

¿Que es una Enfermedad Rara?.

¿QUE ES UNA ENFERMEDAD RARA O POCO COMUN?

Las llamadas enfermedades raras son aquellas enfermedades que afectan a un pequeño número de personas comparadas con la población general. En Europa, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a 1 persona de cada 2,000. Sin embargo, este status puede variar con el tiempo, y también depende del área geográfica considerada. Durante años, el SIDA se consideró una enfermedad extremadamente rara, después pasó a ser rara y ahora es una enfermedad cada vez más frecuente en algunas poblaciones. 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 el área mediterránea. La enfermedad periódica es rara en Francia, mientras que es común en Armenia. También existen muchas enfermedades cuyas variantes son raras.

¿CUANTAS ENFERMEDADES RARAS EXISTEN?

Existen miles de enfermedades raras. Hasta la fecha, se han encontrado de seis a siete mil enfermedades raras, y cada semana se describen cinco enfermedades raras nuevas en la literatura médica. Este número también depende de la exactitud de la definición. Se define una enfermedad como el estado de disfunción de uno o más sistemas corporales. Que un patrón sea considerado único depende del estado de nuestros conocimientos, de la exactitud de la delineación biológica y clínica y de la manera en la que elegimos clasificar las enfermedades en general. Ciertas enfermedades relacionadas pueden considerarse una enfermedad única (se agrupan) o se subdividen y clasifican como varias enfermedades separadas.

¿CUAL ES EL ORIGEN DE LAS ENFERMEDADES RARAS?

Si bien casi todas las enfermedades genéticas son enfermedades raras, no todas las enfermedades raras son genéticas. Existen enfermedades infecciosas o autoinmunes muy raras. La causa sigue siendo desconocida para muchas de estas enfermedades...

¿CUALES SON LAS CARACTERISTICAS DE UNA ENFERMEDAD RARA?

Las enfermedades raras (ER) son enfermedades graves, crónicas y progresivas con un pronóstico vital en juego muchas veces. Pueden manifestarse desde la infancia, como por ejemplo la amiotrofia espinal infantil, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, las condrodisplasias o el síndrome de Rett.. Sin embargo, más del 50 % de las ER son de manifestación adulta, como la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi o el cáncer de tiroides.. Las enfermedades raras padecen un déficit de conocimientos médicos y científicos. Ignoradas durante mucho tiempo por los médicos, investigadores y políticos, no existía una política de investigación para ellas hasta hace poco. Para la mayoría no existe un tratamiento curativo, pero una serie de cuidados apropiados pueden mejorar la calidad de vida del paciente y prolongarla. Se

han conseguido ya progresos espectaculares para algunas ER, demostrando que en lugar de tirar la toalla hay que intensificar el esfuerzo de investigación y solidaridad social.

28 de Febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras