

INFOGRAFÍA

Un panorama de las enfermedades raras

Las enfermedades raras son enfermedades crónicas, en ocasiones mortales, de origen genético, infeccioso, autoinmune o, en ocasiones, desconocido. Son consideradas raras porque afectan a un número reducido de personas dentro de una población.



► **No hay una definición unánime de cuál es el umbral estadístico bajo el cual una enfermedad se considera rara:**

México y la Unión Europea

—
menos de 5 personas por cada **10,000 habitantes.**^{1,2}

Estados Unidos

—
7.5 casos por cada **10,000, o menos de 200,000** personas en todo el país en un año).³

Japón

—
1 caso por cada **2,500** personas.⁴

Rusia

—
1 persona por cada **10,000**

Australia

—
1 persona por cada **10,000**, afectando a **menos de 2,000** personas por año.

► **En todo el mundo entre 300 y 400 millones de personas tienen una enfermedad rara**



En **Estados Unidos**, entre **25 y 30 millones** de personas.⁷

En la **Unión Europea**, entre **27 y 36 millones** de personas.⁶

En **México**, se calcula que hay **30,000 personas** que tienen un diagnóstico y un tratamiento para una enfermedad rara. Se estima que **2.5 millones** de personas podrían tener una enfermedad rara sin estar diagnosticadas.⁵

¿Cuántas son?

► Hay entre **6,000 y 7,000 enfermedades raras**, pero cotidianamente se descubren otras nuevas. **Cálculos recientes sitúan la cifra por encima de las 10,000.**^{8, 9}

► En México se reconocen **20 enfermedades raras:**

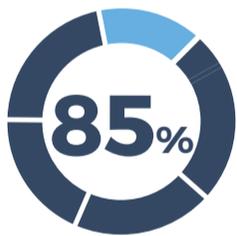
Mucopolisacaridosis I Hurler	Mucopolisacaridosis II Hurler	Mucopolisacaridosis IV Morquio
Mucopolisacaridosis VI Maroteaux-Lamy	Enfermedad de Gaucher Tipo I	Enfermedad de Gaucher Tipo II
Enfermedad de Gaucher Tipo III	Homocistinuria	Enfermedad de Fabry

Espina Bífida	Fibrosis Quística	Hemofilia	Enfermedad de Pompe	Síndrome de Turner
Fenilcetonuria	Galactosemia	Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Histiocitosis	Hipotiroidismo Congénito

Deficiencia de G6PD, Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa

 El **80%** de las enfermedades raras **son de origen genético**. El resto son causadas por **infecciones virales o bacterianas, alergias y otras causas ambientales.**¹⁰

Sus consecuencias



Entre **85% y 90%** de las enfermedades raras **se consideran serias y ponen en peligro la vida**¹¹



El **65%** se asocia con **una menor duración de la vida.**



28% de las **muerdes en los cuidados intensivos neonatales** son por su causa.



El **50%** de las **personas con alguna de estas enfermedades son niños.**



3 de cada 10 de estos niños **no llegan a cumplir cinco años de edad.**¹²

► **Las enfermedades raras afectan seriamente la calidad de vida de las personas que viven con ellas:**



Requieren cuidados de numerosos especialistas y deben seguir regímenes complicados de medicamentos y cuidados

Puesto que se trata de pocos pacientes dispersos geográficamente, enfrentan dificultades adicionales para acceder a especialistas.

Los retos del cuidado que requieren pueden exigir esfuerzos importantes de sus familiares o cuidadores.

Todo lo anterior tiene un impacto emocional en los pacientes y en quienes están involucrados en su cuidado¹³

► **En 2019, el costo económico de 379 enfermedades raras en Estados Unidos se estimó en 996 mil millones de dólares**



418 mil millones de costos médicos directos.

548 mil millones de costos indirectos, incluyendo la pérdida de productividad de los enfermos o sus cuidadores y el costo de atención de necesidades especiales de movilidad o educación, entre otros.

Esta carga económica supera a la de muchas de las enfermedades crónicas más extendidas, incluyendo la diabetes, las enfermedades cardiovasculares y el cáncer.¹⁴

Los desafíos del diagnóstico

► Las personas con enfermedades raras a menudo **reciben un diagnóstico tardío, debido a factores como el poco conocimiento del personal médico** sobre las enfermedades o la falta de mecanismos para referirlos a instituciones de salud que puedan corroborar el diagnóstico.

5-7

años en promedio **tarda el diagnóstico** de una enfermedad rara en Estados Unidos y el Reino Unido.

8

médicos fueron **consultados antes del diagnóstico**.

2-3

diagnósticos erróneos previos.¹⁵



Los medicamentos huérfanos

► Las medicinas que **tratan, previenen o diagnostican una enfermedad rara** son conocidas como medicamentos huérfanos.

En 1983, Estados Unidos aprobó la **Orphan Drug Act**, que dio un fuerte estímulo a la **investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos**.



Más de **770 medicamentos** han sido aprobados por la FDA desde la promulgación de esta ley, y **más de 560** están en **desarrollo clínico**.

Las enfermedades huérfanas representan el **31% de los tratamientos en desarrollo**,



pero se estima que solo el **6% de los ensayos clínicos** para enfermedades raras **son exitosos**.¹⁶

En México hay **85 medicamentos huérfanos** reconocidos por la Cofepris.

En la Unión Europea, eran **169 medicamentos** en 2019¹⁷



Estos tratamientos sirven para atender el **5%** de las enfermedades raras. El **95%** restante **no tiene tratamiento por ahora.**

El camino a seguir

► Para mejorar el panorama de las enfermedades raras en México, **se debe actuar en distintas direcciones.** Algunas son:

01

Fortalecer el Registro Nacional de Enfermedades Raras, que puede ser un instrumento poderoso para realizar investigaciones en favor de los pacientes.

02

Impartir, en las distintas etapas de la formación médica, cursos para facilitar la identificación de enfermedades raras.

03

Hacer campañas de divulgación sobre enfermedades raras.

04

Establecer programas de identificación oportuna de enfermedades raras, y ampliar el número de enfermedades que identifica el tamiz neonatal.

05

Impulsar la investigación sobre enfermedades raras.¹⁸

¹ Secretaría de Salud, ¿Qué son las enfermedades raras?, 1 de marzo de 2019. <https://bit.ly/2SyBYBy>

² European Commission, Rare Diseases, <https://bit.ly/3vouLBv>

³ Genetic and Rare Diseases Information Center, Preguntas más frecuentes sobre enfermedades raras, 24 de enero de 2018. <https://bit.ly/2TzvZwj>

⁴ Nan-byo Research From Japan, What is nan-byo?, <https://bit.ly/3pWcydg>

⁵ Hernán Soto Molina y César Alberto Cruz Santiago, "Evaluación de tecnologías de los medicamentos huérfanos en México: grandes avances, pero aún nos falta más", ISPOR News Across: Latin America, 12 de febrero de 2021. <https://bit.ly/3zuOumh>

⁶ European Commission, Rare Diseases, <https://bit.ly/3gFG3Mc>

⁷ Genetic and Rare Diseases Center, FAQs about rare diseases, <https://bit.ly/3pUW70Y>

⁸ Orphanet, About Rare Diseases, <https://bit.ly/3grwP7j>

⁹ Melissa Haendel et al, "How many rare diseases are there?", en *Nature Reviews Drug Discovery*, noviembre de 2019. <https://go.nature.com/2StwE2t>

¹⁰ Global Genes, Rare Facts, <https://bit.ly/3vxF32e>

¹¹ Phrma, Meeting the Need: Rare Diseases and the Orphan Drug Act, <https://onphr.ma/3wA95n9>

¹² Global Genes, Rare Facts, <https://bit.ly/3vxF32e>

¹³ Phrma, Meeting the Need: Rare Diseases and the Orphan Drug Act, <https://onphr.ma/3wA95n9>

¹⁴ EveryLife Foundation for Rare Diseases, The National Economic Burden of Rare Disease Study, 2021. <https://bit.ly/3vxJavc>