

¿Qué son las enfermedades raras?

Las denominadas enfermedades raras son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas para quienes las padecen.¹



Son enfermedades que pueden llegar a ser potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, además, son de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. La mayoría de ellas son enfermedades de origen genético.¹

La causa exacta de algunas enfermedades raras o huérfanas sigue siendo desconocida. Sin embargo, para una porción significativa de la población el problema se puede originar en mutaciones (cambios) en un gen. Muchas de estas mutaciones genéticas pueden pasar de generación en generación, explicando por qué algunas enfermedades huérfanas son familiares.¹

Problemas que enfrentan los pacientes que padecen una enfermedad rara:¹

- Dificultad en obtener un diagnóstico exacto.¹
- Opciones de tratamiento limitadas.¹
- Poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad.¹
- Dificultad para encontrar médicos o centros de tratamiento con experiencia en tratar una enfermedad específica.¹
- En algunos casos tratamientos más costosos que los de una enfermedad común.¹
- Dificultad para solicitar servicios médicos, sociales, asistenciales o financieros dado la poca familiaridad sobre las enfermedades.¹
- Sensación de aislamiento.¹
- Falta de información.¹

El ámbito de las enfermedades raras sufre un déficit de conocimientos médicos y científicos. Durante mucho tiempo, los doctores, investigadores y responsables políticos

Somos Mi Salud Me Mueve, un espacio donde encontrarás información que puede ser útil o de interés para mantener un estilo de vida saludable y conocer sobre diferentes temas de salud en pro del cuidado y el bienestar tuyo y de tu familia. Porque tu salud nos mueve.



Esta es una campaña educativa de Pfizer S.A.S. La información aquí presentada es desarrollada con un fin educativo y no se debe utilizar para realizar diagnósticos o tratamientos de ninguna condición médica, ni sustituye la consulta médica. ©Pfizer S.A.S. Todos los derechos reservados -

Prohibida su reproducción total o parcial sin autorización del titular. PP-UNP-COL-1229

desconocían las enfermedades raras y hasta hace muy poco, no existía ninguna investigación real o una política de salud pública sobre las cuestiones relacionadas con este campo.²

¿Existe una cura para las enfermedades raras?

No hay cura para la mayoría de las enfermedades raras, pero un tratamiento y cuidado médico adecuados pueden mejorar la calidad de vida de los afectados y ampliar su esperanza de vida. El progreso que se ha realizado para algunas enfermedades es impresionante, lo que demuestra que no debemos abandonar la lucha sino, por el contrario, continuar y doblar los esfuerzos en el ámbito de la investigación y el apoyo social.²



Para todas las enfermedades raras, la ciencia puede proporcionar algunas respuestas, puesto que cientos de estas pueden diagnosticarse actualmente mediante un simple test biológico o un examen médico por un genetista. El conocimiento de la historia natural de estas enfermedades ha mejorado gracias a la creación de registros para algunas de ellas y gracias a esto los científicos están trabajando cada vez más en red, lo que les permite intercambiar los resultados de sus investigaciones y avanzar de forma más eficiente.²

¿Cuáles son las enfermedades raras más conocidas?

Insensibilidad congénita al dolor. Es un desorden genético que afecta al sistema nervioso autónomo. Los pacientes que la padecen interpretan de forma anormal los estímulos dolorosos. Como consecuencia, corren el riesgo de sufrir lesiones (traumatismos, fracturas, luxaciones, quemaduras) y morir más jóvenes. Deben estar bajo supervisión en edades tempranas para que no se autolesionen involuntariamente, por ejemplo, mordiendo la lengua.³

Somos Mi Salud Me Mueve, un espacio donde encontrarás información que puede ser útil o de interés para mantener un estilo de vida saludable y conocer sobre diferentes temas de salud en pro del cuidado y el bienestar tuyo y de tu familia. Porque tu salud nos mueve.



Esta es una campaña educativa de Pfizer S.A.S. La información aquí presentada es desarrollada con un fin educativo y no se debe utilizar para realizar diagnósticos o tratamientos de ninguna condición médica, ni sustituye la consulta médica. ©Pfizer S.A.S. Todos los derechos reservados –

Prohibida su reproducción total o parcial sin autorización del titular. PP-UNP-COL-1229

Síndrome de Gilles de la Tourette. También llamado “enfermedad de los tics”, es una patología rara del sistema nervioso. Se caracteriza por tics consistentes en movimientos rápidos, repetitivos e involuntarios de un grupo de músculos esqueléticos relacionados funcionalmente, carentes de finalidad como acto motor, o bien en una producción involuntaria de ruidos (gruñidos, aspiración de aire por la nariz, tos) y palabras.³

Síndrome de Moebius. Es una enfermedad rara del desarrollo. Dos importantes nervios craneales, el 6º y 7, no están totalmente desarrollados en estos pacientes. Estos nervios controlan tanto el parpadeo y movimiento lateral de los ojos, como las múltiples expresiones de la cara, por lo que causa parálisis facial y falta de movimiento en los ojos. La falta de expresión facial puede acompañarse de babeo, dificultades en el habla y problemas de pronunciación.³

Esclerosis lateral amiotrófica (ELA). Es una enfermedad neurodegenerativa que causa una pérdida progresiva de las neuronas motoras. La prevalencia de la enfermedad es de 5 a 9 por cada 100.000 habitantes. La edad de aparición de la enfermedad varía ampliamente, pero el pico de incidencia se sitúa entre los 40 y los 60 años.³

En aproximadamente dos terceras partes de los pacientes de ELA se empieza con debilidad y deterioro muscular de miembros asimétrica. La enfermedad es implacablemente progresiva, con discapacidad y minusvalía en aumento, conduciendo generalmente a la muerte como consecuencia de insuficiencia respiratoria en un plazo de 3 a 5 años aproximadamente.³

Progeria de Hutchinson-Gilford. Es un síndrome extremadamente raro caracterizado por un envejecimiento prematuro de inicio postnatal. Las características clínicas y radiológicas principales incluyen alopecia, piel fina, ausencia de grasa subcutánea, rigidez articular y osteolisis. La inteligencia no está afectada. La muerte prematura se produce por arterioesclerosis o enfermedad cerebrovascular.³

Ahora que conoces un poco más sobre las enfermedades raras, comparte esta información con amigos o familiares que deban conocerla y muévete por tu salud y la de los tuyos.

Somos Mi Salud Me Mueve, un espacio donde encontrarás información que puede ser útil o de interés para mantener un estilo de vida saludable y conocer sobre diferentes temas de salud en pro del cuidado y el bienestar tuyo y de tu familia. Porque tu salud nos mueve.



Esta es una campaña educativa de Pfizer S.A.S. La información aquí presentada es desarrollada con un fin educativo y no se debe utilizar para realizar diagnósticos o tratamientos de ninguna condición médica, ni sustituye la consulta médica. ©Pfizer S.A.S. Todos los derechos reservados -

Prohibida su reproducción total o parcial sin autorización del titular. PP-UNP-COL-1229

Referencias

1. Ministerio de Salud y Protección Social. Enfermedades huérfanas. [Consultado el 24 de abril del 2024]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx#:~:text=>
2. Orphanet. Acerca de las enfermedades raras. [Consultado el 24 de abril del 2024]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES
3. Fundación Mencia. 9 enfermedades raras. [Consultado el 24 de abril del 2024]. Disponible en: <https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/>

Somos Mi Salud Me Mueve, un espacio donde encontrarás información que puede ser útil o de interés para mantener un estilo de vida saludable y conocer sobre diferentes temas de salud en pro del cuidado y el bienestar tuyo y de tu familia. Porque tu salud nos mueve.



Esta es una campaña educativa de Pfizer S.A.S. La información aquí presentada es desarrollada con un fin educativo y no se debe utilizar para realizar diagnósticos o tratamientos de ninguna condición médica, ni sustituye la consulta médica. ©Pfizer S.A.S. Todos los derechos reservados –

Prohibida su reproducción total o parcial sin autorización del titular. PP-UNP-COL-1229