

## L'abundància de la raresa

Sr. Director,

Des del 2008, el darrer dia de febrer se celebra el Dia Mundial de les Malalties Rares (MR). El concepte de «malaltia rara» va sorgir al mateix temps que el de «medicament orfe»<sup>1</sup>. I això té el seu sentit. *OrphanDrug Act*, el 1983, va definir com a MR la condició de pèrdua de salut en què les inversions econòmiques necessàries per desenvolupar tractaments efectius no eren favorables a les empreses. Els criteris que s'utilitzen per definir una malaltia com a rara o minoritària varien entre institucions i territoris. A Europa es considera que una malaltia és rara quan afecta menys de cinc casos per cada 10.000 habitants. No obstant això, no es pot ser taxatiu, ja que aquests criteris queden en entredit quan ens trobem amb malalties que tot i ser rares en una regió poden ser habituals en una altra, i quan constatem que hi ha malalties comunes que poden tenir variants poc freqüents.

Per tant, quan parlem d'MR ens enfrontem a una llista de malalties que hauria de ser oberta i susceptible de ser modificada periòdicament, i és necessari un conjunt mínim consensuat d'àmbit internacional que especifiqui quantes MR s'han descrit i quines són. *Orphanet*, que és un dels portals més importants sobre MR i medicaments orfes, recull una llista de 6.172 MR, de les qual el 71,9% tenen una base genètica i el 69,9% són d'inici pediàtric<sup>2</sup>. S'estima que entre el 6 i el 8% de la població té o tindrà al llarg de la seva vida una MR. Per tant, malgrat el baix risc individual de patir una MR concreta, que algú pugui patir alguna de les MR existents ja no és tan difícil.

Per avançar, tant en l'atenció sanitària de les persones afectades com en la generació de coneixement, és necessari disposar d'uns bons registres de pacients. El 2009 es va aprovar a Espanya l'*Estrategia en enfermedades raras* del Sistema Nacional de Salut, amb la recomanació de desenvolupar registres autonòmics d'MR (RAER) i un registre estatal. El 2015 es va implementar el Registro Estatal de enfermedades raras (ReeR), que es va convertir en un dels primers sistemes de vigilància poblacional de malalties cròniques d'àmbit estatal. El primer informe epidemiològic del ReeR és del 10 de setembre de 2021<sup>3</sup> i s'hi inclouen 22 patologies escollides sobre la base de l'experiència prèvia dels RAER (Taula I). Malgrat les seves limitacions, aquest informe representa un avenç en el coneixement de la situació epidemiològica de les MR al nostre país.

Cal destacar que, el passat 16 de desembre de 2021, l'Assemblea General de les Nacions Unides (ONU) va ratificar l'adopció de la resolució presentada per diferents països referent a «Abordar els reptes de les persones que viuen amb una malaltia rara i dels seus familiars»<sup>4</sup>, en què s'afirma que abordar les necessitats de les persones amb MR és essencial per avançar en l'Agenda 2030 per al Desenvolupament Sostenible.

### TAULA I

#### Malalties rares registrades (Informe ReeR 2021)

1. Atàxia de Friedreich
2. Atròfia muscular espinal proximal
3. Esclerosi tuberosa
4. Displàsia renal
5. Distròfia miotònica de Steinert
6. Malaltia de Fabry
7. Malaltia de Gaucher
8. Malaltia de Huntington
9. Malaltia de Niemann Pick
10. Malaltia de Rendu-Osle
11. Malaltia de Wilson
12. Esclerosi lateral amiotròfica
13. Fenilcetonúria
14. Fibrosi quística
15. Hemofília A
16. Osteogènesi imperfecta
17. Síndrome d'Angelman
18. Síndrome de Beckwith Wiedemann
19. Síndrome de Goodpasture
20. Síndrome de Marfan
21. Síndrome de Prader Willi
22. Síndrome del cromosoma X fràgil

Sembla evident que per progressar en la línia de la resolució anterior cal una sensibilització de tota la societat. Ningú hauria de resultar aliè a la necessitat de fer front als reptes que plantegen les MR. Aconseguir registres acurats i amplis és un important primer pas de molts altres que han de seguir.

**Margaret Creus**

ABS Agramunt (Lleida)  
margaretcreusverni@gmail.com

#### Bibliografia

1. Vicente E, Pruneda L, Ardanaz E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gac Sanit.* 2020;34(6):536-8.
2. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Oly A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet.* 2020;28(2):165-73.
3. Ministerio de Sanidad (Gobierno de España). Informe ReeR 2021. Situación de las enfermedades raras en 2010-2018. Primer informe epidemiológico del ReeR (10 de septiembre de 2021). Accessible a la xarxa [data de consulta: 03-03-2022]. Disponible a: [https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe\\_reer\\_reducido\\_2021.pdf](https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_reer_reducido_2021.pdf)
4. Asamblea General de Naciones Unidas. Resolución de 10 de noviembre de 2021. Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias. Accessible a la xarxa [data de consulta: 03-03-2022]. Disponible a: <https://undocs.org/A/C.3/76/L.20/Rev.1>