionadas

El hígado graso se ceba con los jóvenes, que se asocia con el desempleo y bajo nivel educativo, según un estudio

La plaga de procesionarias se adelanta a la primavera: peligros, síntomas y cómo actuar

¿Por qué aumentan los casos de sarampión en España? Los expertos llaman a la "calma", pero "sin bajar la guardia"

Dieta del agua, ¿podemos adelgazar varios kilos a la semana sin pasar hambre?

PUBLICIDAD

PUBLICIDAD

- En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han descrito hasta la fecha.
- Según los datos que facilita la Sociedad Española de Neurología (SEN), **casi el 50% de ellas son enfermedades neurológicas.**

Y no solo eso. Los neurólogos apuntan que entre las enfermedades raras que no son consideradas como neurológicas es muy común que produzcan algún síntoma neurológico. Un ejemplo de ello es que el 90% de las enfermedades pediátricas de este tipo tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

PUBLICIDAD

Esta cifra es altísima en opinión de los expertos, sobre todo si se tiene en cuenta que **más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia.**

No es de extrañar, por lo tanto, que neurología sea la especialidad médica que más demandan los pacientes y familiares con enfermedades raras, y que **más de un 45% de ellos necesite consultar**

su enfermedad con un neurólogo, al menos una vez al año.

PUBLICIDAD

PUBLICIDAD



Los problemas de movimiento son comunes en las enfermedades raras neurológicas. / FREEPIK

Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

Como explica el **doctor Ángel Aledo Serrano**, Coordinador del [Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN](#):

"Las **enfermedades neurológicas raras** son un amplio grupo de enfermedades que **producen cambios en el desarrollo o degeneración del sistema nervioso**, bien por:

PUBLICIDAD

- Causas genéticas
- Procesos infecciosos o inmunológicos
- Causas aún desconocidas.

No obstante, y a pesar de que no se han identificado los genes responsables en todas ellas, se estima que **el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético**",

"Por otra parte, es muy común que las enfermedades raras tengan algún tipo de sintomatología neurológica", añade el experto. Y las manifestaciones serían:

- "**Crisis epilépticas**
- Problemas cognitivos o del neurodesarrollo

- Afectación de músculos, coordinación o nervios periféricos".



Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar con un neurólogo.

Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras **son crónicas**
- El 65% **generan discapacidad**
- En casi un 50% de los casos **affectan el pronóstico vital** del paciente
- Son las **responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año** y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años.

Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

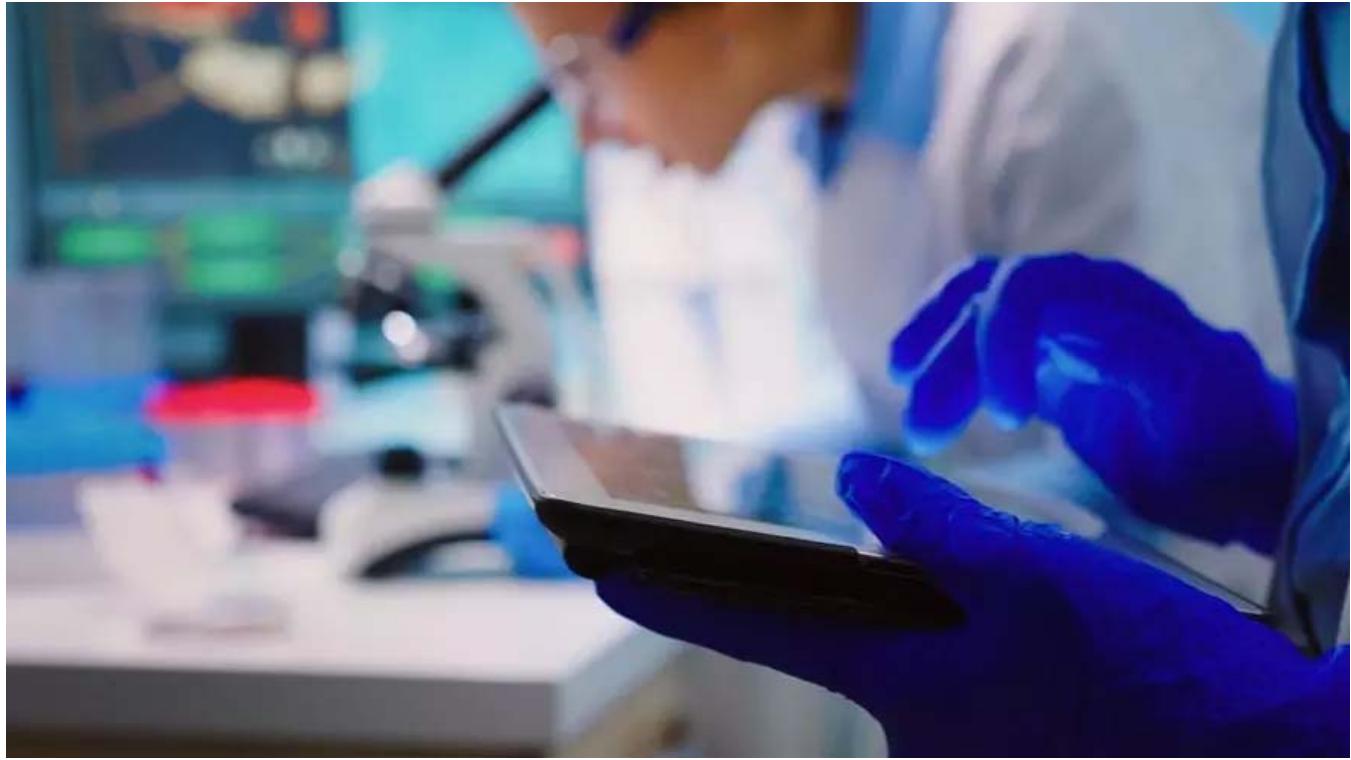
La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

"Las **enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar**, principalmente porque las pruebas necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible", señala el doctor Aledo.

"La **Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras (ERN-RND)** estima que más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados, lo que genera una brecha diagnóstica", añade.

- "Esta **brecha diagnóstica** es un problema que ocurre con casi todas las enfermedades raras, sean neurológicas o no."

- "Actualmente, desde el inicio de los síntomas de una enfermedad rara hasta el diagnóstico, discurren **unos 5 años**, tiempo durante el cual las personas afectadas visitan a aproximadamente unos **siete profesionales distintos**."
- "El **impacto de la demora** en el diagnóstico puede ser significativo, ya que las personas con enfermedades raras a menudo experimentan un **deterioro progresivo de su salud y calidad de vida mientras esperan ese diagnóstico**".



Los expertos en neurología reclaman más investigación. / DCSTUDIO. FREEPIK.

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

- "La brecha diagnóstica es más relevante aún en los últimos años, puesto que existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos. **No podemos hacer medicina de precisión si no existe antes un diagnóstico de precisión**, y sabemos que un tratamiento precoz mejora el pronóstico futuro para estos pacientes".

Aproximadamente entre el **5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan con algún tratamiento curativo, y este número se incrementa año a año**, con nuevos ensayos clínicos de terapias génicas y avanzadas que cambiarán el horizonte de las personas con enfermedades raras neurológicas en los próximos años.

"Desde la SEN consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el

tratamiento de estas patologías, la divulgación y la formación específica para los profesionales sanitarios y la **investigación en enfermedades raras**. Ya que si bien, en la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, queda aún muchísimo por avanzar”, concluye el neurólogo.

TEMAS

NEUROLOGÍA

ENFERMEDADES

ENFERMEDAD RARA

DIAGNÓSTICO

SALUD

[Comenta esta noticia](#)

PUBLICIDAD

Te puede interesar**GENTE**

Joaquín Torres y Raúl Prieto toman la decisión definitiva sobre...

2024-08-03





Inicio > enfermedades

ENFERMEDADES

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

By Ana Manterias — 27/02/2025

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

Alrededor de 180 neurólogos y 100 enfermeras asisten a las jornadas que se celebran el viernes 28 de febrero y el sábado 1 de marzo en Valencia y para debatir los últimos avances e innovaciones en las diferentes enfermedades neurológicas

Valencia, 27 de febrero de 2025.- La aplicación de programas de salud cerebral efectivos puede ayudar a reducir la incidencia de las enfermedades neurológicas en España, las cuales están experimentando un crecimiento como consecuencia del envejecimiento poblacional, como así comenta el Dr. José Miguel Láinez Andrés, presidente del Comité Organizador de la 41^a Reunión de la Sociedad Valenciana de Neurología (SVN) y Jefe de Servicio del Hospital Clínico Universitario de Valencia que organiza el evento que se celebra, junto a la 8^a Reunión de Enfermería Neurológica de la Comunitat Valenciana, el viernes 28 de febrero y el sábado 1 de marzo en Valencia.

En la actualidad, según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), ya hay más de 20 millones de personas en España con alguna enfermedad neurológica, siendo la migraña, el Alzheimer, los ictus, la epilepsia, el Párkinson y la esclerosis múltiple las más prevalentes. "El aumento de la incidencia de muchas de estas patologías va ligado al aumento de la edad, pero si aplicamos buenos programas de salud cerebral lograremos bajarla y, además, mantener la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud porque, de lo contrario, se va a desbordar", ha enfatizado el doctor Láinez Andrés.

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

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





de
.70
el

no

patología vascular, esclerosis múltiple y toxina botulínica, así como diversos simposios, sesiones científicas y mesas redondas. Asimismo, se han presentado más de 40 comunicaciones científicas de diferentes centros de la Comunidad Valenciana relacionadas con diversas áreas de la Neurología.

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

Acerca de Sociedad Valenciana de Neurología

La Sociedad Valenciana de Neurología fundada en 1985, se constituye para la promoción racional de la Neurología dentro de su ámbito territorial, incluyendo, la asistencia neurológica, la formación del médico postgrado y de los especialistas en Neurología, publicaciones e investigación, asesoría a las autoridades sanitarias, y la representación de todos sus socios ante la Administración.

Entre otras actividades, lleva a cabo: elaboración de documentos referentes a aspectos relacionados con la Neurología, promoción de estudios epidemiológicos, sesiones y reuniones científicas, actividades divulgativas y el establecimiento de relaciones con otras sociedades científicas. Integra a la mayoría de los neurólogos que prestan sus servicios en la sanidad pública valenciana (Agencia Valenciana de Salud), así como los que lo hacen en otros ámbitos sanitarios.

(Fotografía de cabecera: [Redacción Médica](#))

Visitas: 4

```
[td_block_social_counter facebook="tagdiv"
style="style6 td-social-boxed"
open_in_new_window="y"
f_counters_font_family="394"
f_network_font_family="891"
f_counters_font_size="eyJhbGwiOiIxNCIsImxhbmRzY2FwZSI6IjEzIiwicG9ydHJhaXQiOiixMiJ9"
f_network_font_size="eyJhbGwiOiIxMyIsImxhbmRzY2FwZSI6IjExIiwicG9ydHJhaXQiOii5In0="
counter_color="#ffffff"
counter_color_h="#ffffff"
network_color="#ffffff"
network_color_h="#ffffff"
tdc_css="eyJsYW5kc2NhcGUiOnsibWFyZ2luLWJvdHRvbSI6IjMwlawiZGlzcGxheS16IiJ9LCJsYW5kc2NhcGVfbW
twitter="tagdivofficial" youtube="tagdiv"]
```



Salud

Cuidamos tu salud

ÚLTIMA HORA Hallan sin vida al hombre desaparecido en Lorca tras el desbordamiento de la rambla de Ramonete

¿Sabías que no es raro sufrir una 'enfermedad rara'? Hay más de siete mil y 3 millones de pacientes

Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar su patología con un neurólogo al menos una vez al año.



El 50% de las enfermedades raras son neurológicas

PUBLICIDAD

Rebeca Gil

28 FEB 2025 15:00 Actualizada 28 FEB 2025 15:02



En Europa, **una enfermedad se considera “rara” o “poco frecuente” si afecta a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes**, aunque **más del 80% de las enfermedades raras** que se han registrado en [Orphanet](#) -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- **afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes**.

PUBLICIDAD

Sin embargo, aunque cada enfermedad rara individualmente tenga una prevalencia baja, **el número de personas que padecen actualmente alguna enfermedad rara es muy alto**. Se estima que **las enfermedades raras afectan aproximadamente al 6% de la población**. Esto equivale a más de **400 millones de personas en todo el mundo**.

Noticias relacionadas

El hígado graso se ceba con los jóvenes, que se asocia con el desempleo y bajo nivel educativo, según un estudio

La plaga de procesionarias se adelanta a la primavera: peligros, síntomas y cómo actuar

¿Por qué aumentan los casos de sarampión en España? Los expertos llaman a la "calma", pero "sin bajar la guardia"

Dieta del agua, ¿podemos adelgazar varios kilos a la semana sin pasar hambre?

PUBLICIDAD

PUBLICIDAD

- En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han descrito hasta la fecha.
- Según los datos que facilita la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](#), **casi el 50% de ellas son enfermedades neurológicas**.

Y no solo eso. Los neurólogos apuntan que entre las enfermedades raras que no son consideradas como neurológicas es muy común que produzcan algún síntoma neurológico. Un ejemplo de ello es que el 90% de las enfermedades pediátricas de este tipo tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

PUBLICIDAD

Esta cifra es altísima en opinión de los expertos, sobre todo si se tiene en cuenta que **más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia.**

No es de extrañar, por lo tanto, que neurología sea la especialidad médica que más demandan los pacientes y familiares con enfermedades raras, y que **más de un 45% de ellos necesite consultar su enfermedad con un neurólogo**, al menos una vez al año.

PUBLICIDAD

PUBLICIDAD



Los problemas de movimiento son comunes en las enfermedades raras neurológicas. / FREEPIK

Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

Como explica el **doctor Ángel Aledo Serrano**, Coordinador del [Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN](#):

"Las **enfermedades neurológicas raras** son un amplio grupo de enfermedades que **producen cambios en el desarrollo o degeneración del sistema nervioso**, bien por:

PUBLICIDAD

- Causas genéticas
- Procesos infecciosos o inmunológicos
- Causas aún desconocidas.

No obstante, y a pesar de que no se han identificado los genes responsables en todas ellas, se estima que **el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético**",

"Por otra parte, es muy común que las enfermedades raras tengan algún tipo de sintomatología neurológica", añade el experto. Y las manifestaciones serían:

- "**Crisis epilépticas**
- Problemas cognitivos o del neurodesarrollo
- Afectación de músculos, coordinación o nervios periféricos".



Más de un 45% de los pacientes que sufren una enfermedad rara necesita consultar con un neurólogo.

Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras **son crónicas**
- El 65% **generan discapacidad**
- En casi un 50% de los casos **afectan el pronóstico vital** del paciente
- Son las **responsables del 35% de los fallecimientos de niños menores de un año** y de más del 10% de las muertes de 1 a 15 años.

Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

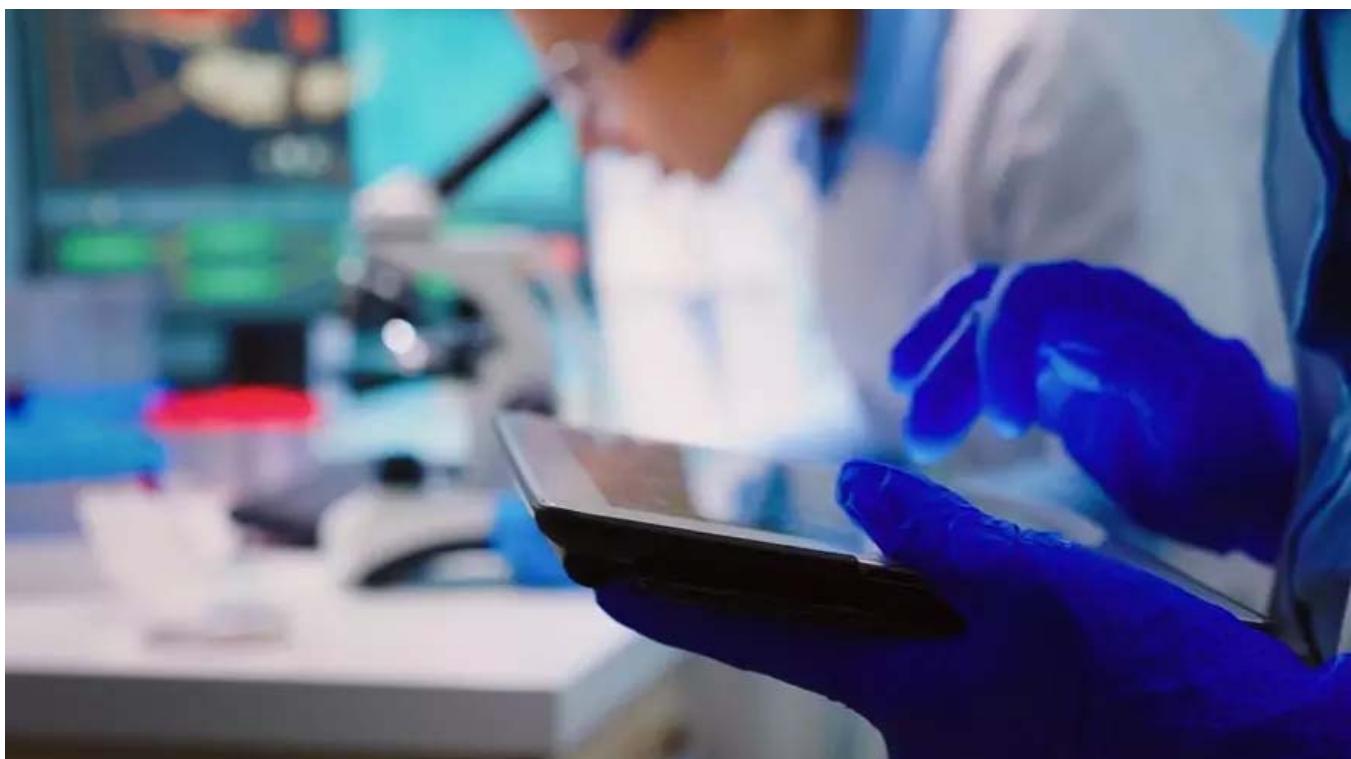
La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

"Las **enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar**, principalmente porque las pruebas necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible", señala el doctor Aledo.

"La [Red Europea de Referencia sobre Enfermedades Neurológicas Raras \(ERN-RND\)](#) estima que más de un 60% de los europeos que padecen una enfermedad neurológica rara aún no han sido diagnosticados, lo que genera una brecha diagnóstica", añade.

- "Esta **brecha diagnóstica** es un problema que ocurre con casi todas las enfermedades raras, sean neurológicas o no."
- "Actualmente, desde el inicio de los síntomas de una enfermedad rara hasta el diagnóstico, discurren **unos 5 años**, tiempo durante el cual las personas afectadas visitan a aproximadamente unos **siete profesionales distintos**."
- "El **impacto de la demora** en el diagnóstico puede ser significativo, ya que las personas con enfermedades raras a menudo experimentan un **deterioro progresivo de su salud y calidad de vida mientras esperan ese**

diagnóstico”.



Los expertos en neurología reclaman más investigación. / DCSTUDIO. FREEPIK.

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

- “La brecha diagnóstica es más relevante aún en los últimos años, puesto que existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos. **No podemos hacer medicina de precisión si no existe antes un diagnóstico de precisión**, y sabemos que un tratamiento precoz mejora el pronóstico futuro para estos pacientes”.

Aproximadamente entre el **5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan con algún tratamiento curativo, y este número se incrementa año a año**, con nuevos ensayos clínicos de terapias génicas y avanzadas que cambiarán el horizonte de las personas con enfermedades raras neurológicas en los próximos años.

“Desde la SEN consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías, la divulgación y la formación específica para los profesionales sanitarios y la **investigación en enfermedades raras**. Ya que si bien, en la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, queda aún muchísimo por avanzar”, concluye el neurólogo.

- Hallan el cuerpo del hombre desaparecido en Lorca | ⚡ Análisis del lenguaje no verbal de Karla Sofía Gascón e

Telecinco

DIRECTO

Lo último España Local Sociedad Internacional Salud Economía Ciencia y

Salud

ACTUALIDAD SALUD

Día Mundial de las Enfermedades Raras: médicos genetistas investigan para alargar y mejorar su esperanza de vida

Redacción digital Informativos Telecinco / Agencia EFE

28/02/2025 16:52h.

Familiares de pacientes con enfermedades raras conocen de primera mano las investigaciones de los doctoresINFORMATIVOS TELECINCO / IMAGEN: MARIANO GUTIÉRREZ



Los familiares de pacientes subrayan que la única esperanza ante una enfermedad incurable está en la ciencia, clave para avanzar

Naiara es madre de tres hijos diagnosticados con el síndrome de San Filippo: "Nos tocó la antilotería"

Coincidiendo con la celebración este viernes, 28 de febrero, del [Día Mundial de las Enfermedades Raras](#), el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha puesto en marcha una iniciativa pionera para conectar a pacientes y sus familiares con investigadores, según informa María Fente, que han volcado su labor en el laboratorio en la búsqueda de tratamientos para combatir esas patologías.

La procrastinación no es pereza. Es una respuesta de depresión.

La procrastinación es un problema de regulación de la emoción. La procrastinación se trata de estar más centrada en "la urgencia inmediata de administrar estados de ánimo negativos" que seguir con la tarea. Una vez que aprende la simple verdad de dónde viene y por qué lo hace, se disuelve casi al instante y casi olvida cómo perder el tiempo nunca más. Si está interesado en descubrir su tipo de procrastinación dominante, tomar una evaluación puede ser un punto de partida útil.

Soñador	Mezclado	Perfeccionista
Fluidez verbal	Pensamiento crítico	Conexión natural
Juego de palabras	Resolución de problemas	Comprensión ecológica
Comunicación	Razonamiento analítico	Observador de la naturaleza
Expresión poética	Estrategia	Identificación de patrones
Contar	Matemático	Habilidades de jardín

Hacer una prueba

Los resultados pueden variar debido a las circunstancias.

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

MÁS

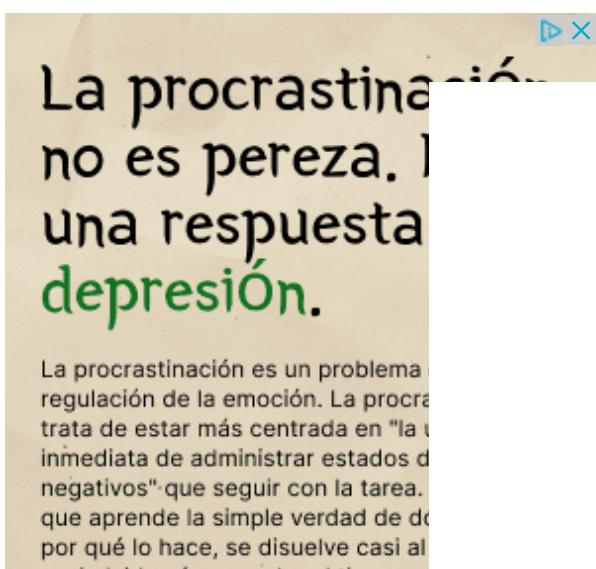
| La lucha de Marta contra cinco enfermedades raras: "Estoy muerta de dolor"

| Patricia, madre de una niña con una enfermedad rara, denuncia el abandono político

| Prueba para detectar más de 300 enfermedades raras en recién nacidos

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.

España tiene en marcha más de 1.050 estudios clínicos sobre estas dolencias, con lo que está en uno de los primeros puestos mundiales, aunque el balance final sigue siendo insuficiente para los afectados, porque la **investigación sólo alcanza al 20%** de estas enfermedades.



El padre de Ruth, víctima de huntington, murió a los 53 años

Ruth Blanco conoció con 15 años el diagnóstico de huntington de su padre, que falleció con 53 años cuando ella tenía 28. Constató el progresivo deterioro que provoca esta **enfermedad neurodegenerativa**, que ella describe como un cóctel de parkinson, alzhéimer y ELA, comprobó y soportó el estigma y el señalamiento y sobrellevó la incertidumbre del componente hereditario hasta que se hizo el test, que salió negativo.



"Tuve que asumir el riesgo de que yo podría tener la misma enfermedad", señala. **En nuestro país hay 5.000 personas que la padecen** y unas 19.000 tienen el riesgo de heredarla. 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, que a menudo soportan por ello una **profunda discriminación social** al ser confundidos con personas borrachas o drogadas.

Blanco preside hoy en día la Asociación Española Corea Huntington -el término corea tiene su origen en la palabra griega "choreía" (danza) y ella

ante una enfermedad incurable, **radica en la ciencia y en la investigación**.

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

¿Se puede "silenciar" el gen responsable de la enfermedad?

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

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

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

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

Toda la esperanza está en la ciencia

para conocer mejor la enfermedad, así como los recursos que se están destinando para encontrar dianas terapéuticas o **tratamientos que consigan frenar** y hasta revertir la enfermedad.

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

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

Suscríbete a las [newsletters de Informativos Telecinco](#) y te contamos las noticias en tu mail.

Síguenos en [nuestro canal de WhatsApp](#) y conoce toda la actualidad al momento.

TEMAS

[Enfermedades](#)

[Síntomas](#)

[Médicos](#)

[Hospitales](#)

[Actualidad](#)

Este brillante invento japonés traduce instantáneamente idiomas...

Publicidad Enence



Brico Dépôt odia cuando haces esto, pero no pueden detenerte

Publicidad JetNozzle

as AS Seguir

81.7K Seguidores



Descubren un alzhéimer genético que está en millones de personas

Historia de Daniel García • 10 mes(es)

3 minutos de lectura



© Proporcionado por AS

El **alzhéimer** es una de las enfermedades neurológicas más complicadas que puede padecer una persona, ya que causa ur

Comentarios

deterioro gradual en la memoria, el pensamiento, el comportamiento y las habilidades sociales del individuo que la padezca. Según los datos de 2022 de la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](#), **alrededor de 800.000 personas sufren esta enfermedad en España**, una cifra que ha ido aumentando con el paso de los años.



LOWI

**Paga lo mismo siempre,
sin sorpresas**

[Publicidad](#)

Tener que lidiar con esta enfermedad es una circunstancia aleatoria, pero un [estudio publicado en la revista *Nature Medicine*](#) por un equipo de investigadores, liderados por el neurólogo Juan Fortea, del Hospital Sant Pau de Barcelona, señala que se **puede certificar a los pacientes si en el futuro sufrirán esta enfermedad**. Para ello, los expertos han analizado miles de muestras cerebrales de personas fallecidas y otras pruebas diagnósticas de otros 10.000 pacientes para **analizar el efecto de llevar en el genoma dos copias del gen de la apolipoproteína 4, o APOE4**.

Dicho gen es conocido en la comunidad médica por **aportar la mayor cantidad de riesgo genético de padecer alzhéimer, aunque hasta ahora se desconocía su alcance concreto**. Durante el ensayo, los científicos han destacado que de 500 pacientes que contienen

[Continuar leyendo](#)

 [Volver a Inicio](#)

Contenido patrocinado

 [Comentarios](#)



Los retos en enfermedades raras: acceso al diagnóstico, tratamientos y apoyo integral (/nacionales/214116-los-retos-en-

enfermedades-raras-acceso-al-diagnóstico-tratamientos-y-apoyo-integral)

EFE . NACIONALES (/NACIONALES) . CREATED: 28 FEBRUARY 2025

⚙️ ▾

ESPAÑA, 28 de febrero de 2025 :: 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.

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 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.

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.

FOLLOW US ON SOCIAL

- (<https://www.facebook.com/elpuntocritico/>)
- (<https://twitter.com/elpuntocritico>)

MOST READ

En este portal utilizamos datos de navegación / cookies propias y de terceros para gestionar el portal, elaborar información estadística, optimizar la funcionalidad del sitio y mostrar publicidad relacionada con sus preferencias a través del análisis de la navegación. Si continúa navegando, usted estará aceptando esta utilización. Puede conocer cómo deshabilitarlas u obtener más información [aqui](#)

ENTIENDO

Temas del día Katherine Miranda Eutanasia Erika Morales Incidente bus SITP Shakira cancela en Chile Cáncer origen |



EL TIEMPO

SUSCRÍBETE



SALUD TIEMPO EN CASA

NOTICIA

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

El 100.000 Genomes Project logró identificar asociaciones desconocidas entre genes y varios tipos de enfermedades.



Analizaron las variantes que codifican proteínas empleando los genomas completos de 34 851 casos y sus familias. Foto: iStock



En este portal utilizamos datos de navegación / cookies propias y de terceros para gestionar el portal, elaborar información estadística, optimizar la funcionalidad del sitio y mostrar publicidad relacionada con sus preferencias a través del análisis de la navegación. Si continúa navegando, usted estará aceptando esta utilización. Puede conocer cómo deshabilitarlas u obtener más información [aqui](#)

ENTIENDO

A pesar de los avances en la **secuenciación genómica** de las últimas décadas, **a día de hoy hasta el 80 por ciento 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.

LEA TAMBIÉN



Obtienen el mapa completo de las recombinaciones del ADN humano, hito en la diversidad genética

AGENCIA SINC

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**

En este portal utilizamos datos de navegación / cookies propias y de terceros para gestionar el portal, elaborar información estadística, optimizar la funcionalidad del sitio y mostrar publicidad relacionada con sus preferencias a través del análisis de la navegación. Si continúa navegando, usted estará aceptando esta utilización. Puede conocer cómo deshabilitarlas u obtener más información [aqui](#)

ENTIENDO

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.



Lograron descubrir 141 nuevas asociaciones entre enfermedades y genes.

FOTO:ISTOCK

En este portal utilizamos datos de navegación / cookies propias y de terceros para gestionar el portal, elaborar información estadística, optimizar la funcionalidad del sitio y mostrar publicidad relacionada con sus preferencias a través del análisis de la navegación. Si continúa navegando, usted estará aceptando esta utilización. Puede conocer cómo deshabilitarlas u obtener más información [aqui](#)

ENTIENDO

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.

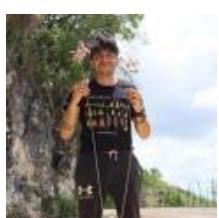
En su artículo de *Nature*, las genetistas Cipriani y Vestito aportan varios hallazgos clave sobre las relación entre cinco genes—UNC13A, RBFOX3,

En este portal utilizamos datos de navegación / cookies propias y de terceros para gestionar el portal, elaborar información estadística, optimizar la funcionalidad del sitio y mostrar publicidad relacionada con sus preferencias a través del análisis de la navegación. Si continúa navegando, usted estará aceptando esta utilización. Puede conocer cómo deshabilitarlas u obtener más información [aqui](#)

ENTIENDO

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.

LEA TAMBIÉN



Un científico colombiano se convierte en el primer latino en la junta directiva de la Fundación Suiza de Orquídeas

ALEJANDRA LÓPEZ PLAZAS

Desafíos en la genética de estas enfermedades

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

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

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

AGENCIA SINC

⌂
[\(https://www.webconsultas.com/\)](https://www.webconsultas.com/)

📄
[https://www.webconsultas.com/
salud-al-dia\)](https://www.webconsultas.com/salud-al-dia)

Enfermedades raras
[https://www.webconsultas.com/categoría/salud-
al-dia/enfermedades-raras](https://www.webconsultas.com/categoría/salud-al-dia/enfermedades-raras)

Enfermedades raras

Individualmente su incidencia es muy baja, pero se estima que millones de personas sufren alguna de las más de 7.000 enfermedades raras o poco comunes detectadas en el mundo. Infórmate y vacúñate contra la indiferencia.

Qué son las enfermedades raras



1. QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS (<https://www.webconsultas.com/enfermedades-raras/enfermedades-raras-2764>)

2. LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL CINE (<https://www.webconsultas.com/enfermedades-raras/enfermedades-raras-grandes-desconocidas-2765>)

3. EJEMPLOS DE ENFERMEDADES RARAS (<https://www.webconsultas.com/enfermedades-raras/algunos-ejemplos-mas-de-enfermedades-raras-2766>)

Compartido: 40

+



Por: **Eva Salabert** (<https://www.webconsultas.com/autores/eva-salabert>)

Periodista experta en salud

autores/
'va-
'abert'

Actualizado: 28 de febrero de 2025

■ ¿Qué son las enfermedades raras?

Las enfermedades raras son aquellas cuya incidencia es de [menos de un caso por cada 2.000 personas](https://www.ciberer.es/quienes-somos/enfermedades-raras) (<https://www.ciberer.es/quienes-somos/enfermedades-raras>)¹ o, dicho de otra manera, las que contabilizan [menos de cinco casos por cada 10.000 habitantes](https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/preguntas-frecuentes) (<https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/preguntas-frecuentes>). Se han identificado [más de siete mil enfermedades raras o poco frecuentes](https://www.nih.gov/about-nih/what-we-do/nih-turning-discovery-into-health/promise-precision-medicine/rare-diseases) (<https://www.nih.gov/about-nih/what-we-do/nih-turning-discovery-into-health/promise-precision-medicine/rare-diseases>)², de las cuáles solo unas 500 tienen tratamientos aprobados. Y aunque tomadas individualmente pueda parecer que inciden sobre un pequeño grupo de la población, se estima que afectan al 7% de la población mundial. Sólo en [España hay 3.000.000 de personas afectadas](https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link471.pdf) (<https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link471.pdf>)³ por alguna de estas patologías, 3,5 millones en Argentina, 8 millones de mexicanos, y [entre 27 y 36 millones en Europa](https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_en) (https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_en)⁴, y unos [300 millones en todo el planeta](https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X(24)00056-1/fulltext) ([https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X\(24\)00056-1/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X(24)00056-1/fulltext))⁵.

▼ PUBLICIDAD

Además, según la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link432.pdf) (<https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link432.pdf>)⁶, casi el 50% son enfermedades neurológicas o cursan con afectación neurológica, y en el caso de Europa más del 80% de las enfermedades raras registradas en la [base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos \(Orphanet\)](https://www.orpha.net/es) (<https://www.orpha.net/es>)⁷ afectan a menos de una persona por cada millón de habitantes.

Esta estimación de la incidencia de este tipo de patologías a nivel mundial se ha obtenido gracias a la mencionada Orphanet, en la que se registra la mayor cantidad de datos epidemiológicos procedentes de la literatura científica, según un estudio publicado en la revista [European Journal of Human Genetics](https://www.nature.com/articles/d41573-019-00180-y) (<https://www.nature.com/articles/d41573-019-00180-y>)⁸, que ha sido el primero en analizar con tanta precisión los datos disponibles sobre enfermedades raras. Por su lado, la Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD) ofrece una [base de datos de aproximadamente 1.200 informes sobre enfermedades raras](https://rarediseases.org/rare-diseases/?filter_by=letter&starts_with=0-9) (https://rarediseases.org/rare-diseases/?filter_by=letter&starts_with=0-9)⁹ escritas en un lenguaje amigable para el paciente en su sitio web, www.rarediseases.org. Otro de los listados más completo de enfermedades raras en los que encontrar información de utilidad para pacientes y familiares se encuentra en el [sitio web del Centro de información sobre enfermedades raras y genéticas \(GARD\)](https://rarediseases.info.nih.gov/diseases) (<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases>)¹⁰ de los NIH.

▼ PUBLICIDAD

Por lo general, las enfermedades raras se caracterizan, además, por ser graves, crónicas, degenerativas e incapacitantes. En casi dos de cada tres casos aparecen de forma precoz, en los dos primeros años de vida. Uno de cada cinco afectados afronta dolores crónicos, y en la mitad de los pacientes afecta al desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual, lo que origina una discapacidad en su autonomía en un tercio de los casos.

Además, muchos de los enfermos ni siquiera saben qué enfermedad padecen, por la dificultad que entraña el diagnóstico de afecciones de las que se dispone de pocos datos (se tiene conocimiento médico y científico de menos del 30%) –la [media para diagnosticar estas patologías en España es de seis años \(https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-022-02530-3\)](https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-022-02530-3)¹¹, y de [casi cinco años en Europa \(https://www.nature.com/articles/s41431-024-01604-z\)](https://www.nature.com/articles/s41431-024-01604-z)¹², y un 20% tarda hasta 10 años en obtener un diagnóstico–, y por la escasez de profesionales con formación específica en la zona de residencia de los pacientes, que se encuentran dispersos geográficamente, lo que complica aún más su atención personalizada una vez determinado su mal. En España, por ejemplo, menos de un 5% de estos pacientes dispone de tratamiento.

▼ PUBLICIDAD

En este sentido, las consecuencias del retraso en el diagnóstico pueden ser graves para el paciente, que se ve privado "de poder acceder a opciones terapéuticas oportunas con el consiguiente empeoramiento clínico o secuelas que se podrían haber evitado. Algo que ocurre actualmente al 27% de los pacientes, a pesar de en los últimos años la demora diagnóstica se está reduciendo progresivamente", tal y como destaca el Dr. Jordi

En aproximadamente [ocho de cada diez casos la causa suele ser genética](https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-S0716864015000905) (<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-S0716864015000905>)¹⁴, aunque agentes infecciosos, factores ambientales, y otras causas desconocidas pueden ser el origen de una enfermedad rara. Aproximadamente entre el 45% y el 50% de las patologías poco comunes presenta síntomas neurológicos, y más de la mitad empiezan a manifestarse durante la infancia. La mayoría de ellas son bastante graves y discapacitantes (el 75% de los afectados tiene algún grado de dependencia, y más del 80% discapacidad física o emocional), degenerativas, crónicas (el 85%), o directamente mortales (en un 50% de los casos).

▼ PUBLICIDAD

En el [70% de los casos, las enfermedades raras suelen aparecer en la edad pediátrica](https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/) (<https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>)¹⁵. Sin embargo, su prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la alta mortalidad de algunas enfermedades infantiles graves –son las responsables del 35% de las muertes antes del año de vida, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años– y de la relativa frecuencia de ciertas patologías que aparecen a edades más tardías.

■ Principales problemas de los pacientes con enfermedades raras

Otro de los problemas evidentes a los que se enfrentan estos pacientes es la falta de tratamientos específicos, o el precio de los existentes, en muchos casos inalcanzables para las familias. Se estima que cuatro de cada 10 diez afectados por una enfermedad rara no recibe un tratamiento adecuado para su problema. Como admite el Dr. Gascón, "el conocimiento médico y científico de las enfermedades raras es aún muy escaso y la

▼ PUBLICIDAD

En España, según datos de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), el [76% de los pacientes se han sentido discriminados](https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/el-70-de-las-personas-con-enfermedades-raras-que-requieren-apoyo-psicologico-son-mujeres) (<https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/el-70-de-las-personas-con-enfermedades-raras-que-requieren-apoyo-psicologico-son-mujeres>)¹⁶ con respecto a enfermos de patologías comunes. Como explica Isabel Calvo, presidenta de FEDER, "el desconocimiento, la falta de información, la escasez de investigación, la precaria experiencia de los profesionales, la ausencia de especialistas y la falta de coordinación entre los expertos son algunas de las razones de esta discriminación", y añade que "las situaciones de injusticia social ocasionan el empobrecimiento de las familias, que tienen que destinar más del 20% de sus ingresos al abordaje de la enfermedad", lo que puede significar una media de 350€ al mes por familia.

Para ayudar a evitar estas situaciones el 28 de febrero de 2022 la Asociación para la Innovación en la Atención y los Cuidados a Pacientes con Enfermedades Raras (AINEER) impulsada por un grupo de especialistas en Farmacia Hospitalaria puso en marcha el Observatorio de [Medicamentos Huérfanos](https://www.webconsultas.com/curiosidades/que-son-los-medicamentos-huerfanos-13319) (<https://www.webconsultas.com/curiosidades/que-son-los-medicamentos-huerfanos-13319>) ([Observemhe.es](https://observemhe.es/) (<https://observemhe.es/>)¹⁷), que son los fármacos destinados a diagnosticar, prevenir o tratar una enfermedad rara o ultrarrara.

▼ PUBLICIDAD

Pero también existe un [estigma social entorno a estas enfermedades y sus pacientes](https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X(24)00219-5/fulltext) ([https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X\(24\)00219-5/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X(24)00219-5/fulltext))¹⁸ que genera desigualdad, marginación, discriminación y exclusión. Un problema especialmente desafiante en la infancia, tal y como han demostrado trabajos como una [encuesta realizada entre padres australianos de niños y adolescentes con enfermedades raras](https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/13603116.2021.1888323) (<https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/13603116.2021.1888323>)¹⁹, cuyos resultados mostraron que el 75,6% de los participantes experimentó estigmatización y casi la mitad (46,4%) informó que su hijo fue acosado, mientras que el 43,9% reconoció que su hijo enfrentaba problemas de salud mental, y uno de cada cuatro no practicaba deportes ni realizada actividades extracurriculares por este motivo.

Por otro lado, con motivo de la celebración del [Día Mundial de las Enfermedades Raras](https://www.rarediseaseday.org/) (<https://www.rarediseaseday.org/>)²⁰, (el 28 de febrero) la FEDER, junto a otros colectivos, suele difundir una campaña de sensibilización con el objetivo de concienciar a la sociedad para que, a través del conocimiento de estas patologías, se comprendan mejor los problemas a los que se enfrentan los afectados y se pongan medios para garantizar sus derechos. En 2025 [FEDER ha lanzado la campaña 'Desenmascara Las Raras'](https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/desenmascara-las-raras-respuesta-la-necesidad-de-visibilizar-las-enfermedades-raras-en-espana) (<https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/desenmascara-las-raras-respuesta-la-necesidad-de-visibilizar-las-enfermedades-raras-en-espana>)²¹ para visibilizar la realidad de los tres millones de personas que viven con una

Las enfermedades raras en el cine (<https://www.webconsultas.com/enfermedades-raras/enfermedades-raras-grandes-desconocidas-2765>)

Creado: 28 de febrero de 2011

TIPOS DE ENFERMEDADES: ([HTTPS://WWW.WEBCONSULTAS.COM/TIPOS-DE-ENFERMEDADES](https://WWW.WEBCONSULTAS.COM/TIPOS-DE-ENFERMEDADES))

Enfermedades genéticas

[ps://www.webconsultas.com/tipos-de-enfermedades/enfermedades-geneticas](https://www.webconsultas.com/tipos-de-enfermedades/enfermedades-geneticas)

Enfermedades neurológicas

[ps://www.webconsultas.com/tipos-de-enfermedades/enfermedades-neurologicas](https://www.webconsultas.com/tipos-de-enfermedades/enfermedades-neurologicas)

Enfermedades raras

[ps://www.webconsultas.com/tipos-de-enfermedades/enfermedades-raras](https://www.webconsultas.com/tipos-de-enfermedades/enfermedades-raras)

ETIQUETAS:

Enfermedades raras (<https://www.webconsultas.com/categoría/tags/enfermedades-raras>)

Genética (<https://www.webconsultas.com/categoría/tags/genetica>)

Discapacidad (<https://www.webconsultas.com/categoría/tags/desabilidad>)

Enfermedades raras (<https://www.webconsultas.com/categoría/salud-al-dia/enfermedades-raras>)

 Pruebas médicas relacionadas



▼ PUBLICIDAD

 También te puede interesar...

2 de 3



22 MARZO

truitateatre

CRÓNICA BALEAR.es

03 de Marzo de 2025



BALEARES

SUCESOS

NACIONAL

DEPORTES

CULTURA

SALUD

SOCIEDAD

VIPS

CURIOSIDADES

INTERNACIONAL

DENUNCIAS

MASCOTAS

MÁS ▼

[PORTADA](#) / [SALUD](#)

Vivir con fecha de caducidad y combatir el estigma

En España hay diagnosticadas unas 4.000 personas con la

Cookies



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

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

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

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

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

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

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

Ad



LOS EFECTOS DE UN DIAGNÓSTICO TARDÍO

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

Cookies

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

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

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

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

Ad



¿SE PUEDE SILENCIAR EL GEN RESPONSABLE DE LA ENFERMEDAD?

Cookies

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

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

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

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

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

Ad



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

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

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

Ad



Cookies

Huntington

Enfermedades raras

Sentimiento general



Salud

Huntington: Una patología neurodegenerativa y hereditaria catalogada como «rara»



Por **EFE**

Actualizada el **viernes, 28 de febrero 2025 | 9:42 am**

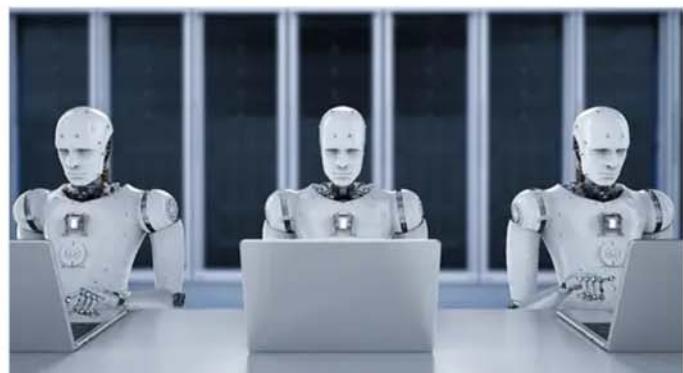


Enfermedad de Huntington.- Fuente externa.-

Compartir: 

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

Son los pacientes -y sus familiares- de la enfermedad de «huntington», una patología neurodegenerativa y hereditaria catalogada como «rara», aunque es una de las más prevalentes entre este tipo de enfermedades, ya que se estima que afecta a una de cada 10.000 personas en el mundo, y en España hay diagnosticadas unas 4.000 personas (cifra similar a la de pacientes con ELA) y 20.000 viven con la incertidumbre de saber si han heredado la fatal mutación genética.



WORLD OF FINANCE

Con IA: empieza con 265€, gana hasta 630€/h en Madrid

[SABER MÁS >](#)

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

Coinciendo con la celebración -hoy- del Día Mundial de las

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

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

Los efectos de un diagnóstico tardío



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

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

Hoy preside la Asociación Española Corea Huntington -el término corea



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

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

Resumen diario de noticias

Recibe en tu correo las noticias más importantes del día

Correo electrónico

SUBSCRÍBE

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

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

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

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

su laboratorio hace 25 años.

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

Toda la esperanza está en la ciencia

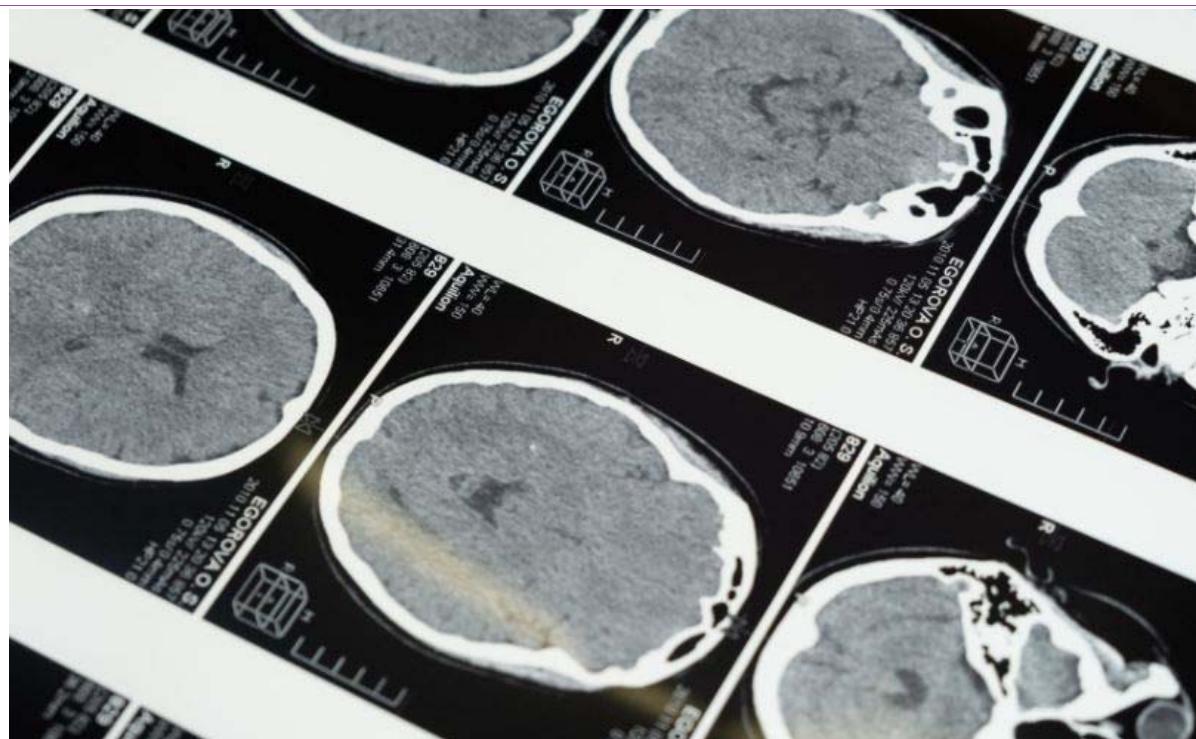
«Toda nuestra esperanza está en la ciencia», ha manifestado a EFE Ruth Blanco, y ha valorado el compromiso y el esfuerzo de los investigadores para conocer mejor la enfermedad, así como los recursos que se están destinando para encontrar dianas terapéuticas o tratamientos que consigan frenar y hasta revertir la enfermedad.

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

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

Sección **Portada, Salud**





Encefalitis: Cada año se detectan en España 600 nuevos casos, con altas tasas de secuelas

En: Noticias

Redacción, 25-02-2025.- La **encefalitis significa inflamación del cerebro**, el cerebro tiene su propio sistema de defensa como son las meninges y la microglia pero a veces esta defensa falla y se produce infección del mismo.

La encefalitis es una enfermedad poco frecuente, pero de extrema gravedad. **Se trata de una inflamación del parénquima cerebral que se manifiesta con síntomas neurológicos como alteración de la conciencia, comportamiento, déficits motores o sensoriales, trastornos del habla y convulsiones**, además de signos infecciosos como la fiebre. Su diagnóstico temprano es básico para mejorar la supervivencia y minimizar secuelas.

Según datos de la **Sociedad Española de Neurología** en 2024, cada año se detectan en España aproximadamente 600 nuevos casos de encefalitis, con secuelas en más del 20% de los supervivientes y tasas de mortalidad significativas.

“La encefalitis sigue siendo una patología infradiagnosticada debido a la dificultad en su identificación. La detección rápida y el tratamiento precoz son clave para la evolución del paciente”, afirma la neuróloga con amplia experiencia en trastornos neurológicos complejos, Rebeca Fernández, del Hospital Universitario la Luz de Madrid.

Tal y como recoge Quirónsalud, la causa de la encefalitis permanece desconocida en la mitad de los casos. Las encefalitis infecciosas son las más frecuentes, pero la **investigación destaca el papel de las autoinmunes, asociadas a procesos oncológicos en mama, pulmón o colon, también a procesos de enfermedad sistémica como la vasculitis**.



“ «Es fundamental seguir investigando y mejorar el acceso a pruebas diagnósticas para detectar estas formas autoinmunes, ya que un tratamiento específico puede marcar la diferencia en la recuperación del paciente», señala la neuróloga.

BUENO PARA LA SALUD

DESTACADAS



Conservar los alimentos en condiciones adecuadas beneficia a nuestra salud y seguridad

Redacción,
05-10-2020.-
Conservar los

alimentos en condiciones adecuadas b...

[Leer más - 05 octubre 2020](#)



Más del 30% de los adultos mayores españoles presenta enfermedad periodontal

Redacción,
05-10-2020.- La
esperanza de

vida en España supera ampliamente...

[Leer más - 05 octubre 2020](#)

CATEGORÍAS



CONTACTO



info@buenoparalasalud.com

Contacta para más
información

Desde Bueno para la Salud
queremos mantenerte al día
de forma rápida y precisa.
Añade nuestro feed a tu
lector de noticias favorito.



es-us.noticias.yahoo.com

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

Agencia EFE

6-7 minutos

Raúl Casado

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

Son los pacientes -y sus familiares- de la enfermedad de huntington, una patología neurodegenerativa y hereditaria catalogada como "rara", aunque es una de las más prevalentes entre este tipo de enfermedades, ya que se estima que afecta a una de cada 10.000 personas en el mundo, y en España hay diagnosticadas unas 4.000 personas (cifra similar a la de pacientes con ELA) y 20.000 viven con la incertidumbre de saber si han heredado la fatal mutación genética.

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

amontonan.

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

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

Los efectos de un diagnóstico tardío

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

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

Hoy preside la Asociación Española Corea Huntington -el término corea tiene su origen en la palabra griega "choreía" (danza) y ella sonríe al comparar las manifestaciones de la enfermedad con "el baile de San Vito"-, desde la que trata de mejorar la vida de los

pacientes y sus familias y de luchar contra el estigma, y habla de que la única esperanza, ante una enfermedad incurable, radica en la ciencia y en la investigación.



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

¿Se puede "silenciar" el gen responsable de la enfermedad?

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

En declaraciones a EFE, el investigador insiste en lanzar un mensaje optimista y positivo y en la existencia de varios ensayos clínicos en el mundo, entre ellos uno en España, coordinado desde el Hospital

Virgen del Rocío de Sevilla (proyecto Huntian), que deriva de una investigación realizada en su laboratorio y se basa en una terapia combinada de dos vitaminas (tiamina y biotina) en pacientes con la enfermedad.

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

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

Toda la esperanza está en la ciencia

"Toda nuestra esperanza está en la ciencia", ha manifestado a EFE Ruth Blanco, y ha valorado el compromiso y el esfuerzo de los investigadores para conocer mejor la enfermedad, así como los recursos que se están destinando para encontrar dianas terapéuticas o tratamientos que consigan frenar y hasta revertir la enfermedad.

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

Los pacientes y sus familiares han conocido así los avances de la

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

(c) Agencia EFE



Imagen de archivo de una silla de ruedas. EFE/J.J. Guillén

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

28 febrero 2025

RESUMEN DE LA NOTICIA

00:00

powerbeans

00:43



Cookies

un periodo durante el que sufren una degradación física y cognitiva progresiva, pero lo hacen además luchando contra el estigma y el señalamiento social.

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

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



Imagen de archivo de una manifestación de colectivos de familiares de personas con enfermedades raras. EFE/ Elvira Urquijo A.

Cookies

laboratorio en la búsqueda de tratamientos para combatir esas patologías.

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

Los efectos de un diagnóstico tardío

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

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



Madrid (EFE).- El Congreso ha aprobado «por fin» la ley ELA, que servirá de «punta de lanza» a otras enfermedades similares, con el consenso de toda la Cámara que ha urgido ahora al Gobierno a que le dedique una dotación suficiente y elabore en el plazo de un año un «buen» reglamento que concrete el ... Sigue leyendo

EFE:

EFE Noticias

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 ella trata de mejorar la vida de los pacientes y sus familias y de luchar contra el estigma, y habla de que la única esperanza, ante una enfermedad incurable, radica en la ciencia y en la investigación.

Ruth se ha vuelto a encontrar con José Javier Lucas, el investigador del CSIC que desde hace 30 años investiga el huntington en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. 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. Afirma que está «convencido de que acabará habiendo una cura para la enfermedad».

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

Cookies



Imagen de archivo de un laboratorio del Centro de Investigación Biomédica de La Rioja. EFE/ Raquel Manzanares

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. También los recursos que se están destinando para encontrar dianas terapéuticas o tratamientos que consigan frenar y hasta revertir la enfermedad.

Cookies



Vista de un cultivo en una imagen de archivo. EFE/Chema Moya

Los hijos de los enfermos de huntington tienen un 50 por ciento de posibilidades de heredar esa mutación genética, ha explicado Ruth Blanco. Se detiene 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.

Otras noticias España, Salud
Enfermedades raras, Investigación

Cookies

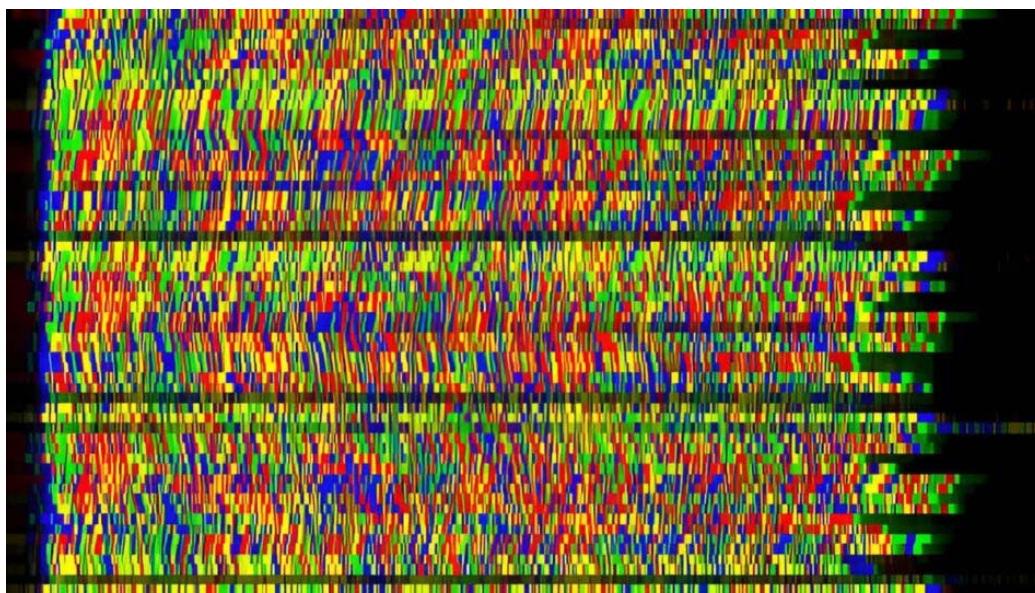


- [Inicio](#)
- [Actualidad](#)
 - [Memoria Histórica](#)
 - [Catalunya](#)
 - [Galicia](#)
 - [Euskal Herria](#)
 - [País Valencià](#)
 - [Vivienda](#)
- [Internacional](#)
- [Cultura](#)
- [Ciencias](#)
 - [Tecnología](#)
 - [Soft](#)
- [Blogs](#)
- [Opinión](#)
 - [Reportajes](#)
 - [Entrevistas](#)
 - [Videos](#)
- [Opinión Gráfica](#)

[Agencia SINC](#) • [Antonio Villarreal](#) • [Ciencia](#) • 01/03/2025

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

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



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

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

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

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*, los genetistas Cipriani y Vestito aportan varios hallazgos clave sobre la 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. P. Privacidad

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 ampliar el análisis más allá de las variantes en un solo nucleótido para investigar también cambios genéticos que se produzcan a un nivel más profundo.

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

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

Referencia:

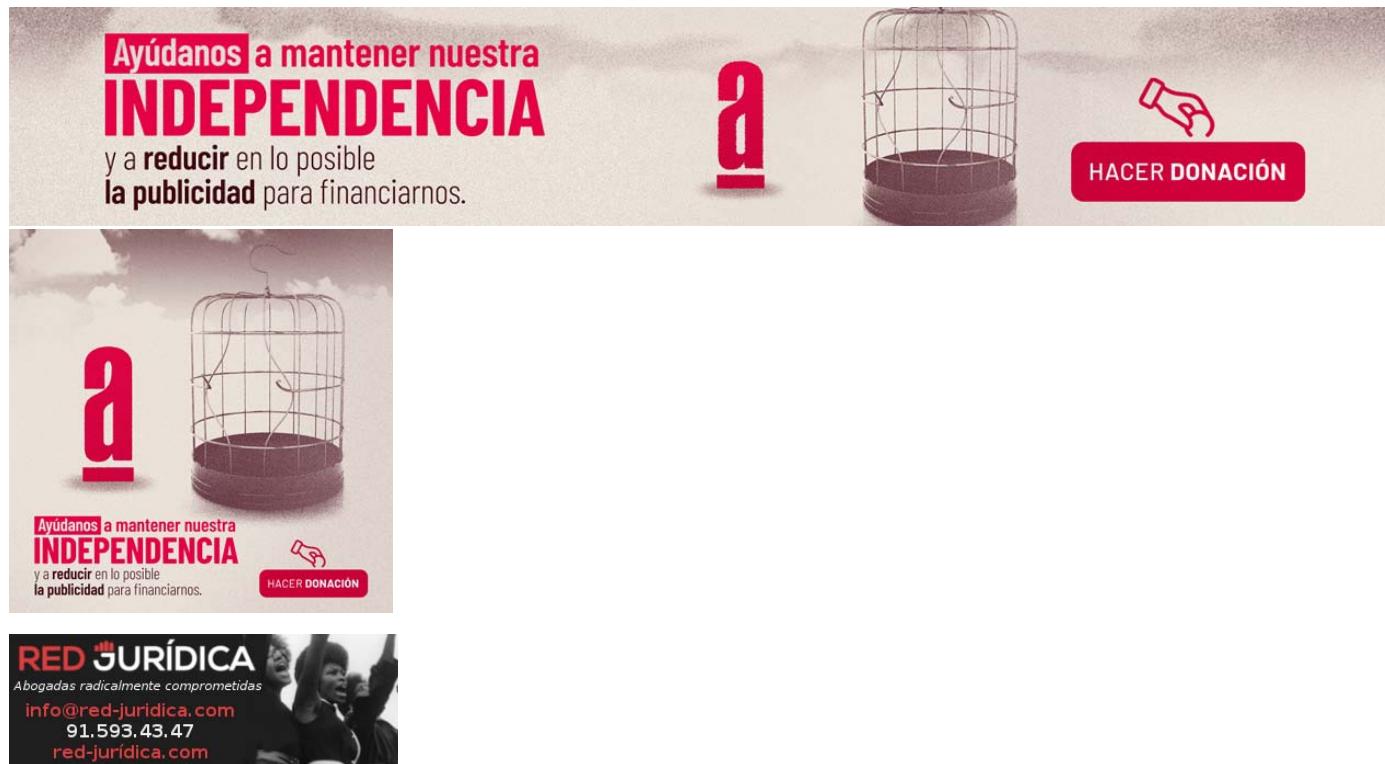
Cipriani, V., Vestito, L., Magavern, E.F. et al. Rare disease gene association discovery in the 100,000 Genomes Project. *Nature* (2025).

Relacionado

- [Un defecto en el transporte de grasas revela la causa de las raras crisis metabólicas infantiles](#)
- [Una variante genética, tras la supervivencia de poblaciones del sudeste asiático](#)
- [Nueva ingeniería genética: Científicas y científicos se oponen a la propuesta de la Comisión Europea](#)
- [Toda la herencia que se esconde bajo la piel de las personas](#)
- [Chimmo, "el gen de la juventud"](#)

[Compartir](#)

genética /



Últimas noticias



[Centroamérica en primer plano en Museo Reina Sofía](#)

[Prensa Latina](#)

- [Un defecto en el transporte de grasas revela la causa de las raras crisis metabólicas infantiles](#)

[Agencia SINC](#)

- [La Asociación Nacional de Partisanos de Italia homenajea a Sandino en el 91 aniversario de su asesinato](#)

[Agencias](#)

- [Ecologistes en Acció denuncia una inaceptable concentració de residus nuclears al sud de Catalunya](#)

[Redacció](#)

- [Urtasun: «Desmontar la reserva del 30% en Barcelona como quiere Collboni es una decisión que nos hace retroceder en derechos por la vivienda»](#)

[Redacción](#)

Privacidad



[INICIO](#) [PAÍS ▾](#) [OPINIÓN ▾](#) [DEPORTES ▾](#)



[ECONOMÍA](#)

[MUNDO ▾](#) [VIVIR ▾](#) [SUPLEMENTOS ▾](#) [HOY TV ▾](#)

[OBITUARIOS](#)

Enfermedad de Huntington: pacientes que viven con fecha de caducidad y sufrimiento

[VIVIR](#)

EFE: EFE



marzo 2, 2025 17:02 | Actualizado en marzo 2, 2025 17:10



Los ancianos en San Sebastián De Los Reyes tienen derecho a audífonos invisibles este mes
hearclear | Patrocinado

[Lee el siguiente artículo >](#)



Imagen de archivo de una silla de ruedas. EFE/J.J. Guillén

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

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

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

**Los ancianos en San Sebastián De Los Reyes
tienen derecho a audífonos invisibles este mes**
hearclear | Patrocinado

[Lee el siguiente artículo >](#)



Imagen de archivo de una manifestación de colectivos de familiares de personas con enfermedades raras. EFE/ Elvira Urquijo A.

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

PEUGEOT LION DAYS

Hasta 7.000 € de ventaja exclusiva¹ solo del 1 al 15 de marzo

Hasta 8 años de garantía PEUGEOT Allure Care²

Peugeot - Patrocinado

PEUGEOT LION DAYS

PEUGEOT 2008

Hasta 5.250 € de ventaja exclusiva¹ solo del 1 al 15 de marzo

Hasta 8 años de garantía PEUGEOT Allure Care²

Peugeot - Patrocinado

Ese "algún día" es Los ancianos en San Sebastián De Los Reyes tienen derecho a audífonos invisibles este mes

hearclear | Patrocinado

APROVECHA ESTA OFE

[Lee el siguiente artículo >](#)

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

Los efectos de un diagnóstico tardío

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

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

También puede leer: [El papa sufre un crisis “repentina” en su día 15 en el hospital](#)

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 ella trata de mejorar la vida de los pacientes y sus familias y de luchar contra el estigma, y ha [Los ancianos en San Sebastián De Los Reyes](#) enfermedad incurable [tienen derecho a audífonos invisibles este mes](#) investigación.

hearclear | Patrocinado

[Lee el siguiente artículo >](#)

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. 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. Afirma que está «convencido de que acabará habiendo una cura para la enfermedad».

En declaraciones a EFE, el investigador insiste en lanzar un mensaje optimista y positivo y en la existencia de varios ensayos clínicos en el mundo, entre ellos uno en España, coordinado desde el Hospital Virgen del Rocío de Sevilla (proyecto Huntian). 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.

Los ancianos en San Sebastián De Los Reyes
Imagen de archivo de **u**tienen derecho a audífonos invisibles este mes
Biomédica de La Rioja. EF|hearclear | Patrocinado

Otros ensayos, tam

[Lee el siguiente artículo >](#)

«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. También los recursos que se están destinando para encontrar dianas terapéuticas o tratamientos que consigan frenar y hasta revertir la enfermedad.

Vista de un cultivo en una i
Los hijos de los enfer
ciento de posibilidades

**Los ancianos en San Sebastián De Los Reyes
tienen derecho a audífonos invisibles este mes**

hearclear | Patrocinado

[Lee el siguiente artículo >](#)

explicado Ruth Blanco. Se detiene 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.

Síguenos en nuestras redes sociales como [periodicohoyrd](#)

EFE

@

Publicaciones Relacionadas

[Enfermedad de Huntington: pacientes que viven con fecha de caducidad y sufrimiento](#)

① 2 marzo, 2025

[El Papa recibe a enfermos de](#)

[Huntington Los ancianos en San Sebastián De Los Reyes tienen derecho a audífonos invisibles este mes](#)

① 18 hearclear | Patrocinado

[Lee el siguiente artículo >](#)