

# DESAFÍOS Y AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS enfermedades RARAS



**3 millones** de personas padecen alguna **enfermedad rara** en **España**<sup>1</sup>



> **50%** de las **enfermedades raras** se manifiestan **en menores de 2 años**<sup>1</sup>



Mayoritariamente, son **crónicas** y **degenerativas**<sup>2</sup>

Por ello, el **diagnóstico precoz** es esencial ante la posibilidad de opciones terapéuticas que **prevengan** o **retrasen** la aparición de **los síntomas**<sup>3</sup>

## DIAGNÓSTICO

**4 años** tiempo medio para el diagnóstico



Hasta **10 años** en el 20% de los casos<sup>3</sup>

**50%**  
reciben >1 diagnóstico incorrecto<sup>1</sup>

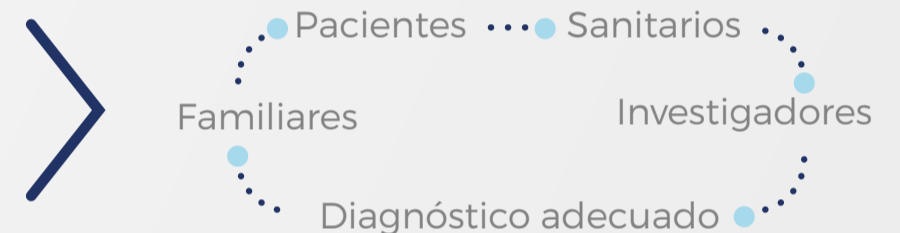
**47%**  
no disponen de ningún tratamiento<sup>1</sup>

**<10%**  
disponen de tratamiento específico<sup>1</sup>

El **80%** de las **enfermedades raras** están producidas por una **alteración genética**, pero los **genes responsables** de las patologías solo se **conocen** en ~ **50%** de los **casos**<sup>1</sup>

### ¿Quién interviene en el proceso diagnóstico?

Es importante la estrecha colaboración entre **pacientes, sanitarios e investigadores**, a la par que el papel relevante de los **familiares** y de las **asociaciones de pacientes**<sup>4</sup>



### Importancia de un diagnóstico precoz y eficaz

**Disminuir morbilidad y mortalidad**<sup>3</sup>

**Mejorar la calidad de vida**<sup>5</sup>

**Tratamientos adecuados**<sup>3</sup>

**Limitar el agravamiento de la enfermedad**<sup>3</sup>

### ¿Cuáles son los retos en el diagnóstico de enfermedades raras?<sup>3</sup>



Variedad de síntomas



Acceso a la información



Coordinación entre especialidades médicas



Barreras derivación pacientes



Accesibilidad a pruebas diagnósticas



Formación de los profesionales sanitarios

## INVESTIGACIÓN

**53%** proyectos de investigación básica<sup>6</sup>

**8.193**  
proyectos iniciados<sup>6</sup>  
(entre 2010-2020)

**11%** proyectos **clínicos** no intervencionistas<sup>6</sup>

**25%** estudios preclínicos<sup>6</sup>

**10%** otros tipos de investigación<sup>6</sup>



La **terapia génica** sigue siendo el principal camino de investigación, aunque los resultados siguen siendo lentos<sup>7</sup>

## ÚLTIMOS AVANCES

En **10 años** (entre 2010 y 2020)...



**Identificación** de **886** nuevas enfermedades raras<sup>6</sup>



**Incremento** de **1.847** genes ligados a EERR identificados<sup>6</sup>



**438** nuevos medicamentos aprobación comercialización en EE.UU y UE<sup>6</sup>

EE.UU: Estados Unidos; UE: Unión Europea.

1. Sociedad Española de Neurología. Día Mundial de las Enfermedades Raras. Disponible en: <https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link262.pdf> (último acceso: octubre 2022).  
2. Preguntas frecuentes. Enfermedades raras. Disponible en: <https://www.radioenfermedadesraras.com/sobre-las-er.html> (último acceso: octubre 2022).  
3. Convivir con una Enfermedad Rara. FEDER. Disponible en: [https://aepf.org/wp-content/uploads/2015/02/Convivir\\_ER\\_Diagnostico\\_rapido\\_riguroso\\_corta.pdf](https://aepf.org/wp-content/uploads/2015/02/Convivir_ER_Diagnostico_rapido_riguroso_corta.pdf) (último acceso: octubre 2022).  
4. Asistencia integral, investigación y la colaboración de las asociaciones de pacientes, claves para abordar las enfermedades minoritarias. Disponible en: <https://www.vallhebron.com/es/actualidad/noticias/asistencia-integral-investigacion-y-la-colaboracion-de-las-asociaciones-de-pacientes-claves-para-abordar-las-enfermedades-minoritarias> (último acceso: octubre de 2022).  
5. García M. El diagnóstico de las enfermedades raras desde la consulta de atención primaria: desmontando el mito. 2013. Elsevier. 45, 7: 338-340.  
6. Investigación en enfermedades raras: 10 años de progresos, y de desafíos. Disponible en: <https://www.somospacientes.com/noticias/avances/investigacion-en-enfermedades-raras-10-anos-de-progresos-y-de-desafios/> (último acceso: octubre 2022).  
7. Enfermedades raras: retos y necesidades. Disponible en: <https://www.sem.org/index.php/component/k2/item/521-enfermedades-raras> (último acceso: octubre de 2022).