



3 ¿Qué son las enfermedades raras?

Se entiende por enfermedades raras el conjunto de patologías de baja prevalencia, muchas de las cuales pueden poner en riesgo la vida del paciente, así como presentar una discapacidad significativa. A las enfermedades raras también se les denomina enfermedades poco frecuentes, enfermedades minoritarias o enfermedades huérfanas.

En la Unión Europea se estableció en el año 1999 que se consideran enfermedades raras a aquellas que presentan una prevalencia inferior al 5 por 10.000 habitantes [1]. Sin embargo, a nivel internacional no se ha llegado a un consenso sobre cuál es el umbral de prevalencia que delimita que una determinada patología se puede considerar como una enfermedad rara [8].

Adicionalmente, si la prevalencia es inferior a 1 por cada 50.000 habitantes se habla de una enfermedad ultra rara o ultra huérfana [9, 10].

La realidad es que la mayoría de las enfermedades raras, el 89,1%, tiene una prevalencia de 1 por cada 100.000 personas [3]. Se considera que a nivel mundial la prevalencia de enfermedades raras en la población se encuentra entre el 3,5% y el 5,9%, lo que equivale a entre 263 y 446 millones de personas afectadas en todo el mundo [3].

Por su parte, la Unión Europea estima que aproximadamente entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes afectan a su población [2], considerándose que la población que las tiene oscila entre 17,8 y 30,3 millones [3]. Esto hace que las enfermedades raras en su conjunto tengan una prevalencia significativa y sean consideradas como una prioridad de salud pública que llevan aparejada una gran carga de enfermedad, no solo sanitaria, sino también social y familiar.

Dentro de España, si se extrapola el porcentaje de prevalencia considerado se estima que la población que padece una enfermedad rara estaría entre 1.660.778 y 2.799.597 personas¹. A su vez, las enfermedades raras son responsables de la muerte de 69.230 personas durante los años 1999 a 2013, lo que representa el 1,2% de los fallecimientos totales durante ese periodo [11]. En Canarias, la población que tiene una enfermedad poco frecuente se encuentra entre las 76.158 y las 128.381 personas¹, según los porcentajes de prevalencia considerados.

Las enfermedades raras constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades muy diferentes entre sí, que difieren en cuanto a características clínicas, etiología, fisiopatología, evolución, pronóstico y tratamiento, entre otros factores [12]. No obstante, además de su baja prevalencia existen una serie de características que muchas de ellas comparten como son las siguientes [4]:

- Se inician de forma temprana, 2 de cada 3 aparecen antes de los 2 años de edad.
- La persona que la padece sufre con frecuencia dolores crónicos, 1 de cada 5 pacientes.
- Causan problemas en el desarrollo, provocando déficit motor, sensorial o intelectual, en 1 de cada 2 personas enfermas. Esto genera una discapacidad que afecta a la autonomía de las personas, en 1 de cada 3 casos.

¹ Se ha calculado a partir de los datos de población del Padrón de habitantes a 1 de enero de 2020 según el INE para España y el ISTAC para Canarias.



- La enfermedad pone en peligro la vida de las personas, en casi la mitad de las ocasiones. En este sentido, se estima que las enfermedades raras causan: el 35% de los fallecimientos de los menores de 1 año, el 10% de los de 1 a 5 años, y el 12% de los de 5 a 15 años.

Además, se estima que el 71,9% de las enfermedades raras están asociadas a un defecto genético, lo que hace que exista riesgo de recurrencia en una misma familia, pudiendo afectar a uno o a varios miembros de la misma [3]. El resto responde a causas infecciosas (bacterias o virus), alérgicas, degenerativas, proliferativas o autoinmunes [4].

El hecho de establecer características comunes que permitan homogeneizar grupos de enfermedades raras puede favorecer su estudio y conocimiento, la prescripción y búsqueda de tratamientos, la investigación, la atención a pacientes y familiares, entre otros aspectos. Desde esta perspectiva las enfermedades raras se pueden clasificar atendiendo entre otros criterios al momento de su aparición, a su etiología, al área o sistema anatómico al que afectan, al tipo de manifestación, a la amplitud de sus manifestaciones, al impacto en la autonomía de la persona, a la posibilidad de prevención, a la existencia de tratamiento o a su letalidad (Tabla 1).

Tabla 1: Clasificación de las Enfermedades Raras atendiendo a diferentes criterios

Criterios	Clasificaciones	
Momento de aparición	Congénitas No congénitas (de la infancia, adolescencia, edad adulta, edad avanzada)	
Causa	Genéticas Ambientales	Multifactoriales Causa desconocida
Área o sistema anatómico afectado	Neurológicas Musculares Neuromusculares De los órganos de los sentidos Cardiovasculares Pulmonares Del aparato digestivo Sistema genito-urinario	Óseas generalizadas Del aparato locomotor De la piel y anejos Endocrinas Hematológicas Inmunológicas Etc.
Tipo de manifestación	Estructurales Metabólicas Infecciosas Funcionales	Psiquiátricas Neoplásicas Etc.
Amplitud de sus manifestaciones	Una única manifestación o síntoma Múltiples manifestaciones (afectación multisistémica)	
Autonomía de la persona	Discapacitantes (discapacidad física, sensorial, mental o combinaciones de estas) No discapacitantes	
Posibilidades de prevención	Prevenibles No prevenibles	
Posibilidad de ser tratadas	Tratables No tratable	
Letalidad	Letales No letales	

Fuente: Posada de la Paz M, Alonso Ferreira V, Bermejo Sánchez E. "Enfermedades Raras". Instituto de Salud Carlos III. 2016.



La complejidad de las enfermedades raras, derivada de sus características de morbilidad y mortalidad, requiere de un abordaje coordinado para la atención integral de las personas que las tienen y sus familias. Se debe tener en cuenta que las enfermedades raras tienen un importante impacto en las personas enfermas y en los familiares responsables de su cuidado, estimándose que 7 de cada 10 pacientes y familiares ven afectado su trabajo a causa de la enfermedad y 1 de cada 2 cuidadores tienen una dedicación superior a las 2 horas. Además, las personas con enfermedades poco frecuentes y sus cuidadores indican que padecen depresión en mayor medida que el conjunto de la población, hasta 3 veces más [13].