

La importancia de la prevención en las Enfermedades Raras



La Organización Mundial de la Salud (OMS) definió en 1988 a la prevención en salud como aquellas “medidas destinadas no solamente a prevenir la aparición de la enfermedad, tales como la reducción de factores de riesgo, sino también a detener su avance y atenuar sus consecuencias una vez establecidas”.

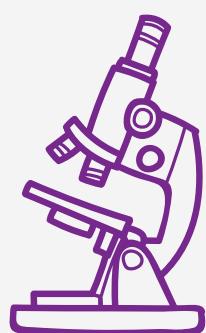
- El 80 % de las enfermedades raras sigue sin investigación y solo el 6% tiene tratamiento.
- Un paciente con una enfermedad rara espera una media de 6 años hasta obtener un diagnóstico; en el 21% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado.
- Durante la búsqueda de un diagnóstico las personas con una ER se ven obligadas a consultar múltiples especialistas, hacerse más pruebas de las necesarias y desplazarse a otros centros sanitarios fuera de su zona de residencia. Además, la mayoría de las ER necesitan los servicios de genética clínica para obtener un diagnóstico, lo que retrasa significativamente el proceso.

Prevención Primaria



Objetivo: evitar la aparición inicial de la enfermedad

FOMENTO A LA INVESTIGACIÓN



INFORMACIÓN EPIDEMIOLÓGICA

Impulso de los biobancos y fuentes de datos para fomentar la investigación y con ello mejorar la comprensión y manejo de estas patologías.

Sólo el 20% de las enfermedades raras son investigadas. La falta de estudios limita el conocimiento sobre su origen, pronóstico y tratamiento.

Prevención Terciaria



Objetivo: mejorar la calidad de vida y reducir el impacto de la enfermedad.

ACCESO A TRATAMIENTOS

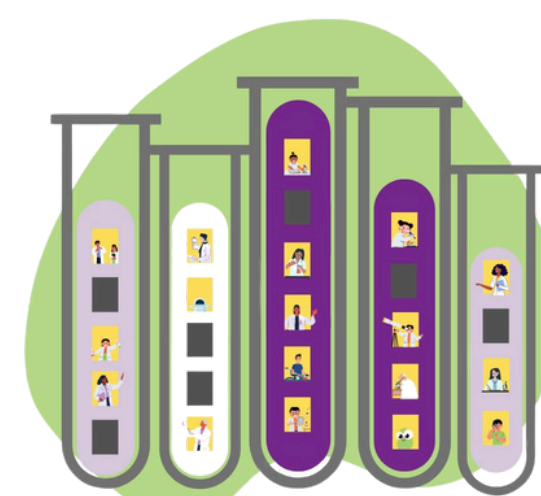
Sólo el 6% de las enfermedades raras tienen tratamiento farmacológico. En España, sólo el 57% de los tratamientos aprobados en Europa están accesibles.

REDUCCIÓN DE DESIGUALDADES EN EL TRATAMIENTO

Implementar nueva regulación que mejore la disponibilidad y el acceso a los medicamentos en el ámbito nacional y europeo.

DESARROLLO DE NUEVAS ESTRATEGIAS TERAPÉUTICAS

Las terapias avanzadas ofrecen nuevas oportunidades de tratamiento para las enfermedades raras.



Semana de la Ciencia
del 4 al 17 de noviembre de 2024



Prevención Secundaria

Objetivo: detectar y retardar el avance de enfermedades presentes.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Aproximadamente el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético. El uso de técnicas genéticas es fundamental para el diagnóstico y el acceso a un tratamiento.

DETECCIÓN PRECOZ

La detección temprana es clave, especialmente en enfermedades raras donde el tiempo es fundamental para las familias. Es clave homogeneizar y ampliar los programas de cribado neonatal a nivel nacional para mejorar el diagnóstico temprano.

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Ofrecer orientación sobre riesgos y diagnósticos familiares.

