

# Los expertos alertan de la insuficiente evidencia científica del tratamiento quirúrgico de la migraña

por Comunicación | Feb 29, 2024 | Actualidad



Más de 5 millones de españoles, mayoritariamente mujeres, experimentan episodios de **migraña**. Las personas afectadas buscan diversas alternativas terapéuticas con el objetivo de mitigar tanto el dolor como el impacto de la enfermedad en su vida cotidiana.

Recientemente, se han producido avances significativos en el tratamiento de

la migraña, con la aprobación de nuevos fármacos. Estos nuevos fármacos presentan la posibilidad de mejorar la calidad de vida de los pacientes, especialmente para aquellos que aún no han encontrado una solución efectiva para manejar la enfermedad.

No obstante, más allá de los tratamientos avalados por las autoridades sanitarias, nos enfrentamos a la presencia de terapias no reguladas que requieren cautela. El Grupo de Estudio de Cefalea de la Sociedad Española de Neurología (GECSEN) y la Sociedad Internacional de Cefaleas (IHS) alertan sobre la falta de evidencia científica para el llamado “tratamiento quirúrgico de la migraña”, el cual se promociona en España.

Esta intervención quirúrgica se basa en la estimulación de determinados nervios que, se sospecha, podrían estar vinculados en la aparición de la migraña. Sin embargo, los expertos aseguran que **no existe la evidencia científica necesaria y suficiente que respalde la aplicación de esta técnica quirúrgica en el tratamiento de la migraña**. A pesar de estas advertencias, las campañas publicitarias sobre este nuevo enfoque terapéutico persisten. Cabe destacar que estos nuevos tratamientos, normalmente de costos elevados, pueden conllevar riesgos para la salud y tener consecuencias negativas.

Dicho esto, se aconseja a los pacientes que, antes de iniciar cualquier tipo de tratamiento, consulten con el neurólogo para evaluar la idoneidad de cada opción terapéutica.

#### FUENTES:

- Sánchez, Fran (2024, 26 febrero). Los expertos alertan del tratamiento quirúrgico de la migraña: «No hay evidencia científica» *elconfidencial.com*. [https://www.alimente.elconfidencial.com/bienestar/2024-02-26/expertos-alertan-tratamiento-quirurgico-migrana\\_3837657/](https://www.alimente.elconfidencial.com/bienestar/2024-02-26/expertos-alertan-tratamiento-quirurgico-migrana_3837657/)
- Cano, L. (2024, 26 febrero). Alertan del peligro de la cirugía para la migraña que se anuncia en España. *La Razón*. [https://www.larazon.es/salud/expertos-alertan-peligro-cirugia-migrana-hay-evidencia-cientifica\\_2024022665dc6239344c980001c00f96.html](https://www.larazon.es/salud/expertos-alertan-peligro-cirugia-migrana-hay-evidencia-cientifica_2024022665dc6239344c980001c00f96.html)

¿Quieres estar al día? Suscríbete a nuestra newsletter



## Guías de Salud

[Dietas](#) [Fitness](#) [Cuidamos tu salud](#) [Vida Equilibrium](#)

PUBLICIDAD

### NEUROLOGÍA

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

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



PUBLICIDAD El 50% de las enfermedades raras son neurológicas

**Rebeca Gil**

29 FEB 2024 14:05 Actualizada 29 FEB 2024 19:31



PUBLICIDAD

**habitantes**, aunque **más del 80% de las enfermedades raras** que se han registrado en [Orphanet](#) -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- **afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes**.

PUBLICIDAD

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

¿Cómo puede afectar la calidad del sueño a las alteraciones eléctricas del cerebro?



PUBLICIDAD

En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han

descrito hasta la fecha.

- Según los datos que facilita la **Sociedad Española de Neurología (SEN)**, **casi el 50% de ellas son enfermedades neurológicas.**

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

PUBLICIDAD

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

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

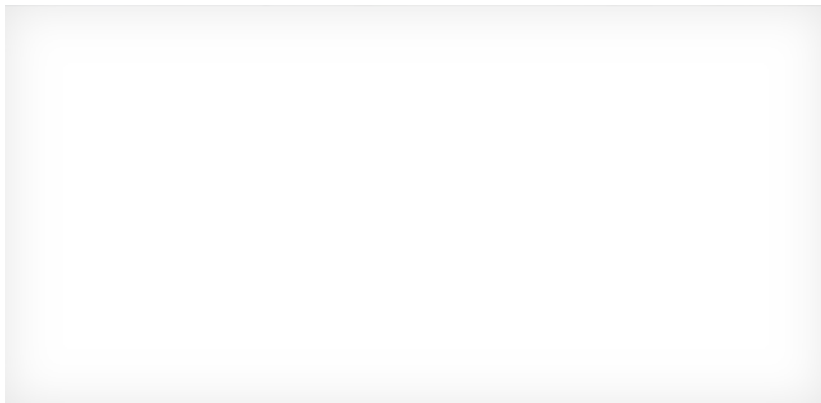


Los problemas de movimiento son comunes en las enfermedades raras neurológicas. / FREEPIK

### Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

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

PUBLICIDAD



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

PUBLICIDAD

PUBLICIDAD

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

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

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

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



## Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

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

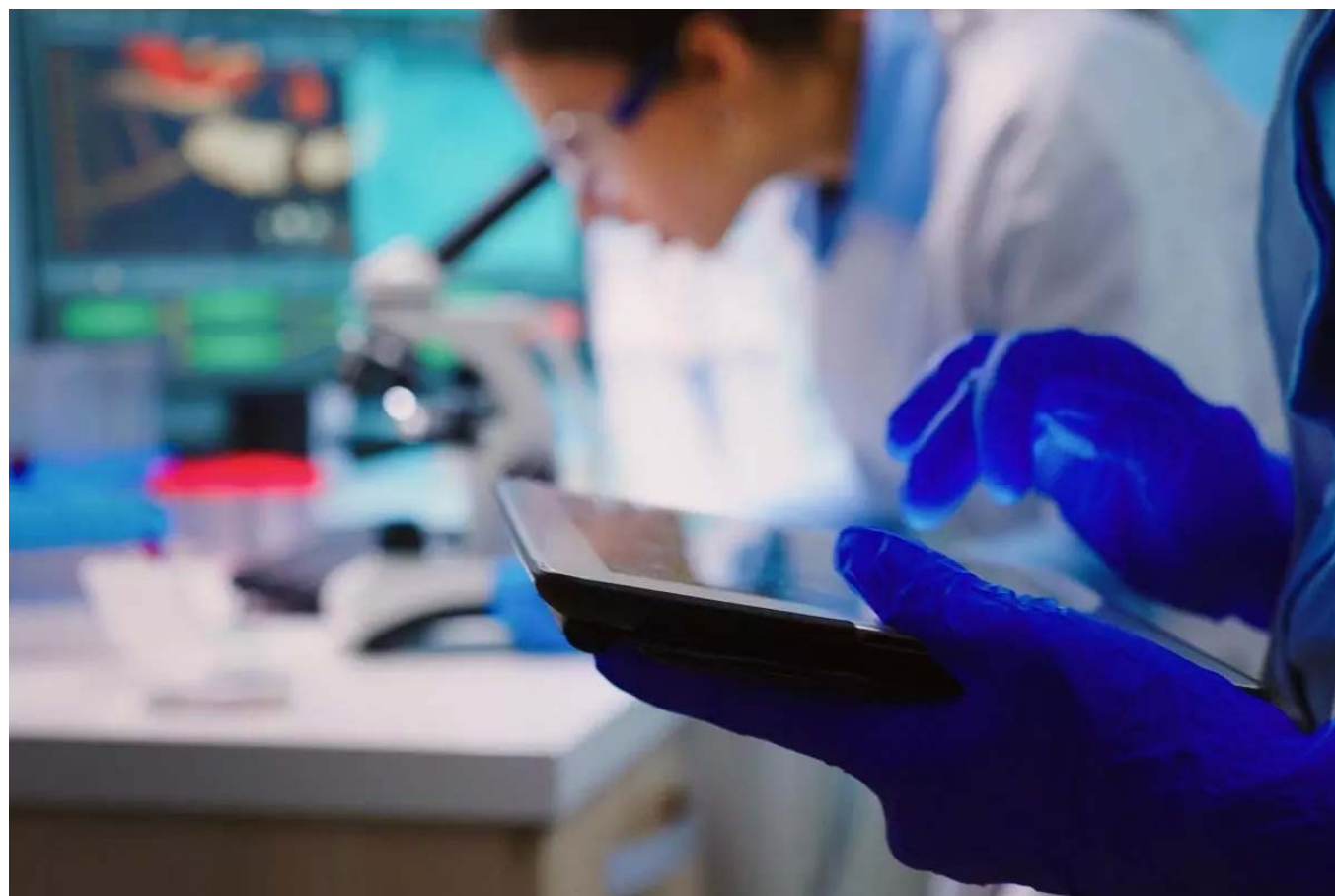
Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

## La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

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

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

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



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



El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

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

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

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

**TEMAS**

NEUROLOGÍA

ENFERMEDADES

ENFERMEDAD RARA

DIAGNÓSTICO

SALUD

[Comenta esta noticia](#)

PUBLICIDAD



CN

06 Sergio Dalr

90%

BIENESTAR

# La Forma De Dormir Influye En El Éxito De Una Pareja, Según La Ciencia

Así lo determinaron diversos estudios científicos que señalan que dormir acompañado puede mejorar el sueño. Sin embargo, en



dormir acompañados puede mejorar el sueño. Sin embargo, en determinados casos, puede empeorarlo.



By **Admin** Published 18 horas ago



Para muchos, encontrar una pareja se volvió una tarea difícil y, en caso de ya tener una, mantener la relación conlleva ciertos hábitos que tenemos que tener. La buena noticia es que de acuerdo a cómo dormimos tenemos más o menos probabilidades de que la relación funcione. Según diferentes estudios científicos revisados por la Sociedad Española de Neurología, **el sueño** puede condicionar nuestra pareja o, del mismo modo, nuestra pareja puede influir en el sueño.

“Se han encontrado diversas evidencias científicas de que el cronotipo, o lo que es lo mismo, la inclinación biológica a dormir en unos horarios y

ADVERTISEMENT

estar despierto y alerta en otros, puede determinar encontrar pareja”, señala Ana Fernández Arcos, coordinadora del Grupo de Estudio de Trastornos de la Vigilia y Sueño de la Sociedad Española de Neurología (SEN).



Según una encuesta, 5 de cada 10 personas duermen con la pareja. (Foto: Adobe Stock)

La especialista indicó que dos personas con **cronotipos** extremadamente opuestos, que son muy matutinas o vespertinas, difícilmente convergirán debido a la escasa coincidencia en su tiempo libre en lugares comunes. También dijo que vio que, en las parejas con preferencias horarias distintas, puede haber dificultades en la convivencia por querer adaptarse, siendo complicado si uno de ellos debe forzar los horarios de sueño afectando al descanso.

En esos casos, pueden darse problemas de sueño y de funcionamiento de la pareja. Por el contrario, se encuentran v



ADVERTISEMENT

**PURA MALTA  
PURO SABOR**



son más afines las parejas con un cronotipo similar debido a que será más fácil que tengan intereses y **aficiones comunes**.

## Mejor calidad de sueño

Más allá del éxito o no para encontrar pareja, otros estudios señalan que existe una mejor **calidad de sueño** cuando las personas duermen juntas, principalmente los jóvenes. Esto es así porque, a pesar de que puedan darse más despertares y que haya un tiempo total de sueño menor, la realidad es que es mejor para la arquitectura de sueño, con incremento alrededor del 10% en la duración de la fase de sueño REM.

Además, **dormir en pareja** también parece favorecer el vínculo, la intimidad y el sentido de seguridad y protección. Este hábito implica rutinas compartidas, por lo que algunos estudios apuntan a que dormir juntos también podría tener un efecto protector en el desarrollo y mantenimiento del insomnio en parejas que **mantienen rutinas saludables**

BEBER CON MODERACIÓN. PROHIBIDA SU VENTA A MENORES DE 18 AÑOS.

## LO QUE NO MIRASTE



1

**Los Patagónicos Creen Que Ganaron La Pelea Contra Milei Y Ahora Van Contra El DNU**



2

**La UTA Anunció Un Paro De 24 Horas En El Interior Del País Para El Martes**



3

**Estos Son Los Controles De Salud Que Deben Realizarse Niños Y Adolescentes En El Inicio De Clases**



ADVERTISEMENT

**BBVA**  
Creando Oportunidades

mantienen rutinas saludables como tener una alimentación equilibrada, hacer ejercicio o no fumar.



Dormir en pareja también parece favorecer el vínculo.

(Foto: Adobe Stock)

“Por el contrario, las parejas que duermen juntas durante años y deciden separarse de cama o incluso de habitación presentan un cambio importante de su ritual de ir a dormir que puede ser en cierta manera disruptor. Es cierto que dormir juntos implica una expectativa social de un comportamiento de pareja o matrimonio considerado adecuado, pero **dormir separados** no debería ser indicativo de una pareja rota o desapegada, sino que debe surgir tras tener un diálogo acerca de cómo mejorar de forma individual el sueño y para tener una relación más satisfactoria”, comenta Celia García Malo, vocal del Grupo de Estudio de Trastornos de la Vigilia y Sueño de la Sociedad

Pasá tu  
**suelo a BBVA**  
y recibí hasta  
**\$100.000**  
de regalo  
de bienvenida.

**Conocé más**

## TENDENCIAS



**Colectivos: El Gobierno Presentará Una Tarifa Técnica De \$1100**



**Revés Para Marcela Acuña: Dos Mujeres A Las Que Mencionó Negaron Haber Visto A Cecilia El Domingo 4**



**Roy Nikisch Denuncia Que Gustavo Martínez**

Española de Neurología (SEN).



**Transtiro 156 Millones De Pesos A Una Fundacion**

# Lo malo también se pega

Lo que sí está ampliamente estudiado es que cuando un miembro de la pareja sufre un trastorno de sueño, puede complicar **el descanso** de la otra persona. Por ejemplo, los compañeros de cama de personas con ronquidos o apneas obstructivas del sueño pueden presentar dificultades para conciliar el sueño y molestias diurnas como cefalea o somnolencia.

“Se ha observado que el hecho de estar en una relación y que la pareja apoye puede ser un punto clave para aceptar que se sufre algún tipo de trastorno del sueño y, estos pacientes, suelen adaptarse mejor al tratamiento. Por lo tanto, los compañeros de cama pueden ser fundamentales en la identificación de los **trastornos de sueño** no percibidos por el propio paciente, de la misma forma en la que también están



relacionados con el éxito del tratamiento, ya que de él también dependerá su propio descanso”, dijo García Malo.

La experta indicó que es importante que, ante una alteración del sueño percibida por la persona o por la pareja con sospecha de un trastorno de sueño, se consulte con un especialista para buscarle solución. “En conclusión, podemos decir que los estudios realizados parecen apuntar a que dormir en pareja aporta **beneficios emocionales**, aunque puede resultar complicado en situaciones de diferentes cronotipos o en presencia de trastornos de sueño”, destacó Fernández Arcos.

## Mejorar el descanso debe ser una prioridad

Las especialistas señalaron que, aunque lamentablemente los problemas del sueño hayan sido normalizados o





culturalmente aceptados, mejorar el descanso tiene que ser una **prioridad** para todos porque el sueño es esencial para la salud, tanto para la persona que sufre un trastorno como para su compañero de cama.

En las consultas, vieron cómo una correcta identificación y tratamiento de los trastornos de conducta durante el sueño, como el sonambulismo o el trastorno de **conducta de sueño REM**, puede evitar los despertares bruscos o, incluso, lesiones (un hematoma, un arañazo, por ejemplo) realizadas de forma involuntaria por el paciente. “Cualquier persona que no consiga tener un sueño reparador o sospeche de algún problema en su sueño, tanto suyo como de su pareja, debería consultar con su médico, dijeron.

Desde la SEN se recuerda que dormir en pareja también implica adaptar el ambiente más adecuado para el descanso, entre lo que se incluye la elección de la **ropa de la cama**, la temperatura o las condiciones de oscuridad del dormitorio. Es recomendable que el ambiente sea más hien



que el ambiente sea más bien fresco y mantener oscuridad, favoreciendo el silencio en esa zona de la casa.

**In this article:** bienestar,ciencia; dormir”,éxito,forma”,influye,pareja, según,una

Click to comment

## LO QUE TE PERDISTE



**Chaco En El  
Insssep  
Nombraron  
Casi 40  
Asesores  
Con  
Sueldos De  
Más De Un  
Millón De  
Pesos**



**Impulsan  
Quitar Los  
Subsidios A  
Quienes  
Tengan  
Prepaga,  
Hayan  
Viajado Al  
Exterior O  
Compren  
Dólares**



**Intentan  
Identificar A  
La “Visita”  
Que Iba A  
Recibir El  
Ingeniero  
Asesinado  
En Pilar**



**La UTA  
Anunció Un  
Paro De 24  
Horas En El  
Interior Del  
País Para El  
Martes**





## Sociedad

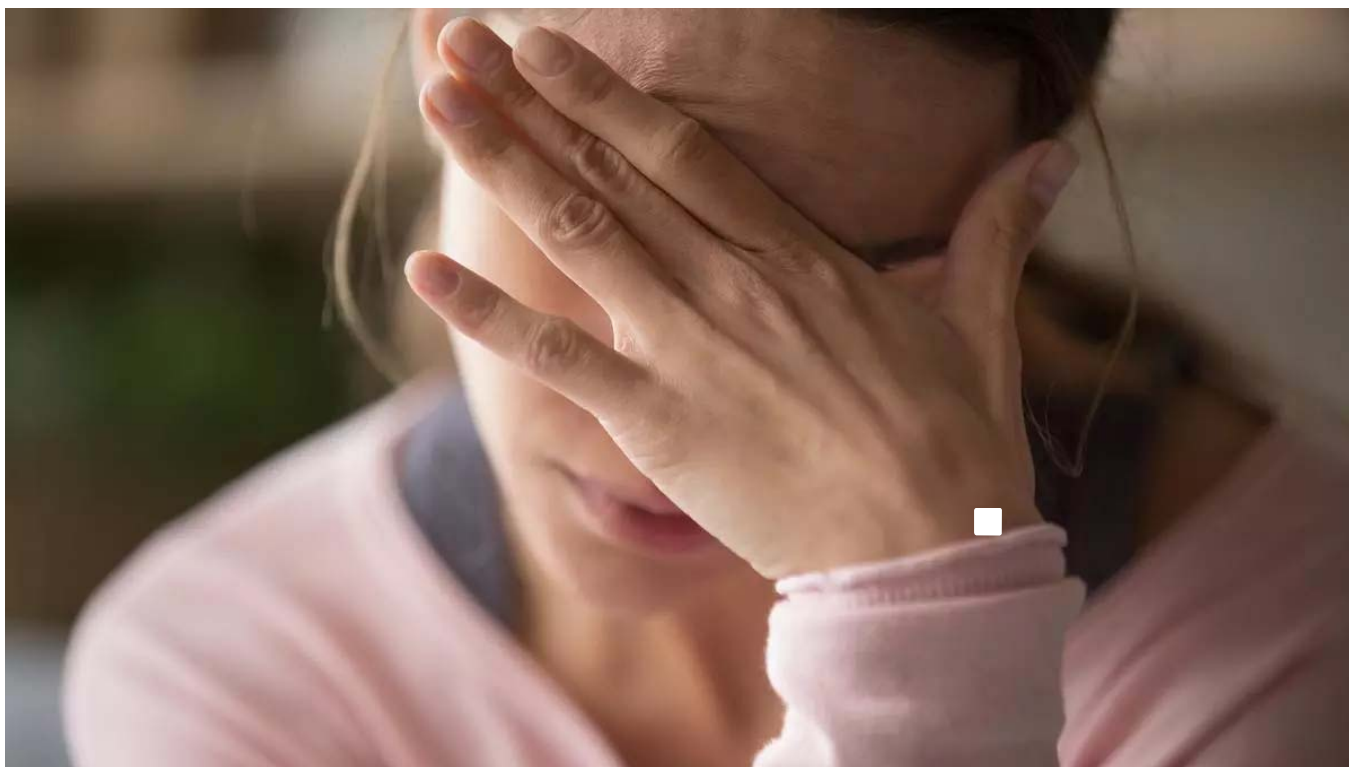
Nacional internacional Ciencia Medio Ambiente Tendencias 21 Más noticias Energía futura

PUBLICIDAD

### DOLOR DE CABEZA

# Alerta de los neurólogos sobre la cirugía para tratar la migraña: ni existe evidencia científica, ni está aprobada

Cada vez más clínicas publicitan técnicas que no están aprobadas por ningún organismo regulador, recuerda la Sociedad Española de Neurología



PUBLICIDAD La migraña afecta a 5 millones de españoles // SHUTTERSTOCK

Nieves Salinas

Madrid 26 FEB 2024 11:54



0

**Alerta de los neurólogos** sobre el llamado "tratamiento quirúrgico de la migraña" que, con cada vez más fuerza, se

está publicitando en España como **una nueva técnica para el tratamiento** de esta enfermedad. **El Grupo de Estudio de Cefaleas** de la Sociedad Española de Neurología (SEN) y la Sociedad Internacional de Cefaleas -que aglutina expertos en migraña en todo el mundo- llevan años informando que no se dispone "de la evidencia científica necesaria y suficiente para respaldar este tipo de técnicas quirúrgicas [en el tratamiento de la migraña](#)".

PUBLICIDAD

La sociedad científica muestra su inquietud ante el aumento de campañas publicitarias en España sobre estas cirugías. **La advertencia no es nueva**. En 2015, cuando este tipo de tratamiento empezó a divulgarse en nuestro país como una nueva técnica prometedora, el mismo **Grupo de Estudio de Cefaleas de la SEN** ya revisaba la evidencia publicada al respecto y concluía, al igual que lo hacían los editores de la principal revista científica especializada en cefaleas *Cephalalgia* (publicación oficial de la Sociedad Internacional de Cefaleas), **que no existía evidencia científica al respecto**.

Casi una década después, la SEN vuelve [a lanzar una alerta](#) y a insistir en un mensaje repetido estos años. No solo se trata de evidencia científica, sino que las técnicas "que proponen tratar quirúrgicamente a los pacientes para eliminar **supuestos puntos desencadenantes de la migraña** no están aprobadas como opción terapéutica por **ningún**

**organismo regulador** en los diferentes países del mundo".

### Tratamientos alternativos

*En España*, la migraña afecta al 12% de la población general, es decir, a unos cinco millones de personas. De ellas, aproximadamente **el 80% son mujeres**. Es, además, la primera causa de discapacidad en menores de 50 años y el tipo de cefalea que más impacto tiene a nivel laboral, **con una reducción de la jornada laboral superior a 12 horas semanales en el 10% de los trabajadores** y absentismo de hasta 14,6 días al año para personas con migraña crónica.

Esta enfermedad neurológica también supone una carga social y económica importante, tanto para los pacientes como para los sistemas de atención médica.

PUBLICIDAD

La SEN señala este lunes que, precisamente, por ese alto porcentaje de españoles que padecen migraña, que limita significativamente la vida de las personas, "**son muchos los pacientes** que buscan todo tipo de **tratamientos alternativos** para intentar minimizar su incapacidad y secundariamente el dolor".

### Consecuencias negativas

"Además, **al no existir ninguna terapia curativa**, surgen de forma periódica noticias sobre tratamientos - generalmente **con un precio elevado**- que no son eficaces y que, en muchas ocasiones, pueden tener consecuencias negativas para la salud de las personas. Por tanto, se recomienda consultar al neurólogo para recibir información sobre la idoneidad de cualquier tratamiento de la migraña", advierten.

Una rápida búsqueda realizada por El Periódico de España, del grupo Prensa Ibérica, permite encontrarse páginas de clínicas privadas de cirugía estética que, en España, ofrecen **este tipo de solución que los neurólogos desacreditan**. En algunos sitios se publicitan como intervenciones sencillas, que se aconsejan a pacientes con crisis periódicas e incapacitantes que no **responden a los medicamentos** y se usan para descomprimir los puntos que desencadenan el dolor. La tasa de éxito de este tratamiento es alta, aproximadamente del 90%, **señalan algunas de estas webs**.

### **Nuevos fármacos**

En su comunicación, la Sociedad Española de Neurología destaca también que en los últimos años, se han producido importantes avances en el tratamiento de migraña con la llegada de **nuevos tratamientos** (como anticuerpos monoclonales anti-CGRP, gepantes y lasmiditán, precisan+) que pueden ayudar "a mejorar la calidad de vida de aquellos pacientes que aún no hayan encontrado una solución útil que **les permita sobrellevar los efectos de esta enfermedad**".

PUBLICIDAD

El último fármaco **-Vydura (rimegepant), de Pfizer-** ya está disponible en España y fue presentado hace apenas unos días- como el primer medicamento indicado para prevenir y tratar la migraña en adultos. Una nueva opción que ha **causado enorme expectación** porque, pese al gran número de personas que padecen está la enfermedad en España, **casi el 54% de los pacientes**, asegura que no han encontrado un tratamiento que le haya ido bien.

**TEMAS**

ENFERMEDADES

PACIENTES

MÉDICOS

FÁRMACOS

MEDICAMENTOS

EL PERIÓDICO DE ESPAÑA

**CONTENIDO PATROCINADO**

**Taboola** Feed

Nuevo Volkswagen ID.7

**Volkswagen**

Vence granos y manchas de acné

**Eucerin**

Pon orden en tu cocina

**Ikea**

Los mensajes de 'Vende tu casa' invaden Palma: "Muchos vecinos no saben que es presión inmobiliaria"

**Diario de Mallorca**

Halving de Bitcoin de 2024: por qué podría ser importante

**eToro**

Paternidad Bertín Osborne | Sorpresa: la reconciliación Gabriela Guillén y Bertín Osborne al descubierto

**Diario de Mallorca**

**Comenta esta noticia**

PUBLICIDAD

## Guías de Salud

Expertos en salud Dietas Fitness Cuidamos tu salud

PUBLICIDAD

### NEUROLOGÍA

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

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

PUBLICIDAD

Rebeca Gil

29 FEB 2024 14:05 Actualizada 29 FEB 2024 16:40



0

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

PUBLICIDAD



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

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

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

PUBLICIDAD

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

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



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

### Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

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



**Tener un Volkswagen está más cerca que nunca.**

VW Vehículos de Ocasión - Patrocinado

[Descúbrelo](#)

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

PUBLICIDAD

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

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

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

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

### **Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras**

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

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

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

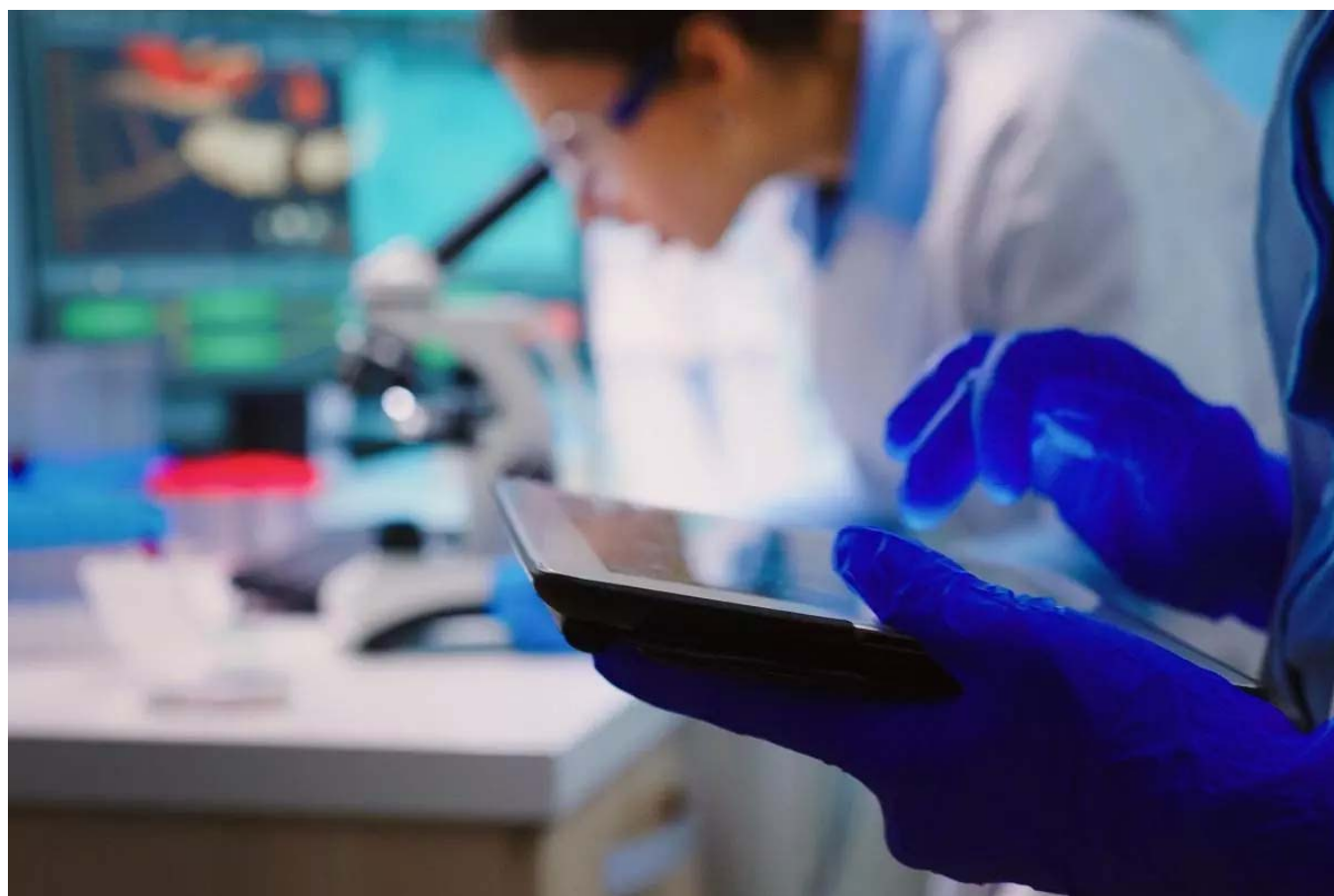
### **La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente**

“Las **enfermedades neurológicas raras son difíciles de diagnosticar**, principalmente porque las pruebas

necesarias, mayoritariamente genéticas, así como la experiencia clínica para identificarlas, no está ampliamente disponible”, señala el doctor Aledo.

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

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



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

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

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

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

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

**TEMAS**

NEUROLOGÍA

ENFERMEDADES

ENFERMEDAD RARA

DIAGNÓSTICO

SALUD

[Comenta esta noticia](#)

PUBLICIDAD



- INICIO
- NACIONALES ▾
- OPINIÓN ▾
- ECONÓMICAS ▾
- GLOBALES ▾
- DEPORTES ▾
- ESPECTÁCULOS ▾
- VIDA & ESTILO ▾
- SALUD ▾
- MÁS ▾

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

EFE febrero 29, 2024

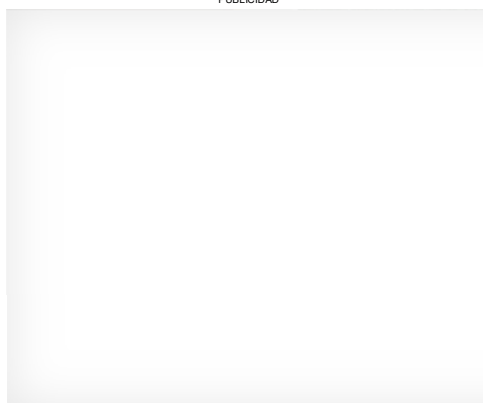
SALUD



**Madrid.-** 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.

PUBLICIDAD



### 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

El médico aconseja a las españolas: «Si tienes más de 40 años, haz esto cada mañana»  
goldentree.es | Patrocinado

[Read Next Story >](#)

personas que padecen alguna enfermedad rara.

Les invitamos a leer: Estas son las enfermedades raras más comunes en RD

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.

## 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 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 médico aconseja a las españolas: «Si tienes más de 40 años, haz esto cada mañana»

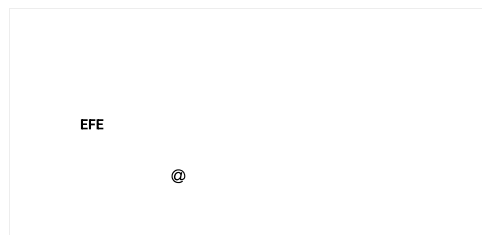
goldentree.es | Patrocinado

[Read Next Story >](#)

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.

¡Síguenos en nuestras redes!



### Etiquetas

#enfermedades raras #salud

### Noticias Relacionadas



Enfermedades raras: casi el 50 por ciento son neurológicas  
🕒 febrero 29, 2024

OMS: "Si nuestro planeta fuera un paciente, estaría ingresado en cuidados intensivos"  
🕒 febrero 29, 2024

Es  
ra  
🕒

### Más artículos

Enlaces Promovidos por Taboola

**El médico aconseja a las españolas: «Si tienes más de 40 años, haz esto cada mañana»**  
goldentree.es

**Orgasmo femenino**

**SUV 2020 sin vender casi se regalan (ver precios)**

Autos | Enlaces Publicitarios

**Luis Abinader y Guillermo Moreno**

**Burgos - Los SUV 2021 no vendidos están a la venta. Los precios podrían sorprenderle.**

SUVs | Enlaces Publicitarios

**Una veintena de heridos en Haití en una nueva jornada sangrienta a manos de bandas armadas**

**Muere candidato de FP tras ingerir una sustancia luego de perder en municipales**

**Danilo: "Abel será el candidato presidencial de la Alianza Rescate RD"**

PUBLICIDAD

El médico aconseja a las españolas: «Si tienes más de 40 años, haz esto cada mañana»  
goldentree.es | Patrocinado

[Read Next Story >](#)





## NEUROLOGÍA

## ¿Crees que es raro sufrir una 'enfermedad rara'? Hay más de 7.000 y 3 millones de pacientes

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



El 50% de las enfermedades raras son neurológicas

PUBLICIDAD

**Pregunta a  
Médico aho**

Un artículo de  
**Rebeca Gil**

Jueves, 29/02/2024 - 14:05

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

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



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

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

PUBLICIDAD

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

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

## Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

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



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

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

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



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

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

---

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

## Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras **son crónicas**



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

## La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

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

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

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

Los expertos en neurología reclaman más investigación. /  
DCStudio. Freepik.

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

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

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

Noticias relacionadas

- [¿Cómo puede afectar la calidad del sueño a las alteraciones eléctricas del cerebro?](#)

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

Temas

[diagnóstico](#) | [enfermedad rara](#) | [Neurología](#) | [Enfermedades](#) | [+Salud](#)



TENDENCIAS: *El Puerto organiza el "I Encuentro de Buenas Prácticas en la enseñanza" con los docentes de la ciudad*

f t i BUSCAR 🔍 **Viernes, 1 de marzo de 2024**

# EL PUERTO ACTUALIDAD

La información de El Puerto

**PORTADA** EL PUERTO OCIO Y CULTURA DEPORTES  
OPINIÓN ▾ AGENDA ▾ **+ACTUALIDAD**

## El PP urge al Gobierno central a elaborar una ley que garantice derechos y ayudas a enfermos de ELA y sus familiares

» Se trata de una enfermedad progresiva, degenerativa y mortal que deriva en una disminución de la autonomía motora, la comunicación oral, la deglución y la respiración

» Conlleva una gran dependencia y una considerable disminución en la calidad de vida y el bienestar de los pacientes, de sus familias y de sus cuidadores



**EA** Redacción f t w e  
29-02-2024 | 17:52

EL PUERTO ACTUALIDAD  
La información de El Puerto  
**SUSCRÍBETE**

**CONTACTO**

**CONTACTA**  
con nosotros

PARA MOVERTE MÁS Y MEJOR

**PUBLICIDAD**  
**AD**

**Apemsa**  
AGUAS DEL PUERTO EMPRESA MUNICIPAL, S.A.

¡Súmate a la lucha  
contra la sequía!

**TOP**  
**TENDENCIAS**  
**AS | HOY**

El Secretario General del Partido Popular y portavoz del Grupo Popular en el Ayuntamiento de El Puerto de Santa María, Javier Bello, va a presentar para su debate a Pleno una moción sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), enfermedad del sistema nervioso central caracterizada por una degeneración progresiva de las neuronas motoras en la corteza cerebral, tronco del encéfalo y médula, para que por parte del Gobierno de España se proceda a aprobar, con carácter urgente, un marco legal que permita abordar de manera más eficiente y humana la problemática de la ELA.

Todo ello para que el Sistema Nacional de Salud (SNS) brinde la ayuda necesaria para que las personas afectadas por esta enfermedad y sus familias tengan la mejor calidad de vida posible y para que el SNS junto a la Seguridad Social garanticen una atención integral a través de las adecuadas prestaciones, servicios y recursos para dichas personas afectadas de ELA y que todo ello se realice con el necesario consenso en el Consejo interterritorial del SNS y se acuerde así la adecuada transferencia de recursos económicos a las Comunidades Autónomas.

Incide Bello en “la penosidad de este mal tan poco conocido, ya que es una enfermedad progresiva, degenerativa y mortal que deriva en una disminución de la autonomía motora, la comunicación oral, la deglución y la respiración, y al no afectar al cerebro las personas afectadas son conscientes de cada paso en negativo durante todo el proceso degenerativo”.

Para poner en contexto la problemática, estima la Sociedad Española de Neurología que la ELA tiene una incidencia en España de 1 a 2 casos nuevos por cada



El

**PSOE critica el "abandono" que sufre la Jefatura Local de El Puerto**



**Golpea un surtidor de la gasolinera de Valdelagrana, se da a la fuga durante 16 kilómetros y acaba siendo interceptado en Cádiz**



**"El PSOE de El Puerto sigue anclado en la mentira que lo llevó a obtener el peor resultado en décadas en la ciudad"**



**La juez decana del partido judicial de El Puerto denuncia que "serían necesarios dos juzgados, al menos", debido a la**



100.000 habitantes, lo que significa que, cada año, alrededor de 700 personas comenzarán a desarrollar los primeros síntomas de esta enfermedad. Su alta incidencia convierte a la ELA en la enfermedad neuromuscular más frecuente, así como la tercera enfermedad neurodegenerativa con más incidencia, tras la demencia y la enfermedad de Parkinson, en nuestro país.

Aunque España no cuenta con una base de datos oficial, según estimaciones de la Sociedad Española de Neurología en España hay más de 4.000 personas afectadas por ELA, y en el caso de Andalucía son más de 800 las personas que la padecen.

Desde el inicio de esta enfermedad, cuya edad media se sitúa entre los 40 y los 70 años, la mitad de las personas afectadas fallecen en menos de tres años, un 80% en menos de 5 años, y la mayoría (el 95%) en menos de 10 años.

En los últimos años se ha producido una mejora de los tratamientos sintomáticos, así como en los tiempos de diagnóstico, por lo que se ha conseguido mejorar temporalmente la calidad de vida de muchos pacientes. Pero, aun así, puesto que no existe un tratamiento curativo, en un corto plazo los pacientes pasarán de una situación de normalidad a una de dependencia completa.

Se trata, por lo tanto, de una enfermedad neurodegenerativa que conlleva una gran dependencia y una considerable disminución en la calidad de vida y el bienestar de los pacientes, de sus familias y de sus cuidadores.

### carga de trabajo



Un barco



Emotivo homenaje póstumo al gran Fedry Vanaclocha, un portuense de Valdelagrana

### PUBLICIDAD AD



### PUBLICIDAD AD



La repercusión en las familias de personas afectadas por la ELA, tanto en lo personal como en lo social y económico, es también muy importante. Un porcentaje bastante elevado de las personas diagnosticadas no disponen de recursos suficientes para afrontar la enfermedad. Y es que las necesidades de ésta van mucho más allá de los cuidados básicos al requerir de una atención constante y de cuidados expertos y continuados, así como de otros servicios especializados.

Conscientes de esta problemática y frente a la disconformidad previa mostrada por el Gobierno de España argumentando que la Proposición de Ley “incide directamente en los Presupuestos Generales del Estado en vigor”, la toma en consideración de una Proposición de Ley para garantizar el derecho a una vida digna de las personas con esclerosis lateral amiotrófica fue debatida y aprobada por unanimidad durante la sesión plenaria celebrada en el Congreso de los Diputados el 8 de marzo de 2022. Pero, pasado más de un año y medio y tras la prorrogación hasta en 48 ocasiones de los plazos establecidos para el registro de enmiendas, la iniciativa decaía al disolverse las Cámaras por el adelanto electoral.

No obstante, frente a la dejadez y la falta de compromiso del Ejecutivo presidido por Pedro Sánchez, que en esta nueva Legislatura sigue vetando las propuestas legales aludiendo a razones económicas y de incidencia presupuestaria mientras cede al chantaje y la extorsión y a las pretensiones políticas y económicas de fuerzas políticas independentistas, cabe destacar que desde los Gobiernos de varias comunidades autónomas se ha empezado a trabajar para paliar los efectos de la ELA en los enfermos y sus familias.

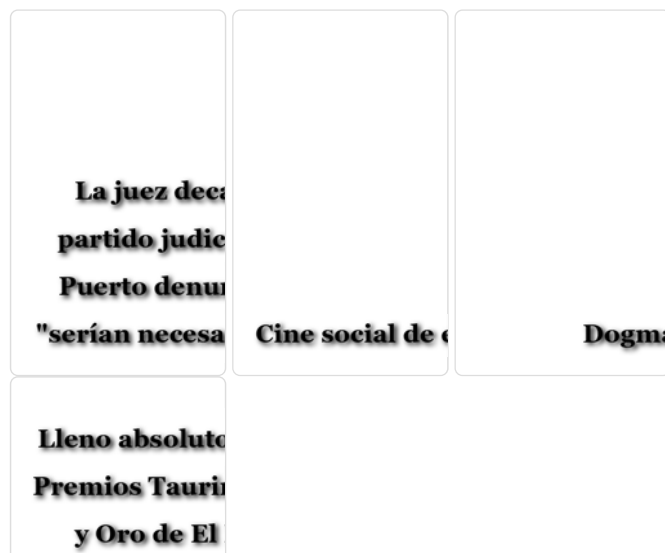


En ese sentido en Andalucía, la Consejería de Inclusión Social, Juventud, Familias e Igualdad, como paso previo al desarrollo normativo que regule el servicio de Asistencia Personal, va a impulsar un proyecto piloto para el diseño e implementación del servicio de asistente personal en pacientes de ELA en este mismo ejercicio presupuestario.

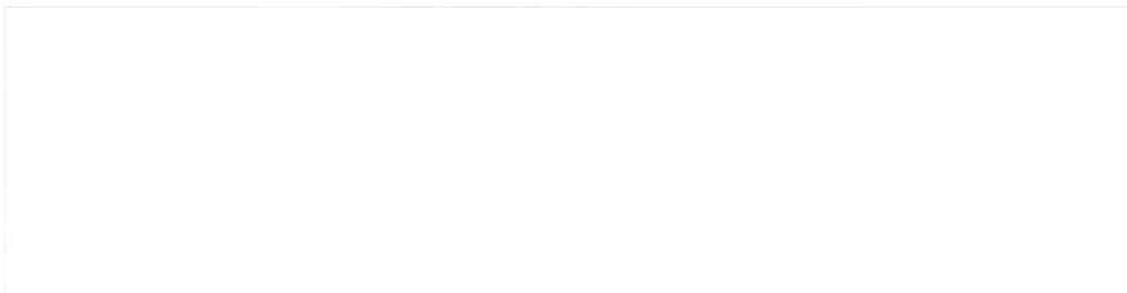
“Desde el Grupo Municipal Popular defendemos que todas las administraciones públicas deben implicarse en el compromiso con las personas afectadas por esta terrible enfermedad y con sus familias, desarrollando políticas que garanticen, en todo momento, una mejora en su calidad de vida y en la de las personas que le rodean”, apostilla el portavoz popular.

Tal y como señala la Confederación Nacional de Entidades de ELA, inexplicablemente, las personas con ELA pueden solicitar ayuda para una muerte digna, pero carecen de ayuda necesaria para poder seguir viviendo. Urge, pues, la aprobación de un marco legal estatal y actuar de manera decidida para promover, proteger y asegurar una atención adecuada a estas personas.

## TAMBIÉN TE PUEDE INTERESAR...



(https://



29 febrero 2024 38 Views

## DR. SERRANO: «EL 20% DE LOS CASOS DE ENFERMEDADES RARAS CORRESPONDEN A ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES»



(<https://www.pacientesenbuenasmanos.com/wp-content/uploads/2024/02/angel-serrano.jpg>)

Redacción, 29-02-2024.- Hoy, 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 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 persona por cada millón de habitantes.**

Tal y como recoge la SEN, 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.**

**“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 el 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares”, explica el Dr. Ángel Aledo Serrano, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN.**

(<https://twitter.com/share?url=https://www.pacientesenbuenasmanos.com/dr-serrano-el-20-de-los-casos-de-enfermedades-raras-corresponden-a-enfermedades-neuromusculares/>)

(<http://www.facebook.com/sharer.php?u=https://www.pacientesenbuenasmanos.com/dr-serrano-el-20-de-los-casos-de-enfermedades-raras-corresponden-a-enfermedades-neuromusculares/>)

(<https://plus.google.com/share?url=https://www.pacientesenbuenasmanos.com/dr-serrano-el-20-de-los-casos-de-enfermedades-raras-corresponden-a-enfermedades-neuromusculares/>)

(<http://www.linkedin.com/shareArticle?mini=true&url=https://www.pacientesenbuenasmanos.com/dr-serrano-el-20-de-los-casos-de-enfermedades-raras-corresponden-a-enfermedades-neuromusculares/>)

PUBLICIDAD

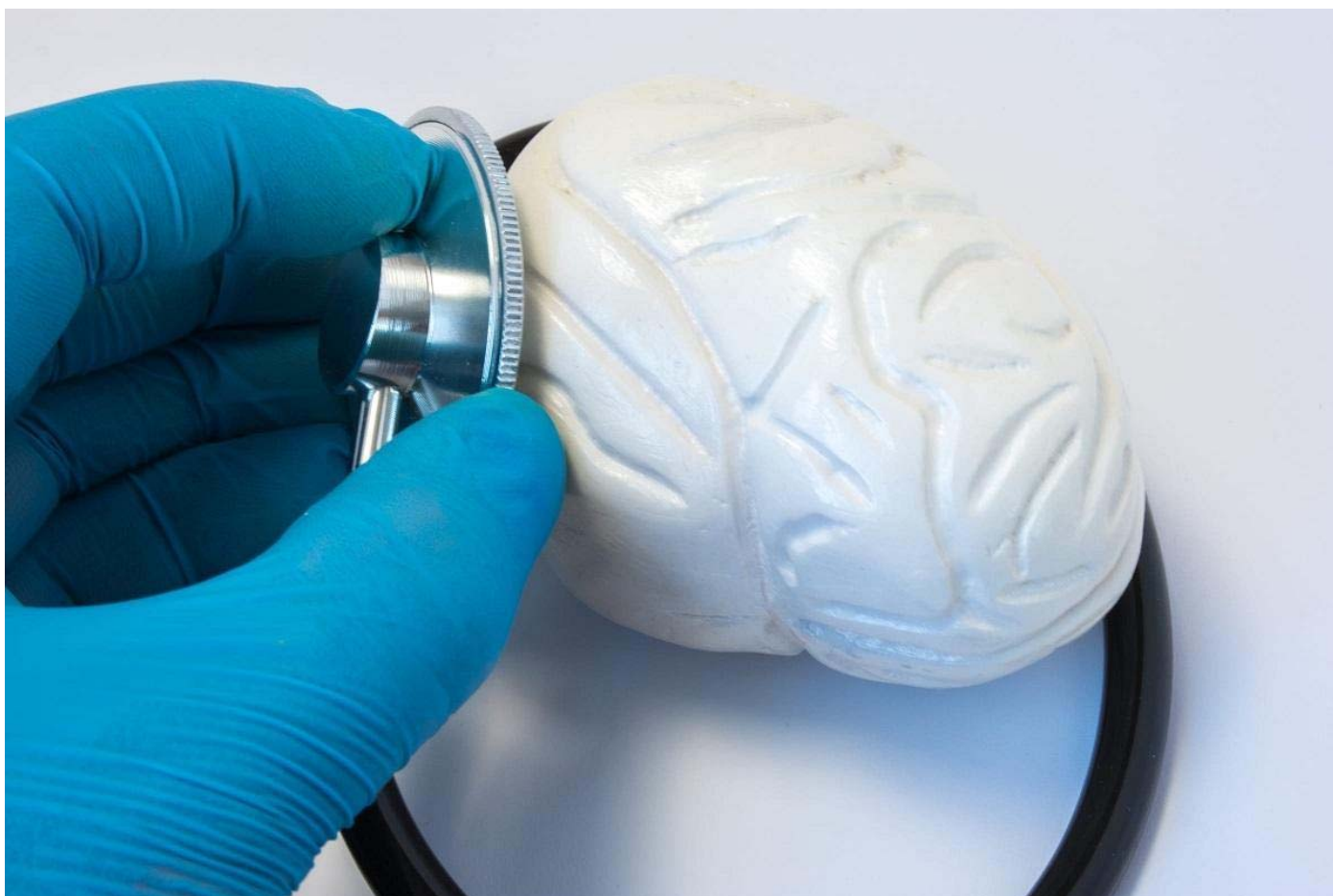


Salud >

NEUROLOGÍA

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

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



El 50% de las enfermedades raras son neurológicas

PUBLICIDAD

Últimas novedades en fútbol  
Fútbol Emotion MegaPark Plaza N

Un artículo de

Rebeca Gil

Jueves, 29/02/2024 - 14:05 | Actualizada 19:31

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



[Salud >](#)

## Pregunta a un Médico ahora

Pregunta a cualquier hora, desde donde quieras. Expertos Onlir disponibles las 24 horas.

JustAnswer ES



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





[Salud](#) >

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

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

PUBLICIDAD



## Pregunta a un Médico ahora

Pregunta a cualquier hora, desde donde quieras. Expertos Onlir disponibles las 24 horas.

JustAnswer ES



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



[Salud](#) >

## Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

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

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

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

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



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

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

---

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

## Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

- El 85% de las enfermedades raras son **crónicas**

[Salud >](#)

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

## La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

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

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

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

Los expertos en neurología reclaman más investigación. /  
DCStudio. Freepik.

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

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

Noticias relacionadas

- [¿Cómo puede afectar la calidad del sueño a las alteraciones eléctricas del cerebro?](#)
- [Los 7 consejos del neurólogo para mantener sano nuestro cerebro y evitar riesgos de ictus, Alzheimer...](#)

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

EXPRESS

DIARIO (https://expressdiario.com)

tp s:/ (ht tp s:/ yo ut ub s:/ ht tp s:/ w w.f w.t twi w.l o m/ ac nst tte w.i ink ed ch an eb ag r.c ed an el

Facebook Twitter LinkedIn WhatsApp Pinterest Telegram

Buscar...



# Enfermedades raras: casi el 50 por ciento son neurológicas

Express Diario | Salud (<https://expressdiario.com/category/salud/>)

febrero 29, 2024 (<https://expressdiario.com/2024/02/29/>)

Facebook Twitter LinkedIn WhatsApp Pinterest Telegram



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.

Les invitamos a leer: Estas son las enfermedades raras más comunes en RD

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.

## 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

## 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.

 Facebook  Twitter  LinkedIn  WhatsApp  Pinterest  Telegram

## Deja una respuesta

Tu dirección de correo electrónico no será publicada. Los campos obligatorios están marcados con \*

Comentario \*

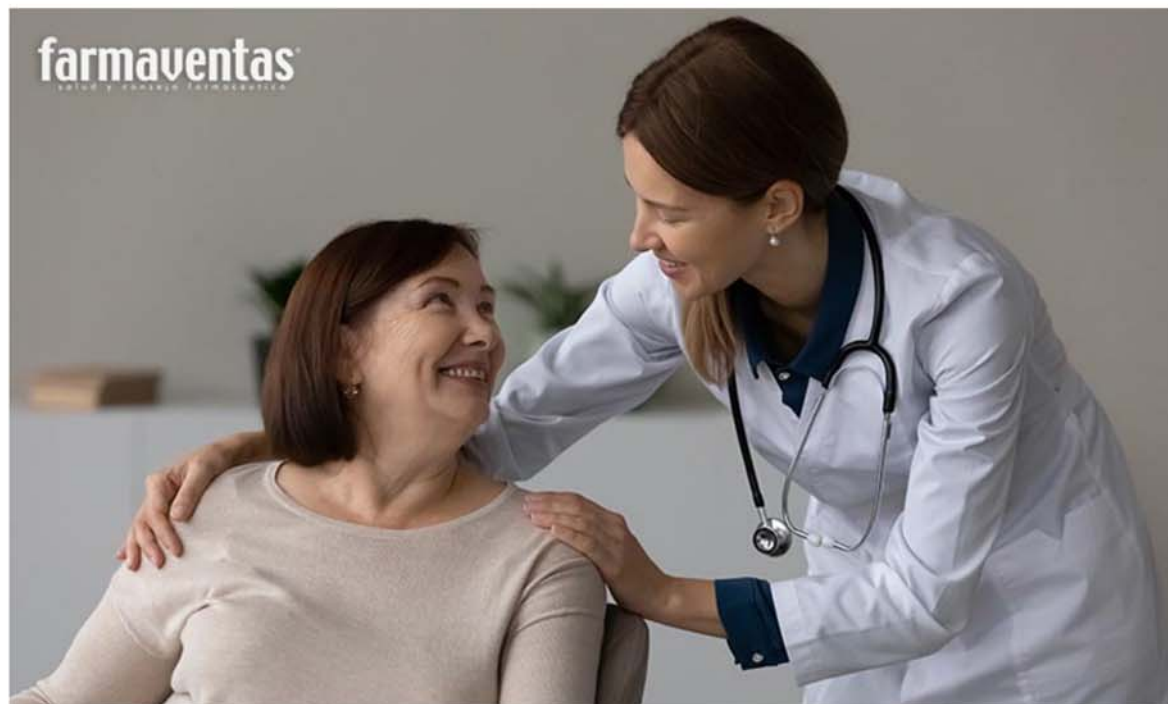
Nombre \*

Correo electrónico \*

Web

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

🕒 Read Time: 2 mins 📅 Publicado: 29 Febrero 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 hoy 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.

### Dr. [Nombre], 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



...vos fármacos a los pacientes. En el caso de las enfermedades raras, la importancia de acceder a los tratamientos de forma rápida puede ser aun 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.

Compartir Guardar Whatsapp

Seguro que te interesa continuar leyendo .....



### Talento-EPHOS y Farmaindustria...

Feb 29, 2024

En los últimos años, la industria farmacéutica innovadora se ha consolidado como un...

[Leer noticia completa](#)



### La inversión en I+D de la...

Dic 15, 2023

La inversión en investigación y desarrollo (I+D) de medicamentos por parte de la...

[Leer noticia completa](#)



### 'Imagina', la campaña de la...

Feb 27, 2024

Farmaindustria se suma a la patronal europea Efpia para llamar a los ciudadanos a pensar...

[Leer noticia completa](#)



### La industria farmacéutica...

Dic 05, 2023

La Federación de la industria farmacéutica europea (Efpia), a la que pertenece...

[Leer noticia completa](#)



### Europa incluye a la industria...



### La FDA aprueba 55 nuevos...

Ene 12, 2024

Enfermedades infecciosas, neurológicas, diabetes tipo 2 en niños, oncología y trastornos...

[Leer noticia completa](#)



### Impulsar la investigación...

Nov 24, 2023

Un ensayo clínico es un estudio de investigación que se realiza en personas para conocer...

[Leer noticia completa](#)



### Las claves del carácter...



## Sociedad

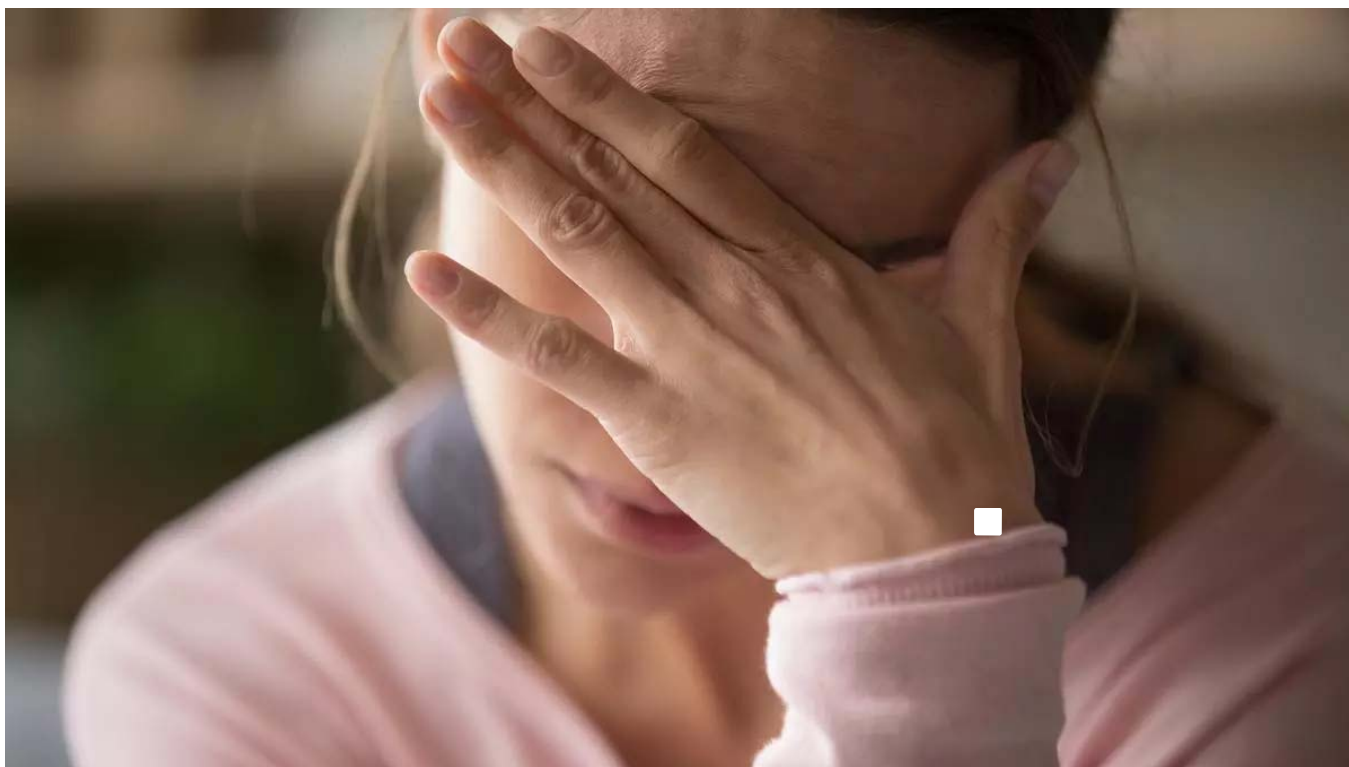
Club Faro Cultura Vida y Estilo Energía futura

PUBLICIDAD

### DOLOR DE CABEZA

## Alerta de los neurólogos sobre la cirugía para tratar la migraña: ni existe evidencia científica, ni está aprobada

Cada vez más clínicas publicitan técnicas que no están aprobadas por ningún organismo regulador, recuerda la Sociedad Española de Neurología



PUBLICIDAD La migraña afecta a 5 millones de españoles // SHUTTERSTOCK

Nieves Salinas

Madrid 26 FEB 2024 11:54



0

**Alerta de los neurólogos** sobre el llamado "tratamiento quirúrgico de la migraña" que, con cada vez más fuerza, se

está publicitando en España como **una nueva técnica para el tratamiento** de esta enfermedad. **El Grupo de Estudio de Cefaleas** de la Sociedad Española de Neurología (SEN) y la Sociedad Internacional de Cefaleas -que aglutina expertos en migraña en todo el mundo- llevan años informando que no se dispone "de la evidencia científica necesaria y suficiente para respaldar este tipo de técnicas quirúrgicas [en el tratamiento de la migraña](#)".

PUBLICIDAD

La sociedad científica muestra su inquietud ante el aumento de campañas publicitarias en España sobre estas cirugías. **La advertencia no es nueva**. En 2015, cuando este tipo de tratamiento empezó a divulgarse en nuestro país como una nueva técnica prometedora, el mismo **Grupo de Estudio de Cefaleas de la SEN** ya revisaba la evidencia publicada al respecto y concluía, al igual que lo hacían los editores de la principal revista científica especializada en cefaleas *Cephalalgia* (publicación oficial de la Sociedad Internacional de Cefaleas), **que no existía evidencia científica al respecto**.



Casi una década después, la SEN vuelve [a lanzar una alerta](#) y a insistir en un mensaje repetido estos años. No solo se trata de evidencia científica, sino que las técnicas "que proponen tratar quirúrgicamente a los pacientes para eliminar **supuestos puntos desencadenantes de la migraña** no están aprobadas como opción terapéutica por **ningún**

**organismo regulador** en los diferentes países del mundo".

### Tratamientos alternativos

En España, la migraña afecta al 12% de la población general, es decir, a unos cinco millones de personas. De ellas, aproximadamente **el 80% son mujeres**. Es, además, la primera causa de discapacidad en menores de 50 años y el tipo de cefalea que más impacto tiene a nivel laboral, **con una reducción de la jornada laboral superior a 12 horas semanales en el 10% de los trabajadores** y absentismo de hasta 14,6 días al año para personas con migraña crónica.


Esta enfermedad neurológica también supone una carga social y económica importante, tanto para los pacientes como para los sistemas de atención médica.

PUBLICIDAD

La SEN señala este lunes que, precisamente, por ese alto porcentaje de españoles que padecen migraña, que limita significativamente la vida de las personas, **"son muchos los pacientes** que buscan todo tipo de **tratamientos alternativos** para intentar minimizar su incapacidad y secundariamente el dolor".

### Consecuencias negativas

"Además, **al no existir ninguna terapia curativa**, surgen de forma periódica noticias sobre tratamientos - generalmente **con un precio elevado**- que no son eficaces y que, en muchas ocasiones, pueden tener consecuencias negativas para la salud de las personas. Por tanto, se recomienda consultar al neurólogo para recibir información sobre la idoneidad de cualquier tratamiento de la migraña", advierten.



**American Express Platinum**

American Express - Patrocinado

[Ver más](#)

\*Sujeto a condiciones

Una rápida búsqueda realizada por El Periódico de España, del grupo Prensa Ibérica, permite encontrarse páginas de clínicas privadas de cirugía estética que, en España, ofrecen **este tipo de solución que los neurólogos desacreditan**. En algunos sitios se publicitan como intervenciones sencillas, que se aconsejan a pacientes con crisis periódicas e incapacitantes que no **responden a los medicamentos** y se usan para descomprimir los puntos que desencadenan el dolor. La tasa de éxito de este tratamiento es alta, aproximadamente del 90%, **señalan algunas de estas webs**.

## Nuevos fármacos

En su comunicación, la Sociedad Española de Neurología destaca también que en los últimos años, se han producido importantes avances en el tratamiento de migraña con la llegada de **nuevos tratamientos** (como anticuerpos monoclonales anti-CGRP, gepantes y lasmiditán, precisan+) que pueden ayudar "a mejorar la calidad de vida de aquellos pacientes que aún no hayan encontrado una solución útil que **les permita sobrellevar los efectos de esta enfermedad**".

PUBLICIDAD

El último fármaco **-Vydura (rimegepant), de Pfizer-** ya está disponible en España y fue presentado hace apenas unos días- como el primer medicamento indicado para prevenir y tratar la migraña en adultos. Una nueva opción que ha **causado enorme expectación** porque, pese al gran número de personas que padecen esta enfermedad en España, **casi el 54% de los pacientes**, asegura que no han encontrado un tratamiento que le haya ido bien.

**TEMAS**

ENFERMEDADES

PACIENTES

MÉDICOS

FÁRMACOS

MEDICAMENTOS

EL PERIÓDICO DE ESPAÑA

**Comenta esta noticia**

PUBLICIDAD

**Te puede interesar**

---



## Guías de Salud

Medicina HLA VISTAHERMOSA Más Que Salud Cuidamos tu salud Dietas Fitness Expertos en salud Salud Infantil

PUBLICIDAD

### NEUROLOGÍA

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

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



PUBLICIDAD El 50% de las enfermedades raras son neurológicas

Rebeca Gil

29 FEB 2024 14:05 Actualizada 29 FEB 2024 19:31



0

En Europa, **una** enfermedad se considera "rara" o "poco frecuente" si afecta a menos de 1 persona por cada 2.000

**habitantes**, aunque **más del 80% de las enfermedades raras** que se han registrado en [Orphanet](#) -la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos- **afectan a menos de 1 persona por cada millón de habitantes**.

PUBLICIDAD

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

¿Cómo puede afectar la calidad del sueño a las alteraciones eléctricas del cerebro?



- En España, unos **3 millones de personas padecen alguna de las más de 7.000 enfermedades raras** que se han



descrito hasta la fecha.

Según los datos que facilita la [Sociedad Española de Neurología \(SEN\)](#), **casi el 50% de ellas son** enfermedades neurológicas.

PUBLICIDAD

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

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

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



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

### Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras

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

PUBLICIDAD

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

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

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

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

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



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

### **Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras**

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

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

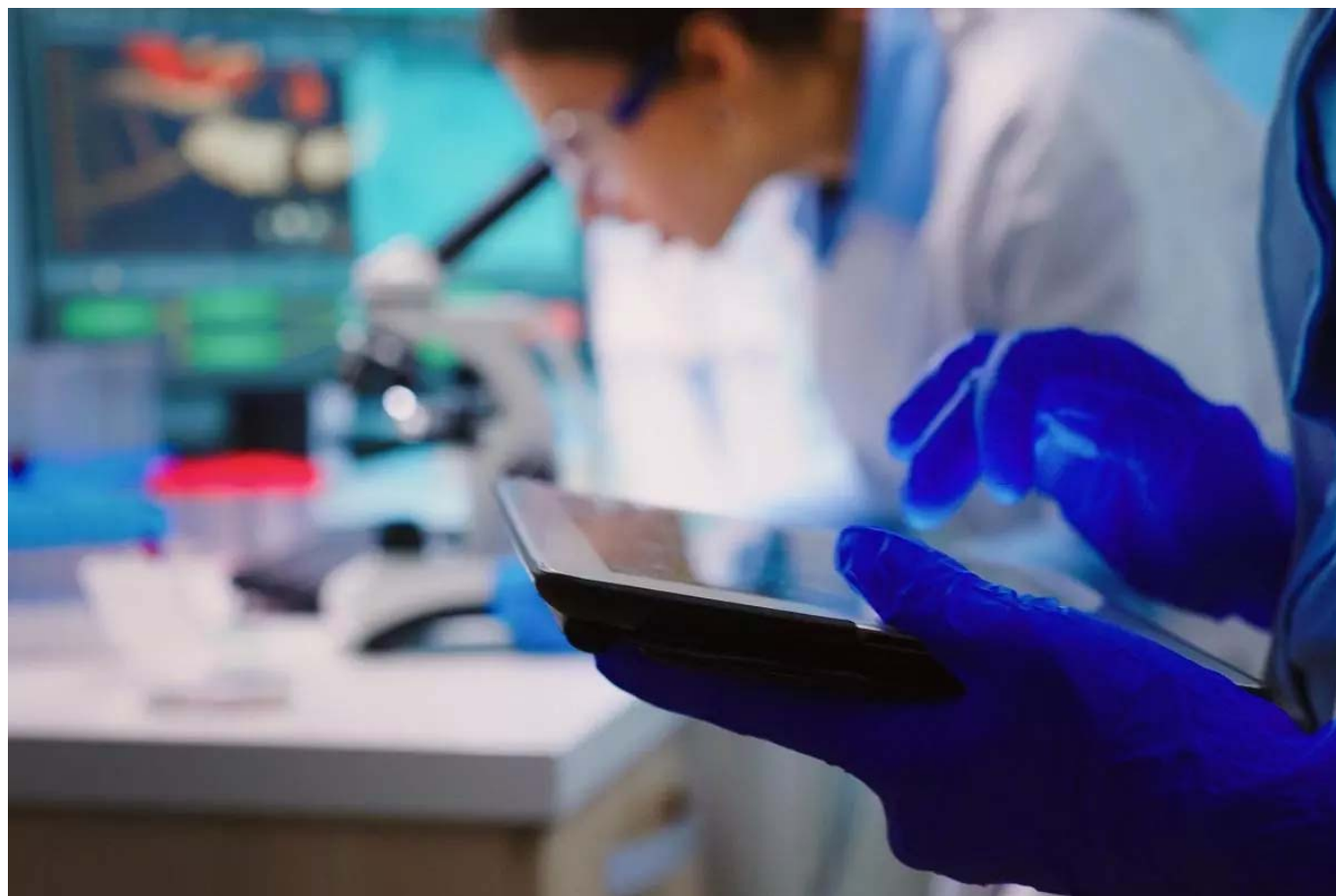
Además, son enfermedades que se han caracterizado por la **falta de diagnóstico, por la falta de tratamiento y por la falta de investigación**. Aunque esto está cambiando algo en los últimos años.

## La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente

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

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

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



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

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

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

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

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

**TEMAS**

NEUROLOGÍA

ENFERMEDADES

ENFERMEDAD RARA

DIAGNÓSTICO

SALUD

[Comenta esta noticia](#)

PUBLICIDAD

Contenido ofrecido por:



La Opinión DE MÁLAGA

[Inicio \(index.html\)](#)   [Tecnología](#)   [Paciente](#)

## Artículos

[Inicio \(index.html\)](#)   [La salud sí tiene género: 6 enfermedades que son más frecuentes en mujeres](#)

---

29 FEBRERO





# La salud sí tiene género: 6 enfermedades que son más frecuentes en mujeres

Por Beatriz García

Las mujeres viven más que los hombres y según la Encuesta Europea de Salud van al médico con mayor frecuencia y consumen más medicamentos que los hombres. Por otra parte, el estudio *Mujer, discapacidad y enfermedad crónica* realizado por la Universidad Complutense de Madrid y la Plataforma de Organizaciones de Pacientes señala que desde que perciben los primeros síntomas de malestar hasta que son diagnosticadas transcurren 6 años, el doble que en el caso de los hombres.

Esas son algunas diferencias entre ellas y ellos, pero, tal y como muestran distintos estudios por especialidades, hay también otras. Más allá de las patologías propias que afectan exclusivamente a los órganos femeninos, como los trastornos ginecológicos o los ligados al embarazo, hay algunas que, aunque afectan a ambos sexos, las padecen las mujeres en mayor medida.

Uno de esos problemas de salud claramente femeninos es la migraña. De hecho, el 80% de las personas que padecen esta enfermedad en nuestro país son mujeres, es una de las principales causas de discapacidad y la primera en mujeres jóvenes. Más acusada todavía es la brecha de género en lo que se refiere a la artritis reumatoide: el 89,9% de los pacientes son mujeres según la encuesta sobre Impacto y control de la Artritis Reumatoide en España (2020). También son ellas las más proclives a padecer dolencias como el hombro congelado (también llamada capsulitis adhesiva, el síncope o trastornos de tiroides como el hipotiroidismo o el hipertiroidismo.

Especial atención merece también el insomnio. España es uno de los países con peor calidad de sueño de Europa: la Sociedad Española de Neurología calcula que cerca de la mitad de la población (el 48%) duerme poco o duerme mal y

que más de cuatro millones de españoles sufre trastornos graves, como el insomnio crónico. Un dato más dice que el 60% de los insomnes son mujeres.

Aunque el porqué de este sesgo de género sigue siendo en muchos casos una incógnita -una combinación de factores biológicos, fisiológicos y genéticos- en algunas enfermedades está estrechamente vinculado con los cambios hormonales que se producen a lo largo de la vida. Hemos consultado con especialistas de distintos centros del Grupo Quirónsalud para ahondar en las claves de estas enfermedades tan marcadamente femeninas, conocer los factores de riesgo, las pautas de prevención y los avances en investigación y tratamiento.





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

# El 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes - Noticias en Salud

Redacción Noticias en Salud

6-7 minutos



Hoy, 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 **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 persona por cada 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.

*“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 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” .*

## **Limitaciones físicas, cognitivas y emocionales**

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.

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 **5 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.

## **El 80% de las enfermedades raras son de origen genético**

*“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”.

“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. Ángel Aledo.

En la última década, los **proyectos de investigación** han crecido más de un 80%, y esto ha permitido no sólo identificar la base genética de muchas enfermedades raras, sino que cada año aumenta 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. Ángel Aledo.*



NACIONAL

MELILLA

MURCIA

ANDALUCÍA

INTERNACIONAL

OPINIÓN

SOCIEDAD

ECONOMÍA

SUCESOS

TRIBUNALES Y CORRUPCIÓN

FUERZAS ARMADAS

CULTURA

DEPORTES

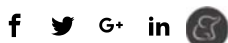
MOTOR

GASTRONOMÍA

**CULTURA****Sánchez acusa a Feijóo de ocultar la corrupción en el PP****FEMINISMOS, DESIGUALDAD Y PATRIARCADO por Martín Momblant, Antropólogo social y cultural****MEJOR QUE JOVEN, por José Biedma López****Siete artistas taiwaneses exponen sus creaciones durante La semana del arte de Taiwán en Madrid 2024**

## MEJOR QUE JOVEN, por José Biedma López

Jueves 29 de febrero de 2024, 08:47h



**Según datos proporcionados por el Instituto Nacional de Estadística, la población mayor de 64 años en España ascendía a 9,5 millones de personas a principios de 2022. Y el número de viejos y viejas va en aumento. La Sociedad Española de Neurología calcula alrededor de 800.000 las personas que padecen Alzheimer. De nada sirven**





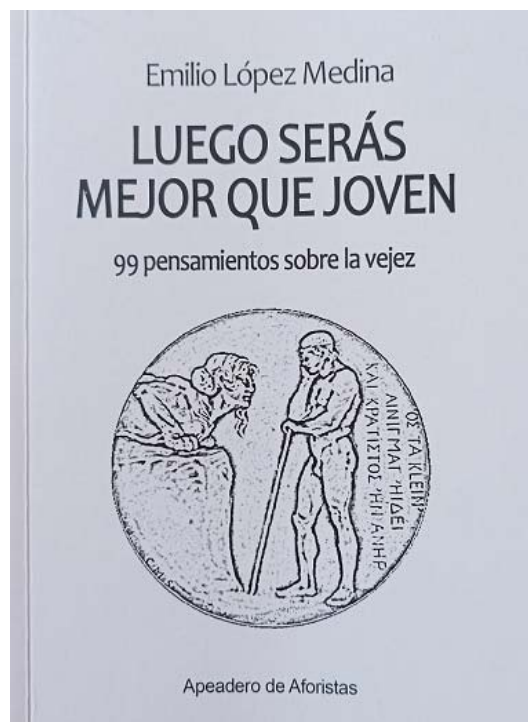
**un país de ancianos y de parejas jóvenes estériles y con mascota. Reflexionar sobre lo que nos ha pasado y pasa, si no consuela ni cura, por lo menos entretiene.**

*Luego serás mejor que joven* (2023) es el breviario de pensamientos (99 aforismos) que nos regala Emilio López Medina, concebidos desde la atalaya jiennense de sus setenta añitos cumplidos, estudiados y paternales. Tal vez, como creía Séneca, la vejez pueda ser vivida con la sabiduría que espanta temores y con el ánimo sereno que ejemplifica Emilio. En cualquier caso, es mejor tirar para bonachón que sostenerse a duras penas y gruñón. De nada sirve quejarse porque nadie aguanta a los quejicas.

A los placeres del conocimiento y de la meditación une Emilio los de la buena música y los de su notable escritura. ¿Qué sería de nosotros sin la música y sin las letras? El ocio sin las “letras” –decía Séneca- es la ruina del alma. Cada etapa de la vida tiene sus propios placeres y molestias y es evidente que achaques y goteras crecen con el tiempo, que somos y nos dismantela. A la pregunta de los sesentones: “¿Cómo estás?”, es común responder: “Bien, sin entrar en detalles...”, por evitarle al interlocutor la relación de asteriscos rojos en los análisis de sangre.

El filósofo cordobés insistía en que la edad cana es una oportunidad para practicar las virtudes. Sí, muchacho, a falta de malos ejemplos, ¡uno da buenos ejemplos! La moderación y la prudencia se imponen ahora por prescripción preventiva si quieres seguir respirando, porque “lo que fortalece al joven, mata al viejo”. Quizá –como añade Emilio- el espíritu mejore con la vejez, “luego serás mejor que joven”, pero el escepticismo y la desilusión son su pan amargo. Comienza a comprenderse mucho y a no interesar casi nada. Hay, desde luego, el “viejo joven”, una aspiración general, y también hay quien envejece antes de tiempo, “quemado” por labores que detesta, ancianos prematuros.

Acusamos al anciano de anticuado, de carcamal o de carroza, sin agradecerle que todavía haya alguien que tenga un criterio distinto al de la opinión dominante. Ser inactual o extemporáneo no está mal, pero es duro nadar contracorriente. Es verdad que el viejo entiende cada vez menos cómo funcionan los aparatos, ¡pero comprende cada vez mejor cómo funcionan los humanos! Tiene razón Emilio: el niño teme a lo desconocido; el viejo, a lo conocido, porque sabe del dolor, gran maestro de la vida, y se va quedando solo porque los testigos de la suya van desapareciendo. Como orejas y nariz, también las manías tienden a crecer con la edad; como el corazón, así que nos volvemos sentimentales y se nos escurre la lágrima enterrando al amigo.





tardes y sobretardes. Gran compañía ofrecen a la vejez la radio, la televisión y la mascota. En la memoria escarba el anciano cuando ya le cuesta retener lo que hace: qué día es hoy o dónde ha dejado las gafas...

Emilio se sorprende con motivo de las distancias tan cortas que median entre los periodos históricos. 800 años son poco más de diez generaciones, ¡sólo diez vidas desde Alfonso X el Sabio hasta hoy! Lo que la Humanidad ha conseguido desde la batalla de las Navas de Tolosa es sorprendente... Nos gustaría saber qué será de nosotros en veinte, en treinta años, si curaremos el cáncer, si colonizaremos Marte... Pero la Naturaleza nos gasta la putada, el obscuro azar de los genes determina nuestro próximo final, el deterioro del organismo es irreversible, sin redención de la pena por buena conducta y, para lo que uno ve que sucede, tal vez sea mejor descansar pronto en el seno del Todopoderoso y no tener que sufrir el espectáculo de la humana estupidez, de los poderes de este mundo que causan y seguirán causando horrores.

Parsimonia, otra excelencia que es obligatoria para una inteligencia práctica que pierde reflejos y una memoria que no recuerda ya palabras familiares, mal hospedadas en una máquina que cada vez funciona peor. El viejo es alguien a quien la Vida –edadista y edadofóbica por naturaleza- desprecia. Y la farándula, también. “A la puta y al torero, ¡a la vejez te espero!”. A los viejos les están vedados muchos oficios...

Eres “mayor” y ya dejas de hacer lo que debes o quieres, y comienzas a hacer lo que puedes, o sea, cada vez menos. Hay días buenos y días malos, pero ya son todos peligrosos y consecutivamente peores. Puedes agradecer que hasta aquí, a tus 80 o 90, has llegado, si todavía no necesitas a nadie para que te limpie el culo y reconoces a tus nietos, porque la vida te viene perdonando y es un vicio vivir aunque te pesen las piernas, y todos los días tienen su afán y amanecer, ¡que no es poco!

Los viejos se entienden bien con sus nietos porque niños y ancianos filosofan y contemplan la vida de los adultos como una quimera: la del amor, la del dinero, la del poder. Como el cínico en su tonel, aprecian sobre todo el sol y la compañía. Lo indispensable. Salvo que hayan perdido la cabeza, les sobra todo, ¡jojo, no te despojes de todos tus bienes antes de tiempo! El anciano se ve sin notarlo epicúreo: su alegría es mera ausencia de dolor. Lo que Emilio como todos nosotros es perder la autonomía y la capacidad para distinguir, sobre todo la moral. No poder distinguir ya entre el bien y el mal (es buena persona). Lo justifica así: “el sentido de la justicia es el punto más alto de la humanidad del individuo y de la sociedad”.

Aunque no renuncia al pesimismo de estirpe alemana, celebra que con la vejez uno se libra “de la obligación y el sufrimiento de tener que gustar a los demás y darles la razón”. Uno gana en derecho de expresión y en transparencia, como el hombre invisible. Sin duda es dramático que, cuando ya se ha aprendido algo sobre la vida, de poco o de nada sirva. El Mal es irreversible.

Ofreceré para terminar un bálsamo tónico contra tanta tragedia, una analogía que debo a Juan Ramón, el excelso poeta... Miramos las ruinas como cosa muerta sin reparar en su realidad de vida cabezona, tozuda, vencedora, vida perdurable contra todo. ¡Nada de lamentos, amigo Emilio! Las ruinas son románticas. Sigue jugando lúcido, espigando horas alegres que pasan volando. Cantaremos un *Carpe diem*, con Francisco de Rioja, poeta sevillano de nuestro Siglo de Oro: “Goza la nieve y rosa que los años / te ofrecen; mira Aglaya que los días / llevan tras sí la flor y la belleza. // Que cuando de la edad sientas los





No sé si Aglaya prestará oídos a esta lección que le damos, Emilio, y suspenderá el desdén con que nos castiga. Por lo menos y por el momento, hablamos, cantamos y nos quedamos. Como Sócrates, aún podemos aprender a tocar la flauta.

Del autor:

<https://www.amazon.com/-/e/B00DZLV35M>

<https://dialnet.unirioja.es/servlet/autor?codigo=1636897>

<https://aafi.es/NOCTUA/noctua00.htm>

---

+ 0 comentarios

**nuevodiario**  
la información como idea

Contacto | Índice temático | Sitemap News | Hemeroteca  
Política de privacidad y cookies | Aviso Legal | Edita: EL CASO DEL SIGLO XXI, S.L

**Cibeles**net

Actualidad:

[Inicio](#)

[Sobre nosotros](#)

[Empresas amigas](#)

[Contactar](#)

# Revista plural

<a href="#">Inicio</a>	<a href="#">Conciencia</a>	<a href="#">Cultura</a>	<a href="#">Empresas</a>	<a href="#">Gastronomía</a>	<a href="#">Lugares</a>	<a href="#">Música</a>
<a href="#">Salud</a>	<a href="#">Realidad Oculta</a>	<a href="#">Radio Balear</a>				

[Conciencia](#)

## EL 65% DE LAS ENFERMEDADES RARAS SON GRAVES E INVALIDANTES Y, EN CASI UN 50% DE LOS CASOS, AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE



Por [Redacción Revista Plural](#) febrero 2024

14

0

0

Último número (114)



Últimos artículos publicados

febrero 2024

[DIEZ DESTINOS "CALENTITO" DONDE DISFRUTAR LO QUE QUEDA DEL INVIERNO](#)

febrero 2024

[HIPOTECA INVERSA:](#)



4 veces compartido  
14 visualizaciones

### 29 DE FEBRERO DIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

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

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

Para seguir navegando, acepte nuestra política de privacidad

**enfermedades raras, de las que casi el 50% son enfermedades neurológicas. El 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares.**

**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.**

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 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 persona por cada 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.

*“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 enfermedades raras 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

[BENEFICIARIAS DE ELLA](#)

febrero  
2024

[EL 65% DE LAS ENFERMEDADES RARAS SON GRAVES E INVALIDANTES, EN CASI UN 50% DE LOS CASOS, AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[ENFERMEDADES RARAS SON GRAVES E INVALIDANTES, EN CASI UN 50% DE LOS CASOS, AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[SON GRAVES E INVALIDANTES, EN CASI UN 50% DE LOS CASOS, AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[GRAVES E INVALIDANTES, EN CASI UN 50% DE LOS CASOS, AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[E INVALIDANTES, EN CASI UN 50% DE LOS CASOS, AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[Y, EN CASI UN 50% DE LOS CASOS, AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[CASI UN 50% DE LOS CASOS, AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[LOS CASOS, AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[AFECTAN EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[EL PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[PRONÓSTICO VITAL DEL PACIENTE](#)

[VITAL DEL PACIENTE](#)

[DEL PACIENTE](#)

[PACIENTE](#)

febrero  
2024

[MERCADONAS SUPERAS LAS 100.000 PERSONAS EN PLANTILLA, TODAS CON CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[LAS 100.000 PERSONAS EN PLANTILLA, TODAS CON CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[100.000 PERSONAS EN PLANTILLA, TODAS CON CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[PERSONAS EN PLANTILLA, TODAS CON CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[EN PLANTILLA, TODAS CON CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[PLANTILLA, TODAS CON CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[TODAS CON CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[CON CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[FIJOS Y DE CALIDAD](#)

[DE CALIDAD](#)

[CALIDAD](#)

febrero  
2024

[ASTIGMATISMO CAUSAS, SÍNTOMAS Y TRATAMIENTO](#)

[CAUSAS, SÍNTOMAS Y TRATAMIENTO](#)

[SÍNTOMAS Y TRATAMIENTO](#)

[Y TRATAMIENTO](#)

[TRATAMIENTO](#)

febrero  
2024

Para seguir navegando, acepte nuestra política de privacidad

Acepto

Política de privacidad

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.*

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 5 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.

*“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”.*

*“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*

[SEN: NO  
HAY  
EVIDENCIAS  
DE  
ÉXITO  
EN EL  
TRATAMIENT  
QUIRÚRGIC  
DE LA  
MIGRAÑA](#)

Para seguir navegando, acepte nuestra política de privacidad

Acepto

Política de privacidad

*la investigación para desarrollar nuevas terapias que mejoren la calidad de vida de quienes las padecen”, destaca el Dr. Ángel 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. Ángel Aledo.*

Tags: [#Dia Internacional de las enfermedades raras](#) [#España](#) [#Salud](#)

Previo post

[MERCADONA SUPERA LAS 100.000 PERSONAS EN PLANTILLA, TODAS CON CONTRATOS FIJOS Y DE CALIDAD](#)

siguiente post

[HIPOTECA INVERSA: QUÉ ES Y CÓMO BENEFICIARSE DE ELLA](#)

## More posts



[Salud](#)



[Noticias online](#)

marzo 2021

[5 CONSEJOS PARA “POSITIVE”](#)

Para seguir navegando, acepte nuestra política de privacidad

Acepto

Política de privacidad

Menú

---

Mundo



## El sueño influye a la hora de encontrar y mantener la calidad de vida en pareja

Dormir en pareja supone compartir intimidad, zona de descanso y horarios de sueño por lo que puede condicionar la calidad de vida de la pareja y, del mismo modo, la pareja puede influir en el sueño, según demuestran distintos estudios científicos, revisados por la Sociedad Española de Neurología (SEN), con motivo del Día de San Valentín.

---



Archivo - ¿Es fácil realmente dormir en pareja? LOMONACO - Archivo

Por Europa Press

13 de febrero 2024 a las 07:38 hrs.

Seguir viendo

00:02 / 00:42

MADRID, 13 (EUROPA PRESS)





"Se han encontrado diversas evidencias científicas de que el cronotipo, o lo que es lo mismo, la inclinación biológica a dormir en unos horarios y estar despierto y alerta en otros, puede determinar encontrar pareja", señala la coordinadora del Grupo de Estudio de Trastornos de la Vigilia y Sueño de la Sociedad Española de Neurología (SEN), la doctora Ana Fernández Arcos.

Así, explica que "dos personas con cronotipos extremadamente opuestos, que son muy matutinas o vespertinas difícilmente convergirán debido a la escasa coincidencia en su tiempo libre en lugares comunes".

"También se ha visto que en las parejas con preferencias horarias distintas puede haber dificultades en la convivencia por querer adaptarse, siendo complicado si uno de ellos debe forzar los horarios de sueño afectando al descanso. Y, en esos casos, pueden darse problemas de sueño y de funcionamiento de la pareja. Por el contrario, se encuentran y son más afines las parejas con un cronotipo similar debido a que será más fácil que tengan intereses y aficiones comunes", añade.

Además, algunos estudios han observado una mejor calidad de sueño cuando las personas duermen juntas, principalmente en jóvenes ya que, a pesar de que puedan darse más despertares, con un tiempo total de sueño menor, se ha detectado un beneficio para la arquitectura de sueño, con un incremento del 10 por ciento en la duración de la fase de sueño REM.

Dormir en pareja también parece favorecer el vínculo, la intimidad y el sentido de seguridad y protección. Además, dormir en pareja implica hábitos y rutinas compartidas, por lo que algunos estudios apuntan a que podría tener un efecto protector en el desarrollo y mantenimiento del insomnio en parejas que mantienen rutinas saludables porque, del mismo modo que las parejas que cuidan la dieta o se animan a abandonar el tabaquismo, el hecho de que las personas cuiden de su descanso también puede ayudar a que la pareja lo haga.

"Por el contrario, las parejas que duermen juntas durante años y deciden separarse de cama o incluso de habitación presentan un cambio importante de su ritual de ir a dormir que puede ser en cierta manera disruptor. Es cierto que dormir juntos implica una expectativa social de un comportamiento de pareja o matrimonio considerado adecuado, pero dormir separados no debería ser indicativo de una pareja rota o desapegada, sino que debe surgir tras tener un diálogo acerca de cómo mejorar de forma individual el sueño y para tener una relación más satisfactoria", comenta la vocal del Grupo de Estudio de Trastornos de la Vigilia y Sueño de la Sociedad Española de Neurología (SEN), la doctora Celia García Malo.



En todo caso, la doctora Malo asegura que "aún hay muchas variables a tener en cuenta en cuanto a dormir en pareja" ya que la mayoría de los estudios se han hecho con parejas heterosexuales, "por lo que deberían estudiarse las diferencias entre hombres y mujeres y orientación sexual y género".

Lo que sí que está ampliamente estudiado es que cuando un miembro de la pareja sufre un trastorno de sueño, puede complicar el descanso de la otra persona. Por ejemplo, los compañeros de cama de personas con ronquidos o apneas obstructivas del sueño pueden presentar dificultades para conciliar el sueño y molestias diurnas como cefalea o somnolencia.

"Se ha observado que el hecho de estar en una relación y que la pareja le apoye puede ser un punto clave para aceptar que se sufre algún tipo de trastorno del sueño y estos paciente suelen adaptarse mejor al tratamiento. Por lo tanto, los compañeros de cama pueden ser fundamentales en la identificación de los trastornos de sueño no percibidos por el propio paciente, de la misma forma en la que también están relacionados con el éxito del tratamiento, ya que de él también dependerá su propio descanso", comenta la doctora Celia García Malo.

En definitiva, los estudios realizados parecen apuntar a que dormir en pareja aporta beneficios emocionales, aunque puede resultar complicado en situaciones de diferentes cronotipos o en presencia de trastornos de sueño.

"Y, aunque los problemas del sueño hayan sido normalizados o culturalmente aceptados, mejorar el descanso tiene que ser una prioridad para todos porque el sueño es esencial para la salud, tanto para la persona que sufre un trastorno, como para su compañero de cama. En nuestras consultas, hemos observado cómo, por ejemplo, tratar las apneas con CPAP supone una gran mejora del descanso tanto para el paciente como para su compañero. Cualquier persona que no consiga tener un sueño reparador o sospeche de algún problema en su sueño, tanto suyo como de su pareja, debería consultar con su médico", concluyen las expertas.

Por último, la SEN recuerda que dormir en pareja también implica adaptar el ambiente más adecuado para el descanso, entre lo que se incluye la elección de la ropa de la cama, la temperatura o las condiciones de oscuridad del dormitorio. Es recomendable que el ambiente sea más bien fresco y mantener oscuridad, favoreciendo el silencio en esa zona de la casa.

## TAGS

## LO ÚLTIMO

**Estas son las nuevas tendencias de baño en 2024 (haz clic para ver los resultados)**

Remodelación del baño | Enlaces Publicitarios

Buscar Ahora

**Hombre sale de excursión y encuentra un extraño nido - Cuando comprende lo que es llama inmediatamente a la policía**

Trendscatchers

**Burros: Los autos sin vender casi están siendo donados (ver precios)**

Diario, Información y Noticias de El Puerto de Santa María

**MINI ESCUELA MUNICIPAL DE SEMANA SANTA**  
 Del 25 al 29 de marzo



Comprometidos con la conciliación familiar, para construir JUNTOS el mejor Puerto posible

PROYECTO 'EL PUERTO CORRESPONSABLE'  
 Subvencionado por la Consejería de Inclusión Social, Juventud, Familias e Igualdad de la Junta de Andalucía y financiado por el Ministerio de Igualdad



## Redacción

Jueves, 29 de Febrero de 2024 Tiempo de lectura: 5 min

## PLENO

# El PP de El Puerto exige al Gobierno un marco legal que merecen a los enfermos de ELA y sus

Aviso sobre el uso de Cookies.

Utilizamos cookies nuestras y de terceros para el funcionamiento de la página. Puedes consultar la lista de cookies y como desconectarlas. Ver nuestra Política de Privacidad y Cookies.

Aceptar Cookies

Personalizar

# familias



Un Pleno anterior con llamativas ausencias.

El Secretario General del Partido Popular y portavoz del Grupo Popular en el Ayuntamiento de El Puerto de Santa María, Javier Bello, va a presentar para su debate a Pleno una moción sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), enfermedad del sistema nervioso central caracterizada por una degeneración progresiva de las neuronas motoras en la corteza cerebral, tronco del encéfalo y médula, para que por parte del Gobierno de España se proceda a aprobar, con carácter urgente, un marco legal que permita abordar de manera más eficiente y humana la problemática de la ELA.

Todo ello para que el Sistema Nacional de Salud (SNS) brinde la ayuda necesaria para que las personas afectadas por esta enfermedad y sus familias tengan la mejor calidad de vida posible y para que el SNS junto a la Seguridad Social garanticen una atención integral a través de las adecuadas prestaciones, servicios y recursos para **la adecuada transferencia de recursos económicos a las Comunidades Autónomas** y que todo ello se realice con el necesario consenso en el Consejo interterritorial del SNS y se acuerde así

**Aviso sobre el uso de cookies**

Utilizamos cookies nuestras y de terceros para el funcionamiento del digital. Puedes consultar la lista de cookies y como desconectarlas. Ver nuestra Política de

Privacidad y Cookies

Incide Bello en "la penosidad de este mal tan poco conocido, **ya que es una enfermedad** progresiva, degenerativa y mortal que deriva en una disminución de la autonomía motora, la

comunicación oral, la deglución y la respiración, y al no afectar al cerebro las personas afectadas son conscientes de cada paso en negativo durante todo el proceso degenerativo”.

Para poner en contexto la problemática, estima la Sociedad Española de Neurología que la ELA tiene una incidencia en España de 1 a 2 casos nuevos por cada 100.000 habitantes, lo que significa que, cada año, alrededor de 700 personas comenzarán a desarrollar los primeros síntomas de esta enfermedad. Su alta incidencia convierte a la ELA en la enfermedad neuromuscular más frecuente, así como la tercera enfermedad neurodegenerativa con más incidencia, tras la demencia y la enfermedad de Parkinson, en nuestro país.

Aunque España no cuenta con una base de datos oficial, según estimaciones de la Sociedad Española de Neurología en España hay más de 4.000 personas afectadas por ELA, y en el caso de Andalucía son más de 800 las personas que la padecen.

Desde el inicio de esta enfermedad, cuya edad media se sitúa entre los 40 y los 70 años, la mitad de las personas afectadas fallecen en menos de tres años, un 80% en menos de 5 años, y la mayoría (el 95%) en menos de 10 años.

En los últimos años se ha producido una mejora de los tratamientos sintomáticos, así como en los tiempos de diagnóstico, por lo que se ha conseguido mejorar temporalmente la calidad de vida de muchos pacientes. Pero, aun así, puesto que no existe un tratamiento curativo, en un corto plazo los pacientes pasarán de una situación de normalidad a una de dependencia completa.

Se trata, por lo tanto, de una enfermedad neurodegenerativa que conlleva una gran dependencia y una considerable disminución en la calidad de vida y el bienestar de los pacientes, de sus familias y de sus cuidadores.

La repercusión en las familias de personas afectadas por la ELA, tanto en lo personal como en lo social y económico, es también muy importante. Un porcentaje bastante elevado de las personas diagnosticadas no disponen de recursos suficientes para afrontar la enfermedad. Y es que las necesidades de ésta van mucho más allá de los cuidados básicos al requerir de una atención constante y de cuidados expertos y continuados, así como de otros servicios especializados.

**Aviso sobre el Uso de cookies:**

Utilizamos cookies propias y de terceros para el análisis de uso de nuestro sitio web y mejorar nuestros servicios. Puedes gestionar tus preferencias de cookies y como desconectarlas. Ver nuestra Política de Privacidad y Cookies

Aceptar Cookies

Personalizar

Conscientes de esta problemática y frente a la disconformidad previa mostrada por el Gobierno

de España argumentando que la Proposición de Ley “incide directamente en los Presupuestos Generales del Estado en vigor”, la toma en consideración de una Proposición de Ley para garantizar el derecho a una vida digna de las personas con esclerosis lateral amiotrófica fue debatida y aprobada por unanimidad durante la sesión plenaria celebrada en el Congreso de los Diputados el 8 de marzo de 2022. Pero, pasado más de un año y medio y tras la prorrogación hasta en 48 ocasiones de los plazos establecidos para el registro de enmiendas, la iniciativa decaía al disolverse las Cámaras por el adelanto electoral.

No obstante, frente a la dejadez y la falta de compromiso del Ejecutivo presidido por Pedro Sánchez, que en esta nueva Legislatura sigue vetando las propuestas legales aludiendo a razones económicas y de incidencia presupuestaria mientras cede al chantaje y la extorsión y a las pretensiones políticas y económicas de fuerzas políticas independentistas, cabe destacar que desde los Gobiernos de varias comunidades autónomas se ha empezado a trabajar para paliar los efectos de la ELA en los enfermos y sus familias.

En ese sentido en Andalucía, la Consejería de Inclusión Social, Juventud, Familias e Igualdad, como paso previo al desarrollo normativo que regule el servicio de Asistencia Personal, va a impulsar un proyecto piloto para el diseño e implementación del servicio de asistente personal en pacientes de ELA en este mismo ejercicio presupuestario.

“Desde el Grupo Municipal Popular defendemos que todas las administraciones públicas deben implicarse en el compromiso con las personas afectadas por esta terrible enfermedad y con sus familias, desarrollando políticas que garanticen, en todo momento, una mejora en su calidad de vida y en la de las personas que le rodean”, apostilla el portavoz popular.

Tal y como señala la Confederación Nacional de Entidades de ELA, inexplicablemente, las personas con ELA pueden solicitar ayuda para una muerte digna, pero carecen de ayuda necesaria para poder seguir viviendo. Urge, pues, la aprobación de un marco legal estatal y actuar de manera decidida para promover, proteger y asegurar una atención adecuada a estas personas.

#### **Aviso sobre el Uso de cookies:**

Utilizamos cookies nuestras y de terceros para el funcionamiento del digital. Puedes consultar la lista de cookies y como desconectarlas. Ver nuestra Política de Privacidad y Cookies

Aceptar Cookies

Personalizar

## SEVILLA

# «La psicología es una herramienta útil para intervenir sobre los efectos del dolor»

*Nueva sesión de la Escuela de Pacientes de Salud Mental de Quirónsalud Sevilla sobre psicología y dolor crónico*

**S** por **Redacción**  
29 febrero, 2024



El dolor, más allá de sus consecuencias en el aspecto físico de las personas, tiene una incidencia considerable en la calidad de vida de las personas que lo sufren, influyendo en su entorno social, laboral y en sus relaciones personales. Expertos en psicología del **Hospital Quirónsalud Sagrado Corazón** ponen en valor el papel de la psicología en el tratamiento del dolor crónico y cómo ésta puede ayudar a reducir el impacto emocional de estas enfermedades.

El dolor crónico, definido como un dolor persistente durante más de tres meses, afecta a más de la mitad de la población adulta y un 10-20% presenta dolor crónico clínicamente significativo, según señala la

Sociedad Española del Dolor. **Natalia Núñez, psicóloga del Hospital Quirónsalud Sagrado Corazón**, advierte de la complejidad física y psicológica que presenta el dolor crónico y destaca que “la psicología es una herramienta útil a la hora de cooperar con la medicina, la anestesiología y neurología, principalmente, para contribuir e intervenir sobre los efectos del dolor y su impacto psicosocial”.

La migraña requiere especial interés ya que, según apuntan los expertos, se trata de una enfermedad neurológica cuyo desarrollo y posible cronificación tienen una base neural similar en su patofisiología a la de los trastornos de dolor crónico. Según la Sociedad Española de Neurología, más de cinco millones de personas sufren de migraña y 1’5 millones la sufren de forma crónica. “El impacto de esta patología en la calidad de vida del paciente motiva, incluso, el abandono de tareas por la incapacidad que genera”, apunta Natalia Núñez.

En el marco de la recién creada Escuela de Pacientes de Salud Mental de los hospitales Quirónsalud Sevilla – **Sagrado Corazón e Infanta Luisa** –, la psicóloga Natalia Núñez expone en su sesión ‘Psicología, dolor crónico y emociones’ la relación entre salud mental y dolor, así como en los avances terapéuticos existentes para su tratamiento, tales como las técnicas de neuromodulación no invasiva e indoloras. La sesión, de libre acceso hasta completar aforo, se celebra este martes 27 de febrero en horario de 19:00 a 20:30 horas, en el salón de actos del edificio Palacete del Hospital de Día Quirónsalud Ave María (Avda. de la Palmera, 53, Sevilla).

La Escuela de pacientes de Salud Mental tiene como objetivo general ser un punto de encuentro y reflexión entre profesionales de la salud mental, padres, educadores y cualquier persona interesada en adquirir conocimiento e información sobre las enfermedades de salud mental para su prevención, detección y tratamiento.

Los hospitales Quirónsalud de Sevilla, en su compromiso por la salud mental, seguirán organizando a lo largo de los próximos meses nuevas sesiones con el propósito de abordar esta temática desde las diferentes perspectivas que preocupan a la sociedad, como la prevención del suicidio.

## **Quirónsalud en Andalucía**

El Grupo Hospitalario Quirónsalud cuenta en la actualidad en Andalucía con ocho centros hospitalarios situados en las ciudades de Málaga, Marbella, Los Barrios (Cádiz), tres en Sevilla, Córdoba y Huelva, además de 18 centros médicos de especialidades y diagnóstico y dos hospitales de día quirúrgico, que lo posicionan como líder hospitalario privado de esta comunidad autónoma.

## **Sobre Quirónsalud**

Quirónsalud es el grupo de salud líder en España y, junto con su matriz Fresenius-Helios, también en Europa. Además de su actividad en España, Quirónsalud está también presente en Latinoamérica.

Conjuntamente, cuenta con más de 50.000 profesionales en más de 180 centros sanitarios, entre los que se encuentran 59 hospitales con más de 8.000 camas hospitalarias. Dispone de la tecnología más avanzada y de un gran equipo de profesionales altamente especializado y de prestigio internacional. Entre sus centros, se encuentran el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Centro Médico Teknon, Ruber Internacional, Hospital Universitario Quirónsalud Madrid, Hospital Quirónsalud Barcelona, Hospital Universitario Dexeus, Policlínica Gipuzkoa, Hospital Universitari General de Catalunya, Hospital Quirónsalud Sagrado Corazón, etc.

El Grupo trabaja en la promoción de la docencia (diez de sus hospitales son universitarios) y la investigación médico-científica (cuenta con el Instituto de Investigación Sanitaria de la FJD, acreditado por el Ministerio de Ciencia e Innovación).

Asimismo, su servicio asistencial está organizado en unidades y redes transversales que permiten optimizar la experiencia acumulada en los distintos centros y la traslación clínica de sus investigaciones. Actualmente, Quirónsalud está desarrollando multitud de proyectos de investigación en toda España y muchos de sus centros realizan en este ámbito una labor puntera, siendo pioneros en diferentes especialidades como oncología, cardiología, endocrinología, ginecología y neurología, entre otras.

© 2024 Maravedismo.

Orgullosamente impulsado por Newspack de Automattic





SID Castilla y León

Buscar...

## Servicio de Información sobre Discapacidad

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



Fecha

29/02/2024



Medio

Servimedia



Facebook



Twitter



LinkedIn

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 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.



## Quizás te interese:

### **PSOE y PP defienden una regulación ética de la IA que no excluya a las personas con discapacidad**

29/02/2024

Los portavoces sobre Inteligencia Artificial (IA) en el Congreso de los Diputados de PSOE y PP, Luisa Sanz y Juan Luis Pedreño, respectivamente, defienden la

[Seguir leyendo](#)

### **Jesús Martín Blanco, premiado por su papel con las políticas públicas de discapacidad**

24/02/2024

Jesús Martín Blanco, director general de Derechos de las Personas con Discapacidad del Ministerio de Derechos Sociales, Consumo y Agenda 2030, ha recibido un premio por su labor

[Seguir leyendo](#)

### **El Cermi analiza las relaciones entre Inteligencia Artificial e inclusión laboral de las personas con discapacidad**

24/02/2024

El Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (Cermi) ha realizado un estudio pionero en el que analiza el vínculo entre la Inteligencia Artificial

[Seguir leyendo](#)

### **Personas con ELA exigen en el Congreso legislar ya para que nadie tenga que “vivir o morir” por su capacidad económica**

20/02/2024

Más de 150 personas, entre pacientes con ELA, expertos, cuidadores y familias, reclamaron este martes en la Sala Constitucional del Congreso de los Diputados que

[Seguir leyendo](#)

### **Descubren restos infantiles con síndrome de Down y de Edwards de miles de años de antigüedad**

20/02/2024

Investigadores liderados desde el Instituto Max Planck de Antropología Evolutiva de Alemania han analizado cerca de 10.000 genomas antiguos y han encontrado seis casos de

[Seguir leyendo](#)



Salud **Guía**

Dietas Fitness

PUBLICIDAD

## NEUROLOGÍA

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

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

PUBLICIDAD

Rebeca Gil

29 FEB 2024 14:05 Actualizada 29 FEB 2024 16:40



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

PUBLICIDAD

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

#### ¿Cómo puede afectar la calidad del sueño a las alteraciones eléctricas del cerebro?

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

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

PUBLICIDAD

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

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



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

### **Principales síntomas neurológicos de las enfermedades raras**

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

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

PUBLICIDAD

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

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

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

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

## **Dificultades de diagnóstico de las enfermedades raras**

Los datos de las enfermedades raras son más que preocupantes:

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

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

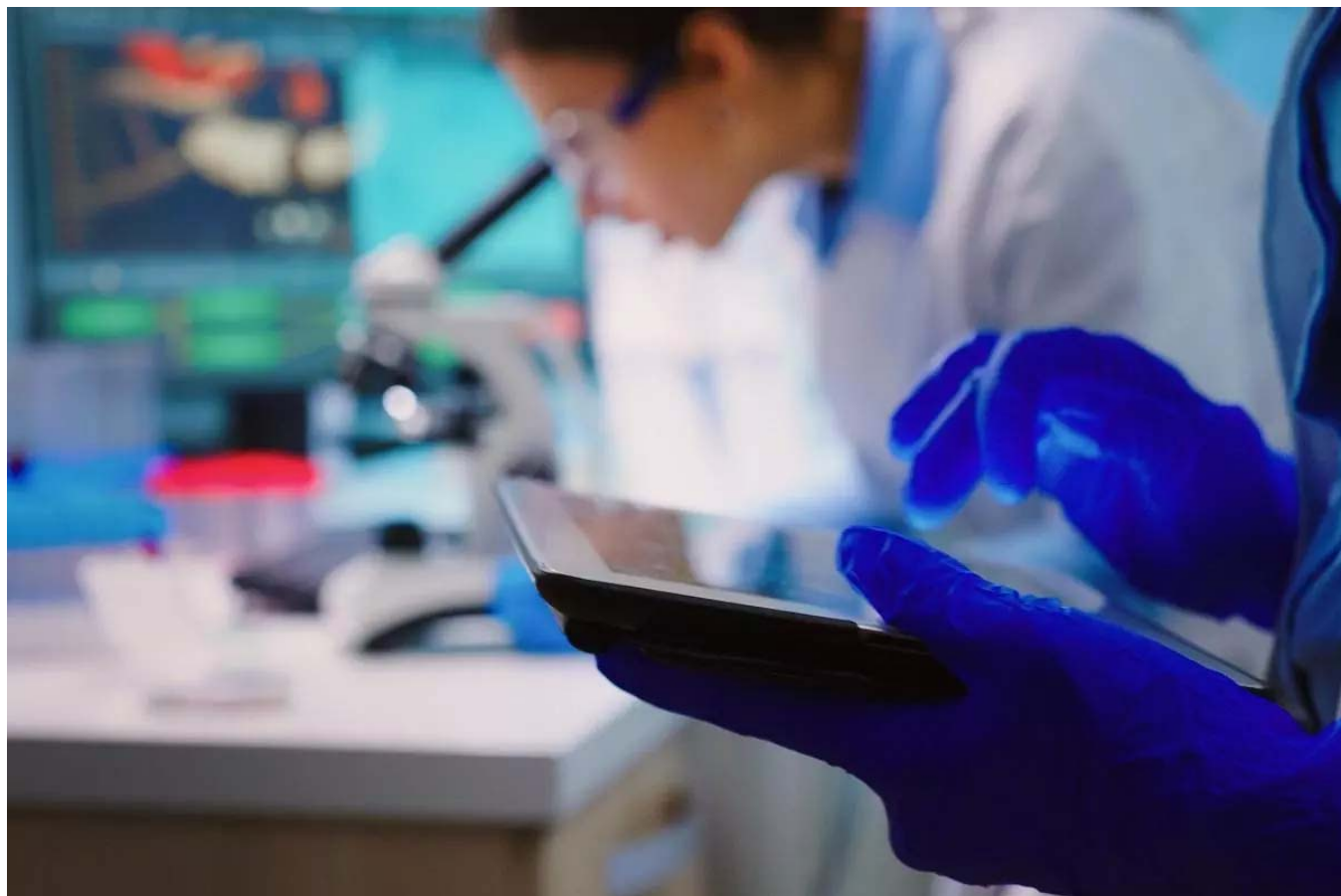
## **La brecha diagnóstica y el deterioro del paciente**

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

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

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





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

El doctor Ángel Aledo hace también énfasis en que:

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

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

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

TEMAS

NEUROLOGÍA

ENFERMEDADES

SALUD

---

\* **NO TE PIERDAS** Avena, nueces y lentejas, los tres alimentos que tienes que incluir siempre en tus comidas para vivir más y mejor

---

## SUEÑO

# Ortosomnía: por qué obsesionarte con tu sueño impide que descanses bien

La preocupación excesiva por dormir bien puede acabar por jugarnos una mala pasada y provocar el efecto contrario: descansar peor.

POR PAKA DÍAZ

29 DE FEBRERO DE 2024 / 17:00



Obsesionarse con dormir bien hace que se duerma peor./ Foto: Tom Ford.

En los últimos años, y dados los trastornos del sueño que sufre buena parte de la población, se han puesto de moda muchos accesorios y dispositivos electrónicos que pueden ayudarnos a descansar mejor. Sólo en España, según la Sociedad Española de Neurología, hay más de **cuatro millones de personas que padecen algún trastorno del sueño grave y crónico**. Además, en nuestro país más de 12 millones no descansan de manera adecuada.

Se calcula que seis de cada diez españoles tienen al menos un dispositivo digital. Los favoritos son los relojes inteligentes, que suelen disponer de monitorización del sueño.

Sin embargo, hay que tener cuidado con ofuscarse demasiado en lograr un buen descanso. Los expertos advierten que **el uso descontrolado de determinados**

**gadgets para dormir puede conducirnos a un efecto contrario. O sea, acabar por**

X

empeorar nuestro descanso en nuestra búsqueda casi obsesiva por dormir bien. Esta actitud tiene un nombre, **ortosomnina**. Te contamos qué es y cómo prevenirla.

## TE PUEDE INTERESAR



- Cómo la terapia con sonido de gong puede ayudarte a dormir mejor



- El cóctel sin alcohol que se ha hecho viral porque te ayuda a conciliar el sueño en cinco minutos

## Qué es la ortosomnina

La ortosomnina consiste, básicamente, en una **preocupación excesiva por dormir bien**. “Esa preocupación es la misma que tienen algunos usuarios de pulseras de actividad”, apunta Odile Romero, jefe clínico de Neurofisiología y coordinadora de la Unidad del Sueño del Hospital Vall d’Hebron y Hospital Quirónsalud de Barcelona.

Experta de la Alianza por el Sueño, la doctora Romero alerta sobre los riesgos de la ortosomnina, “paradójicamente, preocuparse excesivamente por dormir bien, cuando, además, no se duerme mal, **terminará por restar calidad a nuestro sueño**”.

La ortosomnina se trata de un fenómeno social, que no tiene nada que ver con el insomnio, aunque puede acabar por provocarlo. Se trataría más de algo parecido al jet lag social, cuando te acuestas muy tarde entre semana y tratas de compensarlo durmiendo más el fin de semana.

## Por qué evitar las pulseras de actividad para monitorizar el sueño

Los usuarios de **pulseras de actividad** que controlan el descanso, que nos dicen cuánto dormimos y señalan la calidad de nuestro sueño, pueden llegar a obsesionarse con el tema. Entonces, se genera una especie de nerviosismo en torno al descanso, **una búsqueda del sueño perfecto que acaba por afectar a cómo dormimos**.

Estas pulseras o relojes inteligentes monitorizan, con mayor o menor precisión, la actividad cerebral y calculan nuestro sueño ligero y profundo. Pero, ojo, aunque tienen de un 80 a un 90% de fiabilidad, **no hay que fiarse de sus valoraciones respecto al descanso**, y menos aún obsesionarse.

“En general, todo aquello que nos ayude a relajarnos antes de ir a la cama contribuirá a que conciliemos el sueño con mayor facilidad”, recomienda María Ángeles Bonmatí, autora de **Que nada te quite el sueño. Por qué dormir bien es fundamental para tu salud** (ed. Crítica).

Sin embargo, la experta puntualiza que “en cuanto a los gadgets tecnológicos como las pulseras de actividad, si bien es cierto que pueden ser de utilidad en algún caso, la realidad es que en algunas personas están contribuyendo a aumentar la ansiedad en torno al sueño. Es decir, la ortosomnina.”

## Síntomas de ortosomnina

Habitualmente, las personas que sufren ortosomnina suelen presentar una serie de síntomas, entre los que se incluyen tener **dificultades para conciliar el sueño por la noche**. También **despertarse durante la noche** o hacerlo demasiado temprano, mucho antes de que suene el despertador. Todo ello indica una preocupación en torno a dormir bien.

Por último, comienzan a despertar tras haber dormido pero **con la sensación de no haber descansado lo suficiente**. Por todo ello, la ortosomnina puede conducir a sentir cansancio y somnolencia durante el día y acabar por generar ansiedad.

### OTROS TEMAS WELIFE

---

- Los siete errores que destrozan tu ciclo de sueño y no paras de cometer sin darte cuenta
- Las ventajas de dormir separado de tu pareja: Así funciona el sleep divorce
- Aprende a ser feliz con la tecnología: cómo vivir en un mundo digital sin obsesionarse con las redes

## Cómo evitar la ortosomnina

Para evitar la ortosomnina, lo principal es hacer **una buena higiene del sueño**. Ou X

incluya acostarse y levantarse a la misma hora, preparar un espacio agradable para dormir. Además de no comer demasiado en la cena y evitar el uso de pantallas al menos una hora antes de ir a dormir.

Además, se trata de recordar que hay que hacer un uso moderado de los dispositivos digitales. Y, en ningún caso, obsesionarse con los datos de que nos ofrecen.

En caso de detectarla, hay que acudir al médico o se puede optar por ir a terapia cognitivo-conductual. Todo por evitar ofuscarse. Ya que, al final, como dice el refrán, es peor el remedio, que la enfermedad.

**TEMAS** [DESCONECTA](#) [VIDA SALUDABLE](#)

### MÁS NOTICIAS

[Carlos sáinz](#) • [Ortosomnia](#) • [Divórciate ya](#) • [Caballa](#) • [Alimentos para la longevidad](#)

## TE PUEDE INTERESAR

 outbrain

Recomendado por

**Increíble, el  
decodificador de TV  
del que todos hablan...**

Smart TV

**"1 de cada 3 casos de  
Alzheimer se podría  
prevenir con hábitos...**

Descarga la Guía gratis  
Fundación Pasqual Maragall

**¿Problemas de dientes  
y encías? Haz esto  
esta noche (¡te...**

goldentree.es

X



✉ NEWSLETTER

MENÚ



TITULARES ▶



Enfermeras expertas demandan formación

2 Días Atrás



Inicio » Industria Farmacéutica »

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

INDUSTRIA FARMACÉUTICA

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

📍 XSalud 🕒 4 Días Atrás 💬 0 👤 8 Minutos





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 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.

[« Anterior:](#)

LOS EXPERTOS RECUERDAN LA  
IMPORTANCIA DE CONCIENCIAR  
SOBRE EL VPH Y SUS POSIBLES  
CONSECUENCIAS PARA LA  
SALUD

[Siguiente: »](#)

JARDIANCE, una nueva opción  
de tratamiento financiado para  
las personas con Enfermedad  
Renal Crónica disponible en  
España

## DEJA UNA RESPUESTA

Tu dirección de correo electrónico no será publicada. Los campos obligatorios están marcados con \*

Comentario \*

Nombre \*

Correo electrónico \*