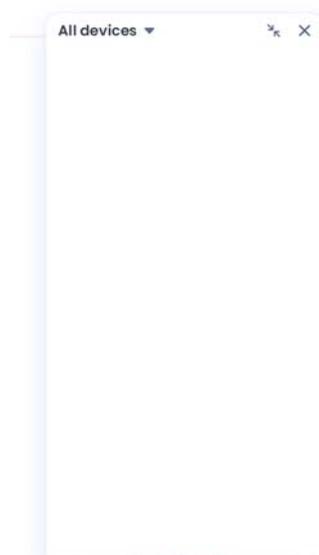


CAPACES



pedirá explicaciones sobre si la mujer de Sánchez se reunió con un comisionista de la trama Koldo

nto deberías pagar por tu piso en Madrid? El nuevo índice revela diferencias de hasta 1.500 euros



Ofrecido por: 

## La mitad de las enfermedades raras son neurológicas y el 65% son "graves e invalidantes"

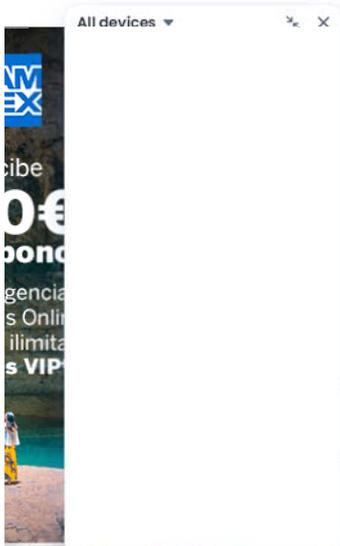
SERVIMEDIA | NOTICIA | 29.02.2024 - 08:28H



En España, el 75% de los afectados por una patología poco frecuente tienen algún grado de dependencia.  
[ESPECIAL | Vivir con una enfermedad rara, cuarenta testimonios en primera persona.](#)



CAPACES



pedirá explicaciones sobre si la mujer de Sánchez se reunió con un comisionista de la trama Koldo

¿Cuánto deberías pagar por tu piso en Madrid? El nuevo índice revela diferencias de hasta 1.500 euros



Ofrecido por: 

CONSIGUE  
**40%**  
EN RESTAURANTE

Tarjeta P  
American



Solicita



# El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevos tratamientos para enfermedades raras

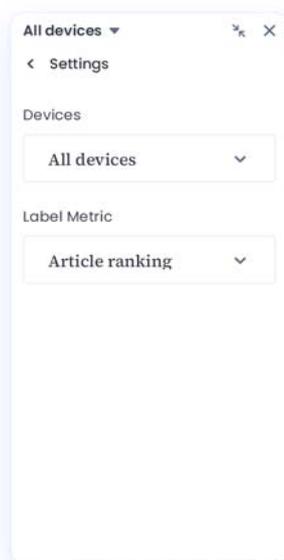
SERVIMEDIA | NOTICIA | 29.02.2024 - 08:22H



La industria farmacéutica española impulsa el 90% de los ensayos clínicos para este tipo de enfermedades.  
[ESPECIAL | Vivir con una enfermedad rara, cuarenta testimonios en primera persona.](#)



## CAPACES



Ensayo clínico. / Getty Images

Discapacidad

Enfermedades raras

Ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevas **medicaciones raras**. Además, **uno de cada tres fármacos nuevo autorizados en Europa en 2023 era**

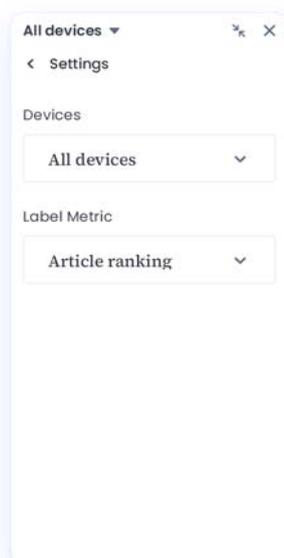
**huérfano**, lo que significa que está indicado para alguna patología rara o poco frecuente.

Así lo constató Farmaindustria, tras recordar que **la industria farmacéutica española impulsa el 90% de los ensayos clínicos para este tipo de enfermedades** y que la investigación de nuevos medicamentos para patologías poco frecuentes se ha multiplicado en los últimos años.

"En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC). **Son datos muy positivos** que muestran que el año pasado uno de cada cinco ensayos (22%) ya probaban medicamentos huérfanos", explicó Farmaindustria.



## CAPACES



" y en la disponibilidad de estos medicamentos para n los últimos años, además, **ha aumentado hasta el nivel de las investigaciones en fases tempranas**, aquellas que permiten una identificación más precoz para que los pacientes puedan acceder a los fármacos en investigación.

Se trata de una medida especialmente dirigida para los pacientes que sufren enfermedades raras, porque son casos en que muchas veces no existe un tratamiento adecuado", explica la directora de Investigación Clínica del Hospital de la Industria, Amelia Martín Uranga.

Sólo el 5% de las enfermedades raras que existen tiene un tratamiento disponible. **Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas**. Se trata de una colaboración público-privada impulsada por el Hospital

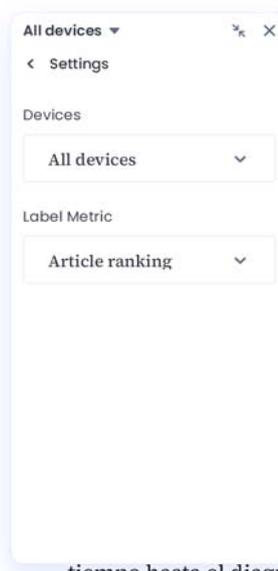
Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

## Sólo el 5% de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible

"Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que **de los 34 medicamentos innovadores, con**



## CAPACES



...a los pacientes. En el caso de las enfermedades  
**de acceder a los tratamientos de forma rápida**  
**crítica**, cuando estas enfermedades son muy  
 ...n la vida", puntualizó la entidad.

...as enfermedades raras en España, en cifras:  
 agnóstico tardío, discapacidad, ayudas para  
 rapias insuficientes y falta de investigación

...ntados por la Sociedad Española de Neurología con  
 al, **el 65% de las enfermedades raras son graves e**  
 n la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del  
 zación recuerda también que unos tres millones de  
 paña una enfermedad rara y que la media de

tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Por ello, Farmaindustria **ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad** de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

“Casi el 80% de los países de Europa, Canadá y Nueva Zelanda que fueron analizados en un reciente informe europeo tienen procedimientos distintos para las enfermedades raras mientras que en España sigue siendo una demanda. Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental”, afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Pineros.

Añadió que el año pasado, Farmaindustria presentó una propuesta para "acelerar este proceso y **que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días**, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa".

## NOTICIA DESTACADA



El mejor periodismo social, gratis cada semana en tu correo. ¡Suscríbete a la newsletter de Capaces!

Conforme a los criterios de



¿Por qué confiar en nosotros?

## Elegante diseño SUV deportivo

Nuevo Honda ZR-V Full Hybrid

Honda | Patrocinado

Más información

## Los 22 puentes más peligrosos del mundo que debes evitar cruzar

Historia Caliente | Patrocinado

## Consigue 400€\* en restaurantes



# 22% de ensayos clínicos en España buscan tratamientos para enfermedades raras



📌 Investigación. EP



L.J.F. 28 DE FEBRERO DE 2024, 14:21

En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023. El 22 por ciento de los ensayos clínicos prueban medicamentos que buscan tratamientos para enfermedades raras, según los datos de España de Ensayos Clínicos (REEC).



**LA GENTE  
GANA CON  
ESTO**

En este contexto, Farmaindustria recuerda la importancia de seguir avanzando en investigación, en el diagnóstico precoz y en la disponibilidad de estos medicamentos, de forma rápida y equitativa para todos los pacientes.

En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51 por ciento el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación.

"Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica", explica la directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, Amelia Martín Uranga. Se estima que solo el cinco por ciento de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible.

Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores (con principio activo nuevo) autorizados en 2023, el 35 por ciento (12) están destinados a tratar enfermedades raras.

Mientras que España se ha convertido en un referente mundial en ensayos clínicos, este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida.

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología, el 65 por ciento de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad



**LA GENTE  
GANA CON  
ELLO  
ESTO**

de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Es por ello que Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

"Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental. Por ello el año pasado presentamos una propuesta para acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa", afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Pineros.

Adicionalmente al procedimiento, es importante eliminar la percepción de incertidumbre que rodea a estas patologías y para ello es fundamental el desarrollo de plataformas adecuadas que permitan recoger, gestionar la información y sobre todo resolver esta incertidumbre para avanzar en la mejora de estas enfermedades.

El avance en los tres pilares -investigación, diagnóstico precoz y disponibilidad de tratamientos- es la base de la campaña que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha lanzado este 2024 con motivo del día mundial. Proponen actuar en tres niveles que incluyen: "en primer lugar, la investigación para entender su origen. En segundo lugar, en programas de diagnóstico que permitan identificar la enfermedad precozmente y, por último, con un acceso a tratamientos farmacológicos y terapias que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación".

ESPAÑA DIARIOENPOSITIVO #ENFERMEADES RARAS

**TE RECOMENDAMOS**



**LA GENTE  
GANA CON  
ELLO  
ESTO**

✕

## El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevos tratamientos para enfermedades raras



En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, por lo que el 22 por ciento de los ensayos clínicos prueban medicamentos huérfanos buscando tratamientos para enfermedades raras, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC).

En este contexto, Farmaindustria recuerda la importancia de seguir

### Política de cookies

Utilizamos cookies propias y de terceros para mejorar la experiencia de navegación, y ofrecer contenidos y publicidad de interés. Al continuar con la navegación entendemos que se acepta nuestra Política de cookies. [Política de cookies](#).

PRIVACY

En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51 por ciento el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación.

«Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica», explica la directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, Amelia Martín Uranga. Se estima que solo el cinco por ciento de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible.

Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores (con principio activo nuevo) autorizados en 2023, el 35 por ciento (12) están destinados a tratar enfermedades raras.

Mientras que España se ha convertido en un referente mundial en ensayos clínicos, este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida.

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología, el 65 por ciento de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

[PRIVACY](#)

Es por ello que Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

«Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental. Por ello el año pasado presentamos una propuesta para acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa», afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Pineros.

Adicionalmente al procedimiento, es importante eliminar la percepción de incertidumbre que rodea a estas patologías y para ello es fundamental el desarrollo de plataformas adecuadas que permitan recoger, gestionar la información y sobre todo resolver esta incertidumbre para avanzar en la mejora de estas enfermedades.

El avance en los tres pilares -investigación, diagnóstico precoz y disponibilidad de tratamientos- es la base de la campaña que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha lanzado este 2024 con motivo del día mundial. Proponen actuar en tres niveles que incluyen: «en primer lugar, la investigación para entender su origen. En segundo lugar, en programas de diagnóstico que permitan identificar la enfermedad precozmente y, por último, con un acceso a tratamientos farmacológicos y terapias que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación».

#### Política de cookies

Utilizamos cookies propias y de terceros para mejorar la experiencia de navegación, y ofrecer contenidos y publicidad de interés. Al continuar con la navegación entendemos que se acepta nuestra Política de cookies. [Política de cookies](#).

PRIVACY

Salud

# Chau insomnio: los trucos más efectivos que tienen que probar las personas con problemas para dormir

Muchos padecen este trastorno que impide el buen descanso, pero, ¿sabías que hay unos trucos para evitar que esto suceda?

Actualizado el 28 de Febrero de 2024 12:30



Escuchar  
3:00 minutos



El **insomnio** es ese compañero nocturno que **perturba el descanso** y afecta a millones de personas en todo el mundo. Más que una simple dificultad para conciliar el sueño, **puede tener un impacto profundo en la salud física y mental** de quienes lo padecen.

Desde el **estrés** diario hasta los hábitos de sueño poco saludables, las causas del insomnio son variadas y complejas. Afortunadamente, existen enfoques novedosos y efectivos para abordar este problema.

Combatir los **problemas para dormir** es fundamental **para garantizar un descanso reparador y mejorar la calidad de vida**. Por eso, conocé cuáles son **los trucos efectivos** que tenés que probar si sufrís de



## insomnio.

### Te puede interesar

El estudio científico que demostró qué pasa con los garbanzos cuando los ponemos en remojo >

### Te puede interesar

Las 4 razas de perro que no conviene tener en casa: son muy lindos, pero también son desobedientes >

## Conciliar el sueño: ¿cuáles son los trucos para dormir mejor?

Según la **Sociedad Española de Neurología (SEN)**, entre el **20 y el 48 %** de los adultos **experimentan dificultades para conciliar o mantener el sueño** en algún momento, y al menos el 10 % de los casos están relacionados con trastornos crónicos y graves del sueño.

Por otra parte, la **Organización Mundial de la Salud (OMS)** recomienda que **los adultos duerman entre 7 y 9 horas** cada noche para mantener una buena **salud física y mental**.

Para mejorar la **calidad del sueño**, es importante seguir algunos **consejos** para generar un hábito y decirle **chau al insomnio**. A continuación conocé los **4 trucos efectivos** compartidos por *El Confidencial* que tenés que implementar:

**Respetá un horario de sueño:** para **dormir** bien es recomendable **establecer una hora fija para despertarse**, no solo durante la semana laboral, sino también los fines de semana y en vacaciones.



Mantener una **rutina constante** ayuda al cuerpo a establecer un patrón de sueño regular.

Acostumbrar al cuerpo a despertarse a la misma hora todos los días facilita conciliar el sueño y garantiza un descanso adecuado. Para despertarse con más facilidad, es útil encender la luz y moverse en cuanto suene el despertador.

---

Es importante relacionar la cama solo con dormir si se sufre de insomnio. (Fuente: Pexels).

---

**Evitá algunos alimentos y bebidas:** esto puede ayudar a mejorar la calidad del sueño. Es importante **abstenerse de consumir alcohol y cafeína después del mediodía**, así como alimentos pesados y picantes que puedan causar problemas estomacales o digestivos.

---

### Te puede interesar

[Una investigación científica puso en duda lo que pensábamos de nuestras](#)



[huellas dactilares con la ayuda de la Inteligencia Artificial >](#)

### Te puede interesar

[Horóscopo: los 5 signos del zodiaco que tendrán buena fortuna durante el Año de Dragón de Madera >](#)

**La habitación es solo para dormir:** es importante **asociar la cama únicamente con el acto de dormir**, reservándola exclusivamente para eso y para mantener relaciones sexuales.

Aunque pueda resultar tentador trabajar o hacer otras actividades en la cama, **es importante salir de ella** siempre que sea posible. De esta manera, **se le puede enseñar al cerebro que el dormitorio y la cama son espacios destinados específicamente para dormir.**

El estrés es una de las causas más comunes del insomnio. (Fuente: Pexels).



**Levantarse de la cama:** uno de los consejos útiles **para quienes se despiertan en medio de la noche** y tienen dificultades para volver a dormirse es **levantarse de la cama**.

Si después de **20 o 30 minutos no lográs conciliar el sueño**, levántate, movete por la casa y luego volvé a la cama, esto te ayudará a reiniciar el sueño.

Es importante **evitar asociar la cama con la incapacidad de dormir**, por lo que levantarse y volver a intentarlo puede ser beneficioso para prevenir el insomnio crónico.

## Noticias de tu interés

### Compartí tus comentarios

¿Querés dejar tu opinión? Regístrate para comentar este artículo.

INGRESÁ

Comentar



## EL DIARIO VASCO

Día de las enfermedades raras

# El puzle sin resolver de las enfermedades raras

Gipuzkoa alcanza más de 3.500 casos de enfermedades raras desde la puesta en marcha del registro oficial en 2015. Uno de cada diez casos está en edad pediátrica



Eunate Turco, con el abrigo rosa, posa rodeada de sus padres y su hermana mayor. Nahia Patino, en una de las sesiones de rehabilitación en la asociación Pausoka, acompañada de su madre Saioa y el fisioterapeuta Igor. ARIZMENDI y LOBO



Patricia Rodríguez

Seguir

Jueves, 29 de febrero 2024, 01:00

Comenta



Nadie quiere ser valiente por la fuerza. Ni tener que luchar por levantarse cada día. Sin embargo, haber nacido con una enfermedad rara, de esas que casi nadie



tener tratamiento disponible es fundamental. Por ello el año pasado presentamos una propuesta para acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa”, afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Pineros (https://www.linkedin.com/in/isabel-pineros-2636431ab/?utm\_source=diariofarma&utm\_medium=web&utm\_campaign=smartlink).

Adicionalmente al procedimiento, es importante eliminar la percepción de incertidumbre que rodea a estas patologías y para ello es fundamental el desarrollo de plataformas adecuadas que permitan recoger, gestionar la información y sobre todo resolver esta incertidumbre para avanzar en la mejora de estas enfermedades. Fomentar la participación de todos los agentes implicados: pacientes, clínicos, administración e industria es fundamental en todo ello.

El avance en los tres pilares -investigación, diagnóstico precoz y disponibilidad de tratamientos- es la base de la campaña que la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), ha lanzado este 2024 con motivo del día mundial. Proponen actuar en tres niveles, tal como ha explicado su presidente, Juan Carrión: “En primer lugar, la investigación para entender su origen. En segundo lugar, en programas de diagnóstico que permitan identificar la enfermedad precozmente y, por último, con un acceso a tratamientos farmacológicos y terapias que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación.

Archivado en Agencia Europea de Medicamentos (EMA) (https://diariofarma.com/tag/agencia-europea-de-medicamentos-ema) · Canadá

Comentarios

Deje aquí su comentario o pregunta
Rich text editor with fields for Name and Email, and a 'Comentar' button.

o COMMENTS

Noticias relacionadas

- Grid of 12 news snippets with titles, dates, and small images related to pharmaceutical regulations and industry news.

[Sexología](#)

---

[Sexualidad Masculina](#)

---

[Traumatología](#)

---

[Tricología y Estética](#)

---

[Tus Medicamentos](#)

---

[Urología](#)

---



---

## Enfermedades raras: casi el 50 por ciento son neurológicas

**Casi el 50 por ciento de las enfermedades raras son neurológicas, informa la Sociedad Española de Neurología con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, 29 de febrero.**



[Cookies](#)



Una mujer coloca un cartel durante una actividad Por la equidad para las personas con enfermedades raras. EFE/Iván Franco

📅 28 de febrero, 2024 👤 JAVIER TOVAR 📄 Fuente: [SEN - Neurología](#)

Las enfermedades raras son neurológicas en casi un 50 por ciento. El 20 por ciento de los casos de estas patologías poco frecuentes corresponden a enfermedades neuromusculares.

En el Día Mundial de las Enfermedades Raras, este año el 29 de febrero, la Sociedad Española de Neurología (SEN) ofrece información sobre estas patologías.

### **Enfermedades raras: algunos datos**

Las enfermedades raras afectan a tres millones de personas en España y se han descrito más de 7.000 patologías de estas características. En todo el mundo hay más de 400 millones de personas que padecen alguna enfermedad rara.

Entre el 6 y el 8 por ciento de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida.

El 65 por ciento de las enfermedades raras son graves e invalidantes y, en casi un 50 % de los casos, afectan al pronóstico vital del paciente. El 85 % son crónicas. Solo entre un 5 y un 10 por ciento de estas enfermedades cuentan con algún tratamiento curativo.

Más del 35 % de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia.



[Cookies](#)

En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos 5 años en obtener un diagnóstico. El 20 % tarda hasta 10 años en ser diagnosticado.

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas, aunque más del 80 % de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet) afectan a menos de 1 personas por cada millón de habitantes.

## Enfermedades raras neurológicas

El doctor Ángel Aledo Serrano, coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN, destaca: "De las 7.000 enfermedades raras descritas, casi el 50 % son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico".

"Las enfermedades neurológicas raras son enfermedades poco comunes que afectan al sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y suelen ser crónicas, graves e incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes", expone el doctor Aledo.

Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales, entre otros, señala la Sociedad Española de Neurología.

El 90 por ciento de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Estas patologías 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.

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

## Impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias

El doctor Aledo remarca: "Junto con su alta mortalidad, las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar a las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar".

En España, añade el neurólogo de la SEN, el 75 % de los afectados por una enfermedad rara tiene algún grado de dependencia y más del 50 % precisa apoyo en su vida diaria.



El doctor Aledo pide que se impulsen centros de referencia para estas patologías y formación específica para los profesionales sanitarios para reducir la demora en el diagnóstico. También plantea la introducción de la genómica para los diagnóstico, ya que el 80 % de las [enfermedades raras](#) son de origen genético.



Doctor Ángel Aledo/Foto facilitada por la Sociedad Española de Neurología



## ¿Cuáles son las enfermedades raras en oftalmología?



Últimas novedades en

Fútbol Emotion MegaPark PI  
[San Sebastián de los...](#) 10AM-



[Cookies](#)

# EL DEBATE

www.eldebate.com



Niño en un hospital

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

## ¿Qué se considera enfermedad rara? Más de la mitad de los casos afectan el pronóstico vital del paciente

En España, una persona afectada por una de estas afecciones tarda de media unos cinco años en obtener un diagnóstico



María Fernández

29/02/2024

Este 29 de febrero se conmemora el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, una efeméride destinada a tratar de concienciar sobre el importante desafío que suponen las dolencias de este tipo. Esta patología, que en el 85 % de los casos son **enfermedades crónicas**, en el

65 % graves e invalidantes y, en casi un 50 % afectan el pronóstico vital del paciente, posee un gran impacto en la **calidad de vida** y la necesidad de investigación y atención especializada.

Se considera enfermedad rara a aquella que afecta a menos de **1 de cada 2.000 personas**. A pesar de ello, más del 80 % de las afecciones de este tipo que se han registrado en la base de datos europea afectan a menos de una persona por cada millón de habitantes.

### Crean un análisis de sangre para obtener un diagnóstico más fiable de la fibromialgia

El Debate



Al hilo, se estima que entre el 6 % y el 8 % de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara **en algún momento de su vida**. Es decir, aunque individualmente estas enfermedades pueden ser poco frecuentes, colectivamente, aquejan a un **número muy importante de personas**. Solo en España afectan a alrededor de 3 millones de personas y, en todo el mundo, a más de 400 millones de personas.

En este sentido, el doctor Ángel Aledo Serrano, coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN), explica que en la actualidad se han descrito «más 7.000 enfermedades raras», de las que casi el 50 % son **enfermedades neurológicas**. Así, explica, las que no lo son, es común que alguna desarrolle una sintomatología de carácter neurológico.

Las enfermedades neurológicas raras son enfermedades poco comunes que **afectan el sistema nervioso** y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de dolencias de esta índole, suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes.

Además, más del 35 % de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90 % de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Asimismo, las enfermedades raras son las responsables del 35 % de los fallecimientos de niños

menores de un año y de más del 10 % de las muertes de uno a 15 años.

El doctor Ángel Aledo recuerda que junto con su alta mortalidad, las enfermedades neurológicas raras suelen tener **un impacto significativo** en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar. En España, el 75 % de los afectados por una enfermedad rara tienen **algún grado de dependencia** y más del 50 % de los afectados **precisan de apoyo** en su vida diaria.

Otro aspecto en común de todas las enfermedades raras es **el retraso en el diagnóstico**. En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos cinco años en obtener un diagnóstico y el 20 % tarda hasta 10 años en ser diagnosticado. Y 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.

Asimismo, el facultativo apunta que debido a su rareza y a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico **puede ser complicado**, ya que se tiende a descartar otras causas más frecuentes. Por eso, desde la SEN, informa, consideran imprescindible que se impulsen «los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías» así como la formación específica para «los profesionales sanitarios», porque un diagnóstico tardío perjudica la vida de los afectados.

Además, señala, todo esto se hace aún más acuciante, puesto que en la última década se han producido «importantes avances en las técnicas diagnósticas». De hecho, gracias a los nuevos descubrimientos ya se puede diagnosticar con mayor precisión a **un gran número de pacientes**. Sin embargo, esto tiene que seguir creciendo. En la última década, los proyectos de investigación han aumentado más de un 80 %. Esto ha permitido identificar la base genética de muchas enfermedades raras y aumentar sus tratamientos.

infosalus / **investigación**

## El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevos tratamientos para enfermedades raras



Archivo - Investigación, ensayo.

- AB-BIOTICS - Archivo

Infosalus



✉ Newsletter

Publicado: miércoles, 28 febrero 2024 13:53

@infosalus\_com

MADRID, 28 Feb. (EUROPA PRESS) -

En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, por lo que el 22 por ciento de los ensayos clínicos prueban medicamentos huérfanos buscando tratamientos para enfermedades raras, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC).

En este contexto, Farmaindustria recuerda la importancia de seguir avanzando en investigación, en el diagnóstico precoz y en la disponibilidad de estos medicamentos, de forma rápida y equitativa para todos los pacientes.

En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51 por ciento el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación.

"Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica", explica la



directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, Amelia Martín Uranga. Se estima que solo el cinco por ciento de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible.

Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores (con principio activo nuevo) autorizados en 2023, el 35 por ciento (12) están destinados a tratar enfermedades raras.

Mientras que España se ha convertido en un referente mundial en ensayos clínicos, este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida.

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología, el 65 por ciento de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Es por ello que Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

"Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental. Por ello el año pasado

presentamos una propuesta para acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa", afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Pineros.

Adicionalmente al procedimiento, es importante eliminar la percepción de incertidumbre que rodea a estas patologías y para ello es fundamental el desarrollo de plataformas adecuadas que permitan recoger, gestionar la información y sobre todo resolver esta incertidumbre para avanzar en la mejora de estas enfermedades.

El avance en los tres pilares -investigación, diagnóstico precoz y disponibilidad de tratamientos- es la base de la campaña que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha lanzado este 2024 con motivo del día mundial. Proponen actuar en tres niveles que incluyen: "en primer lugar, la investigación para entender su origen. En segundo lugar, en programas de diagnóstico que permitan identificar la enfermedad precozmente y, por último, con un acceso a tratamientos farmacológicos y terapias que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación".



MEDICINA

## El 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes y, en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente

👤 IEFS 📅 febrero 28, 2024 🗨️ 0 comentarios 📌 diagnóstico , enfermedades , enfermedades raras , salud , SEN

**Entre el 6% y el 8% de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida**

Mañana, 29 de febrero, se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una efeméride destinada a tratar de concienciar sobre el importante desafío que suponen las enfermedades raras -que en el 85% de los casos son enfermedades crónicas, en el 65% graves e invalidantes y, en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente- para los pacientes, sanitarios y la sociedad en general debido a su complejidad, su impacto en la calidad de vida y la necesidad de investigación y atención especializada.

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas, aunque más del 90% de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre

millón de habitantes. En todo caso, puesto que se estima que entre el 6% y el 8% de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida, significa que aunque individualmente estas enfermedades pueden ser poco frecuentes, colectivamente, afectan a un número muy importante de personas. Solo en España afectan a alrededor de 3 millones de personas y, en todo el mundo, a más de 400 millones de personas.

## Se han descrito más 7.000 enfermedades raras

“En la actualidad se han descrito más 7.000 enfermedades raras, de las que casi el 50% son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico. Además estimamos que aproximadamente el 20% de los casos de estas corresponden a enfermedades neuromusculares”, explica el Dr. Ángel Aledo Serrano, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la [Sociedad Española de Neurología](#). “Las enfermedades neurológicas raras, son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes”.

Puesto que dentro de las enfermedades neurológicas raras se agrupan un número muy importante de distintos tipos de enfermedades, los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales, entre otros.

Además, más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Asimismo, las enfermedades raras 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.

“Junto con su alta mortalidad, las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar. En España, el 75% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50% de los afectados precisan apoyo en su vida diaria”, señala el Dr. Ángel Aledo.

## 5 años de media para obtener un diagnóstico

---

20% tarda hasta 10 años en que se le diagnostique. Y 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.

“Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que se tiende a descartar otras causas más comunes antes de sospechar de una enfermedad rara. Por eso, desde la SEN, consideramos imprescindible que se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías así como la formación específica para los profesionales sanitarios, ya que el impacto de la demora en el diagnóstico significa, a menudo, un deterioro progresivo de la salud y la calidad de vida de los pacientes”, comenta el Dr. Ángel Aledo.

“Y esto se hace aún más acuciante teniendo en cuenta que en la última década se han producido importantes avances en las técnicas diagnósticas. Puesto que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, la introducción de la genómica y el descubrimiento de un gran número de alteraciones genéticas causantes de las mismas, nos permiten ya diagnosticar con mayor precisión a un gran número de pacientes. Además ya existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos” añade el Dr. Aledo.

“En todo caso y a pesar de que se han identificado los genes responsables de muchas enfermedades raras, en otras, aún no se han conseguido identificar. Aproximadamente, se estima que actualmente solo se han identificado los genes responsables de un 50% de las enfermedades genéticas raras, por lo que se hace necesario seguir investigando en este campo al igual que fomentar la investigación para desarrollar nuevas terapias que mejoren la calidad de vida de quienes las padecen”, destaca el Dr. Aledo.

En la última década, los proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades raras han crecido más de un 80%, y esto ha permitido no sólo identificar la base genética de muchas enfermedades raras, sino que cada año aumente el número de tratamientos disponibles para estos pacientes. “No obstante, el tratamiento disponible para una gran mayoría de los casos es el sintomático. Lamentablemente solo entre el 5 y el 10% de las enfermedades raras cuentan actualmente con algún tratamiento curativo. Por lo tanto, la investigación también es crucial para desarrollar mejores opciones de tratamiento”, concluye el Dr. Aledo.

← **La litiasis renal, cada vez más cerca de ser comprendida para su abordaje eficaz**



EL MEDICO DE LA FARMACIA COMUNITARIA

## La investigación de nuevos medicamentos para patologías poco frecuentes ha crecido de forma exponencial

Uno de cada tres fármacos con principio activo nuevo autorizados en Europa en 2023 era huérfano

Si has reformado la farmacia, esto te interesará ...



28/02/2024

En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC). Son datos muy positivos que muestran que el año pasado uno de cada cinco ensayos (22%) ya probaban medicamentos huérfanos.

Estas cifras indican el compromiso de la industria con estas patologías, que sin embargo dista de ser conformista. En el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra este 29 de febrero, Farmaindustria recuerda la importancia de seguir avanzando en investigación, en el diagnóstico precoz y en la disponibilidad de estos medicamentos, de forma rápida y equitativa para todos los pacientes.

En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51% el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación. **"Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica"**, explica la directora de Investigación Clínica y Tradicional de Farmaindustria, **Amelia Martín Uranga**. Se estima que sólo el 5% de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible.

Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores (con principio activo nuevo) autorizados en 2023, el 35% (12) están destinados a tratar enfermedades raras.

### Desafío, mejorar el acceso

Mientras que España se ha convertido en un referente mundial en ensayos clínicos, este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida. Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología con motivo del día mundial, el 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Es por ello que Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

**"Casi el 80% de los países de Europa, Canadá y Nueva Zelanda que fueron analizados en un reciente informe europeo tienen procedimientos distintos para las enfermedades raras mientras que en España sigue siendo una demanda. Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental. Por ello el año pasado presentamos una propuesta para acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa"**, afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, **Isabel Pineros**.

Adicionalmente al procedimiento, es importante eliminar la percepción de incertidumbre que rodea a estas patologías y para ello es fundamental el desarrollo de plataformas adecuadas que permitan recoger, gestionar la información y sobre todo resolver esta incertidumbre para avanzar en la mejora de estas enfermedades. Fomentar la participación de todos los agentes implicados: pacientes, clínicos, administración e industria es fundamental en todo ello.

El avance en los tres pilares -investigación, diagnóstico precoz y disponibilidad de tratamientos- es la base de la campaña que la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), ha lanzado este 2024 con motivo del día mundial. Proponen actuar en tres niveles, tal como ha explicado su presidente, **Juan Carrión**: **"En primer lugar, la investigación para entender su origen. En segundo lugar, en programas de diagnóstico que permitan identificar la enfermedad precozmente y, por último, con un acceso a tratamientos farmacológicos y terapias que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación"**.

#farmaindustria #ensayos-clinicos #farmacología #enfermedades-raras



Autor: IM Farmacias



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

## El 65% de las enfermedades raras son “graves e invalidantes”

SERVIMEDIA

7-9 minutos

---

MADRID, 28 (SERVIMEDIA)

El 65% de las enfermedades raras son “graves e invalidantes” y en casi un 50% de los casos afectan el pronóstico vital del paciente. En España, el 75% de los afectados por una patología poco frecuente tienen algún grado de dependencia y más de la mitad precisan apoyo en su vida diaria.

Así lo constató este miércoles la Sociedad Española de Neurología (SEN), que destacó que suponen “un reto” para la sociedad por su “impacto” en la calidad de vida y la necesidad de investigación y atención especializada. Afectan a 3 millones de personas en España y la mitad de ellas son enfermedades neurológicas; además, el 20% de los casos de enfermedades raras o poco frecuentes corresponden a enfermedades neuromusculares.

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta “a menos de una de cada 2.000 personas”, aunque más del 80% de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos afectan a menos de una persona por cada millón de habitantes.

Según la SEN, se estima que "entre el 6% y el 8% de la población española" puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida. Ello supone que, aunque individualmente estas enfermedades pueden ser poco frecuentes, "colectivamente afectan a un número muy importante de personas". Solamente en España afectan a alrededor de 3 millones de personas y, en todo el mundo, a más de 400 millones.

## LA MITAD SON NEUROLÓGICAS

"Se han descrito más 7.000 enfermedades raras, de las que casi el 50% son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico", explicó el doctor Ángel Aledo Serrano, coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

"Las enfermedades neurológicas raras son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes", subrayó.

Dentro de las enfermedades neurológicas raras se agrupan un número muy importante de distintos tipos de patologías. Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales.

Además, más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90% de las

enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Asimismo, las enfermedades raras son "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".

## GRADO DE DEPENDENCIA

"En España, el 75% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50% de los afectados precisan apoyo en su vida diaria", señaló el doctor Aledo, quien recordó que las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un "impacto significativo" en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. "Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar", agregó.

Otro aspecto en común de todas las enfermedades raras es el retraso en el diagnóstico. En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos cinco años en obtener un diagnóstico y el 20% tarda hasta diez años en ser diagnosticado.

"Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que se tiende a descartar otras causas más comunes antes de sospechar de una enfermedad rara", comentó este especialista.

Por ello, abogó por que "se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías", y la formación específica para los profesionales sanitarios, ya que el impacto de la demora en el diagnóstico significa un "deterioro progresivo" de la salud y calidad de vida de los pacientes.

"Puesto que el 80% de las enfermedades raras son de origen

genético, la introducción de la genómica y el descubrimiento de un gran número de alteraciones genéticas causantes de las mismas, nos permiten ya diagnosticar con mayor precisión a un gran número de pacientes. Además, ya existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos”, remachó.

(SERVIMEDIA)28-FEB-2024 14:44 (GMT +1)CAG/clc

(C) SERVIMEDIA. Esta información es propiedad de Servimedia. Sólo puede ser difundida por los clientes de esta agencia de noticias citando a Servimedia como autor o fuente. Todos los derechos reservados. Queda prohibida la distribución y la comunicación pública por terceros mediante cualquier vía o soporte.

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

# El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevos tratamientos para enfermedades raras

SERVIMEDIA

7-9 minutos

---

MADRID, 28 (SERVIMEDIA)

El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevas terapias para enfermedades raras. Además, uno de cada tres fármacos con principio activo nuevo autorizados en Europa en 2023 era huérfano, lo que significa que está indicado para alguna patología rara o poco frecuente.

Así lo constató Farmaindustria, tras recordar que la industria farmacéutica española impulsa el 90% de los ensayos clínicos para este tipo de enfermedades y que la investigación de nuevos medicamentos para patologías poco frecuentes se ha multiplicado en los últimos años.

"En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC). Son datos muy positivos que muestran que el año pasado uno de cada cinco ensayos (22%) ya probaban medicamentos huérfanos", explicó Farmaindustria.

Además, recordó la importancia de seguir avanzando en investigación, en el "diagnóstico precoz" y en la disponibilidad de estos medicamentos para todos los pacientes. En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51% el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación.

“Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica”, explica la directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, Amelia Martín Uranga.

Pero se estima que sólo el 5% de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible. Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

"Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores, con principio activo nuevo, autorizados en 2023, el 35% (12) están destinados a tratar enfermedades raras", destacó Farmaindustria.

## ACCESO A LOS NUEVOS TRATAMIENTOS

Mientras que España se ha convertido en un "referente mundial

en ensayos clínicos", este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. "En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida", puntualizó la entidad.

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología con motivo del día mundial, el 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Por ello, Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

"Casi el 80% de los países de Europa, Canadá y Nueva Zelanda que fueron analizados en un reciente informe europeo tienen procedimientos distintos para las enfermedades raras mientras que en España sigue siendo una demanda. Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental", afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Píneros.

Añadió que el año pasado, Farmaindustria presentó una propuesta para "acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa".

(SERVIMEDIA)28-FEB-2024 13:22 (GMT +1)CAG/clc

(C) SERVIMEDIA. Esta información es propiedad de Servimedia. Sólo puede ser difundida por los clientes de esta agencia de noticias citando a Servimedia como autor o fuente. Todos los derechos reservados. Queda prohibida la distribución y la comunicación pública por terceros mediante cualquier vía o soporte.

¡SOLO DURANTE 72H! ⚡ Suscríbete 1 año por solo 18€ [Quiero la oferta](#)

PUBLICIDAD

AROUSA

## Merchi Álvarez: «Día das enfermidades son todos para quen as padece»



**BEA COSTA**  
CAMBADOS / LA VOZ

Merchi Álvarez recibe un cheque solidario de los alumnos del colegio Salesianos de ...

Martina Miser

La cambadesa reclama más investigación, pero también que se cuiden los pequeños detalles, como reparar el aseo de la piscina

28 feb 2024 . Actualizado a las 15:15 h.



Comentar · 0

**M**erchi Álvarez lleva años poniendo rostro a las enfermedades raras desde O Salnés, en su caso por sufrir Atrofia Muscular Espinal (AME), y este miércoles vuelve a hacerlo a propósito de la conmemoración del **Día de las Enfermedades Raras** en el que abundan las iniciativas institucionales y ella ha conmemorado en el **colegio salesiano de Castrelo**, el de su infancia, donde le entregaron **300 euros** recaudados en favor de la asociación GaliciAme.

La cambadesa celebra este tipo de iniciativas en la medida en que ayudan a dar visibilidad a un colectivo que conforman **3 millones de personas en España**, pero cree que hay todavía mucho por hacer. **«Está ben que se saiba que estamos aquí, pero día das enfermidades raras son todos para quen as padece»**. Merchi pone el foco en el día a día porque si importante es dar con el diagnóstico preciso y encontrar tratamiento para las dolencias que sufren estos pacientes, no lo es menos el proporcionarles servicios que les hagan la vida más fácil. La dotación de aseos adaptados a personas con movilidad reducida es uno de ellos y Merchi Álvarez aprovecha la ocasión para denunciar una situación que le es muy cercana en la **piscina municipal de Cambados**.

Mientras las personas que dependen de una silla de ruedas siguen esperando por ese segundo baño adaptado en las instalaciones de O Pombal que les prometieron desde el Concello, el único que hay tiene la puerta rota y nadie la arregla. «A porta non pecha, só hai que cambiarlle o marco, leva así un mes e ninguén fai nada. Se chega a ser outro baño xa estaba arranxada».

Fallan los equipamientos en los edificios públicos y fallan también en el exterior, porque las **barreras arquitectónicas a la hora de subir o bajar una acera siguen siendo demasiadas** a la hora de moverse por Cambados. «Seguen facendo obras e non se melloran estas cousas, non nos ten en conta».

Merchi Álvarez mantiene vivo su espíritu reivindicativo, el mismo que la condujo a múltiples despachos en Madrid y en Santiago para pedir un mayor esfuerzo inversor en la investigación del AME y el que la llevó a cruzar medio mundo para recibir un tratamiento que no encuentra en España. **A Corea ya no volverá** porque carece de recursos económicos para hacer frente al gasto que esto comporta, pero sigue trabajando para que otros enfermos de AME —en Galicia hay registrados 33 casos— puedan dar con ese medicamento que, si no para curarlos, sirva al menos para frenar la enfermedad y proporcionarles una mejor calidad de vida.

En ese barco, el de GaliciAme, caben todos. La comunidad escolar salesiana se subió a bordo este carnaval vendiendo dulces típicos en los recreos para aportar su grano de arena a la investigación de las enfermedades raras; y el nuevo embajador de la asociación, Javier Maneiro de Heredeiros da Crus, está preparando un proyecto que dará que hablar. Merchi no puede avanzar mucho más: «Será moi emocionante».

Entre tanto, su lucha, que es de muchos, continúa. **Entre el 6 y el 8 % de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara** y, cuando se diagnostican —se han descrito siete mil tipos—, el 65 % son declaradas graves e invalidantes, según los datos difundidos por la Sociedad Española de Neurología.

Archivado en: Comarca do Salnés Cambados



Comentar · 0

También en La Voz

La mujer hallada muerta dentro de una maleta en Vigo era española y vivía con su novio en una pensión a 200 metros del lugar donde apareció

E. V. PITA



Tamara Falcó dice que es alérgica al deporte, ¿qué le pasa realmente a la marquesa de Griñón?

LOIS BALADO



PUBLICIDAD

## Comentarios

Para comentar es necesario estar registrado en [lavozdegalicia.es](https://www.lavozdegalicia.es)

[Regístrate gratis](#)

[Iniciar sesión](#)

Texto a buscar...

**BUSCAR**

Cambiar idioma: **Galego**

### SUSCRIPTORES

[Mi suscripción](#)

[Réplica en PDF](#)

[Hemeroteca](#)

[Suscríbete](#)

### REGISTRADOS

### EDICIONES

[A Coruña](#)

[A Mariña](#)

[Arousa](#)

[Barbanza](#)

[Carballo](#)

[Deza](#)

¡QUÉ INTERESANTE!

# El truco definitivo para dormir mejor y alcanzar un mejor sueño

Existe un tip muy importante que te ayudará a lograr un sueño de calidad y por ende dormir mejor. ¿Te animas a probarlo?



MDZ ESTAR MEJOR

miércoles, 28 de febrero de 2024 · 12:02 hs



El importante tip para dormir bien todas las noches (Shutterstock).

**Dormir bien** es fundamental para nuestra salud y bienestar diario. Sin embargo, no siempre es fácil **conciliar el sueño** y disfrutar de un descanso de calidad. Por esa misma razón, solemos encontrar varios tips referidos a lo importante que esto resulta y cómo repercute en lo cotidiano.

Dentro de este contexto, el doctor Kunal Stood compartió un **truco sencillo** pero efectivo a través de su cuenta de TikTok, que ha resultado ser muy útil para mejorar la calidad del sueño. A tomar nota, ya que se cree que es el tip definitivo para poder dormir mejor.



Dormir bien es fundamental para reponer energías (Shutterstock).

Según el doctor Stood, la respiración resonante es la clave para **mejorar el sueño**. Esta técnica consiste en inhalar y exhalar contando hasta cinco, realizando seis respiraciones por minuto. Al mejorar la variabilidad de la frecuencia cardíaca, se activa el sistema nervioso parasimpático, lo que ayuda a reducir el tiempo necesario para conciliar el sueño y mejora su calidad.

Además, investigaciones previas han demostrado que esta técnica no solo ayuda a **conciliar el sueño**, sino que también puede reducir la ansiedad y mejorar el rendimiento cognitivo. Por lo tanto, el doctor alienta a sus seguidores a poner en práctica esta técnica para disfrutar de un mejor descanso nocturno.

Las consecuencias de **dormir mal** pueden ser graves para la salud. Según la Sociedad Española de Neurología, entre el 48% de los adultos y el 25% de los niños no disfrutaban de un sueño de calidad, lo que puede derivar en trastornos del sueño crónicos en el futuro.

---

#### LAS MÁS LEÍDAS

- 1 El mal momento que vivió un excandidato a intendente en la Quinta Sección

---

- 2 Pronostican otro día de tormentas en Mendoza: a qué hora se esperan

---

- 3 Fue a trabajar por primera vez y su desconsolado llanto se hizo viral

---

- 4 Grabois, a fondo: picante cruce con Jonatan Viale y dardos contra Milei

---

- 5 Estos son los números de la suerte para hoy miércoles 28 de febrero

---

#### TE PODRÍA INTERESAR



**El verdadero significado de dormir abrazado a la almohada**



**El método militar para conciliar el sueño en dos minutos: todos los pasos para dormir rápido**

---

**Dormir mal** se ha asociado con un mayor riesgo de desarrollar enfermedades crónicas como la diabetes tipo 2, enfermedades cardiovasculares y obesidad, según los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) y la Organización Mundial de la Salud (OMS).



La importancia de dormir bien (Shutterstock).

Además, la **privación del sueño** puede afectar negativamente la función cerebral, aumentar el riesgo de accidentes y lesiones, impactar en el estado de ánimo y la salud mental, e incluso aumentar el riesgo de mortalidad prematura. Son muchas las consecuencias de un mal descanso.

Por este motivo, resulta fundamental priorizar el descanso, adoptar hábitos saludables para garantizar un **sueño reparador** y mejorar nuestra calidad de vida a largo plazo. Todo esto nos lleva a tener muy en cuenta este tip de la respiración profunda antes de dormir.

---

ARCHIVADO EN

DORMIR

SUEÑO

---

#### TE RECOMENDAMOS



¡MUY INTERESANTE!

**El ritual de la sal y el limón para atraer la buena suerte**



IMPERDIBLE

**Livia Brito enseña cinco cosas que no pueden faltar en una sesión de fotos**



BELLÍSIMA

**Jennifer Aniston reveló los ejercicios que realiza para verse radiante a sus 55 años**



SORPRENDENTE

**Los numerosos beneficios que tiene el cuerpo si se deja de beber alcohol durante un mes**



Instituto MEDIO ACREDITADO PARA LA INNOVACIÓN MÉDICA

## Más del 20% de los ensayos clínicos nacionales se dirigen a cubrir necesidades en las enfermedades raras

Uno de cada tres fármacos con principio activo nuevo autorizados en Europa en 2023 era huérfano



28/02/2024

En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC). Son datos muy positivos que muestran que el año pasado uno de cada cinco ensayos (22%) ya probaban medicamentos huérfanos.

Estas cifras indican el compromiso de la industria con estas patologías, que sin embargo dista de ser conformista. En el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra este 29 de febrero, Farmaindustria recuerda la importancia de seguir avanzando en investigación, en el diagnóstico precoz y en la disponibilidad de estos medicamentos, de forma rápida y equitativa para todos los pacientes.

En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51% el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación. **"Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica"**, explica la directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, **Amelia Martín Uranga**. Se estima que sólo el 5% de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible.

Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores (con principio activo nuevo) autorizados en 2023, el 35% (12) están destinados a tratar enfermedades raras.

### Desafío, mejorar el acceso

Mientras que España se ha convertido en un referente mundial en ensayos clínicos, este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida. Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología con motivo del día mundial, el 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Es por ello que Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

**"Casi el 80% de los países de Europa, Canadá y Nueva Zelanda que fueron analizados en un reciente informe europeo tienen procedimientos distintos para las enfermedades raras mientras que en España sigue siendo una demanda. Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental. Por ello el año pasado presentamos una propuesta para acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa"**, afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, **Isabel Píneros**.

Adicionalmente al procedimiento, es importante eliminar la percepción de incertidumbre que rodea a estas patologías y para ello es fundamental el desarrollo de plataformas adecuadas que permitan recoger, gestionar la información y sobre todo resolver esta incertidumbre para avanzar en la mejora de estas enfermedades. Fomentar la participación de todos los agentes implicados: pacientes, clínicos, administración e industria es fundamental en todo ello.

El avance en los tres pilares -investigación, diagnóstico precoz y disponibilidad de tratamientos- es la base de la campaña que la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), ha lanzado este 2024 con motivo de...



mundial. Proponen actuar en tres niveles, tal como ha explicado su presidente, Juan Carrión: "En primer lugar, la investigación para entender su origen. En segundo lugar, en programas de diagnóstico que permitan identificar la enfermedad precozmente y, por último, con un acceso a tratamientos farmacológicos y terapias que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación".

#farmaindustria #ensayos clínicos #farmacología #enfermedades raras

### TE RECOMENDAMOS

Get Notifications



El SNS financia Dymista® contra la rinitis alérgica



Más del 50% de los pacientes con rinitis alérgica tiene ...



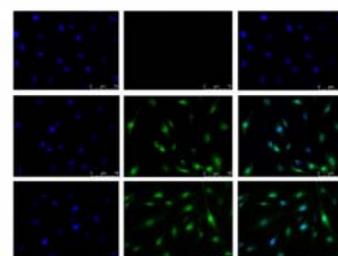
Ciertos procesos alérgicos pueden elevar el riesgo de COVID persistente



Congreso SEORL-CCC: ya disponibles las fotos y el resumen



Grandes desafíos en el abordaje pediátrico de la rinitis alérgica



La terapia celular muestra signos de actividad en modelos de ...

**PALGESIC RETARD**  
EL 1º BAJO LA MANA CONTRA EL DOLOR

¡Buenas Noches!

# MegaLevure®

# La Sociedad Española de Neurología indica que aproximadamente la mitad de las enfermedades raras impactan en el sistema nervioso

Por **Redacción** - 28 de febrero de 2024

---



MADRID, 28 (EUROPA PRESS)

En la actualidad, se han descrito más de 7.000 enfermedades raras “de las que casi el 50 por ciento son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico”, según detalla el coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN), el doctor Ángel Aledo Serrano.

En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, conmemorado cada 29 de febrero, el doctor Aledo Serrano recuerda que las enfermedades neurológicas raras “son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes” .

En este sentido, los síntomas pueden variar considerablemente dependiendo del trastorno

específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales, entre otros.

Asimismo, desde la SEN aseguran que más del 35 por ciento de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90 por ciento de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

“Junto con su alta mortalidad, las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar”, señala el doctor Ángel Aledo.

“En España, el 75 por ciento de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50 por ciento de los afectados su vida diaria”, añade el experto.



[IKEA.es](https://www.IKEA.es)

**Independízate de tus padres pero no del orden. Compra aquí**

**RETRASO EN EL DIAGNÓSTICO** Otro aspecto en común de todas las enfermedades raras es el retraso en el diagnóstico. En esta línea, desde la SEN subrayan que, en España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos 5 años en obtener un diagnóstico y el 20 por ciento tarda hasta 10 años en ser diagnosticado.

**Leer más: La Consejería de Sanidad tranquiliza sobre el aumento de casos de tos ferina en Albacete**

“Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que se tiende a descartar otras causas más comunes antes de sospechar de una enfermedad rara”, precisa el doctor Aledo Serrano.

Ante este contexto, el coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN subraya la importancia de “los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías así como la formación específica para los profesionales sanitarios”, y apunta a “importantes avances en las técnicas diagnósticas”.

“Puesto que el 80 por ciento de las enfermedades raras son de origen genético, la introducción de la genómica y el descubrimiento de un gran número de alteraciones genéticas causantes de las mismas, nos permiten ya diagnosticar con mayor precisión a un gran número de pacientes. Además ya existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos”, detalla.

No obstante, el experto precisa que, “aproximadamente, se estima que actualmente solo se han identificado los genes responsables de un 50 por ciento de las enfermedades genéticas raras, por lo que se hace necesario seguir investigando en este campo al igual que fomentar la investigación para desarrollar nuevas terapias que mejoren la calidad de vida de quienes las padecen”.

Por último, referente a los tratamientos, el doctor Aledo Serrano concluye que “lamentablemente solo entre el 5 y el 10 por ciento de las enfermedades raras cuentan actualmente con algún tratamiento curativo. Por lo tanto, la investigación también es crucial para desarrollar mejores opciones de tratamiento”.

---

- Te recomendamos -

#### **Adiós a la silla de la ropa**

Independízate de tus padres pero no del orden. Compra en [IKEA.es](https://www.IKEA.es)

#### **Un refugio adolescente**

El orden en su habitación dejará de ser una asignatura pendiente

#### **IKEA.es**

Cambias de casa, pero no de necesidades. Compra en web

#### **Audi Q4 e-tron**

Desde 395€/mes\* a 48 meses.  
Entrada: 12.057,9€. Última cuota: 32.741,59€

#### **Energía infantil por la casa**

Ordena su habitación para almacenar momentos únicos.  
Compra en web

#### **¡La vida es reciclar!**

Accesorios sostenibles que renuevan tu decoración. Compra en [IKEA.es](https://www.IKEA.es)

[palabrasclaras.mx](https://palabrasclaras.mx)

# Enfermedades raras: casi el 50 por ciento son neurológicas | PalabrasClaras.mx

*Agencias Noticias*

4-5 minutos

---

Las enfermedades raras son neurológicas en casi un 50 por ciento. El 20 por ciento de los casos de estas patologías poco frecuentes corresponden a enfermedades neuromusculares.

En el Día Mundial de las Enfermedades Raras, este año el 29 de febrero, la Sociedad Española de Neurología (SEN) ofrece información sobre estas patologías.

## Enfermedades raras: algunos datos

Las enfermedades raras afectan a tres millones de personas en España y se han descrito más de 7.000 patologías de estas características. En todo el mundo hay más de 400 millones de personas que padecen alguna enfermedad rara.

### Anuncios

¿Debería ser un derecho humano el biohacking extremo?

Entre el 6 y el 8 por ciento de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida.

El 65 por ciento de las enfermedades raras son graves e

invalidantes y, en casi un 50 % de los casos, afectan al pronóstico vital del paciente. El 85 % son crónicas. Solo entre un 5 y un 10 por ciento de estas enfermedades cuentan con algún tratamiento curativo.

Más del 35 % de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia.

En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos 5 años en obtener un diagnóstico. El 20 % tarda hasta 10 años en ser diagnosticado.

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas, aunque más del 80 % de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet) afectan a menos de 1 personas por cada millón de habitantes.

El doctor Ángel Aledo Serrano, coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN, destaca: “De las 7.000 enfermedades raras descritas, casi el 50 % son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico”.

“Las enfermedades neurológicas raras son enfermedades poco comunes que afectan al sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y suelen ser crónicas, graves e incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes”, expone el doctor Aledo.

Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad

# Misioneros de ciencia y fe 28/02/24

 Presenta: **Marta Sanz**

 LISTA DE PODCASTS

El primer invitado es el doctor David Ezpeleta, Vicepresidente de la Sociedad Española de Neurología que nos hablará de los peligros de dar a los niños pequeños un "chupete digital" y ponerle vídeos para que se distraigan. También explica los peligros para el cerebro de los adolescentes que usan mucho tiempo los móviles y las pantallas, ofrece datos escalofriantes y soluciones a este grave y actual problema. En la segunda parte la invitada es Beatriz Fra de la Fundación en marcha que nos adelanta el Encuentro para jóvenes de 14 a 30 años que se celebrará en Covadonga del 5 al 7 de julio: La primera Jornada Eucarística Mariana (JEMJ ) a la que asistirán varios obispos y numerosos sacerdotes del país.

 Fecha de emisión: **28-02-2024**

 Hora de inicio: **01:00h.**

 Hora final: **02:00h.**

 Tamaño del archivo: **37.83MB**

 Duración: **55:05min**

## Casi la mitad de las enfermedades raras son neurológicas, según la SEN



28 feb. 2024 10:34H

SE LEE EN 3 MINUTOS

MADRID, 28 (EUROPA PRESS)

En la actualidad, se han descrito más de 7.000 enfermedades raras "de las que casi el 50 por ciento son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico", según detalla el coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN), el doctor Ángel Aledo Serrano.

En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, conmemorado cada 29 de febrero, el doctor Aledo Serrano recuerda que las enfermedades neurológicas raras "son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes" .

En este sentido, los síntomas pueden variar considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales, entre otros.

Asimismo, desde la SEN aseguran que más del 35 por ciento de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90 por ciento de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes.

"Junto con su alta mortalidad, las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar", señala el doctor Ángel Aledo.

"En España, el 75 por ciento de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50 por ciento de los afectados su vida diaria", añade el experto.

**RETRASO EN EL DIAGNÓSTICO** Otro aspecto en común de todas las enfermedades raras es el retraso en el diagnóstico. En esta línea, desde la SEN subrayan que, en España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos 5 años en obtener un diagnóstico y el 20 por ciento tarda hasta 10 años en ser diagnosticado.

"Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que se tiende a descartar otras causas más comunes antes de sospechar de una enfermedad rara", precisa el doctor Aledo Serrano.

Ante este contexto, el coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN subraya la importancia de "los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías así como la formación específica para los profesionales sanitarios", y apunta a "importantes avances en las técnicas diagnósticas".

"Puesto que el 80 por ciento de las enfermedades raras son de origen genético, la introducción de la genómica y el descubrimiento de un gran número de alteraciones genéticas causantes de las mismas, nos permiten ya diagnosticar con mayor precisión a un gran número de pacientes. Además ya existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos", detalla.

No obstante, el experto precisa que, "aproximadamente, se estima que actualmente solo se han identificado los genes responsables de un 50 por ciento de las enfermedades genéticas raras, por lo que se hace necesario seguir investigando en este campo al igual que fomentar la investigación para desarrollar nuevas terapias que mejoren la calidad de vida de quienes las padecen".

Por último, referente a los tratamientos, el doctor Aledo Serrano concluye que "lamentablemente solo entre el 5 y el 10 por ciento de las enfermedades raras cuentan actualmente con algún tratamiento curativo. Por lo tanto, la investigación también es crucial para desarrollar mejores opciones de tratamiento".

Las informaciones publicadas en Redacción Médica contienen afirmaciones, datos y declaraciones procedentes de instituciones oficiales y profesionales sanitarios. No obstante, ante cualquier duda relacionada con su salud, consulte con su especialista sanitario correspondiente.



UNA PUBLICACIÓN DE

**Sanitaria**



Copyright © 2004 - 2024 Sanitaria 2000

[Aviso legal y condiciones de uso](#)

Soporte válido 3-23-WCM Redacción Médica: La información que figura en esta edición digital está dirigida exclusivamente al profesional destinado a prescribir o dispensar medicamentos por lo que se requiere una formación especializada para su correcta interpretación

[QUIÉNES SOMOS](#)

[PUBLICIDAD](#)

[SUSCRIPCIÓN](#)

[POLÍTICA DE PRIVACIDAD](#)

[POLÍTICA DE COOKIES](#)

[RECURSOS DE SALUD](#)

[INSCRIPCIÓN ACTIVIDADES](#)



Sigue a Discamedia en:



noticias | autonomías | salud | discapacidad

FARMACIA

## El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevos tratamientos para enfermedades raras

- El Día Mundial de las Enfermedades Raras se celebra mañana, 29 de febrero



Una paciente sonriendo a su doctora | Foto de Farmaindustria

28 FEB 2024 | 13:22H | MADRID

## SERVIMEDIA

**El 22% de los ensayos clínicos en marcha en España buscan nuevas terapias para enfermedades raras. Además, uno de cada tres fármacos con principio activo nuevo autorizados en Europa en 2023 era huérfano, lo que significa que está indicado para alguna patología rara o poco frecuente.**

Así lo constató Farmaindustria, tras recordar que la industria farmacéutica española impulsa el 90% de los ensayos clínicos para este tipo de enfermedades y que la investigación de nuevos medicamentos para patologías poco frecuentes se ha multiplicado en los últimos años.

"En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial, desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC). Son datos muy positivos que muestran que el año pasado uno de cada cinco ensayos (22%) ya probaban medicamentos huérfanos", explicó Farmaindustria.

Además, recordó la importancia de seguir avanzando en investigación, en el "diagnóstico precoz" y en la disponibilidad de estos medicamentos para todos los pacientes. En los últimos años, además, ha aumentado hasta el 51% el porcentaje de investigaciones en fases tempranas, aquellas que suponen una oportunidad más precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación.

"Esto es una gran ventaja especialmente para los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes, porque son casos en que muchas veces no hay alternativa terapéutica", explica la directora de Investigación Clínica y Traslacional de Farmaindustria, Amelia Martín Uranga.

Pero se estima que sólo el 5% de las enfermedades raras que existen tiene algún tratamiento disponible. Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la Red Únicas. Se trata de una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en

colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

"Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores, con principio activo nuevo, autorizados en 2023, el 35% (12) están destinados a tratar enfermedades raras", destacó Farmaindustria.

## ACCESO A LOS NUEVOS TRATAMIENTOS

Mientras que España se ha convertido en un "referente mundial en ensayos clínicos", este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos fármacos a los pacientes. "En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida", puntualizó la entidad.

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología con motivo del día mundial, el 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de personas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

Por ello, Farmaindustria ha presentado una propuesta de procedimiento específico para acelerar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos una vez que se aprueban en Europa.

"Casi el 80% de los países de Europa, Canadá y Nueva Zelanda que fueron analizados en un reciente informe europeo tienen procedimientos distintos para las enfermedades raras mientras que en España sigue siendo una demanda. Reconocer que estos medicamentos tienen peculiaridades en su investigación y desarrollo y que, por definición, están indicados para el

tratamiento de un número reducido de pacientes que no suelen tener tratamiento disponible es fundamental", afirma la directora de Acceso de Farmaindustria, Isabel Pineros.

Añadió que el año pasado, Farmaindustria presentó una propuesta para "acelerar este proceso y que los pacientes españoles no tengan que esperar de media 786 días, es decir, más de dos años, para acceder a los medicamentos huérfanos autorizados en Europa".

(SERVIMEDIA)

28 FEB 2024

CAG/clc



Sigue a Discamedia en:



El periódico sobre discapacidad de [servimedia](#)

noticias

sociedad

salud

discapacidad

## ENFERMEDADES RARAS

# El 65% de las enfermedades raras son "graves e invalidantes"

- El Día Mundial de las Enfermedades Raras se celebra mañana, 29 de febrero





Logotipo de la Sociedad Española de Neurología | Foto de la SEN

28 FEB 2024 | 14:44H | MADRID

## SERVIMEDIA

**El 65% de las enfermedades raras son "graves e invalidantes" y en casi un 50% de los casos afectan el pronóstico vital del paciente. En España, el 75% de los afectados por una patología poco frecuente tienen algún grado de dependencia y más de la mitad precisan apoyo en su vida diaria.**

Así lo constató este miércoles al Sociedad Española de Neurología (SEN), que destacó que suponen "un reto" para la sociedad por su "impacto" en la calidad de vida y la necesidad de investigación y atención especializada. Afectan a 3 millones de personas en España y la mitad de ellas son enfermedades neurológicas; además, el 20% de los casos de enfermedades raras o poco frecuentes corresponden a enfermedades neuromusculares.

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta "a menos de una de cada 2.000 personas", aunque más del 80% de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos afectan a menos de una persona por cada millón de habitantes.

Según la SEN, se estima que "entre el 6% y el 8% de la población española" puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida. Ello supone que, aunque individualmente estas enfermedades pueden ser poco frecuentes, "colectivamente afectan a un número muy importante de personas". Solamente en España afectan a alrededor de 3 millones de personas y, en todo el mundo, a más de 400 millones.

## LA MITAD SON NEUROLÓGICAS

"Se han descrito más 7.000 enfermedades raras, de las que casi el 50% son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se

desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico", explicó el doctor Ángel Aledo Serrano, coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

"Las enfermedades neurológicas raras son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes", subrayó.

Dentro de las enfermedades neurológicas raras se agrupan un número muy importante de distintos tipos de patologías. Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales.

Además, más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Asimismo, las enfermedades raras son "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".

## GRADO DE DEPENDENCIA

"En España, el 75% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50% de los afectados precisan apoyo en su vida diaria", señaló el doctor Aledo, quien recordó que las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un "impacto significativo" en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. "Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar", agregó.

Otro aspecto en común de todas las enfermedades raras es el retraso en el diagnóstico. En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda

de media unos cinco años en obtener un diagnóstico y el 20% tarda hasta diez años en ser diagnosticado.

“Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que se tiende a descartar otras causas más comunes antes de sospechar de una enfermedad rara”, comentó este especialista.

Por ello, abogó por que "se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías", y la formación específica para los profesionales sanitarios, ya que el impacto de la demora en el diagnóstico significa un "deterioro progresivo" de la salud y calidad de vida de los pacientes.

“Puesto que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, la introducción de la genómica y el descubrimiento de un gran número de alteraciones genéticas causantes de las mismas, nos permiten ya diagnosticar con mayor precisión a un gran número de pacientes. Además, ya existen terapias de precisión que han demostrado su eficacia para algunos de los diagnósticos neurogenéticos”, remachó.

(SERVIMEDIA)

28 FEB 2024

CAG/clc

Psicología

Tecnología

Sociedad

## El 65% de las enfermedades raras son "graves e invalidantes"

Agencias

Miércoles, 28 de febrero de 2024, 14:44 h (CET)

@DiarioSigloXXI 

MADRID, 28 (SERVIMEDIA)

El 65% de las enfermedades raras son "graves e invalidantes" y en casi un 50% de los casos afectan el pronóstico vital del paciente. En España, el 75% de los afectados por una patología poco frecuente tienen algún grado de dependencia y más de la mitad precisan apoyo en su vida diaria.

Así lo constató este miércoles al Sociedad Española de Neurología (SEN), que destacó que suponen "un reto" para la sociedad por su "impacto" en la calidad de vida y la necesidad de investigación y atención especializada. Afectan a 3 millones de personas en España y la mitad de ellas son enfermedades neurológicas; además, el 20% de los casos de enfermedades raras o poco frecuentes corresponden a enfermedades neuromusculares.

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta "a menos de una de cada 2.000 personas", aunque más del 80% de las enfermedades raras que se han registrado en la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos afectan a menos de una persona por cada millón de habitantes.

Según la SEN, se estima que "entre el 6% y el 8% de la población española" puede verse afectada por una enfermedad rara en algún momento de su vida. Ello supone que, aunque individualmente estas enfermedades pueden ser poco frecuentes, "colectivamente afectan a un número muy importante de personas". Solamente en España afectan a alrededor de 3 millones de personas y, en todo el mundo, a más de 400 millones.

### Noticias relacionadas

**Famma pide medidas urgentes para proteger a las personas con discapacidad de delitos tan graves como el apuñalamiento**

**'Helen Keller, ¿la mujer maravilla?' y 'Mentira cochina', estrenos de marzo en el CDN**

**Más de 160 países emitirán los Juegos Paralímpicos de París 2024, nuevo récord**

**Derechos Sociales "espera" que el índice de precios de alquiler "sirva para bajarlos"**

**La Eurocámara avala obtener el carné de conducir coches y camiones con 17 años**



## Nuevo Peugeot 2008 Hybrid

El SUV compacto y ágil ahora en su versión híbrida con etiqueta ECO

y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

"Las enfermedades neurológicas raras son enfermedades poco comunes que afectan el sistema nervioso y generalmente son genéticas, degenerativas y, al igual que ocurre con el resto de enfermedades raras suelen ser crónicas, graves, incapacitantes o incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes", subrayó.

Dentro de las enfermedades neurológicas raras se agrupan un número muy importante de distintos tipos de patologías. Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales.

Además, más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. Asimismo, las enfermedades raras son "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".

#### GRADO DE DEPENDENCIA

"En España, el 75% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50% de los afectados precisan apoyo en su vida diaria", señaló el doctor Aledo, quien recordó que las enfermedades neurológicas raras también suelen tener un "impacto significativo" en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. "Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar", agregó.

Otro aspecto en común de todas las enfermedades raras es el retraso en el diagnóstico. En España, una persona afectada por una enfermedad rara tarda de media unos cinco años en obtener un diagnóstico y el 20% tarda hasta diez años en ser diagnosticado.

"Debido a su rareza y, a menudo, a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, el diagnóstico puede ser complicado, ya que se tiende a descartar otras causas más comunes antes de sospechar de una enfermedad rara", comentó este especialista.

Por ello, abogó por que "se impulsen los centros de referencia para el tratamiento de estas patologías", y la formación específica para los profesionales sanitarios, ya que el impacto de la demora en el diagnóstico



## Nuevo Peugeot 2008 Hybrid



El SUV compacto y ágil ahora en su versión híbrida con etiqueta ECO

DIRECTO:

rtve

Noticias

Televisión

Radio

Deportes

Infantil

RTVEPlay

RTVEAudio

ElTiempo

Playz

Guerra Israel - Hamás, última hora

Guerra en Ucrania

Últimas noticias

Directos

VerificaRTVE

Radio 5

RTVE Igualdad

España

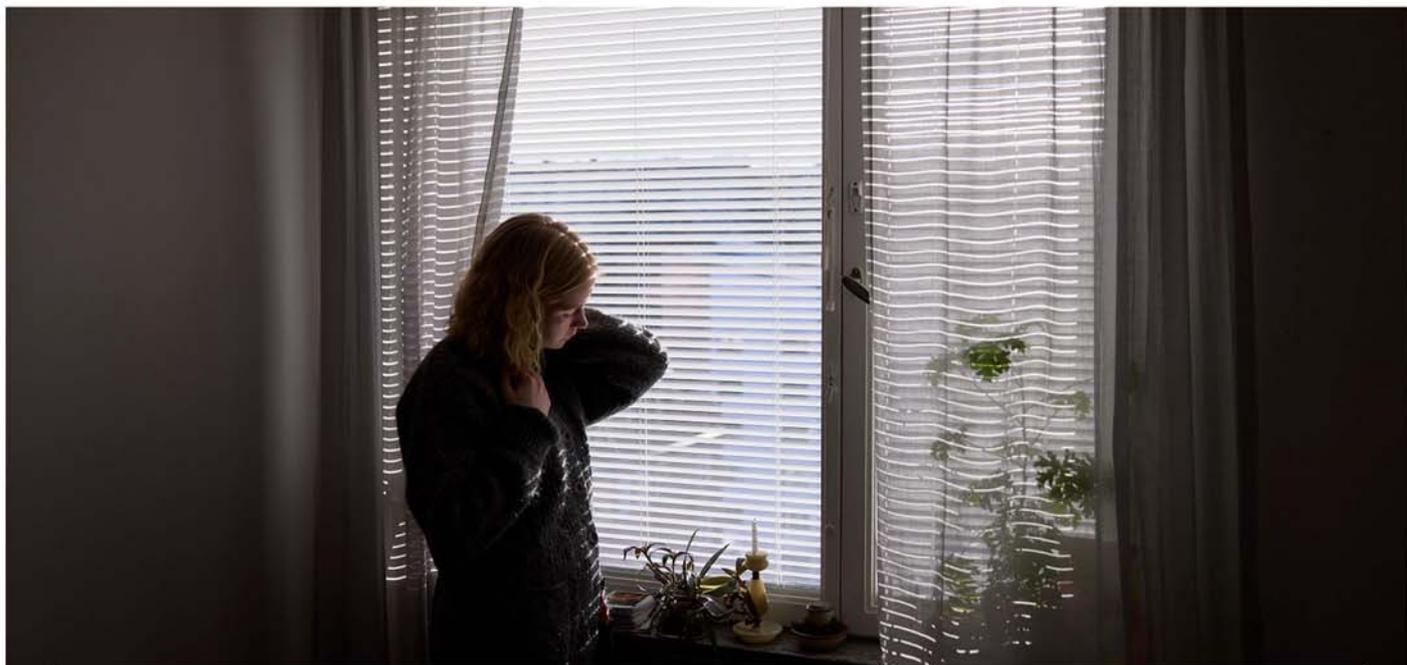
» Ciencia y tecnología

# Uno de cada cuatro ensayos clínicos que se desarrollan en España busca tratamientos para enfermedades raras

► Alrededor de tres millones de personas conviven con una de estas patologías en nuestro país

► Este jueves 29 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras

29.02.2024 | actualización 07:21 horas Por RTVE.es / AGENCIAS



En su mayor parte, las enfermedades raras son crónicas y degenerativas. GETTY IMAGES

TIEMPO DE LECTURA:  4 min.



Alrededor de tres millones de personas conviven en España con una enfermedad rara, que en su mayoría son crónicas y degenerativas. La situación se complica ya que, **la mitad de las veces, los pacientes tardan de media 4 años en ser diagnosticados**, un plazo que se dispara a más de 10 años en un 20% de los casos. Además, **cuatro de cada seis personas con estas patologías no dispone de tratamiento** o, si lo dispone, no es el adecuado.

Para intentar mejorar esta situación, en los últimos años la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha crecido de forma exponencial en España, **desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023**, por lo que el 22% de los ensayos clínicos prueban medicamentos huérfanos buscando tratamientos para enfermedades raras, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC).

En este tiempo, además, **ha aumentado hasta el 51% el porcentaje de investigaciones en fases tempranas**, aquellas que suponen una oportunidad más

precoz para que los pacientes puedan acceder a esos nuevos fármacos en investigación.

Uno de los grandes proyectos de investigación en enfermedades raras es la red Únicas, una gran alianza de colaboración público-privada impulsada por el Hospital Sant Joan de Deu en colaboración con otros 25 centros españoles, hospitales europeos, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas, con el objetivo de avanzar en la investigación de patologías poco frecuentes y complejas.

Toda esta investigación está dando sus frutos y eso se refleja en las aprobaciones de la Agencia Europea del Medicamento, que en su último informe constata que de los 34 medicamentos innovadores (con principio activo nuevo) autorizados en 2023, **el 35% (12) están destinados a tratar enfermedades raras**.

Mientras que España se ha convertido en un referente mundial en ensayos clínicos, **este éxito no tiene siempre su traslación a la llegada de los nuevos medicamentos a los pacientes**. En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aún más crítica, cuando estas enfermedades son muy limitantes o amenazan la vida.

### **Dos de cada tres veces se trata de trastornos graves**

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología, **el 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes**, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente.

Adicionalmente al procedimiento, es importante eliminar la percepción de incertidumbre que rodea a estas patologías y para ello es fundamental el desarrollo de plataformas adecuadas que permitan recoger, gestionar la información y sobre todo resolver esta incertidumbre para avanzar en la mejora de estas enfermedades.

El avance en los tres pilares -investigación, diagnóstico precoz y disponibilidad de tratamientos- es la base de la campaña que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha lanzado este 2024 con motivo del día mundial, que se celebra este 29 de febrero. Proponen actuar en tres niveles que incluyen: "en primer lugar, la **investigación** para entender su origen. En segundo lugar, en programas de **diagnóstico** que permitan identificar la enfermedad precozmente y, por último, con un acceso a **tratamientos farmacológicos y terapias** que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación".

Además, la Agencia Estatal de Investigación (AEI), organismo dependiente del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, ha invertido más de 34 millones de euros en 70 proyectos de investigación relacionados con enfermedades raras. El objetivo es dotar de recursos a diversos equipos de investigación que centran sus esfuerzos en la identificación de los mecanismos biológicos que inducen este tipo de patologías, **para ser capaces de desarrollar nuevos fármacos y terapias** que mejoren la calidad de vida de los pacientes y de sus familiares.

### **Menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes**

En la actualidad, la investigación solo se centra en el 20% de las más de 6.000 conocidas, lo que significa que aproximadamente **4.800 de ellas no cuentan con ningún proyecto**, a pesar de que es la única opción para acceder a un diagnóstico y poder recibir tratamiento.

Las enfermedades raras están producidas la mayor parte de las veces por una alteración en el material genético, y son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población, ya que pasan a considerarse así cuando **afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes**. Se estima que existen más de 7.000 enfermedades raras, de las cuales se han identificado menos de 6.200, según datos de [Orphanet](#), la principal base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

Estas patologías se caracterizan por un comienzo precoz en la vida (dos de cada tres aparecen antes de los 2 años), dolores crónicos (uno de cada cinco enfermos) y discapacidad en la autonomía (uno de cada tres casos). Además, **en casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego**, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.



Resiliencia o la capacidad de vivir en positivo las adversidades de una enfermedad rara

27.02.2024



El reto de las enfermedades raras: reducir el tiempo para el diagnóstico

28.02.2023



Más de tres millones de españoles padecen una enfermedad rara, de los que un 40% está sin tratamiento

28.02.2023



Enfermedades raras huérfanas de medicamentos: así se fija el precio de estos escasos, innovadores y caros tratamientos

12.08.2022



Identifican una nueva mutación genética que causa una enfermedad renal en bebés

08.08.2022

Ciencia y tecnología

Enfermedades

Enfermedades raras

Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades

Investigación médica

Es noticia:

Ábalos

España femenino

Guerra Ucrania

Guerra Israel en Gaza

Athletic Atlético de Madrid

Enfermedades raras

MWC 2024

Avance La Promesa