

12. Enfermedades raras

12.1. Algunas notas sobre las enfermedades raras

Las enfermedades raras no son tan raras como creemos. Aunque cada una de las 7.000 distintas enfermedades raras solo afecta a un pequeño número de personas, en conjunto existen 3 millones de personas que viven una vida extraordinaria cada día. Una vida con una enfermedad rara. En todo el mundo, unos 300 millones de personas aproximadamente viven con una enfermedad poco frecuente.

Es necesario crear una mayor conciencia y educación sobre estas enfermedades y sus retos para abogar por una mayor investigación e igualdad de derechos en la sociedad. Por esto, cada 28 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras, con numerosas actividades e iniciativas que se llevan a cabo en todo el mundo con el fin de darle una voz a esta comunidad.

Para apoyar la necesidad de crear conciencia sobre las enfermedades raras, sus retos y necesidades, El objetivo es dar más visibilidad a las personas que viven con una enfermedad rara en España y hacer brillar sus necesidades no cubiertas y su derecho a la igualdad de oportunidades en la vida y en la sociedad.

12.2. ¿Por qué fue escogida esta fecha?

Sabemos que el mes de febrero presenta una característica muy particular y es que, dependiendo del año, puede ser bisiesto o no. Por esta razón, se escogió esta fecha, como una manera simbólica de asociar esta rareza, con la enfermedad.

Así que el Día Mundial de las Enfermedades Raras, podrá celebrarse cada 28 o 29 de febrero, tomando en cuenta si es un año bisiesto. Así pues se celebra el último día de Febrero.

12.3. ¿Qué son las enfermedades raras?

Las enfermedades raras son patologías o trastornos que afectan a una pequeña parte de la población y que, por lo general, tienen un componente genético. Son también conocidas como enfermedades huérfanas.

Las enfermedades presentan una serie de síntomas particulares, y resulta muy difícil diagnosticar cuál es su verdadera causa. Estos desórdenes o alteraciones que presentan los pacientes, tienen que ser evaluados por un especialista, dependiendo de cada caso.

Hoy cerca del 8% de la población mundial, las padecen. Esto traducido en números, corresponde a un aproximado de 350 millones de afectados.

12.4. ¿Cuáles son las enfermedades raras más frecuentes?

Son muchas las enfermedades raras, que lamentablemente afectan a un porcentaje considerable de la población, algunas de ellas son:

- Síndrome de Goodpasture.

- Síndrome de Alport.
- Elefantiasis.
- Esclerosis Lateral Amiotrófica.
- Progeria.
- Síndrome de Marfan.

12.5. Recursos disponibles

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

<http://enfermedades-raras.org/>

A través de este enlace puedes acceder a su web oficial, y conocer en profundidad el trabajo que realizan. De forma muy gráfica y sencilla presentan un glosario de las enfermedades raras, localización de las entidades que forman parte de la Federación, estadísticas sobre las enfermedades y que ponen de manifiesto que afecta a mucha más gente de que se cree.

El papel de FEDER en la lucha contra las Enfermedades Raras

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), es una organización española que, desde hace años, viene desempeñando un importante papel en la lucha contra las enfermedades raras.

Su principal objetivo, ha sido impulsar el estudio e investigación a fin de encontrar las causas de estas enfermedades, así como el tratamiento más adecuado para estos pacientes y mejorar su calidad de vida.

Así mismo, gracias a esta organización, se ha podido llevar un mensaje a la población en general a través de campañas, medios tecnológicos y las redes sociales para conseguir fondos y recursos para la investigación científica.