

# Casi 2.000 alaveses tienen alguna enfermedad rara, una cifra al alza

El territorio, que sumó 153 nuevos casos entre enero y agosto de 2025, celebra el Día Mundial

✎ **Carlos Mtz. Orduna**  
✎ **Pilar Barco**

**VITORIA** – Las enfermedades raras, también denominadas poco frecuentes, afectan a un número muy reducido de personas sobre el conjunto de la población, con una prevalencia de menos de cinco casos por cada 10.000 habitantes según el umbral establecido en la Unión Europea.

Sin embargo, aunque cada una de ellas se dé en tan pocos pacientes, estas patologías no son excepcionales en conjunto: se estima, de hecho, que existen más de 6.000 y que impactan a entre el 6 y el 8% de la población, lo que se traduce en millones de personas en Europa y en miles en Euskadi e incluso en Álava.

Por otro lado, los avances en investigación, que se han traducido en el tiempo en diagnósticos más precoces y en más y mejores tratamientos, están haciendo que los casos, aunque de manera lenta, no paren de crecer. Según los registros en poder de Osakidetza, son ya casi 2.000 los alaveses que viven con alguna de estas enfermedades en su mayoría crónicas y de origen genético,

muchas de las cuales se manifiestan en la infancia. El territorio sumó 153 nuevos casos entre enero y agosto del pasado 2025, último periodo del que existen datos oficiales. En todo 2024 habían sido más de 200.

Igor Gómez, médico internista y referente en enfermedades raras en la Organización Sanitaria Integrada (OSI) Araba, trabaja desde hace una década por atender de la mejor manera posible a estos pacientes y “darles los medios más adecuados”, pues en muchas ocasiones “no valen los habituales, los que sí sirven a la población general”. Gómez atiende a este periódico con motivo del Día Mundial de estas patologías, que se conmemora cada 29 de febrero como guiño a sus especiales características. Este año, al no ser bisiestro, la celebración se ha extendido en cierta forma a todo este fin de semana.

“Ver pacientes sin parar” es el día a día de Gómez, por cuya consulta pasan anualmente algo más de 500. “Habitualmente suelo ver a la semana entre dos y cuatro nuevos, aunque no todo el mundo acaba con un diagnóstico”, matiza el facultativo.

Aunque al hablar de enfermedades

raras los avances son también “lentos” en todos los ámbitos, la hoja de ruta establecida en el Servicio Vasco de Salud es clara y se encuentra alineada con las demandas de los colectivos de pacientes y sus familiares, que este 2026 han reclamado por su Día Mundial un acceso “en equidad a los avances en investigación”, así como “diagnósticos tempranos” y “tratamientos eficaces”. *Porque cada voz suma, porque cada persona importa*, según reza el lema que han elegido.

**FÁRMACOS HUÉRFANOS** “Intentamos que el acceso a los fármacos huérfanos –los destinados a prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades raras– sea lo más fácil posible, que tenga los menores trámites. Y también, trabajar en red en todo Osakidetza, para que independientemente del centro en el que los pacientes

**Los avances en investigación se traducen en diagnósticos más precoces y en más y mejores tratamientos; y, a la larga, en más casos**

sean atendidos, el acceso a ese tratamiento sea el mismo”, remarca Gómez. El ente público tiene en marcha un plan para intentar mejorar el abordaje de estas enfermedades desde diferentes perspectivas, aunque los focos están en encontrar un diagnóstico cada vez más precoz para ellas. Incluso desde el periodo neonatal, mediante la conocida como prueba del talón. “Esto permite que los pacientes que pueden desarrollar síntomas en los primeros meses de vida, y que incluso pueden ser graves, los encontremos pronto y actuemos antes de que eso pase”, contextualiza el especialista.

La creación de nuevos grupos de trabajo junto con otras especialidades médicas para atender a los pacientes “en conjunto”, llevar a cabo un abordaje multidisciplinar de estas patologías, es otro de los aspectos que Gómez fija como prioritario.

“Ver qué déficits podemos tener y mejorar la atención es lo fundamental. Tenemos que seguir pensando en esto: investigación e inversión para tener más recursos, medios y personal para que esto siga avanzando”, sintetiza Gómez. ●

## AL DETALLE

● **Prevalencia.** Según los registros oficiales, son ya casi 2.000 los alaveses que viven con alguna de estas enfermedades en su mayoría crónicas y de origen genético, muchas de las cuales se manifiestan en la infancia.

● **Celebración.** El Día Mundial de las Enfermedades Raras se conmemora cada 29 de febrero como guiño a las especiales características de estas patologías. Este año, la celebración se extiende en cierta forma a todo el fin de semana con una triple reclamación: un acceso “en equidad” a la investigación, así como “diagnósticos tempranos” y “tratamientos eficaces”.

## LA FRASE

**IGOR GÓMEZ “TENEMOS QUE SEGUIR PENSANDO EN ESTO: INVESTIGACIÓN E INVERSIÓN PARA TENER MÁS RECURSOS, MEDIOS Y PERSONAL PARA QUE ESTO SIGA AVANZANDO”**  
Médico internista y referente en enfermedades raras (OSI Araba).

## LA CIFRA

# 5

Casos por cada 10.000 habitantes registran, como máximo, las enfermedades raras.



Igor Gómez, médico referente de enfermedades raras en la OSI Araba, durante su encuentro con este periódico.