



Parlamento de Canarias, 18 de febrero de 2020

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS **Declaración institucional**

Una enfermedad rara es una enfermedad que aparece de forma poco frecuente en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 1 de entre 2.000 ciudadanos.

El número de pacientes con enfermedades raras varía considerablemente de una enfermedad rara a otra; hay enfermedades que afectan solo a 1 de cada 100.000 personas o menos. Las enfermedades más raras solo afectan a unos miles, cientos o, incluso, a solo un par de docenas de pacientes. Estas rarísimas enfermedades aíslan especialmente a los pacientes y a sus familias, haciéndoles más vulnerables.

Unos 30 millones de personas tienen una enfermedad rara en los países de la Unión Europea, lo que significa que del 6% a 8% de la población europea son pacientes con enfermedades raras. Esta cifra equivale al total de habitantes de los Países Bajos, Bélgica y Luxemburgo.

Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas, que varían no solo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma patología. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad. Se estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras distintas, que afectan a sus pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento.

Las enfermedades raras también se diferencian ampliamente en términos de gravedad, pero por término medio, la esperanza de vida de los pacientes se reduce significativamente. El impacto sobre la esperanza de vida varía mucho de una patología a otra: algunas causan la muerte al nacer, muchas son degenerativas o amenazan la vida, mientras que otras son compatibles con una vida normal si son diagnosticadas a tiempo y tratadas adecuadamente.

El 80% de las enfermedades raras tienen orígenes genéticos identificados, implicando uno o varios genes o anomalías cromosómicas. El 20% son causadas por infecciones (bacteriales o víricas) o alergias, o se deben a causas degenerativas, prolíficas o teratogénicas (productos químicos, radiaciones, etcétera). Algunas son también producidas por una combinación de factores genéticos y medioambientales, pero para la mayoría de las enfermedades raras, los mecanismos etiológicos son todavía desconocidos, debido a la falta de investigación para encontrar la fisiopatología de la enfermedad.



Al caracterizarse estas patologías por su baja prevalencia o proporción, los pacientes son una minoría, por lo que hay falta de conciencia social. Por tanto, estas enfermedades no presentan una prioridad en la salud pública. El mercado es tan limitado para cada enfermedad, que la industria farmacéutica es reticente en invertir en la investigación y en desarrollar tratamientos para las enfermedades raras.

Los pacientes de una enfermedad rara y sus familias se ven enfrentados a la misma y amplia gama de dificultades que surgen directamente de la rareza de sus patologías: falta de acceso de diagnóstico correcto, falta de información; falta de conocimiento científico, consecuencias sociales, falta de apropiada calidad del cuidado de la salud, alto coste de los pocos medicamentos existentes y cuidado... En Canarias añadimos las dificultades propias de las características de nuestro territorio (la ultraperiferia, la insularidad y la doble insularidad).

Es imposible desarrollar una política específica para cada enfermedad rara. Sin embargo, una política global puede dar origen a soluciones apropiadas. Para ello, las autoridades públicas deberán empezar a considerar las enfermedades raras como prioridad de la salud pública y emprender acciones para ayudar a los pacientes y familias afectadas por enfermedades raras. Como sabemos, la mayoría de estas enfermedades implican deficiencias sensoriales, motrices, mentales y físicas. Estas dificultades se pueden reducir con la puesta en práctica de políticas públicas apropiadas.

Hay que subrayar que los retos y problemas en relación con los servicios sociales, duran toda la vida de un paciente y se hacen tan importantes que debe darse una prioridad de segunda línea a los aspectos médicos de la enfermedad.

Por todo ello, el Parlamento de Canarias quiere hoy manifestar su apoyo a todos y todas las afectadas por este tipo de patologías, a sus familias y personas cercanas, y mostrar nuestro apoyo para que se intensifiquen las políticas públicas específicas para las enfermedades raras, fundamentadas en el principio de equidad, que atiendan al colectivo de forma integral, multidisciplinar y coordinada.