



BOLETÍN “EUROPA AL DÍA”

Enfermedades raras

Nº 455

Octubre 2016

Enfermedades raras

También conocidas como enfermedades poco comunes, son enfermedades potencialmente mortales o crónicamente debilitantes – muchas de ellas de origen

genético – cuya prevalencia es tan baja que se requieren esfuerzos combinados para:

- reducir el número de afectados
- prevenir fallecimientos perinatales e infantiles por su causa
- mantener la calidad de vida y el potencial socioeconómico de los enfermos.

En la UE, una enfermedad se considera rara cuando afecta a menos de 5 personas de cada 10.000. Esta cifra puede parecer insignificante pero, en los 28 países miembros, equivale aproximadamente a 246.000 personas. Además, la mayoría de los afectados padece enfermedades cuya prevalencia es de menos de 1 persona de cada 100.000.

Se calcula que actualmente, en la UE, existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras distintas que afectan a entre un 6% y un 8% de la población, es decir, entre 27 y 36 millones de personas.

¿Qué hace la UE?

Ayuda a poner en común unos recursos escasos y actualmente compartimentados entre los distintos países, de manera que los pacientes y los profesionales puedan intercambiar experiencia e información por encima de las fronteras. Las medidas concretas son:

- mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras

ORPHANET es un portal gratuito y multilingüe dedicado a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. Contiene información sobre más de 5.000 enfermedades y su propósito es mejorar la calidad de la asistencia médica y ofrecer servicios especializados a los afectados por dichas enfermedades.

- [ORPHANET: portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos](#)
- ORPHANET está realizando un estudio sobre la prevalencia de las enfermedades raras en Europa. Publica periódicamente un [informe](#) que actualiza los datos epidemiológicos sobre dichas enfermedades.

- garantizar que las enfermedades raras estén correctamente codificadas y puedan encontrarse referencias de ellas en todos los sistemas de información sanitaria
- apoyar los planes nacionales contra las enfermedades raras en los países de la UE
- incrementar la cooperación y coordinación a escala europea
 - Un Comité de Expertos en Enfermedades Raras ayuda a la Comisión Europea en su política de lucha contra esas enfermedades.
 - En la Comunicación [Las enfermedades raras: un reto para Europa \(COM\(2008\) 679 final\)](#) se exponía la necesidad de un comité al respecto, que se creó oficialmente mediante la [Decisión 2009/872/CE de la Comisión](#).
- crear redes europeas de referencia que enlacen centros profesionales de distintos países para compartir conocimientos y determinar a dónde pueden acudir los pacientes cuando en su propio país no existe el tratamiento adecuado
- fomentar la investigación sobre enfermedades raras
- evaluar las actuales prácticas de cribado de la población
- apoyar los registros de enfermedades raras y proporcionar una plataforma europea para el registro de las enfermedades raras.

Las organizaciones de pacientes son especialmente importantes porque ayudan a incentivar la fabricación de medicamentos huérfanos contra las enfermedades raras.

Base jurídica de la política de la UE

- [Comunicación "Las enfermedades raras: un reto para Europa" \[COM\(2008\) 679 final\]](#)
- [Recomendación relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras \(2009/C 151/02\)](#)
- [Informe relativo a la ejecución de la Comunicación de la Comisión y la Recomendación del Consejo sobre las enfermedades raras](#)

- Otros documentos jurídicos de la UE sobre las enfermedades raras

Planes nacionales contra las enfermedades raras

La UE ha recomendado que los países miembros establezcan y apliquen planes contra las enfermedades raras antes de finales de 2013 (Recomendación relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras - 2009/C 151/02).

- Planes o estrategias nacionales contra las enfermedades raras
- Planes nacionales contra las enfermedades raras (EUROPLAN)
- Iniciativas o instituciones nacionales relacionadas con las enfermedades raras

Redes europeas de referencia

Las redes europeas de referencia permiten a los profesionales y los centros de referencia de distintos países intercambiar conocimientos.

Las redes europeas de referencia deben:

- aplicar criterios europeos a las enfermedades raras que requieren un tratamiento especializado
- servir de centros de investigación y conocimiento para el tratamiento de pacientes de distintos países de la UE
- garantizar la disponibilidad de los tratamientos necesarios.

Medicamentos huérfanos

Los medicamentos "huérfanos" se utilizan en el tratamiento de enfermedades raras y se llaman así porque a la industria farmacéutica no le interesa económicamente elaborar y comercializar productos destinados sólo a un escaso número de pacientes cuyas patologías son muy poco comunes.

Más información sobre política y legislación en materia de medicamentos huérfanos

Más información sobre el mecanismo de acceso coordinado a los medicamentos huérfanos
