

# Las enfermedades raras en los niños

Las ER reciben este nombre porque son patologías poco frecuentes; es decir, cada una de estas enfermedades afecta sólo a unas pocas personas. Se estima que hay alrededor de 7.000 ER y que, según han revelado los últimos estudios realizados, el 75% de ellas son de origen genético ya que en su desarrollo hay más de 2.300 genes implicados. Esto es debido a que un gen puede dar lugar a numerosas mutaciones, aunque algunas de ellas sean más frecuentes que otras, por lo que se ha de tener en cuenta que cuando se habla de ER, un defecto en un determinado gen puede causar distintas enfermedades.

Si se consideran en su conjunto, las ER afectan aproximadamente a entre un 6 y un 8% de la población. Hay alrededor de 3 millones de afectados en España y unos 20 millones en la Unión Europea. Se estima que un 60% del total de estas enfermedades comienzan antes de los 2 años de edad, causando el 35% de los fallecimientos ocurridos durante el primer año de vida, el 10% de entre 1 y 5 años de edad, y el 12% de entre 5 y 15 años. Se considera que 1 de cada 4.000 niños nacen enfermos de estas ER.

En la Unión Europea, se consideran ER aquellas enfermedades cuya prevalencia es, como promedio, inferior a 5 por cada 10.000 habitantes. De todos modos, en la actualidad, también se están manejando cifras de menos de 2 por cada 10.000, siendo cifras que variarían en función de las indicaciones de los diferentes países consultados.

## Características de las Enfermedades Raras en los niños

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.

Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Por esta razón, cualquier persona puede sufrir una patología poco frecuente, en cualquier etapa de la vida

## El diagnóstico de las enfermedades raras

El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico es de 5 años. En uno de cada cinco casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado. El retraso diagnóstico tiene diversas consecuencias. La más frecuente es no recibir ningún apoyo ni tratamiento (40,9%), aunque también destacan el haber recibido un tratamiento inadecuado (26,7%) y el agravamiento de la enfermedad (26,8%).

La característica común de las ER es que son infrecuentes en la población. Estas patologías son muy heterogéneas y diversas y tienen algunas características que las diferencian del resto:

1. Su diagnóstico es habitualmente complejo y requiere conocimientos y técnicas muy especializadas o tienen especial complejidad (a veces, los test necesarios sólo se realizan en muy pocos centros).
2. Precisan un manejo médico muy especializado y requieren la participación de varias especialidades y distintas disciplinas.
3. Son enfermedades generalmente graves, crónicas y en muchos casos invalidantes, suelen requerir cuidados especiales, complejos y prolongados.
4. Se estima que hay entre 5 y 10 años de retraso en el diagnóstico. Sólo unas 250 enfermedades 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, aunque otras veces, en cambio, sí lo son, 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 dejar secuelas.

## **Síntomas de las ER en los niños**

Los síntomas pueden estar presentes desde el nacimiento y hay que pensar en una ER cuando no son los típicos de ninguna otra o existe una asociación de síntomas atípica. Pueden aparecer a cualquier edad, pero sobre todo debutan en los dos primeros años de vida.

## **ER: tratamiento para los niños**

Precisamente por afectar a un número reducido de personas, la investigación ha avanzado lentamente. Sin embargo, en los últimos años, se ha mejorado en técnicas de laboratorio y ha aumentado el número de diagnósticos. Actualmente, ya se pueden detectar más de 50 enfermedades genéticas diferentes con tan sólo una única muestra de sangre en papel del recién nacido. El objetivo es encontrar tratamientos más eficaces que, aunque no sean curativos, permitan mejorar la calidad de vida de los afectados.