

# ¿Qué son las enfermedades raras?

Ficha elaborada por Jorge J. Frías

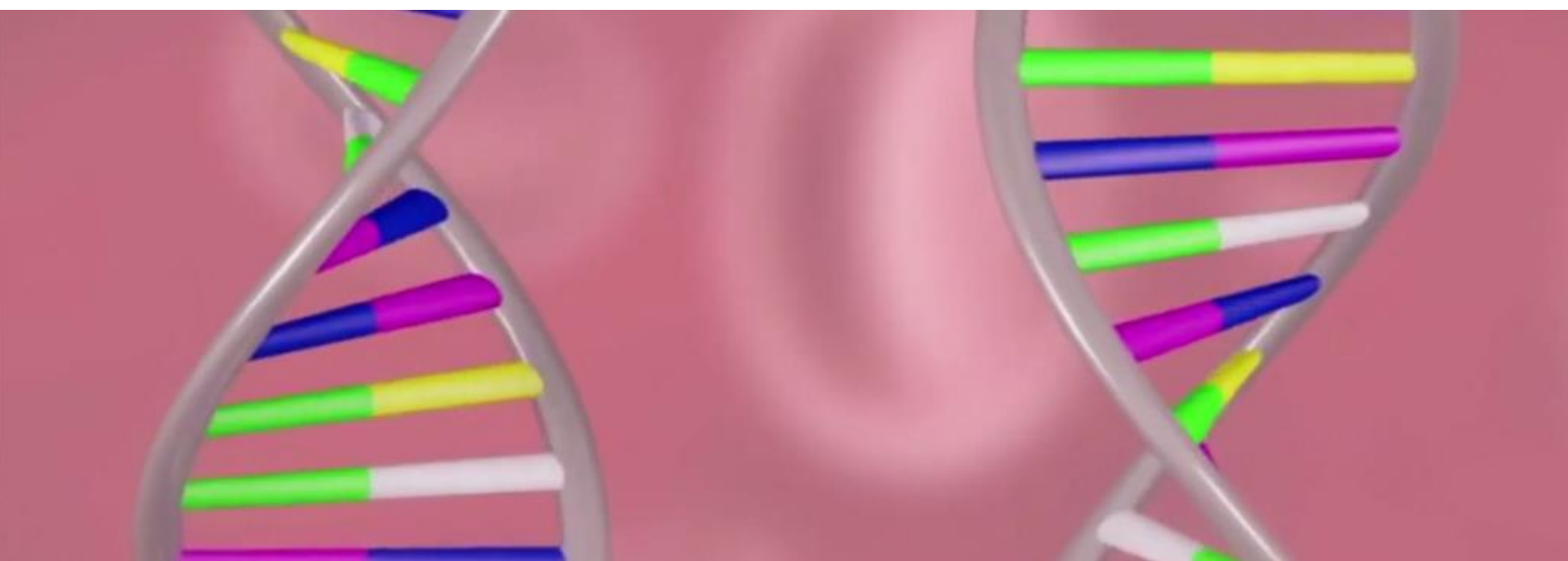
## Raro no, inusual

Vuelve a ver el documental (link: <https://www.youtube.com/watch?v=KdWHlitwEvg>), y piensa si el término "enfermedad rara" es adecuado, o debería ser sustituido por otro sinónimo, como "inusual".

## ¡Tuitéalo!

¿Sabrías condensar el contenido de este capítulo en un solo tweet? (140 caracteres incluyendo los espacios). Si lo publicas, recuerda poner la etiqueta #Universo1min.

Twittear



## La verdad se esconde

Solo una de estas afirmaciones tiene sentido. Averigua cuál es, e intenta darle sentido al resto:

- Las enfermedades genéticas solo ocurren entre personas raras.  
○ \_\_\_\_\_
- Las enfermedades menos probables al final no aparecen.  
○ \_\_\_\_\_
- La investigación en enfermedades raras permite conocer los mecanismos más recónditos de las células.  
○ \_\_\_\_\_
- La investigación en enfermedades raras es dinero perdido.  
○ \_\_\_\_\_



### Dbat

Toca debatir en clase: Si las enfermedades raras afectan a una parte muy pequeña de la población ¿Crees que es necesario gastar recursos para estudiarlas? ¿Qué nos aporta el estudio de estas enfermedades?

## Blogueando

José Luis Moreno, autor del blog Afán por saber nos cuenta su experiencia particular con una de estas enfermedades.

*Una enfermedad de este tipo, que se sufre desde el nacimiento aunque se manifieste a diferentes edades, puede convertirse en una carga muy difícil de soportar. Por eso considero esencial el apoyo, la implicación y comprensión de familiares y amigos. Yo me considero una persona “fuerte” mentalmente y este carácter me ha ayudado sin duda a ser pragmático y a acostumbrarme con relativa facilidad a la situación que me ha tocado vivir. Sin embargo es importante, aunque pueda parecer una obviedad decirlo, el apoyo de las personas más cercanas porque siempre hay momentos difíciles en los que no se aguanta más, en los que uno se harta de todo. Y es entonces cuando más falta hace un brazo donde apoyarse.*

*El segundo consejo que puedo dar es que en cualquier dolencia, pero en las de este tipo más aún, es muy importante que el enfermo sea consciente de cómo es su enfermedad, estar lo más informado posible acerca de los mecanismos desencadenantes de las crisis así como de las investigaciones que se llevan a cabo. En mi caso se dio la circunstancia de que casi ningún médico conocía la enfermedad cuando los síntomas se hicieron más recurrentes, no sabían cuáles eran los síntomas o el mejor tratamiento; por eso tuvimos que hacer el trabajo por nuestra cuenta. De hecho fue mi mujer — por entonces éramos novios— quien, viendo con impotencia nuestro deambular por diferentes consultas sin éxito, decidió zambullirse en el Harrison (el manual de medicina interna) y se puso a buscar qué enfermedad encajaba mejor con mis síntomas. Con una breve lista de candidatas acudimos a un cirujano digestivo quien se implicó en mi caso y así fue como dimos con la tecla que quedó confirmada más tarde con un análisis de ADN.*

Léelo entero en: <http://afanporsaber.com/yo-tambien-soy-raro#.V-kF6a0kTCs>

Carlos Romá, conocido también como Dr. Litos, es un investigador de enfermedades raras. En el siguiente post de su blog ¡Jindetrés, sal! comenta las razones por las que es necesario estudiarlas:

*En realidad, cabría imaginar que siendo tan fácil que se produzcan alteraciones en nuestros genes (ya sabéis, el fenómeno de la mutación ocurre espontáneamente con cierta frecuencia, además de verse influido por factores ambientales), debería ser más frecuente todavía encontrar enfermedades que afectasen a unos pocos. Afortunadamente, nuestra especie guarda toda la información en doble copia. Tenemos toda esa información guardada en paquetitos llamados cromosomas, y cada uno de ellos está repetido. La mayoría de genes pueden cumplir su función aunque una de las dos copias esté fastidiada; otros funcionan algo peor, y otros lamentablemente dan lugar a fallos muy gordos en el organismo si ambas copias están estropeadas. Por eso, cuando dos individuos con al menos una copia defectuosa de un gen transmiten precisamente esa copia a la descendencia, nos encontramos con una enfermedad poco común (esto es lo que se conoce como carácter recesivo). Si unimos esto a lo que hemos explicado más arriba, teniendo en cuenta la multitud de genes distintos y las muy distintas rutas fisiológicas que regulan, entenderemos que el abanico de trastornos provocados por causas genéticas puntuales puede llegar a ser muy amplio.*

*Y precisamente en esta última frase radica la clave para conseguir luchar contra las enfermedades raras: tomadas individualmente, estas patologías afectan a un número bajo de personas: en su conjunto, la cosa cambia. Para hacerse una idea: una enfermedad se considera rara si afecta a menos de 1 por cada 2000 habitantes; sin embargo, en su conjunto se han llegado a describir 7000 tipos distintos de enfermedades raras, y los afectados por cualquiera de ellas se calculan según la OMS en un 7% de la población mundial. En España, unos 3 millones de personas. No parecen ya tan poco frecuentes, ¿no? Esta es la estrategia que siguen asociaciones de pacientes como FEDER u organismos de investigación como el CIBERER, donde se aglutinan afectados, médicos, investigadores que aunque estén relacionados con una enfermedad concreta y única, aúnan esfuerzos y recursos para conseguir que el conjunto general de las enfermedades minoritarias pase a ser algo más mayoritario, capaz de recabar fondos, atención pública, etc. Algo parecido a lo que la estrategia de la que este post forma parte pretende, intentando aumentar la visibilidad del problema y mejorar su comprensión.*

Léelo entero en: <http://jindetres.blogspot.com.es/2014/02/dos-razones-para-estudiar-las.html>



### ¡Spoiler!

Seguimos con el genoma para hablar de un tema interesantísimo, la clonación. ¿Sabrías explicar qué es? ¿Sabes si se produce en la naturaleza o solo es posible en laboratorio?

# El Universo en 1 minuto

Todos los vídeos en <http://www.youtube.com/rlsdivulgacion>

Una producción de



Con la colaboración de

