

¿Qué son las enfermedades raras?

Se trata de aquellas que tienen baja incidencia en la población; es decir, que afectan a un número muy limitado de personas. Se considera rara una enfermedad rara cuando sólo afecta a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes.

Aunque son pocas personas las que padecen una enfermedad rara en concreto, sí son muchas las que son consideradas como tales, de hecho, según la Organización Mundial de la Salud, existen cerca de 7.000 enfermedades mundiales que afectan a un 7% de niños y adultos de todo el mundo.

La angustia de los padres de niños con enfermedades raras es grande, ya que existen pocos tratamientos o investigaciones para dar con las medicinas necesarias para su tratamiento y, en ocasiones, eso les lleva al aislamiento. A tal efecto, se ha constituido la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), una alianza de organizaciones de pacientes y personas activas en el terreno de las enfermedades, no gubernamental y dirigida por los pacientes.

¿Conoces alguna enfermedad rara?

Este es sólo un pequeño listado con 10 de ellas que suelen afectar al niño desde antes de nacer, con un marcado componente genético:

Síndrome de Moebius: El síndrome de Moebius, también conocido como Secuencia de Moebius, o Diplejia Facial Congénita, fue descrito a finales del siglo XIX por el médico alemán Paul Julius Moebius y consiste en la parálisis congénita, desde el nacimiento, de los músculos inervados por los nervios craneales VII (Facial) y VI (Oculomotor externo o Abducens). En algunos casos, además de los nervios VII y VI, pueden verse afectados otros nervios craneales, siendo en estos casos los más frecuentemente afectados los nervios hipogloso (XII), vago (X), estato-acústico (VIII) y glosofaríngeo (IX). Los pacientes con s. Moebius también pueden presentar malformaciones músculoesqueléticas como pies zambos (contractura congénita de pies), oligodactilia (Falta de desarrollo o ausencia completa de dedos de manos y/o pies), e hipoplasia del músculo pectoral mayor (anomalía de Poland).

La prevalencia del síndrome de Moebius en España, según el estudio realizado en el Hospital La Fe de Valencia, se sitúa en 1/500.000 habitantes, y la incidencia anual estaría en 1/115.000 nacidos vivos, por lo que se puede calcular que en España nacen cada año 3 ó 4 niños con síndrome de Moebius y podrían existir alrededor de un total de 200-220 personas con S. Moebius en toda España. Estas cifras hacen que el S. Moebius entre dentro de la categoría de las llamadas ER o poco frecuentes, un área que las autoridades sanitarias de la Comunidad Europea han considerado que precisa atención preferente. Información elaborada por: Dr. Antonio Pérez Aytés. Hospital Universitario LA FE. Valencia

Síndrome de Gilles de la Tourette: El síndrome recibe el nombre por Georges Gilles de la Tourette, quien fue el primero en describir este trastorno en 1885. Es probable que este síndrome se transmita de padres a hijos. El síndrome puede estar ligado a

problemas en ciertas áreas del cerebro. Es posible que tenga que ver con sustancias químicas (dopamina, serotonina y norepinefrina) que ayudan a las neuronas a comunicarse entre sí. El síndrome de Tourette puede ser grave o leve y la probabilidad de que este síndrome ocurra es cuatro veces mayor en niños que en niñas y el síntoma inicial más común es un tic facial, al cual pueden seguir otros (un tic es un movimiento o sonido repetitivo, rápido y súbito) y pueden fluctuar desde movimientos menores y diminutos (como gruñidos, aspiración de aire por la nariz o tos) hasta movimientos y sonidos constantes que no se pueden controlar.

Los síntomas del síndrome de Tourette con frecuencia se notan primero durante la infancia, la mayoría de los niños con este síndrome también tienen otros problemas médicos, como trastorno de hiperactividad y déficit de atención (THDA), trastorno obsesivo-compulsivo (TOC), trastorno de control de impulsos o depresión.

Síndrome de Aase: El síndrome de Aase es una ER que se caracteriza por una anemia causada por una alteración en la médula ósea y asociada a malformaciones articulares y esqueléticas. Es bastante habitual hallar paladar hendido en estos pacientes.

Existen muchas causas para el labio leporino y el paladar hendido, como problemas con los genes que se transmiten de uno o ambos padres, drogas, virus u otras toxinas que también pueden causar estos defectos congénitos. El labio leporino y el paladar hendido pueden ocurrir junto con otros síndromes o anomalías congénitas.

El labio leporino y el paladar hendido pueden:

- Afectar la apariencia de la cara.
- Llevar a problemas con la alimentación y el habla.
- Llevar a infecciones del oído.

Los factores de riesgo son, entre otros, antecedentes familiares de labio leporino o paladar hendido y la presencia de otras anomalías congénitas. Aproximadamente 1 de cada 2,500 personas presenta paladar hendido.

Hemofilia: es una dificultad para que la sangre coagule. Los niños que la padecen la han heredado de sus padres y no existe cura para la misma, aunque los cuidados y atención constante hacen que puedan llevar una vida normal.

Fibrosis quística: se trata de una enfermedad crónica y hereditaria que afecta a las glándulas que producen secreciones externas y causa un espesamiento del moco y la obstrucción de los conductos que lo transportan. Los pulmones, el aparato digestivo, el hígado, el páncreas y el sistema reproductor son los órganos más lesionados por este aumento de la viscosidad.

Albinismo: se debe a defectos de la síntesis y distribución de la melanina. Se caracteriza por despigmentación de piel, iris y retina. Son niños que no tienen pigmento ni en el pelo, ni en los ojos.

Síndrome de Prader Willi: El síndrome de Prader-Willi es consecuencia de una alteración genética originada por el fallo en la expresión de genes del cromosoma 15.

En la etapa de lactancia se caracteriza por hipotonía y dificultad para succionar, lo que ocasiona un retraso en el crecimiento. Posteriormente, durante la infancia, se produce un retraso en el desarrollo psicomotor junto con discapacidad intelectual y problemas en el comportamiento. La enfermedad cursa con una deficiencia en la producción de hormonas del eje hipotalámico-hipofisario-adrenal y del crecimiento, ocasionando obesidad, apetito excesivo, tendencia a padecer diabetes, alteraciones en el control de la temperatura, capacidad baja de sentir dolor, trastornos de la respiración al dormir, alteraciones del sueño, junto con otros problemas.

Está presente desde el nacimiento y afecta a muchas partes del cuerpo. Los niños que lo padecen son obesos y tienen poco tono muscular. También afecta a la capacidad mental y a las glándulas sexuales que no producen hormonas.

Síndrome de Rett: Afecta sobre todo a niñas y se manifiesta durante el segundo año de vida mostrando un retraso en la adquisición del lenguaje y coordinación motriz. La enfermedad que no es evidente en el momento del nacimiento, se manifiesta generalmente durante el segundo año de vida, y en todos los casos antes de los 4 años. Afecta aproximadamente a 1 niña de cada 10.000. Puede observarse retraso grave en la adquisición del lenguaje y de la coordinación motriz, así como retraso mental grave o severo. La pérdida de las capacidades es por lo general persistente y progresiva.

El síndrome de Rett provoca grave discapacidad en todos los niveles, haciendo al enfermo dependiente de los demás para el resto de la vida. Toma su nombre del médico austríaco Andreas Rett, que fue el primero en describir la enfermedad en 1966.

Progeria – Síndrome de Hutchinson-Gilford: Es una enfermedad genética de la infancia extremadamente rara, caracterizada por un gran envejecimiento brusco y prematuro en niños entre su primer y segundo año de vida. Se estima que afecta a uno de cada 7 millones de recién nacidos vivos. No se ha evidenciado preferencia por ningún sexo en particular, pero se han comunicado muchos más pacientes de etnia blanca (97% de los pacientes afectados). La progeria puede afectar diferentes órganos y tejidos: hueso, músculos, piel, tejido subcutáneo y vasos. Desarrollan baja estatura, cráneo de gran tamaño, alopecia, piel seca y arrugada, ausencia de grasa subcutánea, rigidez articular. Al no existir cura ni tratamiento, las personas que lo padecen, no exceden los 13 o 15 años de vida.

La forma más severa de esta enfermedad es la llamada síndrome de Hutchinson-Gilford nombrada así en honor de Jonathan Hutchinson, quien fue el primero en descubrirla en 1886 y de Hutchinson-Gilford que realizaron diferentes estudios acerca de su desarrollo y características en 1904.

Hidrocefalia: Es un trastorno cuya principal característica es la acumulación excesiva de líquido en el cerebro. La acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo tiene como consecuencia una dilatación anormal de los espacios en el cerebro llamados ventrículos. Esta dilatación ocasiona una presión potencialmente perjudicial en los

tejidos del cerebro, generalmente el aumento del líquido en los ventrículos cerebrales es producido por la obstrucción de los conductos situados por debajo del cerebelo.