

Día Mundial de las
Enfermedades Raras
2024

Argumentario

» Índice

» Introducción.....	3
¿Qué es el Día mundial de las enfermedades raras?	3
¿Qué es FEDER?.....	3
» La prevención en enfermedades raras	4
Prevención primaria.....	5
Prevención secundaria.....	5
Prevención terciaria	6
» Propuestas de FEDER	6
» Bibliografía	8

» Introducción

En Europa, las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia está por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes¹. Más de la mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan **más de 6 años para lograr un diagnóstico**; especialmente si son adultos y mujeres². A ello se une que **sólo el 6% de las más de 6.172 identificadas en Europa tienen tratamiento**³. La OMS estima que el 7% de la población mundial convive con estas patologías, aunque un reciente estudio concluye en 3.5–5.9%⁴. En términos generales, se estima que hablamos de 300 millones de personas en todo el mundo, 3 de ellas en España, 30 en Europa, 25 en Norteamérica y 42 en Iberoamérica.

¿Qué es el Día mundial de las enfermedades raras?

El próximo **29 de febrero, un día único en nuestro calendario, se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras** para impulsar una movilización mundial que permita posicionar la realidad de estas patologías en la agenda pública. Desde su puesta en marcha en 2008, **cada vez más países se han sumado a esta iniciativa hasta llegar a 106 el año pasado**⁵. En España, desde FEDER aterrizamos esta campaña global alineados con la alianzas europea, iberoamericana e internacional: EURORDIS, ALIBER y RDI, respectivamente.

¿Qué es FEDER?

En 2024, **se cumplen 25 años desde que nació la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) para ser la esperanza de 3 millones de personas** con enfermedades raras, sin diagnóstico y sus familias. Para ello, nuestra organización representa la fuerza de **418 organizaciones de pacientes** comprometidas con la investigación, unidas para ofrecer los servicios que las familias necesitan y luchando para garantizar una transformación social que mejore nuestro sistema sociosanitario y permita el acceso en equidad a los recursos.

Juntos, en el marco del Día mundial de las Enfermedades Raras, coordinamos e impulsamos en España una red de solidaridad formada por organizaciones de pacientes, sociedades profesionales y científicas, plataformas afines y entidades solidarias. Gracias a campañas como ésta, logramos posicionar cada vez más la realidad de las enfermedades raras en la agenda pública. Sólo el año pasado, éstas generaron **más de 5.600 impactos en medios de comunicación, nuestras redes sociales sumaron 1.500 nuevos seguidores, además de la adhesión de más de 8 cámaras parlamentarias**.

¹ COMISIÓN EUROPEA. Las Enfermedades Raras: Un reto para Europa. 2008. Disponible en línea: https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/Las%20ER%20Un%20reto%20para%20Europa_Comunicaci%C3%B3n%20del%20Comisi%C3%B3n%202008.pdf

² ISCIII, FEDER, CENTRO CREER. Determinantes del retraso diagnóstico: repercusión social y familiar. 2022. <https://www.mdpi.com/1648922>

³ EURORDIS. Revisions for the better: How Europe should boost the development of rare disease medicines. Disponible en línea: <https://www.eurordis.org/es/revisions-for-the-better/>

⁴ Stéphanie Nguengang Wakap, Deborah M. Lambert, Annie Olry, Charlotte Rodwell, Charlotte Gueydan, Valérie Lanneau, Daniel Murphy, Yann Le Cam & Ana Rath. Estimación de la prevalencia acumulada de puntos de enfermedades raras: análisis de la base de datos Orphanet. 2019. Disponible en línea: <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>

⁵ RARE DISEASES DAY. <https://www.rarediseaseday.org>

» La prevención en enfermedades raras

¿Las enfermedades raras se pueden prevenir? Sí, si atendemos a la definición que la Organización Mundial de la Salud ya planteaba en 1998 sobre lo que es la prevención de una enfermedad: «aquellos **medidas destinadas** no solamente a prevenir la aparición de la enfermedad, tales como la reducción de los factores de riesgo, sino también **a detener su avance y atenuar sus consecuencias una vez establecida**»⁶.

De acuerdo con esta definición, las enfermedades raras se pueden prevenir desde diferentes niveles:

1. La **prevención primaria**, aquella que según la OMS «está dirigida a evitar la aparición inicial de una enfermedad o dolencia».
2. La **prevención secundaria y terciaria**, cuyo objetivo es «detener o retardar la enfermedad ya presente y sus efectos mediante la detección precoz y el tratamiento adecuado o reducir los casos de recidivas y el establecimiento de la cronicidad, por ejemplo, mediante una rehabilitación eficaz».

De esta forma, la prevención ayuda a **minimizar el impacto clínico y social de las enfermedades raras, pero también las consecuencias psicosociales** que la enfermedad tiene tanto en el paciente como en su núcleo familiar. Este impacto es aún mayor en los casos de las personas sin diagnóstico que, durante años o incluso toda su vida, viven con la incertidumbre sobre el origen, impacto y evolución de la enfermedad con la que conviven.

Contribuir a este fin, además, permitirá alcanzar el **Objetivo 3 de Desarrollo Sostenible sobre Salud y Bienestar**, especialmente en lo relativo a poner fin a las muertes evitables de recién nacidos y de niños menores

En enfermedades raras, ¿vale más prevenir que curar?

De acuerdo con la OMS, la prevención no solamente es «prevenir la aparición de la enfermedad, sino también detener su avance y atenuar sus consecuencias una vez establecida».

De esta forma, la prevención además de detectar precozmente la enfermedad también es curarla y tratarla.

Por tanto, muchas enfermedades raras se pueden prevenir si:

- 1) **investigamos** y logramos entender su origen y su impacto;
- 2) **fomentamos programas de diagnóstico precoz** como los de cribado neonatal y, por último,
- 3) **hacemos posible el acceso a tratamientos farmacológicos y terapéuticos** que eviten el agravamiento de la enfermedad.

Según el Instituto Cervantes, «más vale prevenir que curar» es uno de los refranes más utilizados en castellano. Bajo esta frase socialmente conocida, queremos que la sociedad también reflexione con nosotros para que todas las personas, ajenas a la causa, puedan reconocer rápido nuestro mensaje a la par que reflexionar sobre él.

⁶ ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD. Glosario de términos. 1998. Disponible en línea: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/67246/WHO_HPR_98.1_spa.pdf

de 5 años, reducir en un tercio la mortalidad prematura por enfermedades no transmisibles y lograr la cobertura sanitaria universal.

Prevención primaria

Existen más de 6.172 enfermedades raras de las que conocemos muy poco, el 70% de ellas con carácter genético y de inicio pediátrico⁷ y todas ellas comparten la baja prevalencia... ¿de verdad podemos prevenirlas a nivel primario? La respuesta es sí, pero ¿cómo?

Impulsando la investigación: se estima que sólo se están investigando el 20% de las miles de enfermedades raras que existen. En consecuencia, no conocemos el origen de muchas de estas patologías, pero tampoco su pronóstico ni cómo podemos abordarlas. De esta forma, la primera necesidad es fomentar la investigación en enfermedades raras y las fuentes de información epidemiológica.

Prevención secundaria

En la actualidad, las herramientas disponibles hacen que la prevención secundaria sea la más urgente en enfermedades raras, ya que la detección de las mismas ahorra un tiempo con el que las familias no suelen contar y, además, abre las puertas a un abordaje de la enfermedad. En este sentido, son clave:

1. **La homogenización y ampliación de los programas de cribado neonatal:** conocida comúnmente como "la prueba del talón", esta prueba es el primer paso para diagnosticar precozmente enfermedades graves, antes de que aparezcan sus síntomas. El programa permite así identificar con tiempo los mismos para poder abordarlos. La principal dificultad es la inequidad existente en el acceso a estas pruebas fuera y dentro de nuestro país, donde algunas autonomías criban el mínimo de 7 patologías y otras hasta 40.
2. **La implantación y continuidad de iniciativas de diagnóstico precoz, especialmente genético:** El diagnóstico de las enfermedades raras puede llegar por varias vías, pero lo cierto es que más del 70% de las mismas tienen carácter genético, por lo que el acceso temprano a estas pruebas es determinante. Para ello, es fundamental el establecimiento de rutas de derivación y el acceso en equidad a las pruebas en las carteras de genética, ya que actualmente el acceso a las mismas es también desigual entre hospitales y autonomías.
3. **La divulgación y el trabajo junto con la comunidad profesional:** ¿Qué ocurre con las enfermedades raras que, a día de hoy, sólo se pueden diagnosticar por un médico, en base a sus síntomas? Se trata de los casos más complejos y donde más retraso diagnóstico se puede producir. Frente a ello, es fundamental trabajar en red y mano a mano con la comunidad profesional, para que puedan tener acceso a la información y compartirla más allá de cualquier barrera.

⁷ Íbid.

Prevención terciaria

Sólo el 6% de las enfermedades raras cuentan con tratamiento farmacológico. Esto da lugar a diferentes realidades que, además, vienen marcadas por la consecución o no de un diagnóstico de forma previa:

- **Acceso desigual a tratamiento farmacoterapéutico:** si bien la escasez es la principal barrera, el acceso a los medicamentos existentes es desigual. Sin ir más lejos, en España, sólo el 52% de los tratamientos dirigidos a enfermedades raras autorizados en Europa son accesibles en nuestro país. Esta realidad se replica de forma análoga a nivel autonómico, pero también más allá de nuestras fronteras⁸.
- **Terapias como fórmula de frenar la enfermedad:** Dado que la mayoría de las enfermedades raras no tienen cura ni tratamiento farmacoterapéutico, las terapias de rehabilitación son las mejores aliadas para poder frenar el avance de la enfermedad e incluso para revertir consecuencias de la misma.

» Propuestas de FEDER

La respuesta es **sí, podemos prevenir las enfermedades raras** y sus consecuencias. Pero, **¿qué necesitamos para conseguirlo?**

1. **Impulsar la investigación**, favoreciendo que se comparta y se difunda el conocimiento generado entre la comunidad investigadora y profesional, aterrizando en la práctica sanitaria y, en consecuencia, en los pacientes.
 - a. **Optimizando los recursos destinados a la investigación**, superando el objetivo establecido en el Pacto por la Ciencia y la Innovación de que la financiación pública en I+D+I, excluyendo partidas financieras, llegue al 0,75% del PIB antes de 2024 (y al 1,25% en 2030).
 - b. **Declarando acontecimientos de excepcional interés público** para fomentar la investigación en enfermedades raras.
 - c. **Dando continuidad a iniciativas de impacto ya existentes**, como IMPaCT-Genómica, el PERTE de Salud de Vanguardia y los proyectos y programas de instituciones como el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.
2. **Implementar medidas que garanticen el acceso en equidad a pruebas de diagnóstico.**
 - a. **Implementando en nuestro sistema sanitario el código específico de Orphanet para trastornos raros sin diagnóstico determinado.**

⁸ AELMHU. Informe anual de acceso a los medicamentos huérfanos en España 2022. Disponible en línea: https://aelmhu.es/wp-content/uploads/2023/10/Infografia_informe-de-acceso-cuatrimestral_2_2023.pdf

- b. **Implementando un marco normativo que garantice la homogenización y ampliación de las pruebas de cribado neonatal y pruebas genéticas**, actualizando además la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud y en la implementación del nuevo catálogo de pruebas genéticas.
- c. **Reconociendo las especialidades sanitarias de genética**, médica y de laboratorio, en el Sistema Nacional de Salud, incluyéndolas urgentemente en el Programa de Formación Sanitaria Especializada.
- d. **Potenciando circuitos asistenciales definidas y la atención integral**, potenciando, ampliando y dando sostenibilidad a la red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia e impulsando la Red Únicas así como la coordinación sociosanitaria para integrar los aspectos clínicos, psicológicos, sociales y educativos.
- e. **Realizando el estudio y la evaluación sobre el despliegue e implantación de las medidas de prevención existentes en el Estado español en materia de enfermedades raras** contemplado en el vigente Plan de Bienestar Saludable de las Personas con Discapacidad.

3. **Garantizar el acceso a los medicamentos y terapias** necesarios cuya evidencia, eficacia y seguridad estén demostrados en condiciones de tiempo y equidad, de forma que puedan impactar de forma temprana en el avance de la enfermedad.

- a. **Agilizando el proceso de financiación pública de los medicamentos** con el fin de que sean accesibles en corto espacio de tiempo y evitar el agravamiento de la enfermedad, complementando nuestro marco normativo ante la nueva Estrategia Farmacéutica Europea.
- b. **Estableciendo garantías para el acceso a medicamentos** huérfanos que aún no se han autorizado, a través de vías especiales, promoviendo a la vez medidas que contribuyan a normalizar el acceso sin tener que recurrir a estas fórmulas excepcionales.
- c. **Garantizando el acceso en condiciones de equidad a los servicios asistenciales** de Atención temprana, así como de rehabilitación, logopedia y atención psicológica.

4. **Dar soporte y continuidad a la acción del movimiento asociativo** que actúa como proveedor de servicios a los pacientes allá donde la administración no llega, impulsando programas de rehabilitación y terapias especializados.

5. **Unificar todas estas acciones bajo el paraguas de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** y su implementación a nivel autonómico, y el compromiso de nuestro país en el impulso de un Plan de Acción Europeo Integral y de una futura Resolución de la OMS en la materia.

Desde FEDER instamos a las instituciones competentes a impulsar medidas dirigidas a garantizar la prevención de las enfermedades raras en materia de investigación, diagnóstico precoz y tratamiento, tanto farmacológico como terapéutico, en tiempo y condiciones de equidad.

» **Bibliografía**

1. COMISIÓN EUROPEA. Las Enfermedades Raras: Un reto para Europa. 2008. Disponible en línea: https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/Las%20ER%20Un%20reto%20para%20Europa_Comunicaci%C3%B3n%20del%20Comisi%C3%B3n%2008.pdf
2. ISCIII, FEDER, CENTRO CREER. Determinantes del retraso diagnóstico: repercusión social y familiar. 2022. <https://www.mdpi.com/1648922>
3. FEDER-CREER. Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. 2017. Disponible en línea: https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
4. EURORDIS. Revisions for the better: How Europe should boost the development of rare disease medicines. Disponible en línea: <https://www.eurordis.org/es/revisions-for-the-better/>
5. Stéphanie Nguengang Wakap, Deborah M. Lambert, Annie Olry, Charlotte Rodwell, Charlotte Gueydan, Valérie Lanneau, Daniel Murphy, Yann Le Cam & Ana Rath. Estimación de la prevalencia acumulada de puntos de enfermedades raras: análisis de la base de datos Orphanet. 2019. Disponible en línea: <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>
6. RARE DISEASES DAY. <https://www.rarediseaseday.org>
7. ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD. Glosario de términos. 1998. Disponible en línea: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/67246/WHO_HPR_HEP_98.1_spa.pdf
8. MINISTERIO DE SANIDAD. Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. 2009. https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf.
9. AELMHU. Informe anual de acceso a los medicamentos huérfanos en España 2022. Disponible en línea: https://aelmhу.es/wp-content/uploads/2023/10/Infografia_informe-de-acceso-cuatrimestral_2_2023.pdf