DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS (EERR), 28 FEBRERO

LA SENEP DESTACA QUE EL NEUROPEDIATRA CON FRECUENCIA ABRE LA PUERTA DE LAS EERR A LOS NIÑOS Y A SUS FAMILIAS

- **Desde la OMS se estima que existen más de 3 millones de personas con EERR en España, 30 millones en Europa, y alrededor de 400 millones en el mundo; entre el 6 y el 8 % de la población mundial.**
- **El retraso diagnóstico ocurre con relativa frecuencia, consecuencia de la rareza y de la inespecificidad clínica de estas patologías minoritarias.**
- **La investigación es clave a la hora de diagnosticar y de encontrar tratamientos para estas patologías.**
- **Es necesaria una permanente actualización del cribado neonatal y una mayor accesibilidad a los estudios genéticos en toda España.**

27 de febrero, 2025.- Con motivo de la celebración este viernes, día 28 de febrero, del **Día Mundial de la EERR**, la **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (**SENEP**), destaca que el **neuropediatra**, con frecuencia, abre la puerta de las **Enfermedades Raras** (EERR) a los niños y a sus familias, al participar en el **diagnóstico**, así como en el **tratamiento** y en el **seguimiento** de estos pacientes.

"El papel del **neuropediatra**, en muchas de las enfermedades minoritarias que se manifiestan en la infancia, es fundamental puesto que participa en el **diagnóstico** etiológico, en la **información** a los pacientes y a sus familias, en el **tratamiento** y en el **seguimiento**, así como en la **transición a adultos**; y todo ello, siempre, en **coordinación** con el resto de profesionales sanitarios de **Atención Temprana** y de **educación** que acompañan al niño y a su familia", resalta el vocal de la SENEP, el neuropediatra **José Luis Peña Segura**.

La **Organización Mundial de la Salud** (OMS) define a estas patologías poco frecuentes como "aquellas en las que hay **peligro de muerte** o de **invalidez crónica**", y que son de **baja incidencia**, menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes en Europa. "Desde la OMS se estima que **existen más de 3 millones de personas con EERR en España**, 30 millones en Europa, y alrededor de 400 millones en el mundo; entre el 6 y el 8 % de la población mundial", apunta este neuropediatra.

A su vez, llama la atención sobre el hecho de que las EERR son "**muchas y poco frecuentes** consideradas por separado, pero **muy numerosas agrupadas**", añade a este respecto el neuropediatra, y miembro de la Unidad de Neuropediatría y Metabolismo del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza.

ES FUNDAMENTAL LA INVESTIGACIÓN

En concreto, la **Agencia Europea de Medicamentos** (EMA, por sus siglas en inglés), cifra entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras distintas que afectan a los pacientes tanto en sus **capacidades físicas**, como en sus **habilidades mentales**. "La misma enfermedad puede tener manifestaciones clínicas **muy diferentes** de un paciente a otro", subraya el neuropediatra José Luis Peña.

En su opinión, el **reto de la investigación** se sitúa en el descubrimiento de **tratamientos**, y en la **detección** de nuevas enfermedades. "La **investigación** es la vía para adquirir nuevos conocimientos y proporcionar información a los responsables políticos para planificar los recursos. Hoy en día muchas de las EERR son diagnosticadas por el **cribado neonatal**, o prueba del talón. No obstante, los programas de cribado neonatal deberían ser **actualizados** y cada vez **más ambiciosos** en la búsqueda de estas patologías poco frecuentes", asevera.

UN DIAGNÓSTICO TEMPRANO DE LAS EERR ES CLAVE

Las EERR son en su mayoría **determinadas genéticamente**, tal y como apunta el neuropediatra José Luis Peña, y tienen una gran **complejidad diagnóstica**: "Muchas son **muy graves**, **crónicas**, y **discapacitantes**, y existen no pocas **dificultades** en cuanto a las opciones terapéuticas".

Por eso, el doctor Peña insiste en que es necesario un **diagnóstico precoz** de estas enfermedades minoritarias, cuya **búsqueda** representa una de las etapas con **mayores dificultades** para el niño y su familia. "El **retraso diagnóstico** ocurre con relativa frecuencia como consecuencia de la **rareza** y de la **inespecificidad clínica** de las mismas", indica el vocal y miembro de la **Junta Directiva** de **SENEP**.

Sin embargo, considera este doctor que, incluso en **ausencia de tratamiento curativo**, el **diagnóstico etiológico** es siempre importante para establecer el **consejo genético**, para elaborar un posible diagnóstico prenatal, así como a la hora de resolver las preguntas e incertidumbres de familiares y de profesionales, y de cesar los estudios diagnósticos. "El diagnóstico de las EERR debería ir seguido de una **inmediata puesta en marcha del Programa de Atención Temprana**, **desde la primera información a la familia**", concluye.