



# HPS

HOSPITAL PERPETUO SOCORRO

SERVICIO MÉDICO  
OFICIAL

928 49 99 00  
HPShospital.com

La consulta de ➔ Dr. Daniel Fuertes

Especialista en Medicina Interna  
de Hospital Perpetuo Socorro

Las enfermedades raras son patologías no contagiosas, que afectan a entre el 6 y el 8% de la población mundial, y la mayoría de ellas tienen un origen genético. Se calcula que el 57% de los pacientes son niños, de hecho suelen manifestarse antes de los dos años de edad, el 31% adultos y el 12% jóvenes

## «Unos 170.000 canarios sufren enfermedades raras»

CANARIAS7 / LAS PALMAS DE GRAN CANARIA

— ¿Cuándo se considera rara una enfermedad?

— Una enfermedad es considerada rara o huérfana cuando afecta a un número limitado de la población total, definido en Europa como al menos a una persona por cada 2.000 ciudadanos. Por ello, aunque hay algunas que son extremadamente inusuales, otras resultan mucho más habituales de lo que se puede pensar dentro de los parámetros en los que se mueven. De hecho, en términos globales, se estima que afectan a entre el 6 y el 8% de la población mundial, lo que supone a nivel nacional más de tres millones de pacientes, unos 170.000 de ellos canarios.

— ¿Su escasa incidencia es su único nexo de unión?

— Aunque es su principal punto en común tienen otros puntos en común ya que suele tratarse de enfermedades crónicas, degenerativas y su pronóstico grave. De hecho no son pocas las que pueden resultar mortales en sus fases más avanzadas, por lo que es importante el diagnóstico precoz, que no obstante no suele resultar sencillo dada su escasa prevalencia y amplia variedad, entre otros motivos. Por ejemplo, entre todas las enfermedades raras existentes aparecen, entre otras, tres tipos diferentes de esclerosis, 50 síndromes y 20 tipos diferentes de cánceres poco habituales.

— ¿A quiénes suelen afectar?

— Son patologías no contagiosas y la mayoría de ellas tienen un origen genético. En ese ámbito en la mayoría de los casos se deben a antecedentes familiares pero puede ser consecuencia de una mutación genética. Por edades, se calcula que el 57% de los pacientes son niños, de hecho suelen manifestarse antes de los dos años de edad; el 31% adultos y el 12% jóvenes. Pero pese a



Daniel Fuertes, jefe de Medicina Interna de Hospital Perpetuo Socorro.

todo ello, además de ser más frecuentes de lo que pensamos, pueden afectar a cualquiera en cualquier etapa de su vida.

— ¿Existen muchas patologías de este tipo?

— Actualmente, y aunque siguen apareciendo nuevas patologías, se estima que existen entre 6.000 y 7.000 enfermedades raras que a su vez presentan múltiples subtipos. Se calcula además que en torno al 80% son de origen genético pero entre el 20% restante pueden encontrarse también procesos infecciosos, enfermedades autoinmunes y cánceres inusuales. Además, en casi la mitad de los casos tienen carácter invalidante, originando un déficit de autonomía en los pacientes al provocar la patología problemas motores, sensoriales o intelectuales. En la mayoría de los casos los síntomas,

entre los que es habitual que se encuentre el dolor crónico, suelen aparecer desde el nacimiento o en la infancia aunque existen otros casos en los que la enfermedad se presenta ya en la edad adulta.

— ¿Cuáles son las más frecuentes?

— Son algo más de 200 enfermedades raras las que se presentan con mayor frecuencia. Entre ellas está el síndrome de Brugada, una patología hereditaria que aumenta el riesgo de muerte súbita cardíaca; la porfiria eritropoyética, caracterizada por la fotosensibilidad y el síndrome de Guillain-Barré, un trastorno neurológico autoinmune. Otras son el melanoma familiar, la tetralogía de Fallot, la esclerodermia, el lupus eritematoso cutáneo y la esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

### Diagnóstico y tratamiento

■ Uno de los mayores problemas ante las enfermedades raras suele ser el retraso en el diagnóstico, que como media se estima que tarda unos cinco años en producirse. Esto se debe a su menor prevalencia y que en muchos casos cursan con síntomas muy genéricos y amplios que las hacen confundirse con patologías más comunes que incluso pueden variar entre personas que padecen la mis-

ma afección, por lo que cuesta identificarlas. De hecho, más que hablar de enfermedades habría que referirse a los enfermos, lo que significa que incluso en patologías comunes los síntomas pueden ser muy dispares de un paciente a otro. Respecto al tratamiento, sólo entre el 10 y 15% de las enfermedades raras lo tienen, y aunque son útiles para retrasar y controlar el desarrollo de la patología y sus

síntomas, lo cierto es que no existe cura para ninguna de ellas. También suele ser complicado para los pacientes y su entorno encontrar información sobre su dolencia. *Orphanet* es el portal de información europeo de referencia y se dirige a todas las personas implicadas en el campo de las enfermedades raras con el objetivo de contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento.