



## Francesc Palau: “el impacto de las enfermedades raras en las poblaciones y los sistemas de salud es enorme”

- El último libro de la colección ‘¿Qué sabemos de?’ da a conocer unas patologías que, en conjunto, afectan a 26 millones de personas en Europa
- Prologado por la Fundación Isabel Gemio, *Enfermedades raras* explica los avances en la investigación y atención sanitaria de estas afecciones

**Madrid, 9 de octubre de 2020.** Son trastornos o condiciones muy diversos e infrecuentes, en su mayoría tienen origen genético y suelen aparecer en la infancia, por lo que se padecen durante casi toda la vida. Las **enfermedades raras**, englobadas bajo este término hace tan solo cuatro décadas, solo afectan a menos de 5 individuos por 10.000 habitantes según el criterio establecido por la Unión Europea, pero constituyen un problema de salud global. El último libro de la colección ‘¿Qué sabemos de?’ (CSIC-Catarata) escrito por el investigador **Francesc Palau** dedica sus páginas a hacer divulgación sobre el origen, diagnóstico, tratamiento, atención sanitaria e investigación de estas patologías que, en términos globales, tienen incidencia sobre **26 millones de personas en Europa**.

El texto presenta una realidad muy poco conocida por la ciudadanía. “Cuando hablamos de enfermedades raras las tasas de incidencia son bajas, pero su **impacto colectivo en las poblaciones y los sistemas de salud es enorme**, algo que a menudo se subestima”, explica el médico y genetista. “El contraste entre los bajos datos epidemiológicos de la población afectada y su elevada diversidad y heterogeneidad, nos pone ante la **paradoja de la rareza**: las enfermedades son raras, pero los pacientes con enfermedades raras son muchos”.

La distrofia muscular de Duchenne, la fibrosis quística o la esclerodermia son solo tres de las **6.172 enfermedades raras descritas** hasta la fecha. Debido a su cronicidad, complejidad y la necesidad de una mayor atención sanitaria, los recursos que consumen son muy elevados. “Por ejemplo, en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona donde trabajo, el conjunto de pacientes con





una enfermedad rara –un 9,4% del total– consume el 35% del presupuesto hospitalario. El gasto global de los pacientes con enfermedades raras multiplica por cinco el gasto de pacientes atendidos con otras patologías más comunes”, afirma Palau.

Se estima que alrededor del **72% de estas afecciones tienen origen genético**. La razón primaria es la presencia de variantes en un gen, mutaciones, que producen una alteración del proceso fisiológico en el individuo. De ahí la importancia de conocer cómo se heredan esos caracteres, ya que la enfermedad rara genética no afecta solo al paciente sino al conjunto de la familia.

El libro hace especial hincapié en la **atención médica** que deben recibir los pacientes, porque se requiere una estructura clínica que aúne servicios multidisciplinares, atención personalizada, investigación en los terrenos del diagnóstico y la terapia y participación activa del paciente y la familia. Asimismo, expone las **dificultades para diagnosticar** una enfermedad rara, un proceso a menudo largo y tedioso. “En muchas ocasiones hablamos de que **no hay enfermedades sino personas enfermas que padecen una enfermedad de una manera única**, individual, en función de muchos factores que influyen en su aparición y desarrollo”, señala el autor.

### Medicamentos huérfanos

El escenario también es problemático en lo relativo al tratamiento. **Solo un pequeño porcentaje de enfermedades raras dispone de medicamento curativo** o que modifique de modo sustancial el proceso de la patología, y con ello la vida de la persona. Sin embargo, las expectativas son positivas: junto a los medicamentos farmacológicos, se está trabajando, entre otras, en terapias con herramientas de edición genética y en nuevas aproximaciones basadas en la inmunoterapia.

Además, desde la Unión Europea se impulsa la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos, fármacos o terapias destinados al diagnóstico, prevención y tratamiento de enfermedades raras en los que la industria farmacéutica tiene poco interés porque solo podrían aplicarse a una pequeña cantidad de pacientes. “En el periodo de 2001 a 2019 **menos del 10% de los fármacos o terapias designados como huérfanos están finalmente disponibles para su uso terapéutico**”, ilustra Palau. “En este contexto, sigue siendo fundamental la investigación y el compromiso de financiación, no solo pública por los estados y estructuras supranacionales como la Unión Europea, sino también la financiación privada”, añade.

### Investigar sobre enfermedades raras y conocer mejor las comunes

La investigación biomédica es el camino para cambiar el futuro de las personas afectadas por una de estas patologías, pero también para esclarecer el complejo modo de enfermar del ser humano. “Actuaciones sobre las enfermedades raras son también acciones que nos ayudan a conocer y enfocar mejor las enfermedades comunes”, apunta Palau.



El interés por las enfermedades raras en las dos últimas décadas ha ido aumentando por el empuje de los propios afectados. En España hay muchos grupos de investigación y médicos que trabajan en dar respuestas científicas y asistenciales. Además, en el terreno científico existe el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), “una red de primera magnitud compuesta por 62 grupos de investigación que fomenta y lleva a cabo investigación traslacional, conectando la pregunta clínica con la respuesta en el laboratorio y vuelta al paciente”, aclara el investigador.

***Enfermedades raras*** es el número 115 de la colección de divulgación ‘¿Qué sabemos de?’ (CSIC-Catarata). El libro puede adquirirse tanto en librerías como en las páginas web de [Editorial CSIC](#) y [Los Libros de la Catarata](#). Para solicitar entrevistas con el autor o más información, contactar con: [carmen.guerrero@csic.es](mailto:carmen.guerrero@csic.es) (915680043).

#### **Sobre el autor**

**Francesc Palau** es médico pediatra y genetista. Dirige el Servicio de Medicina Genética y el Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras del Hospital Sant Joan de Déu. Es consultor del Hospital Clínic, profesor de la Universitat de Barcelona y profesor de investigación del CSIC. Ha sido director científico del CIBER de Enfermedades Raras. Sus líneas de investigación se centran en la genética, la fisiopatología y la terapéutica de los trastornos neuromusculares y del neurodesarrollo.