

LAS ENFERMEDADES RARAS

*Manual
informativo para
familias*



Dr. Antonio Baldellou Vázquez

Dr. Antonio Baldellou Vázquez

Doctor en Medicina y Cirugía.

Especialista en Pediatría y Áreas afines. Puericultor del Estado.

Jefe de la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Hospital Miguel Servet de Zaragoza.

Profesor Asociado del Departamento de Pediatría de la Universidad de Zaragoza.

Autor y coautor de numerosos libros, monografías y artículos acerca de Enfermedades Metabólicas.

Ha dirigido numerosas tesis doctorales y proyectos de investigación.

Colaborador habitual con Asociaciones de Pacientes y Familiares Afectos de Enfermedades Poco Frecuentes.

Miembro del patronato de la Fundación Genzyme.

LAS ENFERMEDADES RARAS

Manual informativo para familias

Dr. Antonio Baldellou Vázquez

FUNDACIÓN
genzyme

PROLOGO

El Profesor Antonio Baldellou es un todo un referente en el ámbito de la pediatría, en especial respecto a las enfermedades metabólicas, pero también en los de la sanidad pública, la docencia y, sobre todo, de la beneficencia en el sentido más amplio y etimológico, el de “hacer el bien” a su alrededor.

Trabajador incansable, se ha dedicado en cuerpo y alma a sus pacientes y a los familiares de éstos, que en pediatría revisten una especial importancia. Pero sin olvidar nunca a todos los que le rodean, independientemente de su situación, condición o adscripción profesional. Ya sean de esperanza, consuelo, consejo, enseñanza o simple empatía personal, sus palabras son siempre sabias, sensatas y bienintencionadas.

Ese es el espíritu que subyace en este libro, cuya brevedad obedece exclusivamente al deseo de su autor de apoyar, mediante información sencilla y comprensible, a todas las personas que, de uno u otro modo, se ven afectadas por una de las muchas y diversas enfermedades denominadas, por su escasa frecuencia, “raras”.

Fernando Royo

Presidente, Fundación Genzyme

TRAS EL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA	9
LAS ENFERMEDADES RARAS	12
Concepto y frecuencia	12
Características de las Enfermedades Raras	13
ORIGEN DE LAS ENFERMEDAD RARAS	15
A. Enfermedades hereditarias	15
Patología génica de origen nuclear	22
Patología génica de origen mitocondrial	23
B. Enfermedades adquiridas	25
DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RARAS	25
TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS	30
Requisitos del tratamiento	30
Opciones terapéuticas	32
Tipos de fármacos y modo de dispensación	35
PREVENCION DE LAS ENFERMEDADES RARAS	37
Enfermedades raras adquiridas	37
Enfermedades raras congénitas hereditarias	38
CENTROS DE REFERENCIA	39
SERVICIOS SOCIALES DE APOYO	42
ASOCIACIONES DE ENFERMOS	43
ÉTICA Y ENFERMEDADES RARAS	45
INFORMACIÓN EN LA RED	49

TRAS EL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA

El diagnóstico de una enfermedad de las catalogadas como raras, genera habitualmente una sensación de gran preocupación y desconcierto en la persona afecta y en su familia.

Preocupación acerca de las consecuencias clínicas de una enfermedad poco conocida o completamente desconocida hasta ese momento. Desconcierto ante el carácter peyorativo del calificativo de “rara”, y a causa de la falta de información necesaria para afrontar adecuadamente el reto personal, familiar y social que esta clase de patología supone.

Para ello resulta fundamental – antes de abordar la información recogida en los diferentes capítulos de este manual - que todos los interesados conozcan dos hechos a partir de los cuales es posible desplegar la estrategia necesaria para enfrentarse con éxito al desafío sobrevenido.

Primero. Las denominadas enfermedades raras se califican de este modo, no porque sean extrañas, exóticas o sorprendentes anomalías de la patología humana, sino a causa de su escasa frecuencia cuando se comparan con la patología habitual. El calificativo de “rara” es un anglicismo que

debe interpretarse en su significado de “poco frecuente”. Pero aunque poco frecuentes, y en algunos casos poco conocidas, cumplen en todos los casos el esquema de cualquier otra enfermedad. Tienen una causa (o etiología) determinada; esta causa produce un daño en los miembros o en la función de parte o de todo el organismo (patogenia); y este daño da lugar a la presencia de unos signos y síntomas (sintomatología clínica) que configuran la enfermedad. Algunas de ellas resultan más complejas de manejar que otras, pero todas se benefician en mayor o menor grado de una asistencia sanitaria comprometida en su prevención, su diagnóstico y su tratamiento.

Segundo. No es cierto – como a veces pueda parecer – que las enfermedades raras no reciban la adecuada atención por parte de todos los estamentos sanitarios. Importantes organizaciones nacionales e internacionales coordinan, promueven y estimulan de un modo cada vez más efectivo la lucha contra estas entidades. La formación continuada de los profesionales sanitarios en estos temas es un proceso permanente que ha dado sus frutos en un diagnóstico cada vez más precoz y en un tratamiento más efectivo, tanto a nivel de Atención Primaria como en Centros y Servicios de Referencia. La industria farmacéutica está desarrollando una enorme labor de investigación y desarrollo de fármacos para el tratamiento de las enfermedades raras porque, además de los estímulos que para

ello existen, este campo representa el futuro de esta industria. Finalmente las Asociaciones de familiares afectados están desarrollando una impagable acción ayudando directamente a las familias, concienciando a la sociedad civil de esta problemática y estimulando y facilitando en perfecta sintonía, la labor de los profesionales de la sanidad.

Existen pues a disposición de los pacientes los instrumentos necesarios para que todos los afectados de una “Enfermedad Rara” se beneficien en mayor o menor medida, en función de la enfermedad y de los conocimientos que sobre ella se posee, de una asistencia sanitaria adecuada.

En España los Servicios de Salud Pública garantizan este derecho mediante su red asistencial y su programa de Atención a las Enfermedades Raras.

Recuerda...

El calificativo de “rara” es un anglicismo que debe interpretarse en su significado de “poco frecuente”. Existen a disposición de los pacientes los instrumentos necesarios para que todos los afectados se beneficien en mayor o menor medida, de una asistencia sanitaria adecuada.



LAS ENFERMEDADES RARAS

Concepto y frecuencia

En nuestro medio se acepta unánimemente la definición de la Unión Europea, que considera que enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o poco frecuentes, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica y que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Se trata pues, de una calificación basada fundamentalmente en su frecuencia. Tiene el inconveniente de que desde esta perspectiva se engloban en este grupo enfermedades muy distintas entre sí en todos los aspectos. Pero tiene la ventaja de que permite definir fácilmente que enfermedades deben ser incluidas en esta categoría, lo cual tiene una gran importancia desde el punto de vista epidemiológico y administrativo.

Consideradas individualmente son por tanto enfermedades poco frecuentes. Pero consideradas de un modo global suponen un grupo muy numeroso y un reto sanitario muy importante. Bajo esta definición se incluyen entre 7.000 y 9.000 enfermedades. En la última relación de Enfermedades Raras publicada por ORPHANET, hay más de 12.000 entradas, pero algunas de ellas son variaciones de la misma enfermedad básica. Afectan hasta un 6% de la población total de la Unión Europea en algún momento de su

vida, llegando incluso a un 8% de la población mundial. Ello supone la teórica existencia de más de 3 millones de españoles, de 27 millones de europeos y de 25 millones de norteamericanos afectados.

La frecuencia individual, como es lógico, es variable dentro de este grupo. Una cincuentena de enfermedades raras afectan a algunos millares de personas en España, unas 500 no afectan más que a unos centenares y algunos millares sólo a decenas de personas.

Recuerda...

Enfermedad rara, minoritaria, huérfana o poco frecuente, es aquella que con peligro de muerte o de invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Características de las Enfermedades Raras

Una por una tienen una gran variabilidad individual desde el punto de vista clínico incluso dentro de una misma enfermedad, de tal modo que puede afirmarse que prácticamente no hay dos pacientes completamente iguales. Pero consideradas en conjunto presentan una serie de características comunes que en cierto modo facilitan su identificación y condicionan la planificación sanitaria para su atención.

Alrededor del 80 % son enfermedades hereditarias, ya que son debidas a una alteración (o mutación) patógena de un gen.

Las dos terceras partes de ellas debutan en la edad pediátrica y un grupo numeroso lo hace ya durante la vida intrauterina.

Bastante más de la mitad (un 65 %) tiene curso clínico crónico y progresivo, lo que genera tasas elevadas de discapacidad y de disminución de la calidad de vida.

A pesar de que se ha conseguido avances muy significativos en la supervivencia de los pacientes, todavía pueden dar lugar a una disminución de la esperanza de vida, especialmente entre aquellas enfermedades que debutan en los primeros meses o años.

A causa de su carácter minoritario y de la clínica poco conocida de algunas de ellas, el tiempo transcurrido entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico definitivo resulta, en demasiados casos, excesivamente prolongado.

Finalmente, una vez establecido el diagnóstico, la gran mayoría de ellas requieren tratamientos complejos y costosos, que debe ser asumidos por equipos multidisciplinares en los que resulta primordial la adecuada Asistencia Social. Para ello es imprescindible la estrecha colaboración entre los equipos de Atención Primaria y los Centros Especializados.

ORIGEN DE LAS ENFERMEDAD RARAS

El 80 % de ellas son hereditarias, es decir el paciente ha nacido con ellas. Pero ello no quiere decir que los síntomas se presenten siempre desde el nacimiento, ya que la enfermedad puede mantenerse desapercibida y debutar en cualquier momento de la vida.

El otro 20 % son enfermedades adquiridas y originadas habitualmente por agentes infecciosos, parasitarios o tóxicos poco frecuentes y por tanto no tienen carácter hereditario.

A. Enfermedades hereditarias

Son debidas a la alteración patógena de alguno de los genes ubicados en los cromosomas del núcleo de las células o de los localizados en las mitocondrias del citoplasma celular, que rigen los caracteres hereditarios y el control normal del funcionamiento y desarrollo del organismo. La especie humana tiene entre 20.000 y 23.000 genes nucleares y 37 mitocondriales.

Los genes están formados básicamente por una cadena doble de ácido desoxirribonucleico (ADN) capaz de transmitir los códigos genéticos a través de la descendencia. Cada gen está formado por una secuencia variable de cuatro bases nitrogenadas (adenina, timina, citosina y guanina) las cuales, en función

de sus diferentes combinaciones, codifican la síntesis de los distintos aminoácidos que forman las proteínas.

La inmensa mayoría de estos genes están localizados en los 46 cromosomas (23 parejas) ubicados en el núcleo de las células. Veintidós parejas están formadas por dos cromosomas homólogos, procedentes uno del padre a través del espermatozoide y otro de la madre a través del óvulo. La otra pareja la forman el cromosoma X procedente de la madre o del padre y el cromosoma Y procedente del padre. La combinación XX da lugar al desarrollo de una mujer y la combinación XY da lugar al desarrollo de un hombre. Como consecuencia de ello todos tenemos la dotación génica nuclear duplicada (la mitad procede del padre y la mitad de la madre). Ello nos permite transmitir a través de las células germinales la dotación génica a la descendencia, pero también constituye un mecanismo de seguridad al contar con dos genes para cada función.

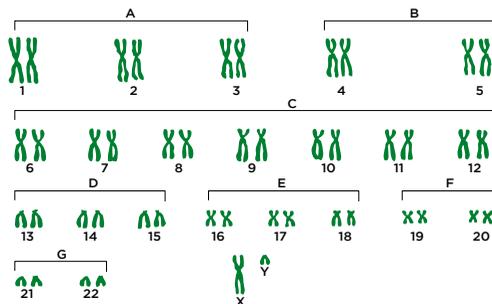


Figura 1. Cariotipo de varón formado por 22 parejas de cromosomas homólogos (autosomas) procedente uno del padre y otro de la madre y la pareja de cromosomas sexuales o gonosomas, uno procedente de la madre (el cromosoma X) y otro procedente del padre (el cromosoma Y).

Cuando uno de los dos genes tiene un error (o mutación) que no le permite cumplir su función, pero el otro es capaz de suplirla con un mínimo de garantía, se dice que estos genes están regidos por una herencia de carácter recesivo. Si la mutación de un gen no puede ser compensada por su pareja se dice que están regidos por una herencia dominante. En el primer caso, es necesario que heredemos un gen procedente del padre y su pareja procedente de la madre, ambos con una mutación (y nos convertimos en lo que se llama homocigotos) para que se exprese la enfermedad. Si sólo heredamos uno de los genes mutados desde la madre o desde el padre seremos “portadores de una mutación” pero aparentemente sanos (somos los llamados heterocigotos sanos) porque el otro gen sano es capaz de suplir la función que tiene encomendada. Por el contrario, en la herencia dominante es suficiente con heredar un gen mutado desde el padre o desde la madre para que la enfermedad se exprese (somos heterocigotos enfermos) porque la mutación del gen “enfermo” domina sobre el gen “sano”. Cuando el gen mutado está colocado en uno de los 44 cromosomas que no condicionan el sexo del embrión (autosomas) se habla de herencia autosómica (recesiva o dominante). Si el gen mutado está ubicado en uno de los dos cromosomas determinantes del sexo (X ó Y) se habla de herencia ligada al sexo.

Estas mutaciones “puntuales” o de un único gen, se transmiten de un modo general de acuerdo con las leyes de Mendel.

En la herencia autosómica recesiva, una pareja de padres portadores pero aparentemente sanos tienen un 25 % de riesgo de tener un hijo homocigoto y por tanto afecto; un 25 % de tener un hijo sano y no portador y un 50 % de tener un hijo aparentemente sano, pero portador. En todos los casos con independencia del sexo de la descendencia.

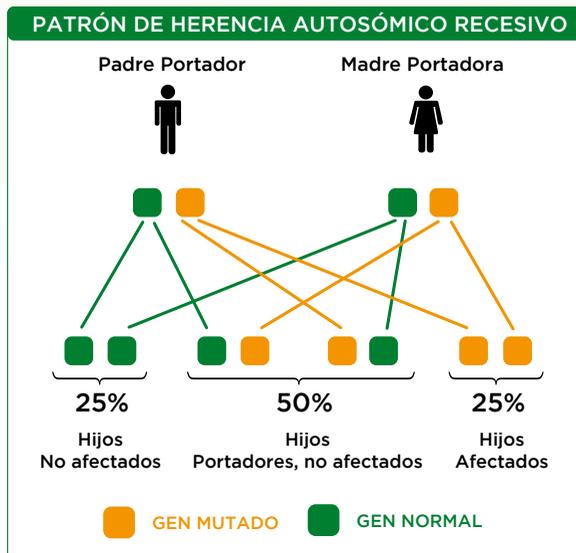


Figura 2. Herencia autosómica recesiva

En la herencia autosómica dominante, una pareja con cualquiera de los cónyuges afectados tiene un 50 % de riesgo de tener un hijo afecto (no importa el sexo) y un 50 % de tener un hijo sano y no portador (no importa el sexo).

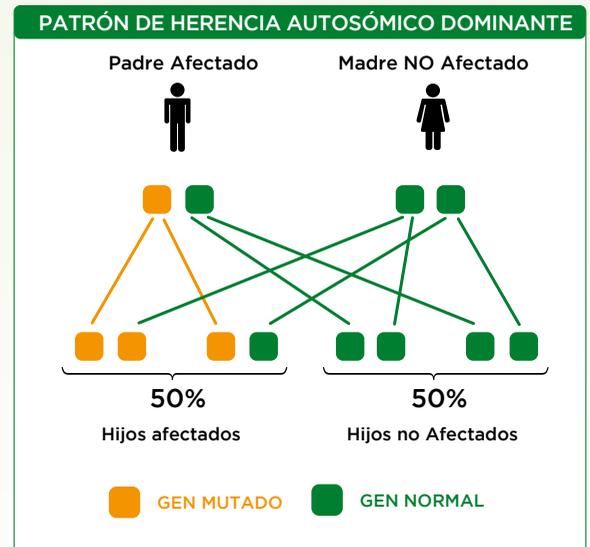


Figura 3. Herencia autosómica dominante

Herencia ligada al sexo. Cuando es de carácter recesivo y ligada al cromosoma X, que es lo más frecuente, si el padre es portador y enfermo (ya que no posee otro cromosoma X que le proteja) tiene un riesgo del 50 % para tener hijas portadoras aparentemente sanas. Los hijos serán necesariamente sanos y no portadores al haber recibido necesariamente el cromosoma Y procedente del padre. Si la madre es aparentemente sana, pero es portadora de la mutación en uno de sus cromosomas X, tiene un riesgo del 50% de tener hijas sanas pero portadoras y un 50 % de tener hijos portadores del cromosoma X con la mutación, y por tanto enfermos. Este tipo de herencia “la transmiten las mujeres y la padecen los hombres”. Si está ligada al

cromosoma X pero de carácter dominante, cuando el padre es el portador y por tanto el enfermo, todas las hijas serán enfermas y todos los hijos serán sanos y no portadores; pero cuando la portadora (y por tanto enferma en este tipo de herencia) es la madre, el 50 % de las hijas serán enfermas y también el 50 % de los hijos.

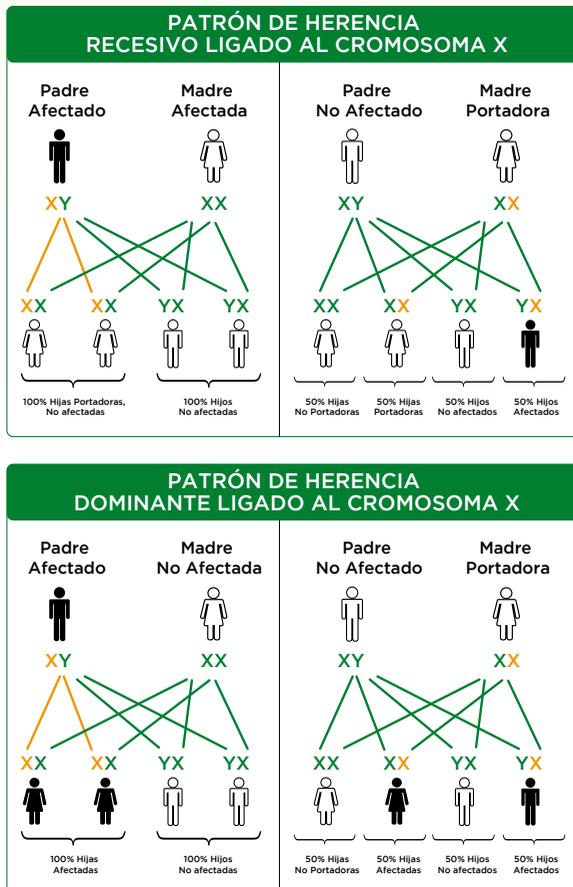


Figura 4. Herencia ligada al cromosoma X

En este punto es fundamental recordar que todos somos portadores desconocidos de un gran número de mutaciones génicas, algunas heredadas y algunas sobrevenidas a lo largo de la vida y que pasan completamente desapercibidas. El que una mutación de estas se transmita a la descendencia del modo necesario para que sea capaz de dar lugar a que aparezca la enfermedad, es un riesgo estadístico y que depende del azar y de mecanismos que no conocemos todavía.

De ello se derivan dos hechos cardinales. Cuando hablamos de riesgo del 25 o del 50 por ciento estamos usando un cálculo probabilístico. La herencia no tiene memoria y una misma combinación, buena o mala, puede repetirse siempre o no ocurrir nunca. Cada vez el riesgo teórico será el mismo. Más importante todavía es el que como consecuencia de ello nadie es culpable de la aparición por primera vez de una enfermedad de este tipo en la descendencia. El que ocurra o no es un desafortunado azar y debe desecharse por completo cualquier sentimiento de culpabilidad. Solo la presencia de antecedentes familiares para una determinada enfermedad, obliga al responsable de la atención sanitaria de la pareja a informar y a poner en marcha las medidas preventivas adecuadas en cada caso.

Junto a estos genes ubicados en los cromosomas del núcleo hay otros 37 genes

que también tienen una gran importancia y que están situados en el ADN de las llamadas mitocondrias que son unas organelas localizadas en el citoplasma de las células. El ADN mitocondrial – con algunas características propias – funciona de un modo similar al nuclear.

Es decir el organismo humano está regido por una doble herencia: herencia nuclear y herencia mitocondrial.

Recuerda...

El 80 % de las Enfermedades Raras son hereditarias por alteraciones génicas de origen nuclear o mitocondrial. El otro 20 % son enfermedades adquiridas y originadas habitualmente por agentes infecciosos, parasitarios o tóxicos



Patología génica de origen nuclear

Cromosomopatías: Son anomalías en el número (exceso o deficiencia) o en la forma (traslocaciones, deleciones, etc.) de alguno de los cromosomas nucleares. Su presencia puede dar lugar a manifestaciones clínicas bien conocidas (Síndrome de Down, Síndrome de Turner, X-Frágil, etc.), pero en otras ocasiones su escasa frecuencia origina cuadros clínicos casi únicos y poco conocidos.

Mutaciones génicas puntuales: Se deben a la anomalía de un gen nuclear. Como consecuencia de ello se produce una alteración en la estructura o en la función de la proteína que dicho gen codifica y ello da lugar, a través de mecanismos diversos para la enfermedad de que se trate, a su desarrollo y presentación. Se pueden transmitir mediante herencia autosómica dominante o recesiva o mediante herencia ligada al sexo. Pero en ocasiones estas mutaciones no se heredan, sino que aparecen “de novo” en el paciente o en uno de sus progenitores.

Herencia poligénica. Hay enfermedades que son debidas a la concurrencia simultánea de mutaciones de diferentes genes ya que solo de ese modo puede expresarse la enfermedad. En estos casos el riesgo para la aparición de nuevos casos en una familia no obedece a las leyes de Mendel y suele ser menor que en las mutaciones puntuales, aunque esté presente. En términos muy generales el riesgo de repetición de una patología de este tipo suele estar alrededor del 3 %.

Patología génica de origen mitocondrial

Las mitocondrias del citoplasma de las células poseen también una dotación génica propia. Constituida por 37 genes colocados en un ADN de forma circular son responsables del control de funciones esenciales para la vida

del organismo y sus anomalías dan lugar a importantes manifestaciones clínicas. De las dos células germinales, el óvulo es rico en mitocondrias y por tanto en ADN mitocondrial, mientras que el espermatozoide tiene muy pocas copias de ADN mitocondrial y no se transmiten a la descendencia. Por tanto el embrión recibe solo los genes mitocondriales procedentes de la madre.

Por tanto la herencia de las enfermedades generadas por una mutación del ADN mitocondrial, es una herencia llamada “materna”. La transmiten las madres, pero la pueden padecer tanto los hijos como las hijas. Sin embargo el cálculo de riesgo en la descendencia resulta muy complicado, ya que es una herencia condicionada por las características biológicas de las mitocondrias y no deben hacerse predicciones empíricas, sino analizar cuidadosamente caso por caso. Además numerosas funciones del ADN mitocondrial están reguladas a su vez por genes nucleares, por lo que muchas enfermedades consecuencia de mal funcionamiento de la mitocondria, tienen un origen nuclear y por tanto en esos casos si obedecen a las leyes de Mendel. Finalmente también un numeroso grupo de alteraciones del ADN mitocondrial tiene lugar de un modo esporádico. Todo ello contribuye poderosamente a la complejidad de la herencia en las enfermedades mitocondriales.

B. Enfermedades adquiridas

Alrededor de un 20 % de las enfermedades raras son adquiridas a lo largo de la vida. Su origen suele ser un agente infeccioso, parasitario o tóxico muy poco frecuente; y su escasa prevalencia las convierte en Enfermedades Raras a todos los efectos.

Esta clase de enfermedades suelen tener una prevalencia enormemente variable en función de las áreas geográficas o socioeconómicas que se consideren, porque suelen estar ligadas a los factores ambientales favorecedores o condicionantes de su presentación: escaso desarrollo sanitario, falta de higiene, alimentación inadecuada, exposición a tóxicos, etc.

DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

El diagnóstico precoz sigue siendo el problema fundamental de esta patología. Sin él no es posible el tratamiento precoz, y éste – a pesar de los avances de todo tipo realizados – no siempre se realiza en un plazo razonable.

Desde el punto de vista cronológico y teniendo además en cuenta el momento de aparición de las manifestaciones clínicas, las posibilidades diagnósticas son las siguientes:

Diagnóstico preconcepcional. En la planificación del embarazo se debe

investigar la presencia de antecedentes familiares o personales que alerten hacia la posible existencia de una enfermedad rara hereditaria y del riesgo de su aparición en la futura descendencia. En algunos casos, con diagnóstico preciso, puede hacerse un diagnóstico preconcepcional para la adecuada selección de las células germinales afectas.

Diagnóstico de sospecha durante el embarazo. Algunas enfermedades que debutan durante la época gestacional pueden dar signos y síntomas sugestivos de su existencia. Algunos de estos síntomas se identifican a través de los controles regulares que se realizan del feto, ya que ponen en evidencia alteraciones morfológicas o funcionales. Otras enfermedades de inicio fetal producen en la madre unos trastornos característicos que orientan hacia la presencia de la enfermedad fetal.

Diagnóstico prenatal. En todos los casos en los que se detecte un antecedente familiar positivo con riesgo hereditario o existan datos clínicos o analíticos en el feto o en la madre compatibles con su presencia, puede procederse al diagnóstico prenatal de la enfermedad. Es posible practicar un estudio enzimático o genético, mediante el examen de células fetales obtenidas de la circulación periférica de la madre, mediante células fetales obtenidas directamente del sistema

circulatorio del feto o mediante células fetales obtenidas de la cavidad amniótica o de las vellosidades coriales. No son técnicas fáciles y necesitan ser practicadas por equipos expertos y tampoco es posible realizarlas en todos los casos. Pero su accesibilidad y fiabilidad aumentan día a día.

Diagnóstico sistemático neonatal o cribado neonatal. Mediante análisis de unas gotas secas de sangre recogida normalmente del talón del recién nacido (“prueba del talón”) alrededor del tercer día de vida, es posible identificar la posible existencia de una enfermedad metabólica hereditaria (paradigma de enfermedad rara) o de un hipotiroidismo congénito, con el fin de proceder rápidamente a su confirmación e iniciar un tratamiento dietético o farmacológico que impida el desarrollo de la enfermedad y garantice una evolución normal del niño. Como esta práctica puede realizarse fácilmente debería ser la panacea ideal para el diagnóstico precoz de todos los recién nacidos. El problema radica en que por el momento sólo es posible identificar alrededor de entre 20 ó 30 de estas enfermedades. El diagnóstico del resto depende fundamentalmente de la sospecha clínica y de la pericia del médico responsable.

Diagnóstico clínico. Las enfermedades raras son muy numerosas (posiblemente alrededor de 8.000) y pueden afectar a cualquier órgano o sistema y en cualquier momento de la vida.

Por tanto es imposible diseñar un algoritmo que pueda ser aplicado de un modo eficaz en un protocolo diagnóstico clínico.

Afortunadamente algunas de estas enfermedades son, por motivos diversos, cada vez mejor conocidas y su orientación diagnóstica se pone en marcha de un modo precoz y específico.

Para la enorme mayoría restante es necesario establecer la sospecha de una enfermedad rara ante alguna de las siguientes situaciones. Antecedentes familiares de abortos de repetición o de enfermedades o fallecimientos sin causa identificada. Asociación “ilícita” de síntomas, es decir manifestaciones clínicas que no tiene una lógica conocida. Frecuente afectación de más de uno o de varios órganos. Evolución crónica y progresiva de la enfermedad. Falta de respuesta a los tratamientos teóricamente indicados.

A partir de una historia clínica minuciosa y de un cuidadoso examen clínico se delimitan y definen las posibilidades diagnósticas que deben ser confirmadas mediante el uso de los exámenes complementarios de certeza.

Aplicación de exámenes complementarios.

Para su utilización es preciso tener una hipótesis diagnóstica bien definida y conocer para qué sirve cada examen complementario y cuál es la información que nos va a ofrecer. Este terreno es con seguridad el campo con avances más rápidos e importantes y

el que más ha contribuido al diagnóstico de las enfermedades raras en los últimos años. La metodología actual permite con gran precisión el examen cualitativo y cuantitativo de muestras cada vez más pequeñas y fáciles de obtener, para determinar actividades enzimáticas y presencia o estructura de biomarcadores que identifican a diversas enfermedades. Las técnicas de examen histológico y de cultivos tisulares permiten diagnósticos muy precisos y ofrecen modelos biológicos para profundizar en la patogenia de las enfermedades. Las técnicas de diagnóstico por imagen (radiología, TAC, RMN, etc.) ofrecen una información precisa, rápida y en tiempo real, que era impensable hace sólo muy pocos años. A través de la metodología de biología molecular es posible hoy en día una secuenciación rápida del fragmento del genoma que nos interesa estudiar para el diagnóstico génico del paciente y sus familiares. Finalmente, la generación de modelos animales de laboratorio de las enfermedades permite modelos de experimentación “in vivo” fundamentales para comprobar la evolución y la respuesta a los tratamientos.

Recuerda...

El diagnóstico precoz es imprescindible para un tratamiento precoz, y este último es lo único que garantiza un resultado terapéutico eficaz.

TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS.

Cada día, más enfermedades raras disponen de un tratamiento específico y eficaz. Pero es cierto que en muchas de ellas los tratamientos disponibles no consiguen todavía la recuperación total de los pacientes; y también lo es que para un grupo numeroso sólo es posible el tratamiento sintomático que mejora la situación clínica, pero que no modifica la evolución de la enfermedad.

Consecuencia de ello es lógico que los pacientes, sus familiares y también los médicos responsables de su cuidado indaguen todas las opciones terapéuticas posibles, aunque algunas de ellas no tengan una base científica sólida para su utilización. Si bien es humano y comprensible el razonamiento de que ante la falta de un tratamiento eficaz es lícito probar cualquier posible terapia, es importante no caer en la tentación de utilizar tratamientos que pueden ser completamente ineficaces, cuando no peligrosos por sus efectos secundarios, y que pueden suponer un coste económico muy gravoso para la familia o para la sociedad.

Requisitos del tratamiento

El tratamiento de una enfermedad rara debe cumplir en todos los casos los tres requisitos, irrenunciables, de equidad, eficiencia y empatía (o solidaridad).

Equidad. Cualquier tratamiento que el sistema sanitario apruebe para una determinada enfermedad debe estar a disposición de todos los pacientes en los que esté indicado, sin otro tipo de consideraciones.

Eficiencia. El tratamiento debe ser eficaz, pero su eficacia ha de ser lo suficientemente importante para justificar su utilización, desde el punto de vista de la modificación de la evolución de la enfermedad a largo plazo, de los riesgos secundarios que conlleva, del coste económico, etc. Métodos fiables permiten calcular la eficiencia de los tratamientos, siempre que se pueda valorar un número de pacientes suficientes y de que se haya utilizado durante un tiempo lo suficientemente prolongado para ello.

Empatía. Las bases científicas que definen la eficiencia de un tratamiento no siempre pueden aplicarse, debido al escaso número de pacientes conocidos, o a su gran variabilidad clínica. Por ello, en ocasiones muy concretas, puede autorizarse un nuevo tratamiento, con la debida vigilancia para detectar efectos nocivos secundarios, y al cabo de un plazo determinado evaluar de nuevo al paciente con el fin de seguir con la medicación si muestra una eficacia razonable, o suspenderla en el caso de que no se detecte ningún beneficio de su aplicación.

Aplicar estos requisitos en todos los pacientes no es fácil en muchas ocasiones, por lo que con el fin de lograr una aplicación lo más

correcta posible se recurre a los Comités de expertos, encargados de dictaminar la indicación del tratamiento en cada caso concreto. En ocasiones la aplicación de su dictamen puede resultar difícil para el médico o el paciente, pero este procedimiento es la mejor garantía para que cada enfermo tenga el cuidado mejor posible que le corresponde.



Recuerda...

El tratamiento de una enfermedad rara debe cumplir los requisitos de equidad, eficiencia y empatía (o solidaridad).

Opciones terapéuticas

Todo paciente debe tener presente dos cosas importantes, sobre las que debe recibir la máxima información posible. No existe ninguna enfermedad que no se beneficie de algún tipo de terapia. Todo tratamiento debe ser individualizado en función del perfil propio del enfermo.

Las opciones terapéuticas son cada vez más numerosas considerando enfermedad por enfermedad, pero de un modo general abarcan los siguientes grupos.

- **Cuidados generales.** Encaminados al alivio o erradicación de los síntomas clínicos comprenden un amplio abanico

de medidas como pueden ser por ejemplo: mantenimiento de una nutrición adecuada, tratamiento del dolor, control de las alteraciones neurológicas, correcciones ortopédicas, provisión de prótesis, etc. Son medidas muy importantes, tanto como el tratamiento específico con el que son compatibles y no deben minusvalorarse nunca porque mejoran siempre la calidad de vida de los pacientes.

- **Apoyo social personal y familiar.** Es básico para el paciente con el fin de que pueda integrarse lo máximo posible en su entorno natural; y para las familias que precisan toda la ayuda necesaria para superar la carga emotiva y económica que la enfermedad supone. Este es uno de los aspectos que precisan todavía un desarrollo más eficaz, ya que todavía la mayoría de estos pacientes se sienten “huérfanos” de estos cuidados.
- **Tratamiento dietético.** El uso de dietas especiales es capaz de modificar muy favorablemente la evolución de la enfermedad, primordialmente en las enfermedades metabólicas hereditarias. En ocasiones se usan dietas confeccionadas con los ingredientes naturales, y en ocasiones se deben usar preparados dietéticos especialmente preparados para los pacientes.
- **Tratamiento génico.** Si la enfermedad

se debe a una alteración génica, el tratamiento ideal es la restauración de la normalidad del gen, o el aporte de un nuevo gen sano capaz de asumir la función del que está mutado. Los avances en biología molecular permiten el desarrollo acelerado de tres estrategias para este tipo de tratamiento: implementación génica (es decir inducir la función génica), silenciamiento génico y reparación del gen. Sólo se pueden beneficiar de la terapia génica las enfermedades monogénicas (o sea debidas a la alteración de un solo gen) y por el momento son pocas las tributarias de este tratamiento; pero desde luego esta terapia va dejando de ser poco a poco una ilusión de futuro y se está convirtiendo en una razonable posibilidad a medio plazo.

- **Tratamiento farmacológico.** Son ya muchas y cada día más numerosas las enfermedades raras que se benefician en mayor o menor grado de un tratamiento medicamentoso y específico para cada una de ellas. En función de la fisiopatología de la enfermedad las posibles dianas terapéuticas son cada vez mejor conocidas y el número de estrategias terapéuticas farmacológicas aumenta. Es posible administrar el producto génico deficiente (por ejemplo un enzima). Compensar deficiencias funcionales. Utilizar las denominadas “nuevas moléculas de pequeño tamaño” capaces de actuar

como chaperones, como correctores/estabilizadores, como potenciadores, como inhibidores de la función tóxica, como inhibidores de la síntesis de sustrato, como compensadores indirectos o como reguladores de la proteostasis celular.

Recuerda...

No existe ninguna enfermedad que no se beneficie de algún tipo de terapia. Todo tratamiento debe ser individualizado en función del perfil propio del enfermo.

Tipos de fármacos y modo de dispensación

Los fármacos usados en el tratamiento de las Enfermedades Raras pueden ser de dos clases. Medicamentos “normales”, es decir desarrollados a iniciativa propia por la industria farmacéutica con una o varias indicaciones terapéuticas, aprobado su uso por las Agencias Nacionales o Internacionales del Medicamento e incluidos en el catálogo de medicación vigente en cada país determinado. Medicamentos “huérfanos”, que son aquellos desarrollados por la industria farmacéutica para el tratamiento de una enfermedad rara concreta, y que para estimular su difícil producción se benefician de ventajas administrativas y legales concedidas por los organismos internacionales competentes.

Tanto unos como otros pueden ser recibidos por el paciente a través de distintas vías administrativas.

- **Medicamentos de libre dispensación para la población general.** Se distribuyen a través de las farmacias por prescripción del médico responsable del paciente.
- **Medicamentos de dispensación hospitalaria.** Son aquellos que por sus características (precio, indicaciones muy precisas, necesidad de control regular del paciente, etc.) se suministran a través de los servicios de farmacia hospitalarios.
- **Medicamentos de administración hospitalaria.** Son aquellos que debido a la necesidad de una preparación o de una administración especial o a causa de los efectos secundarios que pueden producir son administrados solamente en régimen hospitalario.
- **Medicamentos extranjeros.** Son aquellos incluidos en el catálogo de medicamentos de otro país, pero no en el propio del paciente. Mediante los permisos correspondientes pueden ser utilizados si existen indicios racionales de que pueden ser útiles en el tratamiento de una determinada enfermedad. Lo habitual es que se dispensen a través de la farmacia hospitalaria.
- **Medicamentos de uso compasivo.** Son aquellos medicamentos que todavía no

han sido aprobados para un determinado tratamiento; o bien han sido aprobados para el tratamiento de una enfermedad distinta de la que se desea tratar. Si existen indicios racionales de su utilidad y no existen alternativas terapéuticas eficaces, puede ser autorizada su utilización bajo control riguroso de los resultados obtenidos.

- **Ensayos clínicos.** Durante el desarrollo de un medicamento nuevo para una enfermedad rara deben de practicarse unas pruebas terapéuticas o ensayos que tienen distintas fases. En las fases más avanzadas se prueba su utilización en humanos con el fin de comprobar que no tiene efectos nocivos para el organismo y que realmente posee una eficacia terapéutica demostrable. Durante estas fases de ensayo en humanos, los pacientes afectados de la enfermedad pueden ser incluidos bajo condiciones muy especiales y controles muy estrictos en el grupo en el que se experimenta la medicación.

PREVENCIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Enfermedades raras adquiridas

Sobrevenidas a lo largo de la vida pueden beneficiarse de dos clases de actuaciones preventivas. Prevención general en forma de

régimen de vida y alimentación saludable que disminuye el riesgo del desarrollo de procesos autoinmunes, degenerativos, etc. Prevención específica evitando el agente desencadenante cuando se conoce la etiología infecciosa, parasitaria, tóxica o radioactiva.

Enfermedades raras congénitas hereditarias

Enfermedades de herencia monogénica. Cuando hay antecedentes familiares bien identificados, la prevención descansa sobre una base científica que combina las leyes de Mendel con la moderna tecnología actual. Antes del embarazo y a partir de la información del riesgo empírico de reincidencia, se debe decidir la estrategia a seguir en cada caso: asumir el riesgo teórico de reincidencia, proceder al diagnóstico preimplantacional cuando ello es posible, recurrir a la utilización de células germinales de un donante sano, o renunciar a tener descendencia. Después del embarazo la prevención se basa en el diagnóstico prenatal practicado, cuando es posible, en el tiempo y modo oportunos para cada enfermedad.

Cuando no existen antecedentes familiares conocidos, no es posible una planificación previa a la gestación y en estos casos la única posibilidad es un diagnóstico prenatal a partir de los signos, síntomas o datos analíticos de sospecha, recogidos durante el embarazo, o

el “cribado neonatal” en los casos en los que ello es posible.

Enfermedades de herencia poligénica. Cuando hay antecedentes familiares conocidos el riesgo de reincidencia teórico es algo superior al de la población general. Pero debe valorarse cuidadosamente cada enfermedad de un modo individual y es necesario ser muy prudente en las predicciones, ya que éstas se basan en las estadísticas recogidas en la población general y por tanto es posible que existan factores desconocidos que en cada caso pueden influir notablemente en los riesgos.

CENTROS DE REFERENCIA

La atención diaria y cercana por parte del médico de atención primaria complementada con la de los especialistas del Área de Salud del enfermo y con los Servicios de Atención Social locales, es la piedra angular sobre la que descansa el debido cuidado de los pacientes. El conocimiento de la problemática diaria del paciente y de la familia asegura la mejor integración social y la mejor calidad de vida posible.

Pero a la vez, la complejidad que acompaña en muchas ocasiones el diagnóstico y tratamiento de una enfermedad rara, exige la existencia de un equipo multidisciplinario con la mayor experiencia posible en el manejo de la enfermedad. Esta formación es lo que se

conoce como Centro, Servicio o Unidad de Referencia para una determinada enfermedad. Con el fin de que cumplan las características necesarias: número suficiente de enfermos atendidos, equipamiento personal y material adecuado y experiencia contrastada, las autoridades sanitarias europeas y nacionales han dictado unas normas para la evaluación de los centros que aspiran a ser homologados de este modo. Pueden ser de ámbito regional, nacional o internacional, en función de las características de la enfermedad objeto de su atención; y pueden ser regularmente revalidados, pueden perder su acreditación y pueden acreditarse centros nuevos.

En la práctica los servicios de Atención Primaria con sus especialistas y sus hospitales de referencia, están coordinados con los Centros de Referencia de tal modo que la comunicación fluye continuamente en las dos direcciones.

La estrategia general “ideal” es la siguiente. El paciente acude como es lógico, a su médico (medicina general o pediatra) de atención primaria. En un gran número de los casos éste va a detectar la posible presencia de una enfermedad rara, que podrá ser confirmada o no tras la consulta con los especialistas del área de salud o de los servicios hospitalarios de referencia local. Si el diagnóstico se confirma con certeza pero se trata de una enfermedad muy poco frecuente, para la que no se posee la suficiente experiencia, o bien si

el diagnóstico no ha podido confirmarse con seguridad, el paciente es remitido al Centro de Referencia correspondiente. En el Centro se procede a su diagnóstico y se pauta el tratamiento necesario para que sea instaurado y controlado a largo plazo por los servicios sanitarios “de cabecera”, los cuales a su vez envían al Centro de Referencia los informes de la evolución con regularidad y remiten al paciente para nuevos controles cuando estos son necesarios.

Desgraciadamente el diagnóstico se retrasa o no se efectúa correctamente en algunas ocasiones. Con independencia de la existencia de enfermedades extraordinariamente poco frecuentes y de difícil definición, la mejora en el Plan Nacional de Enfermedades Raras hace que estos casos desgraciados sean cada vez menos frecuentes.

Recuerda...

La buena coordinación entre Atención Primaria los Centros de Especialidades y los Servicios Sociales de Apoyo es clave para la buena atención sanitaria del paciente.



SERVICIOS SOCIALES DE APOYO

Las enfermedades raras, o poco frecuentes o minoritarias, también han sido llamadas (probablemente con gran propiedad) “enfermedades huérfanas”. Y ello porque los pacientes y familiares suelen tener una sensación, generalmente bastante real, de desamparo por parte de toda la sociedad. En la actualidad se ha avanzado mucho en el cuidado de estas familias pero, lamentablemente, en todas las encuestas que se vienen realizando, la falta de acceso a la atención social o una escasa efectividad de esta, sigue siendo uno de los problemas porcentualmente más valorados por las familias.

En España se han desarrollado tanto en cantidad como en calidad estos servicios. Toda familia afecta debe tener acceso a ellos con el fin de recibir la asistencia global necesaria que permita al paciente llevar una vida lo más integrada posible y aliviar, en lo posible, a la familia de la carga económica y emocional de la enfermedad.

Estos Servicios Sociales realizan una labor extraordinaria, pero el hecho de que cada vez son más los pacientes y familias que deben recurrir a ellos, y el de que las Enfermedades Raras plantean problemas múltiples (administrativos, económicos, sanitarios, de viajes, etc.) complejos y cambiantes a lo largo de la evolución, da lugar a que en ocasiones

las familias se sientan desanimadas y poco acompañadas en su lucha diaria. Este es un reto no resuelto definitivamente en ningún país desarrollado.

Desde esta perspectiva, es necesario y urgente el diseño de Servicios de Asistencia Social especializados en la gestión de apoyo a las familias con Enfermedades Raras para garantizar su eficacia y eficiencia.

Recuerda...

Toda familia afecta debe tener acceso a los Servicios de Atención Social. Es necesario la puesta en marcha de Servicios Sociales especializados en la gestión de apoyo a las familias con Enfermedades Raras para garantizar su eficacia y eficiencia.

ASOCIACIONES DE ENFERMOS

La sensación de orfandad de las familias con enfermedades raras ha generado, como es lógico, un movimiento espontáneo de unión con aquellas que tienen una problemática común, con el fin de unificar esfuerzos y potenciar la capacidad de diálogo con los organismos responsables de la asistencia sanitaria a todos los niveles. De este modo han nacido y se han desarrollado de modo muy fructífero las Asociaciones de Familiares afectados de diversas enfermedades o grupos de enfermedades raras.

Las Asociaciones se han convertido en una herramienta fundamental para la atención de estas enfermedades por su cercanía al paciente y por el conocimiento incomparable que tienen de las necesidades de las familias. Para los pacientes son la mejor fuente de información acerca de los problemas que la enfermedad genera en el día a día, de las experiencias relacionadas con los tratamientos, de las ayudas de todo tipo que pueden obtener para mejora de la calidad de vida, etc. Para el personal sanitario responsable de su asistencia son interlocutores privilegiados para establecer de un modo informado y consensuado las pautas de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes; a la vez que resultan ser una fuente de aprendizaje y de formación continuada en la labor diaria. Para las instituciones sanitarias son la fuente más fiable para el conocimiento de sus necesidades y copartícipe imprescindible y a la vez más adecuado para planificar su asistencia a nivel regional, nacional e internacional.

A nivel internacional, la llamada *National Organization for Rare Diseases* (NORD) fue la primera Asociación que inició su labor en este terreno, seguida por la *European Union Organization for Rare Disorders* (EURORDIS) que constituye la mayor federación de federaciones de países de la Comunidad Europea y gracias a su labor en el Parlamento Europeo se han podido aprobar planes y

reglamentos de enorme importancia para los enfermos y familiares. En España la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) forma parte de EURORDIS y está a su vez constituida por más de un centenar de asociaciones españolas de diferentes patologías poco frecuentes.

La importancia de la existencia y buen funcionamiento de estas Asociaciones es tan alta que puede afirmarse que la calidad del trabajo de las Asociaciones Familiares está en relación directa con la calidad de la asistencia sanitaria en un país.

El contacto y la colaboración de los pacientes con estas asociaciones solo puede reportarle beneficios de todas clases. Los médicos responsables de su atención pueden informar acerca del modo de contactar con las Asociaciones más adecuadas en cada caso.

Recuerda..

Hay una relación directa entre la calidad del trabajo de las Asociaciones Familiares y la calidad de la asistencia sanitaria a las enfermedades raras de un país.

ÉTICA Y ENFERMEDADES RARAS

Pocas áreas asistenciales están sometidas de un modo tan importante a un continuado

proceso de cambio y renovación en relación a sus pautas de actuación, a la necesidad de una formación continuada por parte del profesional sanitario y al acelerado desarrollo de los procedimientos tecnológicos que les afectan, como lo son las Enfermedades Raras.

En la asistencia diaria a las Enfermedades Raras, se van a plantear serios dilemas éticos derivados de los retos que plantean los nuevos avances en genética humana; las técnicas de reproducción asistida; los cribados poblacionales tanto del recién nacido como de poblaciones seleccionadas; el asesoramiento genético de las familias; las expectativas verdaderas o falsas de nuevos tratamientos; las fronteras de la investigación; la aplicación del principio de justicia – equidad; la necesidad de armonizar la autonomía individual con la dignidad; etc.

Como consecuencia de ello todos los implicados en este tema, incluidos los pacientes afectados, se ven en la necesidad de abordar decisiones en el terreno de la bioética acerca de la asignación de recursos para la salud para diferentes alternativas, y en definitiva deben encontrar el modo de resolver las contradicciones entre el desarrollo científico y tecnológico, el respeto a la autonomía personal y la equidad social.

Para estimular los estudios de Bioética, con el fin de aprobar unas normativas básicas que permitan orientarse en este complicado terreno y para supervisar la investigación sobre

Enfermedades Raras, se puso en marcha en España, el año 2002, el Comité de Ética de Enfermedades Raras.

Sin embargo, la necesidad de tomar en ocasiones decisiones inaplazables de carácter vital de un modo individual exige que, al margen de los Comités y de sus recomendaciones, todos los implicados en el cuidado de los pacientes posean los conocimientos científicos necesarios, las aptitudes y habilidades obligatorios para aplicarlos y las actitudes morales para enfrentarse con serenidad y pericia a estos dilemas.

Responsabilidad de todos es por tanto, el que a la vez que crece el bagaje de conocimientos científicos y tecnológicos, se progrese en el estudio de los problemas éticos que las Enfermedades Raras plantean.



Recuerda...

todos los implicados en la asistencia a las Enfermedades Raras, incluidos los pacientes afectados, se ven en la necesidad de abordar difíciles decisiones en el terreno de la bioética.



INFORMACIÓN EN LA RED

Es lógico que después del diagnóstico de una enfermedad rara o ante cualquier duda surgida a lo largo del tratamiento y del control a largo plazo, el paciente consulte la información existente en la red acerca del tema que le preocupa. Es algo completamente razonable y en muchas ocasiones puede resultar una fuente muy útil de conocimientos.

La información existente en la red es ingente, aumenta cada día y se trata de una herramienta muy provechosa si en su utilización se cumplen dos normas fundamentales. En primer lugar, deben consultarse las páginas fiables porque ofrecen datos rigurosos y validados por comités científicos que las supervisan. En segundo lugar, la información recogida en la red por el paciente debe comentarla en todos los casos con sus médicos. Ello no supone ningún tipo de “control” y para el personal sanitario será muy satisfactorio comentar estos temas conjuntamente ya que podrá aclarar las dudas o malas interpretaciones

que hayan podido generar en el paciente, a la vez que establece un vínculo de confianza entre ambos.

Para cada enfermedad el médico especialista indicará cual es la página o páginas más adecuadas de consulta, pero la breve relación siguiente (puede ser mucho más amplia enfermedad por enfermedad) ofrece información general muy interesante para todos los casos.

Recuerda...

Para que la consulta a la red sea beneficiosa deben consultarse páginas con aval científico y comentar la información recibida con el médico.



FEDER. FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

www.enfermedades-raras.org



Es la voz de las personas afectas de una Enfermedad Rara en España. Compuesta por más de 200 asociaciones españolas, FEDER trabaja de forma integral con las familias con enfermedades raras a través de proyectos y servicios destinados a mejorar su calidad de vida a corto, medio y largo plazo.

El objetivo es el que las personas que padecen una enfermedad poco frecuente tengan las mismas oportunidades en la vida que el resto de la sociedad, sin importar la rareza de su enfermedad.

INSTITUTO DE SALUD CARLOS III

www.isciii.es



Pionero en la planificación a las Enfermedades Raras en España, en su página web se encuentra información muy interesante relacionada con la epidemiología y la organización asistencial.

CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS DE BURGOS

www.creenfermedadesraras.es



El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (Creer), dependiente del Imsero, se configura como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.

GUÍA METABÓLICA

www.guiametabolica.org



Excelente página web del Hospital San Juan de Dios de Barcelona. Dedicada a un grupo muy importante y numeroso de enfermedades raras, como son los Errores Congénitos del Metabolismo, ofrece una información global para las familias afectas de alguna de estas patologías.

MINISTERIO DE SANIDAD

www.msssi.gob.es



En la página del Ministerio de Sanidad se ofrece toda la información acerca de las actividades que el Sistema de Salud Pública Español realiza en la asistencia a estas patologías.

ODIMET, ORGANIZADOR DIETÉTICO METABÓLICO

www.odimet.es



Odimet, organizador dietético metabólico español, es una herramienta de trabajo diseñada en formato web que permite, a partir de más de mil productos dietéticos y alimentos, realizar la dieta más óptima en cuanto a necesidades nutricionales y calóricas y ajustarla a cada paciente (especialmente indicado en los Errores Innatos del Metabolismo).

FUNDACION GENZYME

www.fundaciongenzyme.es



Fundación Genzyme es una entidad sin ánimo de lucro enfocada en mejorar el conocimiento, diagnóstico y tratamiento de las

enfermedades raras, con especial dedicación a las enfermedades neurodegenerativas. Ofrece información muy interesante acerca de las novedades científicas relacionadas con estas patologías.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LOS ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

www.ae3com.eu



AECOM tiene como objetivo el aglutinar a los diversos profesionales con dedicación preferente al diagnóstico y tratamiento de las Enfermedades raras, que son los Errores Congénitos del Metabolismo. Así pues, AECOM incluye Pediatras, Neurólogos, Especialistas en Gastroenterología y Nutrición, Bioquímicos, Biólogos, Genetistas, Farmacéuticos, Dietistas, y otros científicos que comparten el mismo interés de progreso en el conocimiento de dichas enfermedades.

EUROPA



EURORDIS

www.eurordis.org



Es la voz de los pacientes con enfermedades raras en Europa. Se trata de una organización no gubernamental que representa a cerca de 700 organizaciones de pacientes con enfermedades raras, que abarcan 60 países y suponen más de 4000 enfermedades.

ORPHANET

www.orpha.net



Orphanet es el portal de referencia europeo para la información sobre las enfermedades raras y medicamentos huérfanos, para todos los públicos. El objetivo de Orphanet es contribuir a mejorar el diagnóstico, cuidado y tratamiento de pacientes con enfermedades raras.

EUROPEAN UNION COMMITTEE OF EXPERTS ON RARE DISEASES

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group/index_en.htm



Grupo de expertos de la Comisión sobre enfermedades raras, que colabora en

la política de la UE sobre estos temas, ayudando a la Comisión en la elaboración de instrumentos jurídicos y documentos sobre políticas asistenciales; mejoras en la política sanitaria; en la cooperación internacional, y en los intercambios de experiencias.

EUROPEAN MEDICINES AGENCY (EMA)

www.ema.europa.eu



EMA es la agencia oficial de la EU, responsable de la protección de la salud pública a través de la supervisión científica y evaluación que realiza de los medicamentos. Clasifica su categoría y autoriza su utilización.

EUROGENTEST

www.eurogentest.org



EuroGentest es una página web validada y contrastada en la que muchos de las dudas que surgen en el momento del diagnóstico de un Error Congénito del Metabolismo, sobre aspectos de la genética, se explican de forma sencilla a través de pequeños monográficos traducidos a más de 10 idiomas. Información para pacientes y familiares.

NORTEAMÉRICA



NORD: NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS

www.rarediseases.org



Se trata de una organización pionera en la promoción del conocimiento de las Enfermedades Raras. La National Organization for Rare Disorders (NORD) proporciona apoyo, educación y otros servicios para mejorar las vidas de todas las personas afectadas por enfermedades raras.

NIH ORDR (Office of Rare Diseases Research)

<http://rarediseases.info.nih.gov/>



ORDR forma parte del National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS). Sus objetivos son identificar, estimular, coordinar y apoyar la investigación que responda a las necesidades de los pacientes afectados por alguna de las enfermedades raras.

INTERNACIONAL



IRDIRC - INTERNATIONAL RARE DISEASES RESEARCH CONSORTIUM

www.irdirc.org



El International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) es seguramente la organización internacional de referencia en Enfermedades Raras. Está formado por un equipo de investigadores y de organizaciones que invierten en la investigación en enfermedades raras con el fin de lograr dos objetivos principales para el año 2020: primero, entregar 200 nuevas terapias para enfermedades raras, y segundo, diagnosticar la mayoría de enfermedades raras.



FUNDACIÓN
genzyme