

## Actividades Legislativas

### **BOLETÍN DE PRENSA**

**28 de Febrero**

**Día mundial de las Enfermedades Raras**

Existen cerca de 7 mil enfermedades raras

El presidente de la Comisión de Salud considera importante atender el esfuerzo de los organismos encargados de la celebración de este día.

El día mundial de enfermedades raras es una fecha anual con el propósito de alertar acerca de las enfermedades raras y su impacto en la vida de las personas. Es coordinado por EURORDIS, la cual es una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes. Se estableció el 28 de Febrero de 2008, recordó Isaías Cortés Berumen Presidente de la Comisión de Salud en la Cámara de Diputados.

"En 2013 se llevará a cabo el 6° evento anual. En 2012, el evento tomó carácter de internacional, dado que los años previos era exclusivo para el continente europeo. La intención es que el último día del mes de febrero sea reconocido por la OMS", puntualizó.

La campaña no sólo es dirigida a la población en general, sino a los pacientes, sus representantes, así como políticos, autoridades, representantes de industrias, investigadores, profesionales de la salud y quien tenga interés en estas enfermedades.

"A partir de la instauración de este día, se ha contribuido notablemente al avance de planes nacionales y políticas para las enfermedades raras en varios países, especialmente en Europa".

Cortés Berumen recordó que las enfermedades raras, minoritarias o huérfanas, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia (prevalencia) baja, menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la comunidad, según la definición de EURORDIS. Sin embargo, este estatus puede variar con el tiempo y también con el área geográfica. Por ejemplo: Una enfermedad genética o viral puede ser rara en una región, mientras que puede ser frecuente en otra región. La lepra es una enfermedad rara en Francia, pero es común en África Central. La talasemia, que es una anemia de origen genético, es rara en el Norte de Europa, mientras que es frecuente en la región del Mediterráneo. La "enfermedad periódica" es rara en Francia, mientras que es común en Armenia. También existen muchas enfermedades cuyas variantes son raras

Existen cerca de 7,000 enfermedades raras, aunque las más frecuentes son 231. Se estima que afectan al 7% de la población mundial. Muchas enfermedades raras son causadas por cambios en

los genes y se denominan enfermedades genéticas. Se sabe que 80% de las enfermedades llamadas raras son de origen genético, mientras que otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunes, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas, por mencionar algunas”.

Muchas enfermedades raras son causadas por cambios en los genes llamados mutaciones. A estos tipos de enfermedades se les llama enfermedades genéticas. Los genes son instrucciones que le dicen al cuerpo como debe desarrollarse y funcionar y se transmiten de padres a hijos (herencia genética). Si un gen tiene una mutación, es posible que este gen no funcione como debe. Por ejemplo, una mutación en un gen puede ocasionar que la persona tenga problemas tales como defectos del nacimiento, el colesterol alto, u otros más.

En Estados Unidos una enfermedad se considera rara cuando la padecen menos de 200 mil personas. Actualmente de 25 a 30 millones de personas en Estados Unidos las padecen. En Europa por otro lado, se calcula que existen 30 millones de personas que padecen enfermedades raras. En México se estima que **existen alrededor de 6 millones de personas que padecen de alguna enfermedad rara**

Muchas de estas patologías son graves, con una alta mortalidad y morbilidad. Suelen ser poco conocidas por los médicos, esto hace que un paciente pueda pasar años antes de conseguir un diagnóstico correcto, además muchas veces carecen de tratamiento específico.

“Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. De hecho, el 65% de estas patologías son graves e incapacitantes y se caracterizan por: comienzo precoz en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años), dolores crónicos (1 de cada 5 enfermos), desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una discapacidad en la autonomía (1 de cada 3 casos). En casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años”, indicó.

Los pacientes y las familias que padecen enfermedades raras se suelen enfrentar a los siguientes obstáculos: falta de acceso al diagnóstico correcto, falta de información, falta de conocimiento científico, problemas de integración social, escolar y laboral, falta de apropiada calidad del cuidado de la salud, alto coste de los pocos medicamentos existentes y cuidado y desigualdad en la accesibilidad al tratamiento y el cuidado

Asimismo, el médico enfrenta limitaciones para hacer el diagnóstico por la baja frecuencia de estas enfermedades y la dificultad para hacer estudios sobre estas enfermedades. Ante este panorama Cortés Berumen indicó que es importante atender el esfuerzo de los organismos encargados de la celebración de este día, y hacer extensivo el mensaje a toda la comunidad para estar alertas de estos padecimientos.