28 DE FEBRERO: DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

MÁS DEL 50% DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS DEBUTAN EN LA INFANCIA, SOBRE TODO EN LOS DOS PRIMEROS AÑOS DE VIDA

- **El 80-85% de los casos tienen síntomas neurológicos a lo largo de su historia natural.**
- **El diagnóstico precoz y la investigación de nuevos tratamientos siguen siendo los dos principales retos de las enfermedades poco frecuentes.**
- **Destacar el papel de los CSUR, unidades de referencia a nivel nacional para muchas enfermedades minoritarias, donde se ofrece a los pacientes el mayor nivel de especialización.**
- **Es necesaria una actualización del cribado neonatal en toda España.**

Madrid, 27 de febrero de 2026.- La **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (SENEP) destaca que más del 50% de las enfermedades minoritarias debutan en la infancia, sobre todo en los dos primeros años de vida, con motivo de la celebración, este sábado, del *Día Mundial de las Enfermedades Raras*, tal y como destaca la secretaria de la SENEP y neuropediatra Carme Fons quien resalta, además, que el **80-85%** de estos casos tienen **síntomas neurológicos** a lo largo de su historia natural.

"Por lo tanto, el neuropediatra es una figura clave tanto en el diagnóstico, como en el tratamiento de estos pacientes", resalta. Eso sí, advierte esta experta de que en las enfermedades poco frecuentes hay dos grandes puntos clave que hay que abordar: el **diagnóstico precoz** y la **investigación de terapias avanzadas modificadoras de la enfermedad**.

Tal y como lamenta, en primer lugar, muchas veces estos pacientes y sus familias pasan por "auténticas odiseas diagnósticas" hasta llegar a conocer el diagnóstico definitivo. "Por eso, son necesarios tanto los centros especializados, como los neuropediatras **especializados** en estas patologías", apunta la doctora Fons.

UNA MAYOR PRECISIÓN DIAGNÓSTICA

Subraya que, actualmente, el diagnóstico de las patologías poco frecuentes es **básicamente genético, orientado según la clínica del paciente, y habiendo mejorado en los últimos años**, gracias a las nuevas **técnicas de secuenciación masiva**, tanto a nivel de **precocidad**, como de **precisión** del mismo. "Pacientes que hace 10 años estaban sin diagnóstico, ahora lo tienen, y también en un periodo menor de tiempo. No obstante,

aunque todo ha mejorado, el diagnóstico en muchos pacientes sigue siendo **un gran reto**. El tiempo medio de diagnóstico varía, pero se sitúa aproximadamente **en los 4-5 años**", resalta la secretaria de la SENEP.

En **Neuropediatría**, los principales grupos de enfermedades minoritarias que se diagnostican y tratan son: las enfermedades neurometabólicas, las epilepsias genéticas, las encefalopatías epilépticas y del desarrollo, las enfermedades neuromusculares, y la patología cognitiva conductual de base genética, pero también los trastornos de movimiento, las enfermedades inmunológicas, y la patología vascular.

AVANCES GRACIAS A LAS TERAPIAS PERSONALIZADAS

"En los últimos años, el conocimiento de la **etiología genética** ha permitido, además, que **grupos de investigación** puedan trabajar en el diseño de **terapias personalizadas**, y en patologías que hace unos años no tenían tratamiento. "Antes, la supervivencia de algunos de estos pacientes era muy baja pero, actualmente, con el desarrollo de las terapias génicas se ha conseguido modificar la historia natural de la enfermedad en algunos pacientes", mantiene.

Sin embargo, sí considera la doctora Fons que las **terapias personalizadas** son todavía "un campo en desarrollo", es decir, que solamente se pueden beneficiar de estos tratamientos de precisión **un porcentaje bajo de pacientes**. "El **reto de los próximos años** para la Neuropediatría es prepararse para la implementación de estas terapias modificadoras de la enfermedad. Ahora que sabemos las causas es fundamental estudiar la fisiopatogenia de la enfermedad, enfocado sobre todo al desarrollo de terapias modificadoras; es decir, no sólo tratar los síntomas, sino también la alteración genética o el origen de la patología. Pensamos que es el futuro y hacia donde debe ir el manejo de estos pacientes", subraya.

MUCHA COMPLEJIDAD ASOCIADA

Por otro lado, esta neuropediatra recuerda que las patologías minoritarias suelen llevar asociada mucha **complejidad** en cuanto a **comorbilidades**, dado que son pacientes, en muchas ocasiones, que presentan discapacidad cognitiva, conductual, motora, síntomas digestivos, o trastornos del sueño: "Los neuropediatras ofrecemos a los pacientes y a las familias un **enfoque holístico o multidisciplinar** de estas enfermedades, donde les acompañamos no sólo en el diagnóstico, sino también en toda la trayectoria de la enfermedad hasta la vida adulta, primando siempre la calidad de vida del paciente y de sus familias".

En este escenario cree fundamentales los **Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud** (CSUR), unidades de referencia para muchas enfermedades minoritarias y sus pacientes, donde ofrecerles el mayor nivel de especialización, y la mejor atención a estas patologías minoritarias.

ACTUALIZAR EL CRIBADO NEONATAL Y LA IMPORTANCIA DEL ACE

Recuerda, a su vez, la importancia de la actualización del **cribado neonatal** en España, de forma que éste no dependa del código postal en el que viva el recién nacido. Se trata de una demanda constante desde esta sociedad científica, ya que muchas enfermedades

minoritarias son detectadas en la conocida como ‘prueba del talón’ y, actualmente, entre otras se deberían incluir la atrofia muscular espinal (**AME**), la Adrenoleucodistrofia Ligada al X (**ALD-X)**, y la **leucodistrofia metacromática,** todavía pendientes en algunas comunidades autónomas.

En última instancia, esta portavoz de la **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (SENEP) recuerda la importancia de que la **Neuropediatría** sea reconocida como un **Área de Capacitación Específica** (ACE), necesaria más si cabe en las enfermedades minoritarias, dada la complejidad diagnóstica, la heterogeneidad fenotípica, el manejo de las terapias avanzadas, y la elevada carga de morbilidad asociada a estas patologías poco frecuentes, y que exigen competencias avanzadas que trascienden la formación general en Pediatría o en Neurología.