

¿Qué son las enfermedades raras?

Enfermedades Raras

Definición UE:

- 1) que afectan a menos de 5 personas/10.000 y
- 2) que originan invalidez crónica alterando la esperanza de vida.

Paradoja de la rareza,

Porque consideradas en conjunto se estima que afectan a un 6-8% de la población. Existen entre **5.000 y 8.000** enfermedades (OMS)



Más de 3 millones de españoles
Unos 30 millones de europeos.



El Proceso

Hay una sensibilización progresiva de la sociedad y las políticas sociales, en gran parte gracias a la labor de las organizaciones de pacientes.

Prioridad en el Programa de Salud de la UE

2004: Se establece una Rare Disease Task Force con representantes de organizaciones de pacientes.

2013: Cada estado debe haber establecido y adoptado un estrategia nacional para las enfermedades raras.

España 2007: Proyectos CIBER, Organismos de investigación monográfica. Grupos de investigación, sin contigüidad física.



Las necesidades

1. Registros internacionales/globales:

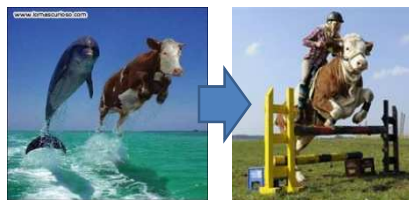
Ningún país tiene suficiente número de pacientes para hacer investigación generalizable. Necesitamos una comunidad científica abierta y única para las enfermedades raras

2. Promoción de centros de referencia expertos

3. Colaboración Entre pacientes, investigadores, políticos que favorezcan la investigación, compañías farmacéuticas incentivadas para la investigación

Los pacientes con enfermedades raras De la rareza...al modelo

Resultado de su necesidad de luchar para ser reconocidos e incorporados en los planes sanitarios



Son un grupo de pacientes muy **capacitados** dentro del sector de salud, son **modelo** para otros grupos de pacientes que buscan mejores procesos diagnósticos e intervenciones para sus enfermedades más comunes.

Enfermedades raras y Pediatría

Se estima que un 80% de las enfermedades raras tienen una base genética, por lo que muchas debutan en la edad pediátrica

"La esencia de la pediatría es el crecimiento y desarrollo de los niños" (R.S. Illingworth), pero crecer no es sólo crecer en talla, en peso,... es crecer emocionalmente.

Crecer en la diferencia, en la seguridad, en la autoeficacia y en la autoestima... con una enfermedad rara

Todas las personas somos distintas, por dentro y por fuera.
 Algunas son morenas y tienen las piernas largas; otras son rubias y redonditas;
 algunas tienen las orejas pequeñas y otras las ojas como platos. Eso es lo que podemos ver exteriormente. Pero en el interior de nuestro cuerpo también hay diferencias.
 Ciertas personas no pueden tomar azúcar; otras no toleran la leche ni los lácteos.
 Hay que tener alergias o que no pueden comer proteínas animales...



Algunos objetivos para padres y niños

Entrenamiento para la independencia

Proceso muy largo que depende de la madurez del niño y de las circunstancias.

Cuidar y educar a los padres, para conseguir una actitud adecuada hacia la enfermedad del niño.

Los niños aprenden por imitación, si la actitud es positiva, los niños afrontarán la enfermedad de forma optimista.

<http://www.guiametabolica.org>