

## **Las enfermedades raras nos acechan a todos**

**Investigar más es la solución.**

**¡Aumentemos los recursos para la investigación sanitaria!**

**La salud es la gran prioridad.**

**Contribuye a difundirlo. Contribuye al TELEMARATON del 2 de marzo.**

En la política sanitaria cuenta la gravedad de la afección y su potencial irreversibilidad. En cambio, la escasa incidencia no debe considerarse como un “atenuante” de la atención médica porque para quien lo padece –es *cada* vida humana digna lo que importa- representa el 100%.

Durante demasiado tiempo, los afectados de patologías desconocidas no eran tratados ni investigados debido, precisamente, a la rareza de la sintomatología que presentaban y a la dificultad de comparar con otros pacientes con un cuadro clínico similar.

Al principio podían detectarse tan sólo alteraciones fácilmente identificables, como la alcaptonuria, porque la orina se oscurecía inmediatamente después de ser emitida. O, a través del microscopio, cuando los glóbulos rojos tenían forma de hoz (anemia falciforme).

En las últimas décadas, gracias sobre todo al diagnóstico por introspección física (ecografía, TAC, resonancia magnética nuclear, tomografía de positrones...), el avance de las técnicas de diagnóstico bioquímico (como la cromatografía, HPLC, espectrometría de masas, etc.) y de las técnicas de

secuenciación masiva que permiten de una forma rápida y eficaz la identificación de los genes responsables, se ha conseguido mejorar considerablemente el diagnóstico de enfermedades raras y por consiguiente las posibilidades de tratamiento.

Sin embargo, todavía hay miles de alteraciones “infrecuentes” de causa desconocida. Si se invirtiera más en investigación, especialmente sobre nuevas terapias basadas en el conocimiento en profundidad, se podrían alcanzar medidas preventivas o paliativas, que devolverían la sonrisa a muchos pacientes y a sus familiares y amigos.

Se ha avanzado mucho pero queda un largo camino por recorrer. La salud exige más investigación científica y más recursos.

La primera prioridad es la salud.

Todos somos únicos. Cada uno tenemos especificidades.

¡Todos somos raros!

¡Exijamos que la atención médica e investigadora en relación a las enfermedades infrecuentes se acentúe!

¡Difundamos su importancia ética y social... y contribuyamos generosamente al TELEMARATON del 2 de marzo de 2014!

-----

Se incluye información sobre el Telemaratón

-----

Madrid, 14 de febrero de 2014

-----

Firmantes

Federico Mayor Zaragoza

Magdalena Ugarte

Francesc Palau

José María Medina

.....

.....