

---

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

---

# Nº 27

---

FEBRERO 2020

---

### Las enfermedades raras en Asturias.

---

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

---

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

---

## Las enfermedades raras en Asturias.

*Realizado a partir de las publicaciones y documentación sobre enfermedades raras elaboradas por los diferentes profesionales que han colaborado en este campo en los diferentes proyectos de investigación nacionales e internacionales de la Dirección General de Salud Pública en este campo (REpiER, Spain-RDR, y SIERA): Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García, Marcial Argüelles, Pedro Margolles y Sara Mérida.*

A finales del mes de febrero de cada año, se celebra el Día Mundial de las enfermedades raras, el día 29 de febrero cuando el año es bisiesto como en 2020.

Los Días Mundiales son celebraciones que se repiten cada año y pretenden aumentar la visibilización y concienciación sobre un determinado problema en el conjunto de la sociedad y ante los poderes públicos y medios de comunicación.

En el caso del Día Mundial de las enfermedades poco frecuentes, este tiene como objetivo el concienciar sobre las patologías menos prevalentes a través de la sensibilización, la información y la formación transmitiendo esperanza y posibilidad de cambio.

Es, periódicamente, un momento en que el que aparte de las peticiones y reclamaciones que tengan las personas afectadas en relación a necesidades no satisfechas se puede trasladar la importancia de la acción. Acciones en el día de hoy repercuten considerablemente en la vida cotidiana de las personas con enfermedades raras en el futuro.

Se puede definir una Enfermedad Rara o poco frecuente o de baja prevalencia atendiendo a dos tipos de criterios ampliamente consensuados: unos cuantitativos y otros cualitativos.

En la visión cuantitativa son aquellas enfermedades cuya prevalencia es igual o inferior a 7,5 casos por cada 10.000 habitantes en EE.UU., en Japón el umbral es de 4 casos por cada 10.000 o en Europa, el nuestro, es de **5 casos por cada 10.000 habitantes**.

Atendiendo al criterio de Europa, en Asturias estarían consideradas, por tanto, Enfermedades Raras aquellas de las que hubiera una prevalencia de **menos de 540 personas afectadas**. Los criterios se asignan a nivel nacional, es decir

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

# Nº 27

FEBRERO 2020

### Las enfermedades raras en Asturias.

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

en nuestro caso a nivel español y puede haber enfermedades que exceden en nuestro territorio esa prevalencia pero siguen siendo consideradas como enfermedades raras (p.e., la silicosis, en Asturias, aunque esto genere un gran debate académico de como una enfermedad que afecta a 21.000 personas en un territorio pequeño puede ser considerada como enfermedad de baja prevalencia).

Según este criterio habría como máximo unas 1.500 Enfermedades Raras excluyendo a las congénitas (que son unas 5.000 enfermedades o síndromes distintos).

En la visión cualitativa serían aquellas enfermedades de las que se desconoce claramente su etiología o enfermedades para las que no existe un adecuado tratamiento o este se desconoce en la actualidad, todas las enfermedades congénitas y aquellas enfermedades que generen una gran alteración en el devenir del enfermo (discapacidad, escasez de recursos para su atención, etc.)

En la Unión Europea se ha definido legalmente (según la *EC Regulation on Orphan Medicinal Products*) como Enfermedad Rara aquella que afecta a uno de cada 2.000 ciudadanos, que equivale a un **6-8% de la población**, significando en España aproximadamente unos tres millones de afectados y en Asturias **unas 76.000 personas afectadas**.

Independientemente de su frecuencia, las enfermedades raras generan muchos problemas para las personas que las padecen y sus familias. Uno es el derivado de la ausencia de tratamientos específicos para estas enfermedades en muchas ocasiones, que a su vez se ve mantenido en el tiempo debido a que al ser escasa la oportunidad de negocio no se ve estimulada suficientemente su investigación y aunque se hayan hecho políticas de esfuerzo de investigación como la de los Medicamentos huérfanos de la UE, aún son claramente insuficientes, hoy día.

Por otra parte, al ser rara (en frecuencia) no se integran en los planes de estudios reglados lo mismo que las enfermedades frecuentes ni en la formación dirigida a los problemas más prevalentes, por ello, el diagnóstico de este tipo de enfermedades se ve dificultado y a veces es tardío después de un deambular de los pacientes por diferentes servicios sanitarios. A su vez, el hecho de que sean enfermedades crónicas que generan, en ocasiones, importantes grados de discapacidad hace que el

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

# Nº 27

FEBRERO 2020

### Las enfermedades raras en Asturias.

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

problema de su seguimiento sea, además, mayor y que no afecte solo a las personas enfermas sino también a sus familias y su entorno más próximo.

A su vez, es frecuente que sean enfermedades crónicas, progresivas, degenerativas y, en ocasiones, comprometan la vida. Es habitual que sean dolorosas y generan sufrimiento para el paciente y su familia.

En muchos casos existe discapacidad, lo que hace que la calidad de vida de los pacientes esté comprometida por la ausencia de autonomía

Entre un 75-80% de las enfermedades raras afectan a niños/as y, en general, se considera que un 30% de los pacientes con enfermedades raras pueden fallecer antes de los 5 años de vida

Un 80% de las enfermedades raras tienen origen genético (todas las genéticas o congénitas son enfermedades “raras” aunque sean frecuentes, pero no todas las raras son congénitas). Otras enfermedades raras, por su parte, son resultado de infecciones, alergias y causas externas, incluso de origen laboral.

Todo ello hace que cualquier gestión de las enfermedades raras, los enfermos y sus familias en una sociedad como la nuestra sea extremadamente compleja, y que cualquier solución debe abordar integralmente todos los extremos que afecten y resulten importantes a las personas que padecen estos problemas.

En últimos años ha ido aumentando considerablemente la conciencia social sobre los problemas que presentan las personas afectadas por estos trastornos (enfermas y sus familias), en gran medida debido a la acción mantenida por ellas mismas y las asociaciones y organizaciones de pacientes y familiares de enfermedades raras. A pesar de este hecho aún siguen estando presentes problemas prácticos como la dificultad en el acceso a un diagnóstico precoz, la falta de atención integral multidisciplinar, y la escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico y los aspectos relativos a la cuantificación de la magnitud del problema de las enfermedades raras.

Para poder hacer frente a estos problemas, nuestro Sistema Nacional de Salud, liderado por el actual Ministerio de Sanidad dentro de los Planes de Calidad del Sistema Nacional de Salud, y con la colaboración de las Comunidades Autónomas y de asociaciones y organizaciones de enfermos y familias elaboró una Estrategia Nacional de Enfermedades Raras.

---

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

---

# Nº 27

---

FEBRERO 2020

---

### Las enfermedades raras en Asturias.

---

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

---

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

---

En este contexto las propuestas se basaron en elementos importantes integradores de las actuaciones en el campo de las enfermedades raras, tales como la dimensión de Salud Pública (conocer la magnitud del problema, su frecuencia, el impacto que tiene a nivel individual, familiar, sanitario y de la sociedad en general), la gran diversidad y heterogeneidad de su historia natural (enfermedades metabólicas, multisistémicas, mendelianas, etc.), la necesidad de una atención integral y multidisciplinar, el componente sociosanitario (necesidades específicas sanitarias, sociales, escolares y laborales), la herencia genética en muchas de ellas y el riesgo de recurrencia genética en sus familiares, la gran dispersión geográfica que dificulta la actuación a escala para su intervención, y los problemas en las oportunidades de tratamientos y desarrollo de las terapias.

### ¿Cuál es nuestra situación en Asturias?

Desde 2013 existe en Asturias el Sistema de Información en enfermedades raras (SIERA),

Este sistema tiene por objeto cubrir las necesidades de información epidemiológica sobre enfermedades raras, incluyendo las anomalías congénitas, en el ámbito territorial del Principado de Asturias, proporcionando información de validez contrastada sobre la incidencia y prevalencia de las mismas, favoreciendo el análisis de los factores asociados, proveyendo indicadores que posibiliten la comparación de la situación con otros territorios y facilitando la información necesaria para orientar la elaboración y evaluación de actividades de prevención.

Sus objetivos son:

- Aumentar el Conocimiento, incidencia y características personales y geográficas de las distintas Enfermedades Raras en Asturias.
- Y realizar el Análisis epidemiológico, conocimiento de personas susceptibles de enfermar, e impacto en el sistema sanitario asturiano.

La actividad del SIERA ve amparada su actuación y se ve obligado a recogerlo por lo previsto en:

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

# Nº 27

FEBRERO 2020

### Las enfermedades raras en Asturias.

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

- Real Decreto 2210/1995, de 28 de diciembre, por el que se crea la red nacional de vigilancia epidemiológica.
- La Resolución de 22 de abril de 2013, de la Consejería de Sanidad, por la que se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras del Principado de Asturias (SIERA).
- La Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública.
- La Resolución de 22 de abril de 2013, de la Consejería de Sanidad, por la que se acuerda la modificación de la lista de Enfermedades de Declaración Obligatoria (BOPA, 29.04.2013).
- Y, por último, se ve obligado a recoger la información y transmitirla en todos sus términos al Registro estatal de enfermedades Raras (ReeR) del Ministerio de Sanidad por lo previsto en el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras (BOE, 24.12.2015).

Los últimos informes epidemiológicos de carácter general nos indican que en Asturias hay 76.000 personas afectadas por, al menos, una enfermedad rara. Pero, es muy frecuente, especialmente en las congénitas o genéticas, que haya varias enfermedades raras en una misma personas.

En un informe publicado por la Consejería de Salud se constata la presencia en Asturias de 148.395 casos de enfermedad rara. De ellos, 86.626 son casos en hombres y 61.767 en mujeres. Son tasas de 1.400 casos por 10.000 habitantes. Por tanto, del total de casos un 58% suceden en hombres y un 42% en mujeres.

#### *Casos de Enfermedades raras en Asturias por sexo.*

|                | Casos   | Tasas por 10.000h. |
|----------------|---------|--------------------|
| <b>HOMBRES</b> | 86.626  | 1.706,7            |
| <b>MUJERES</b> | 62.767  | 1.118,9            |
| <b>TOTAL</b>   | 148.395 | 1.400,5            |

Por edad, el grupo con mayor número de primeros diagnósticos es el de 70-79 años (39.766 casos) mientras que el que tiene la tasa específica más elevada es el de 80 y más años (40.516 casos por 100000 habitantes).

En el grupo de menor edad (0-9 años) como indicábamos previamente hay un gran número de casos de enfermedades raras (15.477);

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

# Nº 27

FEBRERO 2020

### Las enfermedades raras en Asturias.

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

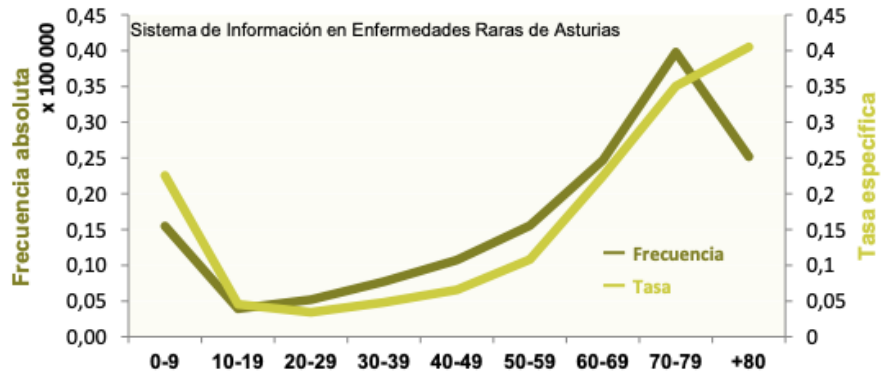
**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mériada.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

www.obsaludasturias.com

*Casos de Enfermedades raras en Asturias por grupo etario. Frecuencia absoluta y tasas específicas por edad.*



En función del aparatos, siguiendo la división en capítulos de la CIE9-MC, son las anomalías congénitas, con un 20,3%, seguido de las enfermedades del aparato respiratorio, con un 14,6% (por el gran peso de las silicosis); las de la sangre y órganos hematopoyéticos, con el 12,7%; las del aparato genitourinario, con el 11,3% y las endocrinas, metabólicas y trastornos de la inmunidad, con el 11,2% son las que generan más casos.

*Casos de Enfermedades raras en Asturias por capítulo de la OMS. Número de casos, promedio anual y tasas específicas.*

| Capítulo CIE-9   | Total de casos | Media anual | Tasa por 100 000 hab |
|--|----------------|-------------|----------------------|
| I Enfermedades infecciosas y parasitarias                              | 1549           | 91          | 146,19               |
| II Neoplasias  | 1208           | 71          | 114,01               |
| III Enfermedades Endocrinas, Nutritivas, Metabólicas, e Inmunidad      | 16 548         | 973         | 1561,74              |
| IV Enfermedades de la Sangre y Órganos Hematopoyéticos                 | 18 818         | 1107        | 1775,97              |
| V Trastornos Mentales  | 2008           | 118         | 189,51               |
| VI Enfermedades del Sistema Nervioso y Órganos de los sentidos         | 11 186         | 658         | 1055,69              |
| VII Enfermedades del Sistema Circulatorio                              | 16 197         | 953         | 1528,61              |
| VIII Enfermedades del Aparato Respiratorio                             | 21 604         | 1271        | 2038,91              |
| IX Enfermedades del Aparato Digestivo                                  | 3519           | 207         | 332,11               |
| X Enfermedades del Aparato Genitourinario                              | 16 806         | 989         | 1586,09              |
| XII Enfermedades de la Piel y del Tejido Subcutáneo                    | 792            | 47          | 74,75                |
| XIII Enfermedades del Sistema Osteomioarticular y del Tejido Conectivo | 7965           | 469         | 751,71               |
| XIV Anomalías congénitas   | 30 148         | 1773        | 2845,26              |
| XVI Enfermedades con origen en el periodo perinatal                    | 37             | 2           | 3,49                 |
| XVI Efectos tóxicos y otros efectos adversos de causas externas        | 12             | 1           | 1,13                 |
| <b>TOTALES</b>   | <b>148 397</b> | <b>8729</b> | <b>14 005,1</b>      |

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

# Nº 27

FEBRERO 2020

### Las enfermedades raras en Asturias.

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

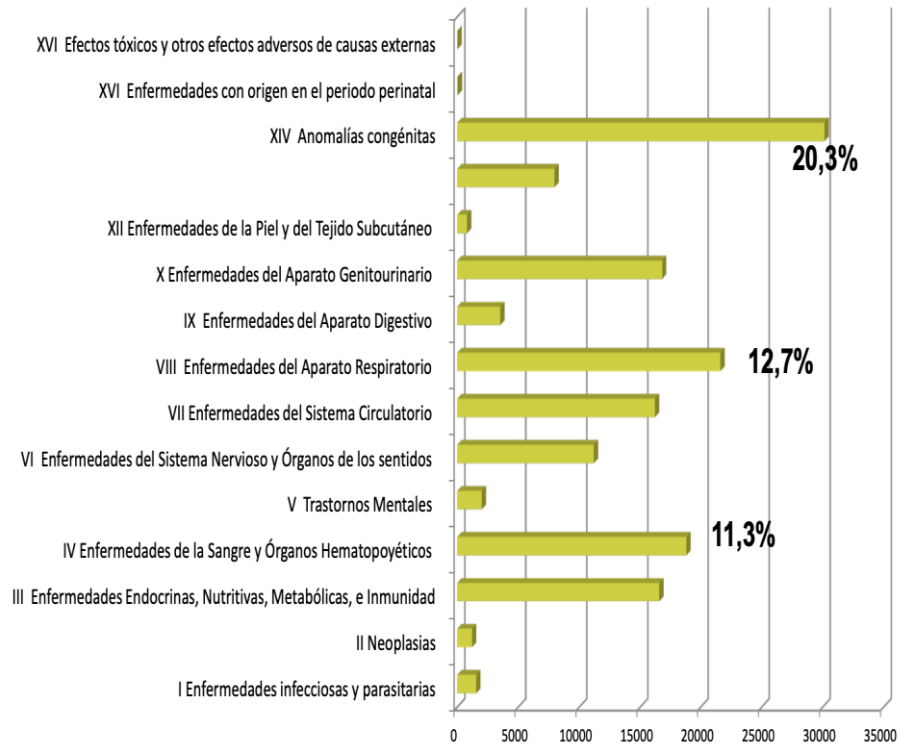
**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

*Gráfico de casos de Enfermedades raras en Asturias por capítulo de la OMS. Número de casos, y tasas específicas.*



La complejidad del análisis cuando hay más de 6.000 diferentes enfermedades raras hace difícil expresarlos de forma resumida. Un ejemplo habitual es presentarlas en un formato de enfermedades raras más frecuentes por aparatos y enfermedades ultrarraras cuando la incidencia sea inferior a casos por 100.000h.

Exponemos en los dos siguientes gráficos un ejemplo respecto a las enfermedades del sistema nervioso.

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

# Nº 27

FEBRERO 2020

### Las enfermedades raras en Asturias.

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

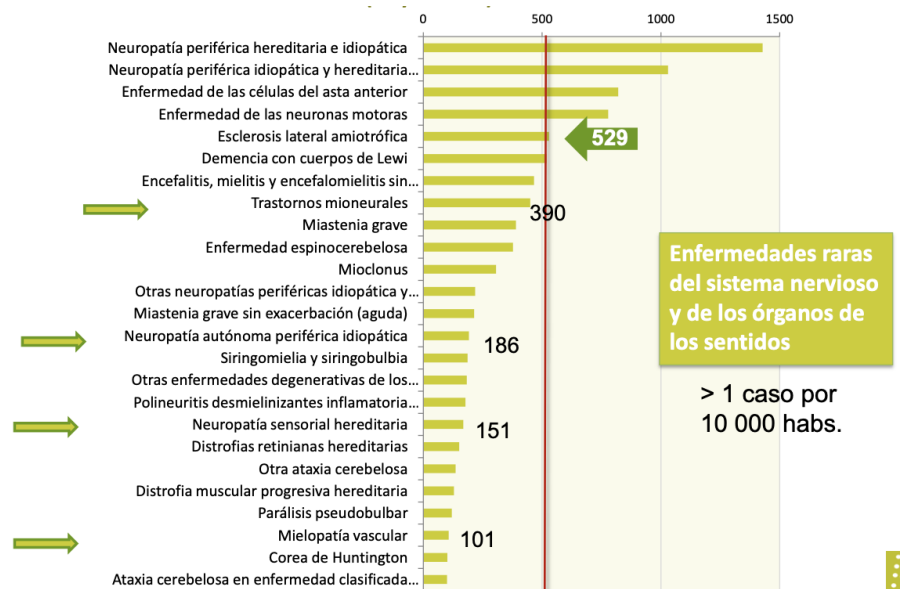
**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

www.obsaludasturias.com

*Gráfico de casos de Enfermedades raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos en Asturias. Número de casos. Casos acumulados en el período más frecuentes (tasas >1 caso por 10.000 habitantes)*



El sistema nervioso y de los órganos de los sentidos es uno de los aparatos que mayor número de enfermedades raras diferentes engloba. En Asturias, en el período de estudio ha habido 6.584 casos de enfermedades raras de este aparato (más en hombres que en mujeres), es decir, a un 0,62% la población de Asturias (0,73% de los hombres y 0,52% de las mujeres) se les ha diagnosticado una enfermedad rara del sistema nervioso o de los órganos de los sentidos.

Hay cuatro enfermedades neurológicas que superan el umbral de los 530 casos (umbral para ser considerada enfermedad rara). En realidad, no son enfermedades sino grupos generales de enfermedades (neuropatías periféricas hereditarias e idiopáticas y enfermedades de las células del asta anterior o son inespecíficos (neuropatía periférica idiopáticas y hereditarias sin especificación).

Como se observa, las enfermedades raras son un problema que aunque poco frecuentes afectan a un considerable número de personas y lo hacen con una magnitud que afecta con gran intensidad la vida de personas, familias y la sociedad en general.



## BOLETÍN DE INFORMACIONES

# Nº 27

FEBRERO 2020

## Las enfermedades raras en Asturias.

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

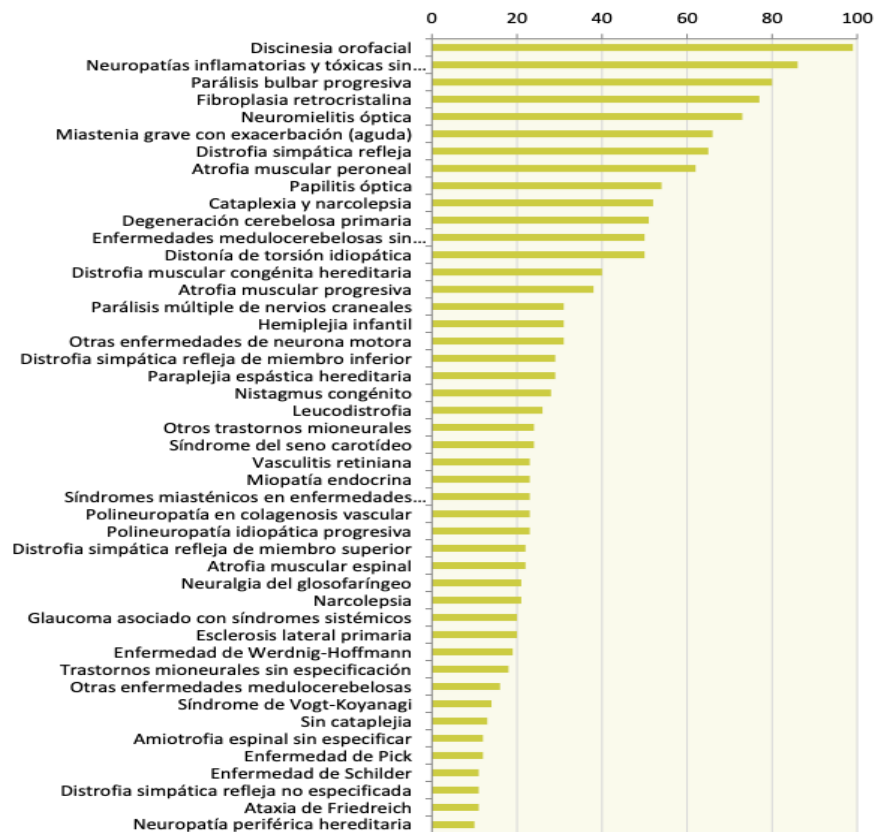
**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

*Gráfico de casos de Enfermedades raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos en Asturias. Número de casos. Casos acumulados en el período más minoritarias (tasas <1 caso por 10.000 habitantes)*



Por ello, la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras aprobada en 2009, evaluada y reformulada de nuevo en 2014 planteó el abordaje de los aspectos mencionados sobre las enfermedades raras o poco frecuentes y la necesidad que tienen las personas afectadas de recibir una atención de calidad mediante la propuesta de intervención en siete líneas estratégicas que se consideraron prioritarias:

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

# Nº 27

FEBRERO 2020

### Las enfermedades raras en Asturias.

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

### *Líneas estratégicas del Sistema Nacional de Salud en Enfermedades raras.*

- 1) información sobre enfermedades raras y recursos disponibles;
- 2) prevención y detección precoz;
- 3) atención sanitaria;
- 4) terapias;
- 5) atención sociosanitaria;
- 6) investigación, y
- 7) formación

Para poder afrontar los retos de las enfermedades raras o poco prevalentes se proponen una serie de actuaciones que, de forma resumida se mencionan más adelante. En todas ellas, se han implantado actuaciones en Asturias.

**Información sobre enfermedades raras (ER) o poco frecuentes y recursos disponibles:** se pretende apoyar actuaciones estratégicas que permitan mejorar la información sobre ER y recursos existentes para su atención, que mejoren la respuesta a las necesidades planteadas por pacientes, profesionales sanitarios, investigadores y responsables de las administraciones sanitarias y de servicios sociales. Se propone la implantación de un sistema de vigilancia epidemiológica en ER basada en Registros como herramienta básica para la mejora del conocimiento de la epidemiología de las ER y el trabajo en el desarrollo de un sistema de clasificación y codificación de enfermedades raras. En Asturias existe el Sistema de Información en enfermedades raras (SIERA) desde 2013.

**Prevención y detección precoz:** Pretende llevar a cabo acciones de prevención primaria en aquellas ER que por su etiología se puedan beneficiar de las mismas, fomentando la difusión de información, los programas ya existentes en Asturias de prevención de enfermedades endocrino-metabólicas en el RN, continuar potenciando intervenciones orientadas a la prevención de anomalías congénitas, mejorar el diagnóstico precoz, incluido el prenatal, potenciando el papel de la AP en el diagnóstico de sospecha de ER, facilitando el acceso y agilizando los procesos de derivación a los servicios clínicos con experiencia en la atención, mejorar el acceso a pruebas diagnósticas clínicas y de laboratorio, así como el apoyo a la implementación y validación de nuevas técnicas y pruebas y el acceso al asesoramiento genético multidisciplinar, etc.

---

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

---

# Nº 27

---

FEBRERO 2020

---

### Las enfermedades raras en Asturias.

---

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

---

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

---

**Atención sanitaria:** Proporcionar atención integral continuada y coordinada entre los diferentes niveles asistenciales con objetivo de prestar unos cuidados integrales y de calidad a pacientes con ER, mejorando la atención sanitaria que reciben pacientes con ER, proposición de designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia (CSUR) en ER en el SNS que estudie la posibilidad de establecer CSUR. En Asturias ya funcionan varios CSUR en ER.

**Terapias:** Impulsar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos para el tratamiento de las personas afectadas por ER, garantizando el acceso de los mismos en condiciones de equidad, promover e impulsar procedimientos que faciliten un acceso equitativo en el territorio nacional a los productos sanitarios y coadyuvantes indicados en el tratamiento de las ER, posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación y la vigilancia y seguimiento de la comercialización de nuevos fármacos; analizar las necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y otros dispositivos médicos necesarios para el tratamiento

de las ER, buscando alternativas; potenciar la investigación pública y privada en terapias avanzadas y la aplicación clínica de estas terapias para las ER; facilitar el acceso a servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia a las personas afectadas por una ER de manera continuada, al objeto de mantener y mejorar la autonomía personal, así como una mejor calidad de vida.

**Atención sociosanitaria:** promover la coordinación de los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención integral de las personas afectadas por ER; colaborar e informar desde el ámbito sanitario y en la medida de lo posible, para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas y técnicas, tanto de las personas afectadas de ER como de la persona cuidadora, sean conocidas por los agentes de servicios sociales; promocionar el acceso adecuado a servicios de salud mental a las personas afectadas de ER y sus familiares; potenciar, desde el ámbito sociosanitario, la adopción de medidas para mejorar la calidad de vida; fomentar las campañas de sensibilización a profesionales de la salud y ciudadanía en general hacia las ER, contribuir a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.

**Investigación:** apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica, traslacional e innovadora sobre ER; promover la priorización de los

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

# Nº 27

FEBRERO 2020

### Las enfermedades raras en Asturias.

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**  
Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

[www.obsaludasturias.com](http://www.obsaludasturias.com)

proyectos de investigación sobre ER y favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional.

**Formación:** Desarrollar una estrategia formativa que comprenda la formación de pregrado, postgrado y continuada con contenidos específicos de ER que contemple medidas que tengan como fin potenciar la sensibilización y el interés hacia el problema.

*Enfermedades raras. Grandes cifras en Asturias.*

|                  |                |                            |                  |                 |
|------------------|----------------|----------------------------|------------------|-----------------|
| 148.000<br>Casos | 58% H<br>42% M | 76.000<br>personas<br>7,5% | 80%<br>genéticas | 80%<br>niños/as |
|------------------|----------------|----------------------------|------------------|-----------------|

*Enfermedades raras. Grandes retos.*

|   |
|---|
| <b>Gran cronicidad y dependencia. Pérdida calidad de vida y autonomía</b>           |
| <b>Retraso diagnóstico</b>  |
| <b>Gran diversidad y heterogeneidad de su historia natural</b>                      |
| <b>Ausencia tratamientos. Necesidad de una atención integral y multidisciplinar</b> |
| <b>Posibilidad de recurrencia genética. Consejo genético</b>                        |

---

## BOLETÍN DE INFORMACIONES

---

# Nº 27

---

FEBRERO 2020

---

### Las enfermedades raras en Asturias.

---

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mériada.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

---

www.obsaludasturias.com

---

### ***Bibliografía:***

Enfermedades Raras o poco frecuentes ¿Qué son?. Tríptico. Consejería de Sanidad .Accedida en web el 20.02.2020 en <http://www.erarasasturias.es/triptico20er202015.pdf>

Enfermedades Raras o poco frecuentes ¿Qué son? Para los profesionales de Atención Primaria. Tríptico. Consejería de Sanidad. Accedida en web el 20.02.2020 en

<http://www.erarasasturias.es/triptico20er202015profesion.pdf>

Margolles, M, Mérida, S. Anomalías congénitas en Asturias. 1996-2003. Consejería de Sanidad. Accedida en web el 20.02.2020 en

<https://www.astursalud.es/documents/31867/36150/Anomalias+Congenitas+Asturias+1996-2003.pdf/f9d130b5-57c4-8596-b261-e0b2427e795c>

Margolles, M, Mérida, S. Tumores raros en Asturias. 1983-2001. Consejería de Sanidad. Accedida en web el 20.02.2020 en

<https://www.astursalud.es/documents/31867/36150/Tumores+raros+Asturias+1982-2001.pdf/146ea54a-cfac-9947-761b-cd745de2078c>

Ministerio de Sanidad. Estrategia del Sistema Nacional de Salud de enfermedades raras. Accedida en web el 20.02.2020 en [https://enfermedades-raras.org/images/feder/Documentos\\_ultimas\\_noticias/2014\\_Estrategia\\_nacional\\_ER.pdf](https://enfermedades-raras.org/images/feder/Documentos_ultimas_noticias/2014_Estrategia_nacional_ER.pdf)

Pruneda, L; Garcia, E; Argüelles, M; Margolles, P; Margolles, M. Enfermedades Raras en Asturias, 1996-2012 . Consejería de Sanidad. Accedida en web el 20.02.2020 en <https://www.astursalud.es/documents/31867/36150/Enfermedades+Raras+en+Asturias.pdf/14d4cdc2-83c0-316e-379a-d521b6a2f644>

### ***Enlaces:***

Astursalud. Qué son enfermedades raras. Accedida en web el 20.02.2020

<https://www.astursalud.es/en/noticias/-/noticias/-que-son-enfermedades-raras->

---

## BOLETÍN DE INFORM\_ ACCIONES

---

# Nº 27

---

FEBRERO 2020

---

### Las enfermedades raras en Asturias.

---

**Edita:** Consejería de Salud  
del Principado de Asturias.

**Redacción:**

Mario Margolles, Laura Pruneda, Eva García,  
Marcial Argüelles, Pedro Margolles, Sara  
Mérida.

Los informes del Observatorio de Salud  
recogen contenidos y opiniones que pueden no  
representar la opinión de los organismos para  
los que trabajan sus autores o la opinión de la  
Dirección General de Salud Pública

---

www.obsaludasturias.com

---

EURORDIS (La Voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa).  
Accedida en web el 20.02.2020 en

<https://www.eurordis.org/es>

IIER. Instituto de investigación en enfermedades raras. Instituto de Salud Carlos  
III. Accedida en web el 20.02.2020 en

<https://www.isciii.es/QuienesSomos/CentrosPropios/IIER/Paginas/default.aspx>

Orphanet. EL portal sobre las enfermedades raras y el medicamento huérfano.  
Accedida en web el 20.02.2020 en

<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?Ing=ES>