

## Prólogo

Las enfermedades raras (ER) o minoritarias son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general. En Europa, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a 1 persona de cada 2.000. En su mayoría tienen origen genético y son complejas clínicamente en cuanto a su diagnóstico, manejo y tratamiento. Están consideradas como enfermedades crónicas y conllevan alteraciones sensoriales, neurológicas, musculares, etc. A pesar de que son infrecuentes, hay más de 7.000 ER, que afectan a una de cada 17 personas (6%) de la población general. En la Unión Europea se estima en 29 millones las personas afectadas por enfermedades raras. En España la población que padece una enfermedad rara oscila entre 1.660.000 y 2.800.000 personas, en Canarias se estiman entre 76.000 y 129.000 los afectados por una enfermedad poco frecuente.

Las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad.

El 65% de estas patologías son graves e invalidantes y se caracterizan por:

- Comienzo precoz en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años)
- Dolores crónicos (1 de cada 5 enfermos)
- Desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una pérdida de autonomía (1 de cada 3 casos)
- En casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.

Uno de los principales problemas a los que se enfrentan las personas con Enfermedades Poco Frecuentes, desde el primer momento, es el diagnóstico. Las principales causas de esta ausencia de diagnóstico atienden a múltiples causas; las principales son el desconocimiento que rodea a estas patologías, la dificultad de acceso a la información necesaria y la localización de profesionales o centros especializados. Todo esto provoca una serie de consecuencias que afectan tanto al paciente como a su familia. De hecho, en gran parte de los casos, esta demora diagnóstica priva al afectado de intervenciones terapéuticas, lo que conlleva, en un 30% de los casos, un agravamiento de la enfermedad que podría haberse evitado o paliado previamente. Las personas que viven con una enfermedad rara en todo el mundo luchan por obtener un diagnóstico y acceder a servicios y atención sanitaria y social adecuada. El impacto de vivir con una enfermedad rara va más allá de la salud. Se siente en todos los aspectos de la vida, por las personas que viven con una enfermedad rara y las familias de todo el mundo.

## I Jornada Foro Económico y Social de La Laguna 2024.

### Las Enfermedades Raras, Un Desafío Constante

#### Fecha:

JUEVES 29 de FEBRERO 2024, 17:00 horas

#### Lugar:

Ex Convento de Santo Domingo.  
C/Santo Domingo nº7, Santa Cristóbal de La Laguna.

#### Moderador:

D. Alejandro Conrado Cordero.

#### Inscripciones gratuitas hasta agotar aforo

##### en:

[fes@lalaguna.es](mailto:fes@lalaguna.es)

##### Aforo:

110 personas

#### Actividad retransmitida en directo:

<https://www.aytolalaguna.es/>

#### Organiza:



#### Colaboran:



[AYTOLALAGUNA.ES/SERVICIOS/FORO-ECONOMICO-Y-SOCIAL/](https://AYTOLALAGUNA.ES/SERVICIOS/FORO-ECONOMICO-Y-SOCIAL/)

## I Jornada 2024



### Las Enfermedades Raras, Un Desafío Constante

29 Febrero a las 17:00 horas

#### Ex Convento de Santo Domingo,

C/ Santo Domingo nº 7, San Cristóbal de La Laguna, Tenerife, Islas Canarias.



Inscripciones gratuitas hasta agotar aforo en: [fes@lalaguna.es](mailto:fes@lalaguna.es)

## Programa:

**17:00 horas.**

### Saluda

Dña. María Leonor Cruz Acosta.

**Concejala Calidad de Vida y Asuntos Sociales del Ayuntamiento de San Cristóbal de La Laguna.**

**17:05 horas.**

### “Enfermedades Raras, sospecha, diagnóstico y asesoramiento genético.”

Dña. Felicitas Díaz-Flores Estévez.

**Subdirectora Hospital Universitario.** Doctora en Medicina y Cirugía. Especialista en Bioquímica Clínica. Experta en Genética Médica y responsable de la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Canarias. Subdirectora Médica del CHUC.

**17:25 horas.**

### Acromates. Ejemplos de asociacionismo desde la especial visión de la acromatopsia.

D. David Pérez Alonso.

Padre de un afectado de una EERR (acromatopsia) y miembro de la junta nacional de ACROMATES (Asociación de afectados por Acromatopsia y Monocromatismo de Conos Azules).

**17:45 horas.**

### “Vivir con ella, un paseo por la vida”

D. Francisco Javier Lafuente Torralba  
“Chinche” Lafuente.

**Jugador profesional de baloncesto durante 15 temporadas en la Liga ACB. Licenciado en CAFyD en el INEF de Madrid.**

Socio-fundador de Ketal Sport. Responsable del blog [www.vivirconella.com](http://www.vivirconella.com) y del canal de YouTube “vivirconella”. **Autor del libro “Vivir con ella, un paseo por la vida”**

**18:25 horas.**

### ¿Cómo se vive con una enfermedad rara?

Dña. Aurora López Galván.

Su hija Zoe tiene una enfermedad rara llamada neurofibromatosis tipo 1 y también glioma óptico. La neurofibromatosis son pequeños tumores que se originan bajo los tejidos que recubren los nervios, los gliomas son también pequeños tumores que crecen en el cerebro.

Emisión del tráiler del documental: **“Cero-Cuatro, del infierno al cielo”** Documental impulsado por la asociación “Mi superhéroe eres tú”, con el apoyo de Spring Hoteles, sobre el reto de un ascenso al pico Teide de niños con enfermedades raras.

**18:45 horas.**

### “Solución\_ando”

Dña. Jessica Portillo Pinteño.

El hijo de la ponente, Eidher, nació con una malformación genética. Un caso único en el mundo y supuestamente incompatible con la vida. La enfermedad no tiene nombre. Jessica Portillo se ha formado en todo aquello que se vislumbrara como una posible solución para su hijo de la mano de los mejores especialistas del mundo, con los que colabora buscando y aportando soluciones.

**18:55 horas.**

### ¿Qué es la FEDER?, ¿Cuál es su trabajo?, ¿Realidad actual de las enfermedades raras?

D. Germán López Fuentes.

Miembro de la Federación Enfermedades Raras. Patrono de la Fundación de FEDER y Presidente, Asociación Distrofias Hereditarias de Retina de Canarias ADISHREC.

**19:05 horas.**

### Mesa redonda.

**19:25 horas.**

### Clausura:

Dña. Josefina Suarez Paz.  
Vicepresidenta FES.

**19:30 horas.**

### Actuación musical.

Ayla Rodríguez y David Duque.

