

PRESENTACIÓN

Francesc Palau

Hospital Sant Joan de Déu / CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

ORCID iD: <https://orcid.org/0000-0002-8635-5421>
fpalau@sjdhospitalbarcelona.org

PRESENTATION

Copyright: © 2018 CSIC. Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia de uso y distribución *Creative Commons Reconocimiento 4.0 Internacional (CC BY 4.0)*.

Hay muchas formas de enfermar que afectan a la salud de los seres humanos. Enfermar es un hecho individual, pero la necesidad de comparar y clasificar para comprender este hecho único, no solo en cada individuo sino en el conjunto de personas que tienen una causa común o compartida de enfermar, hace que en medicina hablemos también de enfermedades. Y enfermedades hay muchas, unas son frecuentes como la cardiopatía isquémica, el asma bronquial, la esquizofrenia o la enfermedad de Parkinson, y otras son poco frecuentes. Frente a aquéllas, que llamamos comunes, estas son las llamadas *enfermedades raras* o minoritarias. Determinar que una enfermedad entra en la categoría de enfermedad rara requiere que tenga una baja prevalencia de menos de 5 afectados cada 10.000 habitantes. Pero las enfermedades raras tienen otras características que hay que tener en cuenta. Jules Berman (2014) ha indicado seis observaciones que distinguen las enfermedades raras de las comunes: (1) las enfermedades raras generalmente inciden en la población joven (al menos un 50 por cien son de inicio en la edad pediátrica), mientras que las enfermedades comunes típicamente se dan en adultos, aumentando en frecuencia con la edad; (2) las enfermedades raras generalmente son genéticas y se pueden segregar en una familia con un patrón de herencia mendeliana o mitocondrial; en cambio, las enfermedades más comunes a veces se agrupan en familias, pero no por ello son trastornos mendelianos; (3) las enfermedades raras a menudo se presentan como síndromes, que involucran varios órganos o sistemas fisiológicos, y las enferme-

dades más comunes no suelen ser sindrómicas; (4) los factores ambientales juegan un papel importante en la causa de las enfermedades comunes y mucho menos en las enfermedades raras hereditarias; (5) la diferencia en las tasas de aparición de las enfermedades raras en comparación con las de las enfermedades comunes es amplia, a menudo del orden de mil veces o mucho más; (6) hay muchas más enfermedades raras que enfermedades comunes. Por esto último, las enfermedades raras son una cuestión de salud pública, y no menos que las enfermedades comunes porque afectan a un volumen importante de la población. Además las personas compartimos una parte muy relevante de nuestra condición de seres humanos, el genoma que nos hace humanos, así como sus variantes que generan la diversidad fenotípica de nuestra especie (The 1000 Genomes Project Consortium, 2015). Este genoma compartido supone que compartimos también, y no es trivial, variaciones genéticas que condicionan enfermedades raras. ¿No es esta razón suficiente para que nos preocupen las personas afectadas por trastornos o condiciones que, en primera instancia, pueden parecer ajenas a aquellas personas no afectadas por ninguna de estas enfermedades?

Y si esta es la realidad médica y social, ¿cuál es la respuesta científica? Aparentemente sencilla: hay que investigar en enfermedades raras con el objetivo de conocer por qué y cómo se producen -las causas y los mecanismos-, mejorar la capacidad diagnóstica y encontrar nuevos tratamientos eficaces que curen o que

mejoren la calidad de vida de las personas afectadas, muchas veces niños que tienen toda o gran parte de su vida condicionada por la presencia de la enfermedad, por el hecho de estar enfermos (Palau, 2016).

En este monográfico de la revista *Arbor* se aborda el mundo de las enfermedades raras desde la perspectiva social en el primer artículo; desde sus aspectos médicos, teniendo en cuenta tanto la orientación global de la medicina del adulto como la de algunos grupos de enfermedades, tales como los trastornos metabólicos, los trastornos de la visión, las enfermedades que afectan el sistema hematopoyético o el cáncer entendido como una enfermedad rara, especialmente cuando hablamos de cáncer hereditario o de síndromes de predisposición al cáncer (artículos segundo al sexto), así como los aspectos diagnósticos (artículo séptimo) y terapéuticos (artículos octavo y noveno). Finalmente, la cuestión científica se expone tanto en el ámbito del laboratorio (artículo décimo) como en el

marco de la investigación de campo y epidemiológica (artículo décimo primero).

Las enfermedades raras son un desafío (Rubio Zamora, Palau, Palacín, Molina Vázquez e Isla Gómez, 2018). Detrás de cada una de ellas hay personas. Los científicos y los médicos debemos preocuparnos por dar respuestas que puedan incorporarse al sistema de salud, unas mejorando la atención sanitaria para enfocar y resolver el problema de salud pública que representan en su conjunto, otras permitiendo diagnosticar lo que hasta ahora no tenía un diagnóstico (Gahl, Adams, Markello, Boerkoel y Tifft, 2016), y finalmente determinando dianas moleculares y rutas biológicas que sean nuevas dianas terapéuticas que conduzcan a la obtención de medicamentos eficaces y sostenibles. Con este deseo queremos contribuir, desde este pequeño monográfico, al mejor conocimiento y difusión de las enfermedades raras entre la comunidad científica y también en el conjunto de la sociedad.

BIBLIOGRAFÍA

Berman, J. J. (2014) *Rare Diseases and Orphan Drugs. Keys to Understanding and Treating the Common Diseases*. Amsterdam: Elsevier.

Gahl, W. A., Adams, D. R., Markello, T. C., Boerkoel, N. F. y Tifft, C. J. (2016). Genetic approaches to rare and undiagnosed diseases. En: Kliegman R. M., Stanton B. F., St. Geme, J. W. III, Schor, N. F. y

Behrman, R. E. (eds.). *Nelson's Textbook of Pediatrics* (20.ª ed.). Philadelphia: Elsevier, pp. 629-633.

Palau, F. (2016). La relevancia de las enfermedades raras. *Investigación y Ciencia*, 481, p. 62.

Rubio Zamora, V., Palau, F., Palacín, M., Molina Vázquez, E. e Isla Gómez, J. (2018). Enfermedades raras. Dossier científico.

SEBBM. *Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular*, 195, pp. 6-32.

The 1000 Genomes Project Consortium (2015). A global reference for human genetic variation. *Nature*, 526, pp. 68-74. <https://doi.org/10.1038/nature15393>