



Better Health, Brighter Future

Comunicado de prensa

EN EL MUNDO EXISTEN MÁS DE 6 MIL ENFERMEDADES RARAS¹

- El 80% de las enfermedades raras son de origen genético²
- El 70% de las enfermedades raras, afecta a niños³

Ciudad de México, febrero 2020-. En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se conmemora este 29 de febrero, Takeda, biofarmacéutica líder con más de 238 años de historia, busca generar conciencia sobre estas patologías, fomentando la investigación y educación médica continua para una mejora en el tiempo del diagnóstico.

Una enfermedad rara se define como aquella que tiene una baja prevalencia, es decir, se presenta en 1 de cada 20 personas⁴, aunque si sumamos las más de 6,000 enfermedades raras¹, encontramos que más de 300 millones de pacientes, familiares, amigos y cuidadores conforman una gran comunidad mundial de este tipo de condiciones poco frecuentes.

*“Existen más de 6,000 enfermedades clasificadas como raras¹, que afectan a más personas de las que se cree, pues colectivamente, aunque son de baja prevalencia, se relacionan con todos aquellos involucrados en la atención de estos padecimientos; la **Enfermedad Gaucher, Síndrome de Hunter, Enfermedad Fabry y Angioedema Hereditario**, son cuatro condiciones poco frecuentes con características específicas y genéticas que afectan de diversas maneras al organismo”,* destaca la neuróloga Daniela Morales, Líder Médico para Enfermedades Genéticas de Takeda México.

La **Enfermedad de Gaucher**, afecta aproximadamente a 1 de cada 40,000-60,000 personas en el mundo⁵. Es la condición más común de trastornos de depósito lisosomal causada por la deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa, lo que genera acumulación excesiva de cierto tipo de grasas, lo que afecta algunas partes del cuerpo como el bazo, hígado, huesos y médula ósea.

La **Enfermedad de Fabry**, que también forma parte de las patologías de depósito lisosomal, causa la deficiencia de la enzima alfa-galactosidasa A en el organismo de sus portadores; esto provoca que una sustancia denominada Gb3, se acumule en los lisosomas de todo el cuerpo y perjudique la función de diversos órganos como el cerebro, corazón o riñones. Su incidencia alrededor del mundo varía de entre 1 en 40.000 a 1 en 117.000 nacidos vivos⁶.

El **Síndrome de Hunter** es un trastorno genético progresivo poco frecuente que se presenta cuando se produce la acumulación de mucopolisacáridos en el cuerpo de forma anormal⁷, y se manifiestan con alteraciones faciales, cabeza de mayor volumen, aumento del hígado y del bazo, entre otras señales. Aunque las mujeres son portadoras, no presentan síntomas, por lo que sólo se manifiesta en hombres, afectando a 1 de cada 162 000 recién nacidos vivos masculinos⁸.

Por su parte, el **Angioedema Hereditario** es un trastorno genético poco frecuente que produce ataques recurrentes de hinchazón en distintas partes del cuerpo; abdomen, cara, pies, genitales, manos y garganta. Los ataques que obstruyen las vías respiratorias pueden causar asfixia y son potencialmente mortales^{9,10,11}. Este padecimiento afecta



Better Health, Brighter Future

aproximadamente a 1 de cada 50,000 personas en todo el mundo. Con frecuencia es poco reconocido, poco diagnosticado y poco tratado^{9,12}.

*“En México no hay cifras exactas de pacientes con enfermedades raras y dada la existencia de muchos tipos de condiciones de baja prevalencia, al tener tantas manifestaciones clínicas en ocasiones no es tan fácil realizar el diagnóstico oportuno, por ello la importancia de educar a los médicos y pacientes que reconozcan si hay síntomas anormales o antecedentes familiares, y conecten los síntomas con dichas condiciones. Hoy en día existen terapias para padecimientos como **Enfermedad de Gaucher, Síndrome de Hunter, Enfermedad de Fabry y Angioedema Hereditario** que han demostrado resultados exitosos en el tratamiento de estos padecimientos”* agrega la Líder Médico Daniela Morales para enfermedades genéticas de Takeda México.

La especialista destaca que con ciertas pruebas diagnósticas es posible conocer la existencia de alguna condición rara incluyendo la identificación de mutaciones genéticas.

Es por eso que dentro de los esfuerzos por poner al paciente en el centro, Takeda apuesta a la investigación y desarrollo enfocados en una rápida respuesta a estas condiciones, así como la creación de campañas que permitan concientizar sobre estos padecimientos cuyos diagnósticos en general son tardíos.

-ooOoo-

Referencias:

1. Rare Disease Day Information Pack. EURORDIS Rare Disease Day Website. <http://download2.rarediseaseday.org/2020/infopack-2020.pdf>. Accessed on December 9, 2019.
2. Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview. Posada De La Paz M, et al (eds.) 2017. Advances in Experimental Medicine and Biology. 1031
3. What is a rare disease? EURORDIS Website. https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf. Accessed on February 2, 2020.
4. Franco, P (2013). Orphan Drugs: the regulatory environment. Drug Discovery Today. 18 (3): 163-72 4
5. Guggenbuhl P, Grosbois B, Chalès G. Gaucher disease. Joint Bone Spine. 2008;75(2):116-124.
6. Shire. Acerca de la enfermedad de Fabry. Available at: <https://www.shireargentina.com.ar/patients/therapeutic-areas/fabry-disease>
7. Neufeld E, Muenzer J. The Mucopolysaccharidoses. In: The Online Metabolic & Molecular Bases Of Inherited Disease. 2001.
8. Meikle PJ. Prevalence of lysosomal storage disorders. JAMA 1999; 281(3): 249–254.
9. Cicardi M, Bork K, Caballero T, et al, on behalf of HAWK (Hereditary Angioedema International Working Group). Evidence-based recommendations for the therapeutic management of angioedema owing to hereditary C1 inhibitor deficiency: consensus report of an International Working Group. Allergy. 2012; 67(2):147-157.
10. Zuraw BL. Hereditary angioedema. N Engl J Med. 2008;359(10):1027-1036.
11. Banerji A. The burden of illness in patients with hereditary angioedema. Ann Allergy Asthma Immunol. 2013;111(5):329-336.
12. Longhurst HJ, Bork K. Hereditary angioedema: causes, manifestations, and treatment. Br J Hosp Med. 2006;67(12):654-657.

--ooOoo--

Sobre Takeda México

Con su casa matriz en Japón, Takeda es una compañía biofarmacéutica global, basada en valores e impulsada por la investigación y desarrollo. Trabaja para brindar una mejor salud y un futuro más brillante para los pacientes, traduciendo la ciencia en medicamentos altamente innovadores. Focaliza sus esfuerzos en seis áreas terapéuticas: Gastroenterología, Oncología, Neurociencias, Terapias derivadas de plasma, Enfermedades poco frecuentes y Vacunas. Trabaja para contribuir a cambiar la vida de las personas al avanzar hacia nuevas opciones de tratamiento, mejorando su motor de I+D y sus capacidades para desarrollar un pipeline robusto y diverso. Con presencia en alrededor de 80 países y regiones, sus colaboradores están comprometidos con la mejora de la calidad de vida de los pacientes, trabajando junto con sus asociados en el cuidado de la salud.

Contacto de prensa

- **Takeda México** | Yumiko Ramírez Mendoza | yumiko.ramirez@takeda.com
- **Spinto** | Hetsy Venegas | 55-3966-5729 | hetsy@spinto.com.mx
- **Spinto** | Carlos Agis | 735-112-1136 | carlos@spinto.com.mx