



3. Asociaciones y Federaciones

Las enfermedades raras son crónicas porque se alargan en el tiempo y son complejas porque el impacto abarca tres ámbitos, el sanitario, el social y el psicológico. Las personas que padecen una enfermedad rara necesitan una atención integral y multidisciplinar que esté planificada y coordinada.

Las dificultades a las que se enfrentan las personas con estas enfermedades aumentan porque la posibilidad de encontrar recursos estructurados suele ser más dificultoso debido a la baja prevalencia de las enfermedades.

El papel que juegan las asociaciones y federaciones es muy importante para que los pacientes no se sientan aislados y tanto ellos como las familias encuentren ayudas, apoyos y recursos tanto sociales como psicológicos y sanitarios.

Existen una gran cantidad de asociaciones que van surgiendo por la unión de pacientes y familiares y que luchan por hacerse visibles en la sociedad. A nivel nacional FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) compuesta por más de 200 asociaciones, trabaja de forma integral con las familias con enfermedades raras a través de proyectos y servicios destinados a mejorar su calidad de vida a corto, medio y largo plazo.

En Europa, EURORDIS representa a 30 millones de personas afectadas por 4000 enfermedades raras distintas y lucha por políticas que aborden las necesidades de los pacientes y sus familias, dentro de la Comisión Europea y otras instituciones europeas.

Acceder a la versión completa del dossier: <http://sid.usal.es/dossier-enfermedades-raras>



4. Análisis de la documentación

La información que se ha recogido y se puede consultar en la página web del dossier <http://sid.usal.es/dossier-enfermedades-raras> es el producto de una búsqueda exhaustiva por Internet, en asociaciones, organizaciones, instituciones nacionales e internacionales y en diferentes bases de datos del panorama nacional e internacional sobre las enfermedades raras desde 2005 hasta septiembre de 2014. El análisis bibliométrico realizado sobre la documentación seleccionada para incrementar la información sobre enfermedades raras en el SID permitió establecer prioridades en la introducción de información

4.1 Revistas

Las revistas científicas nos proporcionan información actualizada y de calidad. Sobre enfermedades raras en general destacamos:

- **Orphanet Journal of rare diseases**

Orphanet Journal of Rare Diseases es una revista de acceso abierto en línea que abarca todos los aspectos de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

<http://sid.usal.es/libros/discapacidad/26806/8-2-1-1/orphanet-journal-of-rare-diseases.aspx>

- **The journal of rare disorders**

The Journal of Rare Disorders es la primera revista dedicada a las enfermedades raras en Estados Unidos. El objetivo es proporcionar un foro para los médicos, profesionales de la salud, defensores e investigadores sobre las enfermedades raras.

<http://sid.usal.es/libros/discapacidad/26807/8-2-1-1/the-journal-of-rare-disorder.aspx>

- **Rare diseases**

Revista que nace en 2013 con el objetivo de publicar artículos de investigación originales y crear conciencia sobre las enfermedades raras.

<http://sid.usal.es/libros/discapacidad/26808/8-2-1-1/rare-diseases.aspx>

- **Genoma, investigación y sociedad: Revista monográfica sobre Enfermedades Raras**

La revista "Genoma, Investigación y Sociedad" comienza su andadura en el 2009 con la objetivo de convertirse en punto de encuentro multidisciplinar sobre las enfermedades raras



Servicio de Información sobre Discapacidad

Instituto de Integración en la Comunidad. Facultad de Psicología

Avenida de la Merced 109-131. 37005 Salamanca

Teléfono y Fax 923 294836

Correo Electrónico: sid@sid.usal.es

Dirección web: <http://sid.usal.es>

entre pacientes, asociaciones de pacientes, laboratorios, investigadores, médicos, personal de enfermería, farmacéuticos y Administración

<http://www.genome-rd.eu/magazine/Exportar1.htm>

Hay que destacar la revista *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* por ser la revista española que más artículos sobre enfermedades raras recoge. Las otras dos revistas que más artículos han publicado sobre enfermedades raras son *Advances In Experimental Medicine And Biology* y *Orphanet Journal Of Rare Diseases*.

Los artículos se distribuyen en las siguientes revistas:

Tabla 1. Revistas con 5 o más artículos sobre "enfermedades raras" (período 2005-octubre 2014)

Publicación	Nº de artículos
Advances In Experimental Medicine And Biology	17
Orphanet Journal Of Rare Diseases	15
Anales Del Sistema Sanitario De Navarra	11
Presse Medicale (Paris, France: 1983)	10
Blood Transfusion = Trasfusione Del Sangue	7
Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz	7
Studies In Health Technology And Informatics	7
Health Policy (Amsterdam, Netherlands)	6
Orvosi Hetilap	6
Contemporary Clinical Trials	5
Genetics In Medicine: Official Journal Of The American College Of Medical Genetics	5
Georgian Medical News	5
La Revue Du Praticien	5
Lancet	5
Medicina Clinica	5
Public Health Genomics	5

4.2 Artículos de revistas

La búsqueda se ha realizado en Ebsco, Medline, psyINFO. Por la complejidad y exhaustividad de las enfermedades raras, se ha optado por analizar exclusivamente lo que se refiera a estas enfermedades de una manera general, es decir, las búsquedas realizadas han contenido alguno de los siguientes términos: “enfermedades poco comunes” “enfermedades raras” o “enfermedades minoritarias”.

En cuanto a la temática de búsqueda, los términos por los que se ha decidido son los relativos a planes nacionales de salud, estadísticas, tratamientos, clasificación de las diferentes enfermedades y políticas de salud de los distintos países.

Desde 2005 hasta la actualidad ha habido un considerable incremento de las investigaciones sobre enfermedades raras. En el año 2008 se crea el Día de las Enfermedades Raras y páginas como Rare Disease Day fueron creadas para promover las actividades que se realizan y concienciar sobre las distintas enfermedades raras existentes. [¿A partir de ese año el incremento de las publicaciones ha ido paulatino y toda la sensibilización llevada a cabo desembocó en el Año Español de las Enfermedades Raras, en el 2013?](#)

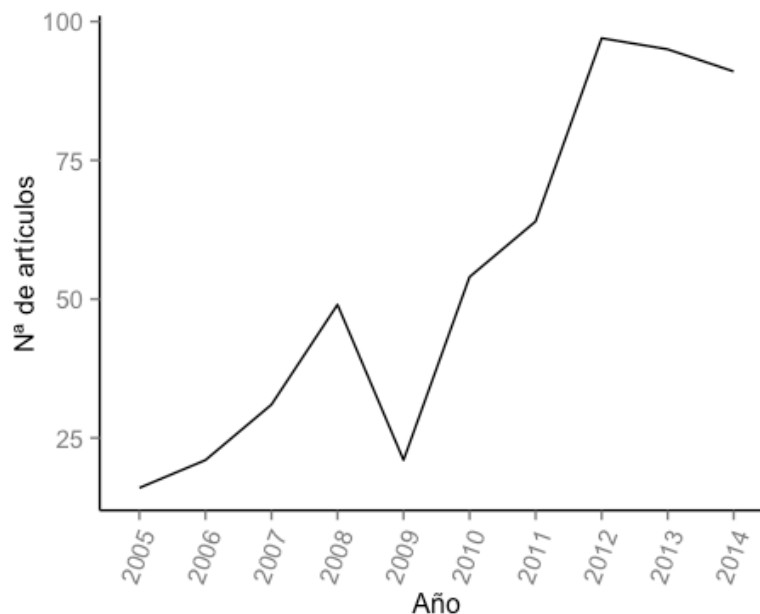


Figura 1. Nº de Publicaciones sobre “enfermedades raras” por año (período 2005-octubre 2014)



Un modo de resumir las áreas de investigación de los trabajos científicos consistió en analizar la **frecuencia de las palabras clave** presentes en los registros de los artículos científicos. En la siguiente tabla se muestran las palabras clave con frecuencia mayor de 30.

Tabla 2. Palabras clave con frecuencia mayor de 30

Palabra clave	Frecuencia
Humans	266
Human	165
Orphan Drug Production	94
Female	72
Male	67
Adulthood (18 yrs & older)	60
Physical & Somatoform & Psychogenic Disorders	48
Neurological Disorders & Brain Damage	47
United States	39
Registries	37
Childhood (birth-12 yrs)	34
France	33
Young Adulthood (18-29 yrs)	32
Child	31
Internet	31
Adolescence (13-17 yrs)	30
Biomedical Research	30
Health Policy	30
Europe	29
Middle Age (40-64 yrs)	29
Clinical Trials as Topic	27
Thirties (30-39 yrs)	26
School Age (6-12 yrs)	25
Spain	25

En primer lugar, se aprecia un predominio de las palabras clave relacionadas con la producción de medicamentos huérfanos, los trabajos dedicados a personas adultas, con un balance entre

trabajos relativos a hombres y mujeres, y los trabajos sobre enfermedades con consecuencias neurológicas. Cabe destacar que la palabra clave “spain” estuvo presente con una frecuencia de 25.

Con el fin de resumir en un único gráfico la variedad y frecuencia de palabras clave (términos con mayor tamaño) presentes en los artículos en la siguiente figura se muestra una **nube de términos creada a partir de las palabras clave**.



Figura 2. Nube de términos creada a partir de las palabras clave de los artículos sobre “enfermedades raras” (2005-octubre 2014)

Para explorar más en profundidad las temáticas de los artículos se trazó una **nube de términos** creada a partir del análisis de un corpus creado con el texto de todos los **resúmenes de los artículos**. En la siguiente figura se puede observar la nube de términos resultante. Predominan palabras relacionadas con la farmacología y los medicamentos huérfanos, con los registros y bases de datos de enfermedades raras



Figura 3. Nube de términos creada a partir de los resúmenes de los artículos sobre “enfermedades raras” (2005-octubre 2014)

Por último presentamos los **autores con mayor producción** sobre enfermedades raras en el período analizado. Domenica Taruscio, directora del National Centre for Rare Disease del Istituto Superiore di Sanita es la investigadora que más artículos ha realizado. http://www.researchgate.net/profile/Domenica_Taruscio. Ségolène Aymé, es directora de investigación de Inserm (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) y fundadora de Orphanet. El primer español es Manuel Posada de la Paz, director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III de Madrid.

Tabla 3. Autores con mayor producción sobre “enfermedades raras” (período 2005-octubre 2014)

Autor	Nº de artículos
Taruscio, D.	17
Ayme, S.	11
Groft, S. C.	10
Squitieri, Ferdinando	8
Kodra, Y.	6
Stefanov, R.	6
Krischer, J. P.	5



Landais, P.	5
Posada de la Paz, M.	5
Rath, A.	5
Vittozzi, L.	5

4.3 Total documentos en el SID

Tabla 4. Nº de documentos sobre “enfermedades poco comunes” en el SID

Fuentes documentales	Nº de documentos
Libros	26
Informes científicos y técnicos	4
Actas de congreso	6
Tesis doctorales	3
Artículos	380
Noticias	
Noticias de política social	252
Centros y Servicios	
Centros y servicios	429
Legislación	
Nº de documentos	
Europea	9
Nacional	5
Autonómica	12

Artículos hemos aumentado a 380, antes había cerca de 30 artículos.

En Centros y servicios había 381 y en la actualidad hay 429

5. Análisis de las noticias de política social

En el momento de realización de este informe en el SID hay registradas 252 noticias sobre enfermedades raras. A continuación se describen algunas características generales de este conjunto de noticias.

Desde sus inicios, el SID ha incluido noticias sobre enfermedades raras, aunque es a partir de 2010 cuando se observa un incremento significativo en el **número de noticias sobre el tema que se registran por año**.

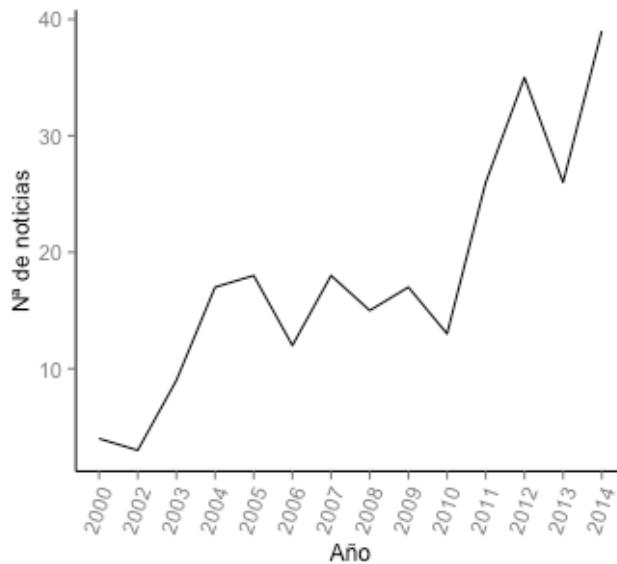


Figura 4. Evolución en el número de noticias sobre “enfermedades raras” por años

En cuanto a las temáticas de las noticias se muestran a continuación una **nube de términos generada a partir de los descriptores de las noticias** y la tabla de datos correspondiente.



Figura 5. Nube de términos creada a partir de las palabras clave de las noticias sobre “enfermedades raras” (2000- 2014)

Predominan las noticias sobre plurideficiencias, de ámbito nacional, y que tratan temas de sensibilización, investigación, medicamentos y servicios sociales.

Tabla 5. Descriptores de las noticias sobre “enfermedades raras” por frecuencia (sólo descriptores con frecuencia mayor de 5).

Descriptor	Frecuencia
Plurideficiencias	88
España	68
Sensibilización	55
Investigación	45
Madrid	23
Burgos	21
Medicamentos	18
Servicios sociales	13
Sevilla	13
Gobierno	12
Comunidad Autónoma de Cantabria	12
Unión Europea	11



Servicio de Información sobre Discapacidad

Instituto de Integración en la Comunidad. Facultad de Psicología

Avenida de la Merced 109-131. 37005 Salamanca

Teléfono y Fax 923 294836

Correo Electrónico: sid@sid.usal.es

Dirección web: <http://sid.usal.es>

Centros	11
Ayuda económica	10
Asociaciones	10
Región de Murcia	10
Política sanitaria	10
Política social	9
Sanidad	8
Tratamiento médico	8
Congreso	7
Diagnóstico	7
Niños	7
Premios	7
Ministerio	7
Atención	7
Epidemiología	6

Acceder a la versión completa del dossier: <http://sid.usal.es/dossier-enfermedades-raras>