

*"Las enfermedades raras son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías. Para abordarlas es preciso un planteamiento global, con esfuerzos especiales y combinados, para prevenir la morbilidad significativa o evitar la mortalidad prematura, y para mejorar la calidad de vida o el potencial socioeconómico de las personas afectadas".* Ésta es la definición de enfermedad rara que la Unión Europea adoptó como oficial en su Reglamento (CE) nº 141/2000.

Las enfermedades raras son enfermedades con una prevalencia particularmente baja; la Unión Europea considera que una enfermedad es rara cuando no afecta a más de 5 personas de cada 10.000, en la Unión Europea.

El Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos considera como enfermedad rara o huérfana aquella que presenta menos de 200.000 casos de prevalencia entre los norteamericanos.

En la literatura médica se han descrito entre 6.000 y 7.000 enfermedades raras, y se estima entre 4.000 y 5.000 el número de ellas para las que no existe tratamiento curativo.

Las Enfermedades Raras que afectan a unos tres millones de españoles, son un problema socio sanitario de primera magnitud.