



Farmacéuticos

Consejo General de Colegios Farmacéuticos

Vocalía Nacional
de **Oficina de Farmacia**

El farmacéutico, tu aliado frente a las enfermedades raras



¿Qué son?

Las **enfermedades raras** son aquellas que afectan a un máximo de **5 de cada 10.000 personas**

Las enfermedades raras en cifras

Más de **6.000 enfermedades**, en su mayoría crónicas y de carácter progresivo



Afectan hasta **6% de población mundial** (3 millones de personas en España)

Enfermedades raras en España

Presentan una amplia diversidad de síntomas que varían, no sólo de una enfermedad a otra, sino también dentro de la misma enfermedad.



80% son **hereditarias**



65% son **graves e invalidantes**



2 de cada 3 aparecen en los **2 primeros años de vida**



Hasta **5 años de retraso** en el diagnóstico



40% no disponen de **tratamiento** o es inadecuado

82% de las personas **sin diagnóstico** valoran los costes económicos como altos o muy altos

¿Cómo se tratan?

Los medicamentos destinados al tratamiento de estas patologías son los llamados **medicamentos huérfanos**, destinados a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar a pacientes que sufren alguna enfermedad rara sin alternativa terapéutica. Se trata de medicamentos innovadores, la mayoría de ellos de origen biotecnológico.

Las diez enfermedades raras más prevalentes en España



Enfermedad	Origen	Herencia	Edad
Miastenia gravis	Autoinmune		Adulto
Ataxia de Friedreich	Genético	Autosómico recesivo	Infancia
Paraparesia espástica hereditaria	Genético	Autosómico dominante, autosómico recesivo o recesivo ligado al gen X	Cualquier edad
Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)	Esporádico (más frecuente) Genético	Autosómico dominante	Adulto
Linfangiomiomatosis	Idiopático		Mujeres en edad fértil
Esclerosis sistémica	Autoinmune		Cualquier edad
Epidermólisis bullosa distrófica	Genético	Autosómico recesivo	Infancia
Quiste de Tarlov	Idiopático		Adulto
Síndrome de Arnold-Chiari	Idiopático		Neonatal
Síndrome del aceite tóxico	Intoxicación		Cualquier edad

Consultas más frecuentes

Las asociaciones de pacientes tienen el objetivo de mejorar la calidad de vida del enfermo y sus familias, facilitándoles el acceso a una información de calidad, así como acogiendo, apoyando y orientando a las personas que lo necesitan. Las consultas atendidas por el SIO en 2020 (exceptuando las relacionadas con FEDER) fueron:

- **Información de la enfermedad** (25,38%)
- **Apoyo Social** (21,20%)
- **Participación asociativa y contacto** (11,59%)
- **Recursos sociales** (10,50%)
- **Recursos sanitarios** (8,21%)
- **Obtener un diagnóstico** (5,52%)
- **Prestación para el cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave** (3,33%)
- **Necesidades de carácter jurídico no expresadas inicialmente** (3,28%)
- **Incapacidad Laboral** (2,38%)
- **Orientación sobre reclamación de discapacidad** (1,80%)



Fuente: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

El apoyo a pacientes con enfermedades raras

Es muy importante el **apoyo en la visibilidad y difusión** de las enfermedades raras. Afortunadamente, cada vez son más las entidades, personas y fundaciones comprometidas que quieren dar voz a estos pacientes, prestándoles apoyo emocional y burocrático, ya que en muchas ocasiones tanto el paciente como sus familiares sienten un fuerte aislamiento social, y se encuentran perdidos y desorientados.



¿Dónde encontrar información de interés?

i

- **FEDER.** Federación Española de Enfermedades Raras. (www.enfermedades-raras.org)
- **CIBERER.** Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, iniciativa del Instituto de Salud Carlos III. (www.ciberer.es)
- **ORPHANET.** Base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos para todo tipo de público. (www.orpha.net)
- **SIO.** Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras (Tel.: 902 18 17 25).
- **CREER.** Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (Burgos). (www.creenfermedadesraras.es)
- **EURORDIS.** Organización Europea de Enfermedades Raras. (www.eurordis.org)
- **Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos**
<https://www.farmaceticos.com/farmaceticos/medicamentos-y-parafarmacia/medicamentos/medicamentos-huerfanos/>
<https://www.farmaceticos.com/farmaceticos/medicamentos-y-parafarmacia/medicamentos/medicamentos-huerfanos/buscador-medicamentos-huerfanos/>
- **Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras.** Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla. (<http://www.farmaceticosdesevilla.es/congreso>).

Tu farmacéutico,
tu aliado frente a las
enfermedades raras



Para cualquier duda,
¡Consúltanos!