

11

Introducción: ¿qué son las enfermedades raras?

LAS enfermedades raras, también conocidas como **enfermedades poco frecuentes, huérfanas o minoritarias**, son aquellas que afectan a un número reducido de personas en comparación con la población general. En Europa, una patología tiene esta consideración cuando afecta a menos de 5 de cada 10 000 personas. No obstante, no todas ellas presentan la misma prevalencia. Un estudio reciente indica que la relación de entre 1 y 5 casos por cada 10 000 ocurre en solo el 4,2 % del total de estas afecciones, las cuales agrupan a la mayor parte de los pacientes (entre el 77 % y el 80 %). En cambio, casi el 85 % de las enfermedades raras posee una prevalencia inferior a 1 caso por cada 1 000 000 de individuos y constituyen las denominadas **enfermedades ultrarraras**.

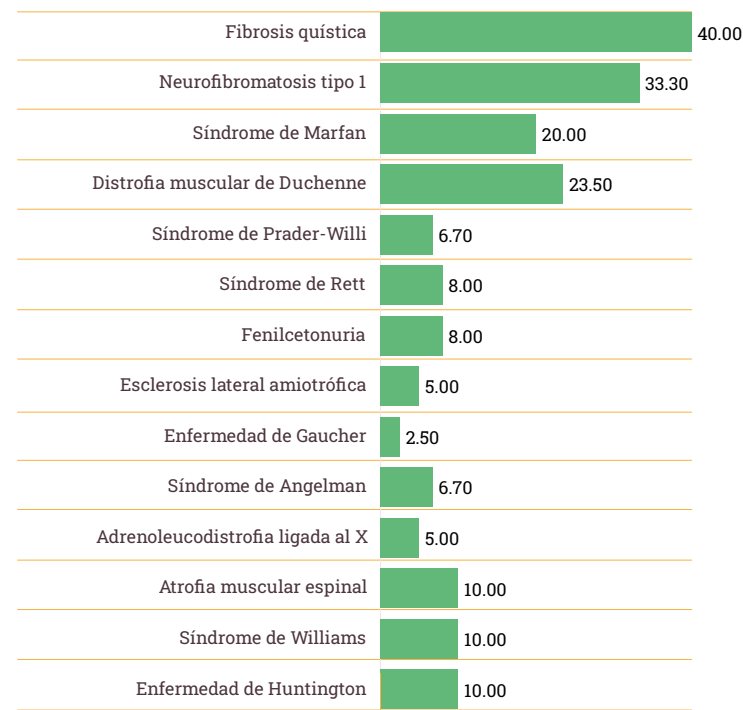
En la actualidad, se estima que existen entre 6000 y 8000 enfermedades raras diferentes, muchas de ellas **graves, crónicas y progresivas**. Este número explica que, a pesar de tener individualmente baja prevalencia, consideradas en conjunto den lugar a un número de casos importante. Aproximadamente entre el 6 % y el 8 % de la población mundial padece una de estas patologías, lo que significa que más de **300 millones de personas en todo el mundo conviven con alguna enfermedad rara**. En países como España, se calcula que existen más de tres millones de personas afectadas por lo que su impacto colectivo en la salud pública resulta muy significativo.

Asimismo, más del 95 % de estas enfermedades **carecen de un tratamiento eficaz**. En muchos casos, los únicos disponibles son paliativos, es decir, no curan la enfermedad, sino que ayudan a combatir sus síntomas y su evolución, mejorando la calidad de vida de los afectados.

También constituye un aspecto común a tales patologías la **falta de conocimiento científico**, que, unida a la presencia, en ocasiones, de una sintomatología poco específica, genera importantes desafíos en cuanto al diagnóstico y al desarrollo de medicamentos con los que tratarlas. Las personas que viven con enfermedades raras y sus familias suelen enfrentarse a dificultades añadidas, como el **diagnóstico tardío**, la falta de especialistas, el acceso limitado a las terapias y los elevados costes asociados al tratamiento.

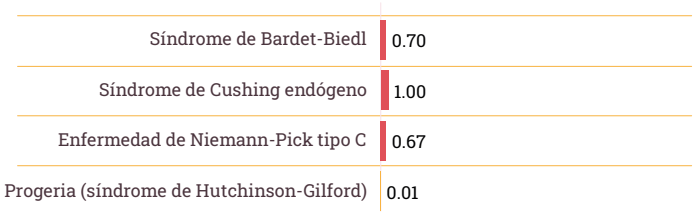
Figura 1 Prevalencia de las enfermedades raras más frecuentes y las enfermedades ultrarraras

Prevalencia de las enfermedades raras más frecuentes



Casos por 100 000 personas

Enfermedades ultrarraras

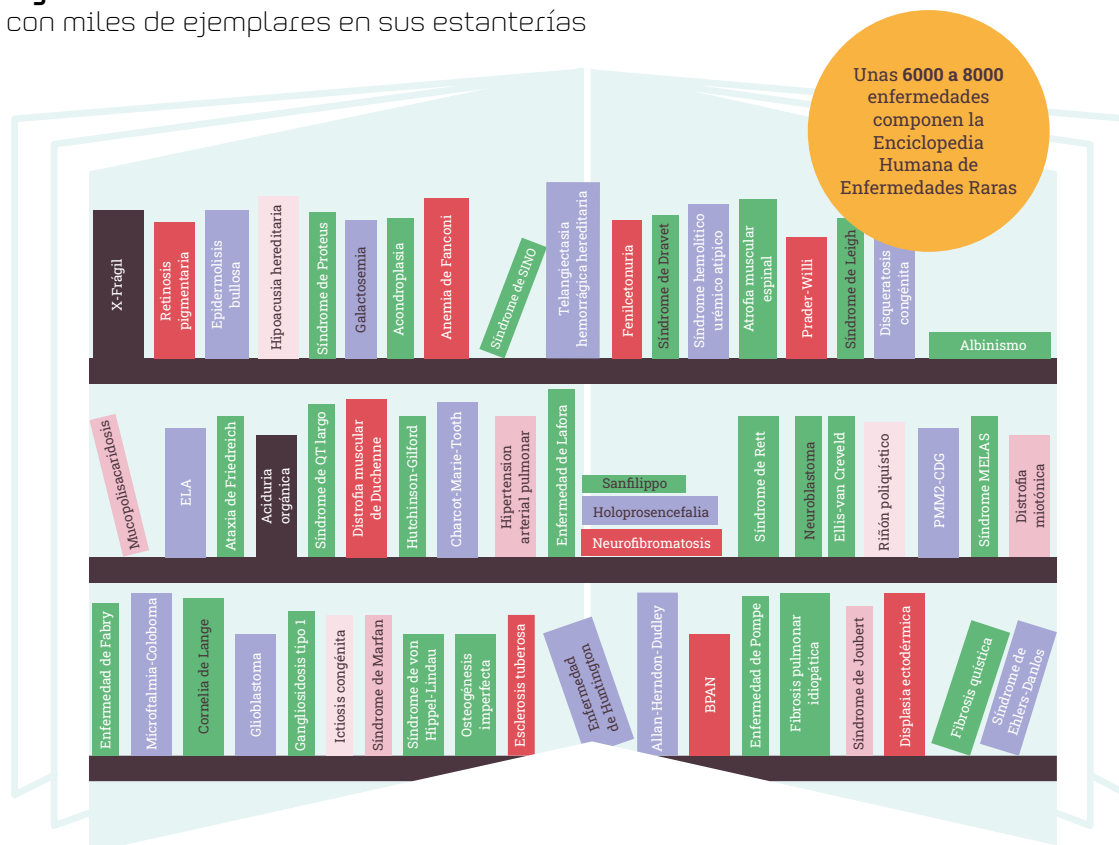


<1:1000

Fuente: Orphanet (2023). Clasificación basada en la prevalencia de enfermedades raras y ultrarraras.

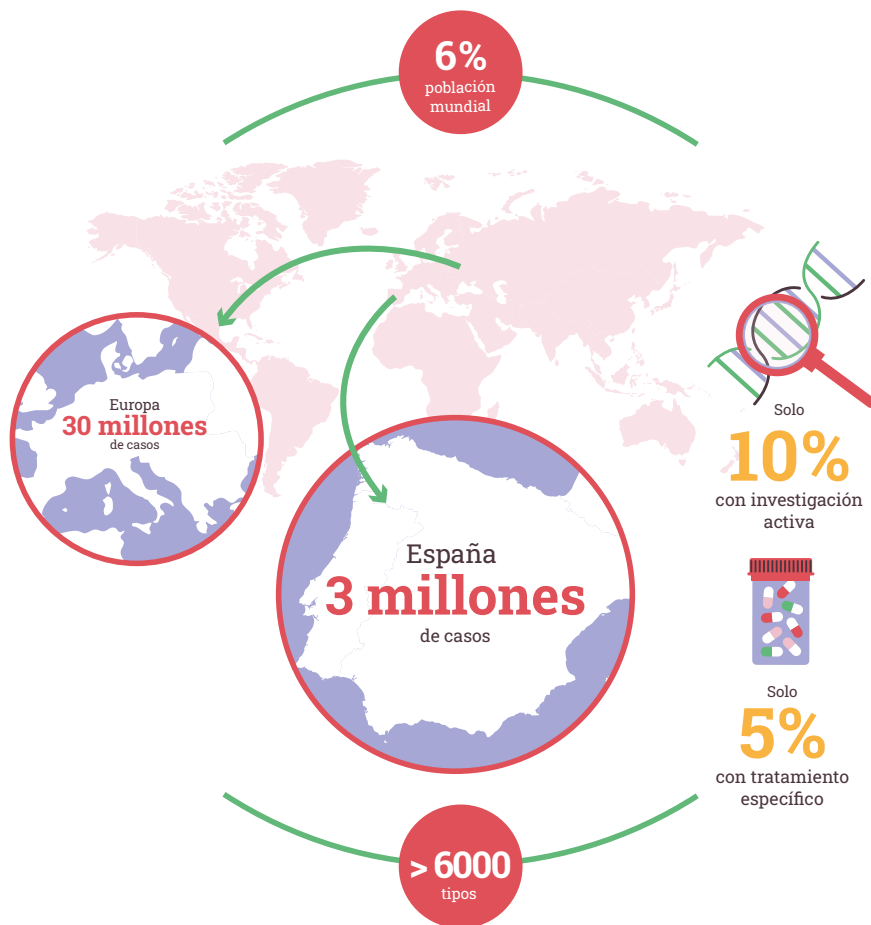


Figura 2 La biblioteca de las enfermedades raras con miles de ejemplares en sus estanterías



Fuente: Imagen proveniente de la biblioteca de imágenes de archivo de powerpoint. Modificada por nosotros con los nombres de distintas enfermedades raras.

El pobre conocimiento científico existente sobre buena parte de las enfermedades raras es consecuencia de un tradicional **déficit de inversión en su investigación**, motivado por su menor prevalencia frente a otras afecciones más comunes, así como por el hecho de que el potencial de mercado de los fármacos para su tratamiento es considerado económicamente menos atractivo que el de aquellas con mayor incidencia poblacional.

Figura 3 Las enfermedades raras en números de afectados

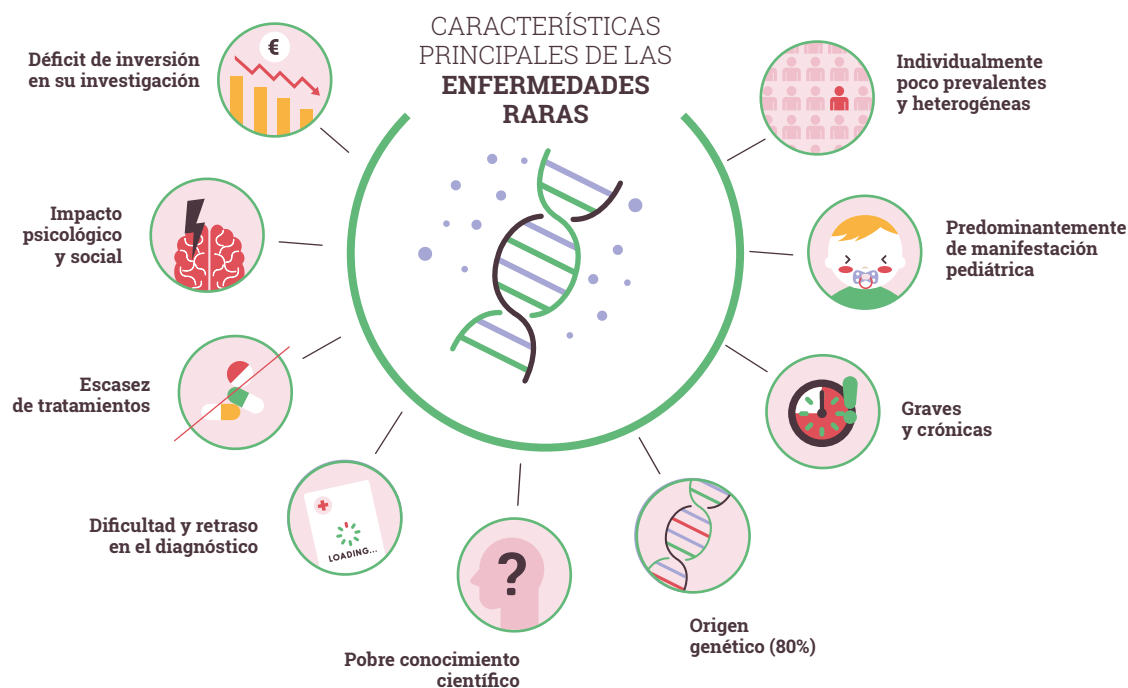
Fuente: Ilustración a partir de datos ([https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/ATAG/2025/769503/EPRS_ATA\(2025\)769503_EN](https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/ATAG/2025/769503/EPRS_ATA(2025)769503_EN)).

Otra característica de las enfermedades raras es su **elevada heterogeneidad**, tanto en cuanto a la causa que las origina como a la sintomatología de las personas afectadas. Aproximadamente el 80 % de las enfermedades raras posee una **base genética** y surgen como consecuencia de un gen defectuoso. Es por ello por lo que presentan un patrón de herencia mendeliana, que puede ser dominante, cuando el defecto es solo una de las dos copias del

gen que la causa es capaz de originar la enfermedad, o recesivo, cuando ambos alelos deben estar alterados para que esta se manifieste.

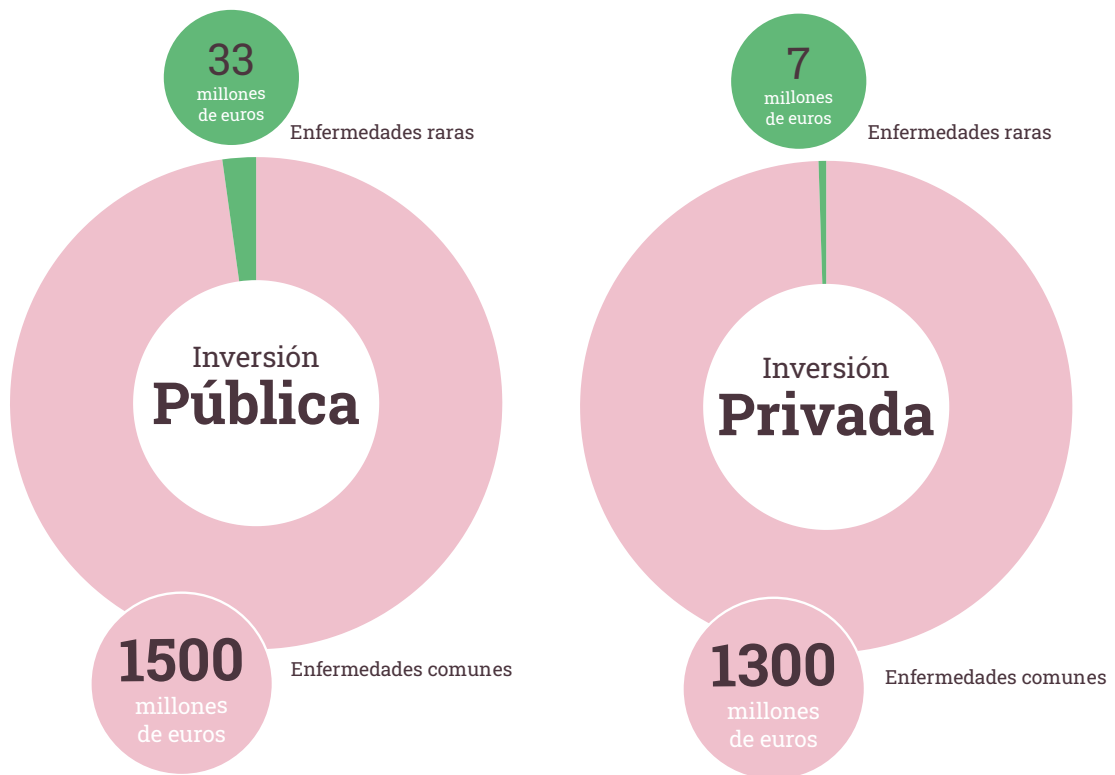
Aunque, por lo general, las mutaciones son heredadas, algunas patologías raras también pueden surgir como resultado de una mutación esporádica, en especial en las de herencia dominante. Otras causas incluyen la exposición a agentes infecciosos, sustancias tóxicas y factores medioambientales. Para este documento nos centraremos en las enfermedades raras de base genética, ya que son las más habituales y están menos sujetas a los cambios aleatorios en el entorno.

Figura 4 Características de las enfermedades raras



ELABORACIÓN PROPIA

Figura 5 Comparativa de la inversión pública y privada en investigación, tanto de enfermedades comunes como de enfermedades raras



Redacción médica: www.Redaccionmedica.Com/secciones/parlamentarios/espana-invierteun-78-Mas-en-investigacion-de-enfermedades-raras-en-3-anos-5319?Utm_source=chatgpt.Com

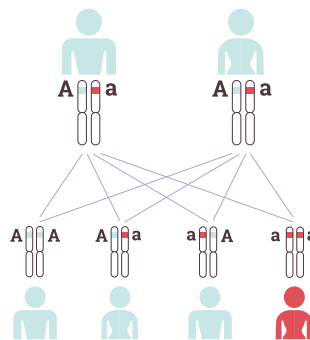
Dado que los defectos genéticos están presentes desde la concepción, es decir, desde las etapas embrionarias, muchas de las enfermedades raras se manifiestan por primera vez en individuos jóvenes, a veces incluso antes de nacer, y su evolución suele ser, en la mayoría de las ocasiones, grave. De hecho, el 75 % de ellas **afectan a menores en las etapas iniciales de la vida** y un 30 % de los pacientes fallece antes de cumplir cinco años. Generalmente, en los casos restantes, estas patologías son una causa importante de discapacidad crónica. No obstante, también exis-

ten enfermedades raras cuyos síntomas son de presentación más tardía y se manifiestan en la edad adulta. Además, dado que todas las células de la persona enferma portan el mismo defecto génico, estas enfermedades suelen tener naturaleza **multisistémica**, por lo que afectan a múltiples órganos y tejidos, y requieren una atención médica multidisciplinar.

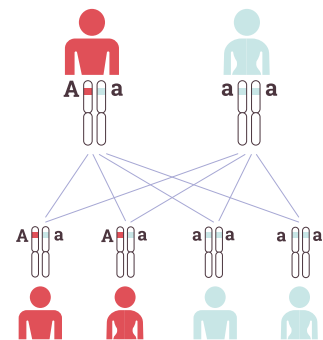
Por último, las enfermedades raras conllevan una importante **carga emocional y social** para los pacientes y sus familias. Cuestiones como la información insuficiente, la escasez de opciones terapéuticas, las numerosas admisiones clínicas y las ausencias del trabajo pueden aumentar el riesgo de padecer problemas psicológicos. Asimismo, la falta de concienciación y comprensión pública puede conducir a desigualdad, estigmatización y aislamiento, lo que a su vez dificulta, en ocasiones, el acceso a un diagnóstico y un tratamiento.

Figura 6 Patrones de herencia genética autosómica en enfermedades raras

Herencia autosómica recesiva



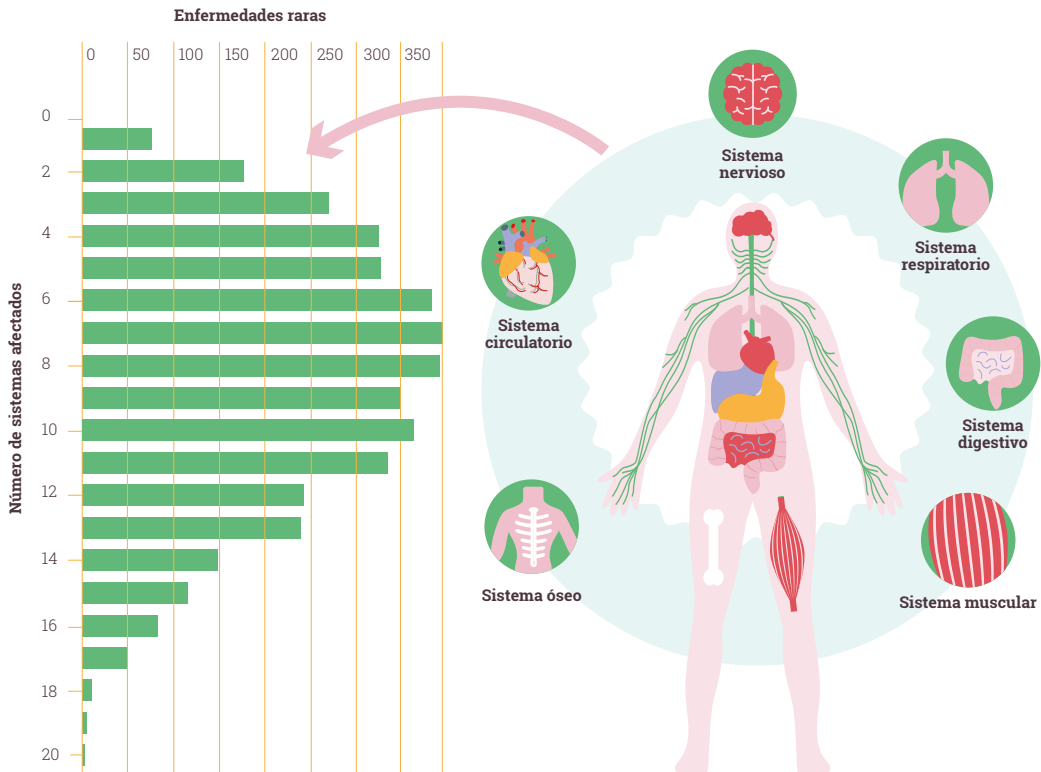
Herencia autosómica dominante



HEALTHINCODE

La importancia de abordar las enfermedades raras desde una perspectiva de salud pública y social radica en garantizar la equidad en el acceso a la atención sanitaria, la investigación y la integración social. Promover la cobertura sanitaria universal y el desarrollo de políticas específicas para estas patologías resulta esencial para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, así como para reducir el impacto social y económico de estas enfermedades. Con el fin de visibilizarlas, se ha designado el **29 de febrero** como el Día Mundial de las Enfermedades Raras (que se celebra el 28 de febrero en los años no bisiestos), y alrededor de esta fecha se organizan numerosas actividades de concienciación de la sociedad.

Figura 7 Las enfermedades raras son multisistémicas afectando cada una de ellas a más de un sistema/órgano



Fuente: www.orphanet.net