¿Qué es una enfermedad rara?

Una enfermedad es considerada rara cuando afecta a un número limitado de la población total, definido en Europa como **menos de 1 por cada 2.000 ciudadanos**. Los pacientes y las asociaciones que los apoyan ponen de manifiesto que es crucial darse cuenta de que "le puede ocurrir a cualquiera, en cualquier etapa de la vida. Es más, no es extraño padecer una enfermedad rara.

¿A cuántas personas afectan?

Entre el 6 y el 8% de la población mundial, más o menos, estaría afectada por estas enfermedades, o sea más de 3 millones de españoles, 30 millones de europeos, 25 millones de norteamericanos y 42 millones en Iberoamérica.

¿Cuál es la más «rara» de las enfermedades raras?

Se estima que **existen hoy entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas**, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento.

IIS La Fe

Instituto de Investigación Sanitaria La Fe

ASOCIACIÓN SÍNDROME X FRÁGIL COMUNITAT VALENCIANA

ANSEDH Asociación Nacional Síndromes Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud y Colagenopatías

Ayuntamiento de Cheste
CONCEJALÍA DE SANIDAD

NADA ES IMPOSIBLE

ENFERMEDADES RARAS

Día Mundial de las Enfermedades Raras

2020

28 FEB/CHESTE

INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA LA FE.

El **Instituto de Investigación Sanitaria La Fe** (IIS La Fe) es el ámbito de investigación biomédica creado entre el Hospital Universitario y Politécnico La Fe, la Universidad de Valencia, la Universidad politécnica de Valencia, el Consejo Superior de Investigaciones Científicas, la Fundación para la Investigación del Hospital Universitario La Fe de la Comunidad Valenciana y la Fundación IVI.

Impulsa, promueve y fomenta la investigación de excelencia, el conocimiento científico y tecnológico y su posterior traslación al sector productivo, así como la docencia y la formación.

El IIS La Fe fue acreditado por el Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía y Competitividad) como Instituto de Investigación Sanitaria en 2009, y de nuevo re-acreditado en 2014, según el Real Decreto 339/2004, de 27 de febrero, sobre acreditación de institutos de investigación sanitaria, Está compuesto por 44 Grupos de Investigación.

IIS La Fe

Instituto de Investigación Sanitaria La Fe

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE X FRÁGIL, COMUNITAT VALENCIANA.

El síndrome del cromosoma X Frágil, es una enfermedad genética rara, hereditaria, que cursa con discapacidad intelectual de leve a grave que puede ir asociada a trastornos conductuales y rasgos físicos característicos.

El síndrome de X Frágil se debe a la mutación del gen FMR1.

El diagnóstico genético, es a través de muestras de sangre, pelo o mucosa, el prenatal a través de muestras de la placenta o del líquido amniótico y el diagnóstico preimplantacional, se realiza con un análisis de una sola célula en las primeras divisiones del embrión.

- Estas personas son nobles, afables, trabajadoras y cooperativas.
- Tienen mucha memoria visual a largo plazo.
- Alto sentido de la orientación.
- Muy buena capacidad de imitación y sentido del humor.

Características de una persona que padece X frágil:

Discapacidad intelectual y retraso psicomotor, hiperactividad, trastornos del lenguaje, rasgos autistas, epilepsia, cara alargada y, orejas y mandíbula grandes, signos cardiacos, tono muscular bajo, macroorquidismo, menopausia precoz e hiperflexibilidad en articulaciones.

ASOCIACIÓN SÍNDROME X FRÁGIL COMUNITAT VALENCIANA

ANSEDH, ASOCIACIÓN NACIONAL DE SÍNDROMES. EHLERS DANLOS E HIPERLAXITUD Y COLAGENOPATÍAS.

Las colagenopatías (Síndrome de Ehlers Danlos (SED), Marfan, Ullrich, Loeys Dietz…) son trastornos multisistémicos del tejido conectivod e baja prevalencia en las que el organismo sintetiza mal el colágeno y éste es la proteina que da fuerza y consistencia a todos los tejidos del cuerpo. Un colágeno defectuoso implica problemas en las articulaciones, huesos y músculos; tendones débiles, así como piel y órganos internos frágiles. Así mismo dentro de este complejo, destaca el dolor, la fatiga crónica y una severa disfunción neurovegetativa.
El SED de tipo IV o vascular es de extrema gravedad: los enfermos sufren graves rupturas arteriales y uterinas. Las complicaciones vasculares pueden afectar a todas las áreas anatómicas, con preferencia por las arterias de diámetro grande y medio. Hay un alto riesgo de perforaciones de colon recurrentes. Durante el embarazo aumenta el riesgo de ruptura uterina o vascular. En el tipo vascular la cirugía está contraindicada ya que al despertar de la anestesia puede provocar una ruptura arterial.
A día de hoy no existe tratamiento curativo para estas enfermedades, sólo se pueden hacer más llevaderos algunos síntomas con fármacos para el dolor, rehabilitación continua, productos ortopédicos y alimentación adaptada.

ANSEDH Asociación Nacional Síndromes Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud y Colagenopatías