

# Una lotería biológica

■ Las «enfermedades raras», un catálogo de 7.000 patologías que en conjunto pueden afectar a unos 75.000 asturianos



**Valentín Mateos**

Coordinador del servicio de neurología del Centro Médico de Asturias

Entendemos por «enfermedad rara» todas aquellas patologías que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes (1 de cada 2.000). Se estima que esta circunstancia es común a 6.000-7.000 enfermedades diferentes, que en su conjunto afectan al 6-8% de la población general, unos 3 millones de personas en nuestro país, 75.000 de ellas en Asturias.

En el concepto de «enfermedades raras» se incluyen algunas con nombres sobradamente conocidos entre la población general (como la esclerodermia, la fibrosis quística o la esclerosis lateral amiotrófica o ELA, de la que se estima existen unos 4.000 pacientes a nivel nacional), junto a otras enfermedades sumamente

raras, con muy pocos casos documentados y cuyo nombre suele ir unido al de su descubridor (enfermedad de Niemann-Pick, síndrome de Leigh) o a alguna característica clínica cardinal (síndrome de intestino corto, enfermedad de la persona rígida o enfermedad de los huesos de cristal, por citar sólo algunas). El lector interesado puede encontrar el listado completo de enfermedades raras en la página web [www.orpha.net](http://www.orpha.net).

La mayoría (80%) de estas enfermedades tienen un origen genético. En la mitad de las ocasiones los síntomas aparecen durante los primeros meses o años de vida. En no pocas ocasiones conducen a una mortalidad precoz (se estima que el 30% de los niños con enfermedades raras fallecen antes de cumplir los 5 años). En tanto gran parte de estas enfermedades son primariamente neurológicas, son también muy comunes

el retraso mental, los problemas en el lenguaje, la dificultad o incapacidad para la marcha autónoma o la presencia de crisis convulsivas.

No he encontrado frase que resume mejor lo que estas enfermedades representan para quienes las padecen y para sus allegados que la que oí a un padre en una entrevista en un medio de comunicación, «una lotería biológica». ¡Cuánta razón en tan sólo tres palabras! Su hija sufría un síndrome de Rett, enfermedad neurológica exclusiva de las niñas y cuya prevalencia estimada en Europa es de 1/15.000. En esta entidad, niñas con nacimiento y desarrollo psicomotor normal en los primeros meses de vida desarrollan una involución neurológica franca, con especial afectación del lenguaje y funciones cognitivas, y en la que aparecen, como dato clínico cardinal que facilita el diagnóstico, estereotipias manua-

les continuas, esto es, movimientos continuos con las manos (que simulan retorcimiento, estrujamiento o un aparente lavado de manos continuo).

Si tomamos a esta entidad como ejemplo de las enfermedades raras en su conjunto, también podemos utilizar el lema de la Asociación Española del Síndrome de Rett («Cuidar hoy, curar mañana»), en tanto condensa, también en pocas palabras, el denominador común a las enfermedades raras: la ausencia de tratamientos curativos a día de hoy y la esperanza de que en un futuro próximo podamos disponer de ellos.

Al reciente Día Internacional de las Enfermedades Raras, celebrado el pasado 29 de febrero, se sumaron algunas sociedades científicas que han emitido comunicados reclamando atención y ayuda para los colectivos de afectados. En el caso de la Sociedad Española de Neurología (SEN) las pro-

puestas pasan por: 1) Mejorar en el diagnóstico precoz, con la puesta en marcha de centros de referencia para estas patologías. 2) Desarrollar programas de formación específicos, tanto para médicos especialistas como para los médicos de atención primaria, eslabón básico a la hora de detectar el problema. 3) Garantizar el acceso a los medicamentos huérfanos y terapias avanzadas para estas enfermedades en todo el territorio nacional. 4) Fomentar la investigación y su aplicación en la clínica y 5) Potenciar los servicios de apoyo, imprescindibles para muchos pacientes (rehabilitación, logopedia, neuropsicología, centros de día).

El trabajo coordinado de investigadores, profesionales de la salud, asociaciones de afectados y poderes públicos debe ir en la línea expresada por la Asociación Rett España: cuidar como paso previo a curar.