

DIA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

28 de febrero



Las enfermedades raras, o enfermedades poco frecuentes, son patologías o trastornos que afectan a una pequeña parte de la población.

- ✓ En Europa, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a 1 persona de cada 2.000.
- ✓ Existen más de 7.000 enfermedades poco frecuentes identificadas (el 80% son de causa genética).
- ✓ Aunque de forma individual cada una de estas enfermedades afecta a pocas personas, en su conjunto constituyen un problema de salud pública.



Las enfermedades raras son enfermedades graves, y habitualmente crónicas y progresivas. En muchas de las enfermedades raras, los síntomas aparecen en los primeros meses de vida o en la infancia, como es el caso de la atrofia muscular espinal o la fibrosis quística.

Si bien casi todas las enfermedades genéticas son enfermedades raras, no todas las enfermedades raras son enfermedades genéticas. Por ejemplo, existen enfermedades infecciosas muy raras, así como enfermedades autoinmunes y cánceres raros.

Hasta la fecha, la causa de muchas de estas enfermedades es desconocida.

No hay cura para la mayoría de las enfermedades raras pero algunas de estas enfermedades se pueden detectar precozmente antes de que se inicien los síntomas clínicos mediante el **Programa de Cribado Neonatal**, lo que permite administrar el tratamiento en las primeras semanas de vida y evitar el desarrollo de secuelas y discapacidad.



EL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL (PRUEBA DEL TALÓN)



El objetivo de este programa es detectar una serie de enfermedades congénitas que pueden provocar discapacidad intelectual y/o alteraciones psíquicas o físicas en el recién nacido.

Su detección precoz y tratamiento permiten evitar el desarrollo de la enfermedad o prevenir la aparición de secuelas irreversibles.

Es un programa de salud pública que se realiza a todos los recién nacidos/as en la Comunidad de Madrid.

Consiste en la toma de una muestra de sangre del talón entre las 24 y 72 horas de vida en la maternidad donde nace y siempre antes del alta.

Si los resultados indican alteración en los niveles de un determinado marcador se derivará directamente al bebé a una de las unidades clínicas de referencia para realizar el diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

El programa de cribado neonatal de la Comunidad de Madrid realiza la detección de 19 enfermedades (y próximamente incorporará 4 enfermedades más) en todos los recién nacidos.

Cada año se detectan entre 70 y 80 niños/as con alguna de estas enfermedades y todos ellos reciben el tratamiento y la atención necesaria.

Antes del alta tras el nacimiento asegúrese de que a su hijo/hija se le ha realizado la PRUEBA DEL TALÓN

Más información: <https://www.comunidad.madrid/servicios/salud/cribado-neonatal>

