

Preguntas frecuentes sobre las enfermedades raras.

¿Es cierto que hay un retraso en el diagnóstico de entre 5 y 10 años?

Sólo unas 250 enfermedades poco habituales tienen asignado un código en la Clasificación Internacional de las Enfermedades (ICD) de la Organización Mundial de la Salud, lo que dificulta aún más su abordaje. A veces, son enfermedades poco conocidas, pero otras veces en cambio son conocidas, pero por su infrecuencia, en la práctica clínica no se tienen en cuenta como primer diagnóstico. Como consecuencia, si la enfermedad es grave y rápidamente evolutiva sin tratamiento puede causar la muerte de un recién nacido, o la aparición de secuelas importantes.

Esto ocurre con la Galactosemia clásica, que no está incluida en el cribado neonatal de algunas comunidades autónomas siendo su incidencia de: 1:50.000. La galactosemia es una enfermedad hereditaria causada por una deficiencia enzimática y se manifiesta con incapacidad de utilizar el azúcar simple galactosa, lo cual provoca una acumulación de éste dentro del organismo, produciendo lesiones en el hígado y el sistema nervioso central. El tratamiento consiste en hacer una dieta especial, suprimiendo de inmediato, y para toda la vida, la galactosa, componente de la leche, y las fuentes alimentarias de derivados de la galactosa. Con este simple tratamiento, la enfermedad evoluciona favorablemente aunque, si no se hace debido a la no existencia del cribado neonatal, cuando el niño manifieste la sintomatología propia de la enfermedad ya se habrá llegado tarde y habrán aparecido lesiones en el hígado y el sistema nervioso central.

¿Qué síntomas pueden hacer sospechar a los padres que su hijo tiene una ER?

En general, hay que pensar en ellas cuando los síntomas o una asociación de síntomas no son típicos de ninguna otra enfermedad o existe una asociación inexplicada de síntomas. En la infancia, hay que destacar que muchos errores congénitos del metabolismo se presentan con síntomas digestivos y neurológicos, ya sea de forma crónica o con fases agudas, por las que se acude al médico.

¿A partir de qué edad se puede detectar una ER?

Los síntomas pueden estar presentes desde el nacimiento, incluso en la vida fetal. Pero pueden aparecer a cualquier edad, sobre todo, en los dos primeros años de vida. Cuando se piense en estas enfermedades y se busquen, se pueden diagnosticar, incluso en la vida fetal, aunque es más difícil porque los estudios para realizar en estos periodos son mucho más complejos. Por otra parte, es cierto que, a veces, el médico sabe que está viendo un paciente con ER (porque existen casos familiares similares sin diagnosticar, o bien porque haya un examen que así lo sugiera). Generalmente, se recurre a investigadores y a centros de referencia con expertos en ER, pero aun así puede no llegarse a un diagnóstico etiológico.

¿Cuáles son los principales problemas a los que se enfrentan las familias de niños con alguna Enfermedad Rara?

Frustración, angustia, soledad y sensación de aislamiento son muy frecuentes. Pero además se añaden problemas socioeconómicos, y dada la cronicidad de la enfermedad y las necesidades no cubiertas, tales como: rehabilitación, fisioterapia, medidas ortopédicas especiales, educación especial, logopedia, etc.... Si se diversifican los procedimientos médicos y se necesita un gran número de consultas, las repercusiones sobre el trabajo son muy graves. Precisan no sólo una atención médica, también soporte psicológico y social, y muchas veces medidas nutricionales. Estas últimas son absolutamente imprescindibles en muchos errores congénitos del metabolismo.

¿A quién deben recurrir los padres de niños con Enfermedades Raras?

Deben consultar con sus pediatras y ellos remitirán a los niños sospechosos a centros especializados, dependiendo de los síntomas que tengan.

¿Cuáles son las principales novedades en la investigación de las ER?

En los últimos años, se están logrando muchos avances; se está haciendo énfasis en estas enfermedades procurando medios para su abordaje. Se está trabajando en muchos campos simultáneamente: médico, social, investigación y en la obtención de nuevos tratamientos.

Gracias a la mejora en técnicas de laboratorio y al mejor conocimiento de cada enfermedad, ha aumentado el número de diagnósticos y el desarrollo de nuevas técnicas, entre ellas la espectrometría de masas y las plataformas de alto rendimiento para el análisis de mutaciones, ha hecho posible que se puedan detectar más de 50 enfermedades genéticas diferentes en una única muestra de sangre en papel del recién nacido.

Hay dos categorías de enfermedades genéticas detectables; un grupo relativamente pequeño de ellas bien conocidas y tratables y otro grupo, potencialmente mayor, constituido por enfermedades poco conocidas y algunas sin tratamiento. Pero una vez que se diagnostican, se puede realizar consejo genético, diagnóstico prenatal, y proceder a las mejores opciones terapéuticas posibles. Con todo ello y los avances científicos se progresa en el conocimiento de las enfermedades, con el objetivo de encontrar tratamientos más eficaces, que aunque no sean curativos para ciertas enfermedades, sí mejoran la calidad de vida de los afectados.

¿A cuántas personas afectan las ER?

Si se consideran en su conjunto afectan aproximadamente entre un 6 y 8 por ciento de la población. Hay alrededor de 3 millones de afectados en España y unos 20 millones en la UE. Se estima que 2/3 del total comienzan antes de los 2 años de edad, causando el 35 por ciento de los fallecimientos ocurridos durante el primer año de vida, el 10 por ciento de entre 1 y 5 años, y el 12 por ciento de entre 5 y 15 años. Se ha dicho que 1/4.000 niños nacen enfermos. Un hecho importante que hay que tener en cuenta cuando se habla de ER, es que un defecto en un determinado gen pueden causar distintas enfermedades o incluso no dar síntomas, otras veces este defecto causa distintas enfermedades.

¿Cuáles son las Enfermedades Raras que más afectan a los niños?

Como la definición de enfermedad rara está basada sólo en la frecuencia de una determinada enfermedad, dependiendo de cómo se obtengan los datos hay dificultad para conocer exactamente la incidencia de una enfermedad o grupo de enfermedades debidas a una causa común.

Por otra parte, las migraciones poblacionales internacionales que hay en la actualidad contribuyen a modificar la prevalencia. En la infancia, las patologías genéticas más frecuentes son las talasemias que son las enfermedades hereditarias más frecuente en el mundo con alrededor de 250 millones de personas afectadas. En España, afectan entre un 0,2 y un 2 por ciento de la población, pero sólo hay alrededor de un centenar de casos diagnosticados de *talasemia mayor*.

También se considera frecuente la Fibrosis Quística para la que se había estimado una prevalencia entre 1/8.000 y 1 en 10.000 individuos, en Europa. No obstante, estudios de cribado neonatal en España han mostrado una prevalencia, de 1 por cada 3.449 recién nacidos, cifra superior a las referidas para ER.

Dentro de la familia de las miopatías congénitas, la enfermedad de Duchenne, más grave, afecta a 1 por cada 3.300 nacimientos de varones y la enfermedad de Becker, más infrecuente, 1 por cada 18.000 a 31.000 nacimientos de varones.

¿Las ER también afectan a los bebés tras su nacimiento?

Hay que destacar el grupo de los errores innatos del metabolismo (EIM) que, tomados de uno en uno, son muy raros pero que en su conjunto se estima que afectan entre 1/500 a 1/800 recién nacidos vivos. Los EIM son un grupo muy amplio de enfermedades que, gracias al “test de cribado neonatal ampliado” (CNA), se pueden diagnosticar y tratar precozmente. Por eso, es importante tenerlos en cuenta, pues son causas tratables, pudiéndose realizar un diagnóstico prenatal y administrar consejo genético.

Gracias al test de cribado, se están diagnosticando casos que podrían pasar infradiagnosticados durante años o incluso en toda la vida del paciente.