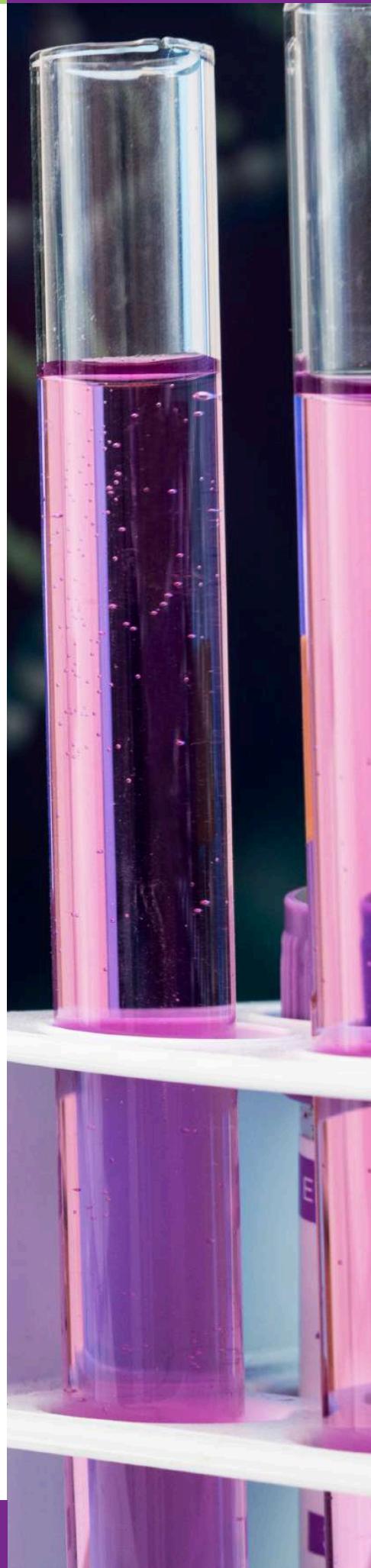


Inversión en investigación biomédica en enfermedades raras del movimiento asociativo de **FEDER** en el trienio **2021-2023**

Un estudio realizado por



Con la financiación de



Un estudio realizado por



Con la tecnología y colaboración de:



Con la financiación de



Edición: noviembre de 2025

Contenido

- PÁGINA | 04-05

// INTRODUCCIÓN

// FEDER Y FUNDACIÓN FEDER

- PÁGINA | 06-09

// EL MOVIMIENTO ASOCIATIVO
DE ENFERMEDADES RARAS. LA
LLAVE DE LA CIENCIA

- PÁGINA | 10-16

// LAS ENFERMEDADES RARAS

- PÁGINA | 17-19

// FICHA TÉCNICA DEL
ESTUDIO

- PÁGINA | 20-29

// RESULTADOS DEL ESTUDIO

- PÁGINA | 30-31

// CONCLUSIONES

- PÁGINA | 32-36

// RECOMENDACIONES

- PÁGINA | 37-38

// BIBLIOGRAFÍA

- PÁGINA | 39-42

// ANEXOS

INTRODUCCIÓN

En España se estima que existen 3 millones de personas que padecen una enfermedad rara, es decir, una enfermedad poco frecuente y generalmente, muy desconocida. Teniendo en cuenta que más del 70% de las personas afectadas son menores, a esos 3 millones hay que añadir otras muchas personas que conviven y cuidan de ellos: progenitores, hermanos, abuelos, cuidadores, etc. Por tanto, estamos ante un colectivo muy numeroso que, además, enfrenta en su día a día grandes retos, entre otros, la ausencia de investigación y tratamiento en la mayoría de ellas.

Hablamos también de más de 6.000 enfermedades que en su mayoría generan discapacidad y dependencia. Por todo ello, y mucho más, el movimiento asociativo de enfermedades raras crece y se profesionaliza para defender los derechos de las personas que conviven con una enfermedad rara. Su principal objetivo es conseguir que todas las personas accedan a un tratamiento curativo y, para ello, se necesita fomentar la investigación en estas patologías.

Las familias que componen este movimiento asociativo saben que ellos también pueden ser partícipes de su propio destino y por eso se ponen manos a la obra, afrontando la complejidad que tiene su apuesta por la investigación. Y esto es este informe, un claro ejemplo de la fuerza del movimiento asociativo de enfermedades raras en su impulso de la investigación.

Este proyecto ha sido financiado por la Fundación Inocente Inocente con el fin de evidenciar el trabajo que hacen las entidades del movimiento asociativo por la investigación y el impacto positivo que esto tiene en la vida de los menores con enfermedades raras.

FEDER Y SU FUNDACIÓN

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es una organización que se funda en 1999 por siete asociaciones de pacientes con enfermedades raras (EERR). En 2025, FEDER reúne a 442 entidades de pacientes (asociaciones, fundaciones y federaciones) con enfermedades raras en España. Su principal objetivo es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por estas patologías, brindando apoyo a las familias, fomentando la sensibilización social, defendiendo sus derechos en múltiples ámbitos y promoviendo la investigación social y biomédica. Aproximadamente, el 80 % de las enfermedades raras son de origen

genético y casi el 70% se manifiestan en los primeros años de vida. De hecho, en 2 de cada 3 casos aparecen antes de los dos años de vida [1].

FEDER y su Fundación combinan un enfoque riguroso en la investigación con una perspectiva profundamente humana y centrada en la persona. La organización trabaja sin descanso para asegurar que cada euro destinado a la investigación tenga un impacto significativo en la vida de las personas pacientes y sus familias. Este compromiso se refleja en la transparencia de sus procesos, la colaboración con entidades tanto nacionales como internacionales, y la búsqueda constante de mejoras en la financiación, gestión y ejecución de los proyectos de investigación.

Impulsar la investigación biomédica es crucial para nuestro colectivo, ya que no solo facilita la obtención de diagnósticos más precisos y tempranos, sino que también permite desarrollar nuevas terapias que mejoran la vida de las personas y, especialmente, de los menores y sus familias. Por ello, la inversión en investigación es una prioridad estratégica para FEDER y su Fundación, ya que representa una esperanza real para pacientes, en muchos casos, menores y familiares.

Todo ello se concreta en 2 lemas de nuestra organización: "**Investigar es avanzar**" y "**La investigación es nuestra esperanza**".





EL MOVIMIENTO ASOCIATIVO DE ENFERMEDADES RARAS. LA LLAVE DE LA CIENCIA

Las asociaciones de pacientes con enfermedades raras y sus familias constituyen un movimiento muy heterogéneo y diverso. Se trata de un movimiento colaborativo, social y político de personas con enfermedades raras y sus familias que se organizan para promover la investigación, crear conciencia y abogar por mejores políticas y tratamientos, además de sensibilizar a la sociedad y brindar servicios y asesoramiento a sus asociados.

Históricamente, las decisiones políticas en España en torno a las EERR se han dirigido al ámbito biosanitario, prestando menos atención inicial a la participación de los afectados y a los aspectos sociales y comunitarios. Ha sido necesario el impulso de la Unión Europea para que se hayan adoptado enfoques más inclusivos y se reconozca el papel fundamental de las asociaciones de pacientes [2].

Este papel ha ido evolucionando con el tiempo hacia estructuras más profesionalizadas, cooperativas, expertas y capaces de defender sus derechos en instituciones nacionales e internacionales. La figura tradicional del paciente pasivo como mero “proveedores de datos” ha dado paso a un paciente proactivo que se implica en el proceso investigador, identificando necesidades potenciales, participando y contribuyendo al diseño, redacción, desarrollo y difusión de los proyectos, entre otros. Además, los pacientes crean redes y estructuras federadas para contribuir a la consolidación de los cambios sociales, científicos y políticos necesarios. En el ámbito internacional, hay muchos ejemplos de su participación efectiva, como en el partenariado ERDERA (European Rare Diseases Research Alliance) de investigación, en el Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDIRC), el proyecto Share4Rare, entre otros.

Por tanto, la participación de los pacientes en los procesos de investigación, cada vez más presente, garantiza que las prioridades se alineen con sus necesidades reales, promoviendo así una investigación centrada en la persona y dirigida a resolver necesidades no cubiertas.

Prueba de todo lo anterior se evidencia en el proyecto que FEDER ha desarrollado en colaboración con sus entidades para identificar la inversión en investigación realizada en el trienio 2021-2023 y que se explica con más detalle en el capítulo siguiente. Los resultados de este proyecto se presentaron públicamente en un evento celebrado el 19 de noviembre de 2024 en el Museo de la Ciencia CosmoCaixa (Barcelona) denominado “El movimiento asociativo, la llave de la ciencia” [3].



En este evento se pudieron compartir de primera mano las experiencias de las entidades en el impulso a la investigación de sus propias patologías y los logros y retos habidos. Se destacan algunas de las declaraciones realizadas por representantes de distintas asociaciones fueron:

“

Las personas se acercan a nuestra asociación para conocer los estudios científicos más recientes pensando en una posible cura.

”

“

Nos pusimos en contacto con un investigador en EEUU que tenía una investigación en silenciación génica, que nos trasladó que estaba quedándose sin recursos y a punto de desaparecer. Se nos abrió una puerta muy grande y nuestro principal objetivo como asociación fue apoyar esta investigación.

”

“

No sabíamos cuántos niños con colágeno VI había en España y la enfermedad cómo progresaría. De estas preguntas salieron otros proyectos. Desarrollamos con el CIBERER un registro nacional de pacientes que financiamos durante 2 años y creamos, también durante 2 años, la historia natural de la enfermedad.

”

“

Como los recursos son limitados, y para evitar duplicidades, tenemos claro que tenemos que ser el nexo de unión de los diferentes expertos (encuentros, jornadas). Las asociaciones y los pacientes somos mucho más capaces, no somos meros recaudadores de fondos para la investigación.

”

“

Lanzamos a los investigadores preguntas muy concretas que pueden llevar a cosas muy novedosas e incluso avanzar en la investigación". "Recogemos de primera mano las necesidades reales de los investigadores generando prioridades en la investigación.

”

“

De la investigación necesitamos que sirva para mejorar el diagnóstico de la enfermedad y para estudiar la genética de la enfermedad para encontrar una cura.

”

“

Falta comunicación, apoyamos un proyecto, pero los investigadores no nos informan de sus resultados.

”

“ Al tener un idioma común, acogemos muchas personas de Iberoamérica, se están detectando casos. Vamos a crear una asociación internacional. Sabemos más del síndrome la familia que los propios médicos e informamos a los clínicos. Tenemos grupos de WhatsApp. La unión hace la fuerza.

En conclusión, se puso de manifiesto el papel plural y protagonista que desempeñan las asociaciones de pacientes en el apoyo a la investigación, entre otros, la necesidad de trabajar conjuntamente con la administración para la generación de registros de pacientes actualizados; el interés de estrechar alianzas entre investigadores-clínicos y pacientes/familias/asociaciones, fomentando la comunicación y la transparencia; la dificultad común de las asociaciones para obtener fondos económicos y la urgencia de que se dediquen más fondos públicos y privados a la misma.





LAS ENFERMEDADES RARAS

¿Qué son?

Una enfermedad calificada como “rara” (traducción del término “rare” inglés) es aquella que presenta muy baja frecuencia o prevalencia. En Europa, se califican así las que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes [4]. Además de su baja prevalencia, estas enfermedades se asocian con aspectos relevantes de la vida de las personas que las padecen debido a que, en la mayoría de los casos, se asocian con trastornos crónicos, graves, de origen genético, que suelen causar discapacidad y dependencia, que, mayoritariamente, aparecen en edades tempranas de la vida y que constituyen un problema de salud pública.

Suelen ser complejas de diagnosticar y tratar, y aunque son pocas las personas afectadas por una enfermedad concreta, el número total de pacientes con enfermedades raras es significativo. Se estima que existen entre 263 millones a 446 millones (3,5% - 5,9%) de personas en el mundo con

patologías poco frecuentes [5], 30 millones de personas en Europa y, en España, unos 3 millones de personas.

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, es decir, son diversas y heterogéneas. De hecho, 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.

Establecer la **prevalecia** real (proporción de individuos enfermos en una población en un momento dado) de una enfermedad rara es particularmente difícil debido, entre otros, a que los informes epidemiológicos suelen ser escasos, pueden no estar estandarizados, son difíciles de combinar [6], o pueden estar sesgados según el área geográfica estudiada. Cuando no existen estudios de prevalencia poblacionales a gran escala, un método para estimar la prevalencia real es extrapolar a partir de los datos de **incidencia** actuales (la incidencia de una enfermedad es una medida epidemiológica de la tasa de nueva aparición). No obstante, siempre hay que tener en cuenta posibles sesgos en la metodología.

Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. De hecho, se estima, según EURORDIS, que 8 de cada 10 personas que viven con estas patologías también padecen alguna forma de discapacidad. Otras características de las EERR son:

- Comienzo precoz en la vida: 2 de cada 3 aparecen antes de los 2 años de vida.
- Dolores crónicos en 1 de cada 5 enfermos.
- El desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una discapacidad en la autonomía en 1 de cada 3 casos.
- En casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego: se les atribuye el 35% de las muertes antes de 1 año, el 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años [6].
- El desconocimiento por parte de la sociedad de las ER.
- Desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas.
- La ausencia de información sobre las asociaciones y recursos.
- Falta de ayudas económicas, escasez de atención socio sanitaria adecuada.
- Dificultades en la relación con los profesionales por el desconocimiento de estas enfermedades.
- Ausencia de diagnóstico y de tratamiento en muchos casos.



Las personas que viven con una enfermedad rara tienen frecuentemente dificultad para encontrar su diagnóstico y acceder a un tratamiento curativo, y es que, según los datos disponibles, tan solo se han desarrollado medicamentos y tratamientos para el 6% de las enfermedades y, aproximadamente, sólo el 20% dispone de algún tipo de investigación en la actualidad [7].

Esto supone que los síntomas en el día a día de una persona con una enfermedad rara impactan en todos los aspectos de la vida y del entorno: social, familiar, laboral, educativo, económico, psicológico, etc. En España, el 75% de los afectados por una enfermedad rara tienen algún grado de dependencia y más del 50% de los afectados precisan apoyo en su vida diaria [8]. En Europa, los datos recogidos por el Rare Barometer de EURORDIS [9], muestran los siguientes resultados:

- 8 de cada 10 personas con enfermedades raras viven con algún tipo de discapacidad y, de ellas la mayoría vive con discapacidades diversas y complejas.
- Las discapacidades no son reconocidas adecuadamente: el 57% de los participantes se ha sometido a una evaluación de discapacidad y, entre ellos, uno de cada tres no ha obtenido el resultado que esperaba, principalmente porque se les ha dado una calificación o un porcentaje de discapacidad menor al esperado, se han subestimado sus necesidades o no han obtenido el reconocimiento formal de sus discapacidades. El 15% que ha necesitado una evaluación de su discapacidad, no la ha recibido.
- Al 53% de las personas le resultó difícil o muy difícil obtener apoyo financiado con fondos públicos, como apoyo para los cuidados, apoyo domiciliario, apoyo financiero, tecnología de asistencia, ayudas para la movilidad, etc.

- El 58% de las personas han sufrido discriminación relacionada con una enfermedad rara o discapacidad en la atención sanitaria, en el empleo, en la educación, en la vivienda, en lugares públicos o en otros lugares.
- El 23% de las personas está desempleada, mientras que la tasa de desempleo en la población general de la Unión Europea era del 6,1% en 2023.

Las enfermedades raras en la infancia

Las enfermedades raras tienen, como ya se ha comentado anteriormente, un comienzo precoz en la vida, manifestándose en los primeros años de vida en la mayoría de los casos, ya que se estima que más del 70% son genéticas y pediátricas. De hecho, según los datos disponibles, en 2 de cada 3 casos aparecen antes de los dos años de vida, lo que resalta la importancia de la investigación para la prevención mediante el cribado neonatal y el diagnóstico temprano para poder aplicar el tratamiento oportuno. Garantizar el acceso equitativo a diagnósticos de calidad y a tratamientos efectivos es esencial para minimizar el impacto de la enfermedad desde el inicio tanto en menores como en sus familias.

La infancia es una etapa decisiva en cuanto a la detección de enfermedades raras se refiere. En ocasiones, algunos menores nacen sin manifestar la enfermedad, aunque los síntomas suelen manifestarse en los primeros los cinco años de vida. La familia suele ser la primera en identificarlo, pero sin investigación que contribuya a formar a profesionales especializados en estas patologías, sus señales se ignoran y el diagnóstico se retrasa.

Las EERR en la infancia tienen efectos adversos sobre los menores [9], como apuntan las estimaciones existentes:

- Dolor persistente: 1 de cada 5 menores con enfermedades raras sufre dolor crónico.
- Pérdida de autonomía: 1 de cada 3 menores con estas enfermedades pierde capacidad para valerse por sí mismos.
- Impacto grave y continuo: la mayoría de estas enfermedades son crónicas, graves, degenerativas e invalidantes
- Desarrollo afectado: en la mitad de los casos, los menores desarrollan dificultades motoras, sensoriales o intelectuales, lo que puede generar discapacidad y dependencia.



¿Cuántas enfermedades raras existen?

Según la Organización Mundial de la Salud, actualmente hay más de 7.000 enfermedades raras conocidas. No obstante, algunas publicaciones estiman que podrían existir más de 10.000 enfermedades o subtipos nuevos [10, 11].

La información científica en torno a las enfermedades raras sigue siendo escasa. De hecho, la proporción de artículos sobre enfermedades raras se ha mantenido relativamente estable durante los últimos 15 años y representa una fracción muy pequeña de la base de datos total de literatura médica [12]. El resultado es que los profesionales de la salud dependen de una escasa literatura médica como fuente de información para diagnosticar y tratar las enfermedades raras. Una de las reclamaciones recurrentes es que las publicaciones científicas sean de libre acceso (open access) y que, además, en las propias investigaciones se incluya la experiencia y conocimiento de los pacientes/familias/cuidadores.

El diagnóstico de las enfermedades raras

En España, el tiempo medio para la obtención de un diagnóstico en el caso de padecer una enfermedad rara es de 6 años [13], y durante este tiempo, que se ha llamado, de “odisea diagnóstica”, se visitan numerosos especialistas y con frecuencia se obtienen diagnósticos erróneos [14]. Dado que la mayoría de las EERR son de origen genético, para su diagnóstico se requiere la intervención de servicios especializados en genética hospitalaria.

Actualmente el portal de enfermedades raras [Orphanet](#) incluye 6.417 enfermedades raras que disponen de un código ORPHA, un identificador único que permite integrar estas enfermedades en los sistemas de información sanitaria y de investigación. Asimismo, existe un código que designa a las personas que, a pesar de los esfuerzos realizados, no han obtenido un diagnóstico. Se trata del código 616874 “Trastorno raro sin un diagnóstico determinado tras una investigación completa”. El objetivo de este código ORPHA es el de permitir a los sistemas de información sanitaria reconocer a las personas sin diagnóstico, mejorar el conocimiento epidemiológico y facilitar la inclusión en programas de diagnóstico e investigación [15].

Existen otros sistemas de codificación además del de Orphanet [16], entre ellos, la Clasificación Internacional de Enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (CIE) y SNOMED (Systematized Nomenclature of Medicine – Clinical Terms).

Asimismo, la incorporación de la Inteligencia Artificial (IA) como herramienta diagnóstica en las EERR va a suponer un apoyo fundamental en el diagnóstico: herramientas para identificar fenotipos faciales, análisis de imágenes, datos genómicos y fenotípicos estandarizados, etc. cuyo objetivo será el de mejorar la predicción y el diagnóstico certero de estas enfermedades. Por contra, actualmente, la mayoría de los algoritmos generados por la IA parten de bases de datos de poblaciones de origen europeo e ignoran la diversidad genética y morfológica de las poblaciones humanas de todo el mundo.

Tratamiento de las enfermedades raras

A pesar del gran número de enfermedades raras y las consecuencias que conllevan – alta mortalidad, discapacidad, dependencia-, la mayoría carece de opciones terapéuticas. De hecho, se estima que solo existe un 6% de las enfermedades raras actuales dispone de un tratamiento paliativo o curativo, los denominados medicamentos huérfanos [18]. El desarrollo de estos medicamentos huérfanos presenta complejidades propias de estas enfermedades, entre otros y en relación con los ensayos clínicos, la obtención y evidencia suficiente sobre su efectividad y seguridad; la dificultad de reclutar suficientes pacientes y la baja disponibilidad de investigadores clínicos y desarrolladores que quieren apostar por estas enfermedades.

Las cifras que ofrece [EURORDIS](#), la Organización Europea de Enfermedades Raras son:

- El 94% de las EERR no dispone de un tratamiento específico
- 1 de cada 3 personas con una ER nunca han recibido un tratamiento directamente relacionado con su enfermedad rara, porque no existe.
- Cuando existe un tratamiento disponible, muchas personas no pueden acceder a él, porque no pueden pagarla (el 12% de las personas con EERR, según datos de 2019).
- Cuando existe un tratamiento disponible, muchas personas no pueden conseguirlo, porque no está disponible en el lugar en donde viven (el 22% de las personas, según datos de 2019).

Impacto psicosocial de las enfermedades raras

Vivir con EERR genera consecuencias que agravan a nivel psicosocial la calidad de vida de las personas [9, 17, 18]:

- Incertidumbre ante los distintos aspectos relacionados con la enfermedad.
- Falta de control a nivel personal y a nivel social, porque la enfermedad le obliga a modificar o abandonar el rol que desempeña en su familia o en su trabajo.
- Rechazo social.
- Pérdida de la autoestima y aislamiento.
- Sentimiento de soledad, de ser único, desamparo, desorientación, impotencia. Ansiedad, miedo, angustia.
- El 94 % de estas patologías carece de tratamiento farmacológico. En estos casos, las terapias se convierten en el único recurso para sostener el bienestar físico y emocional. Aún así, en Europa la mayoría de las familias debe asumir su coste, destinando hasta un 20% de sus ingresos a tratamientos imprescindibles.

- En el caso de las personas que asumen el cuidado informal de los pacientes, esto supone un impacto radical en el tiempo dedicado al trabajo, ocio, vida social etc., además de un desgaste físico y psicológico importante. En este sentido, son las mujeres en las que recae mayoritariamente la labor de los cuidados [19].
- Fuerte impacto en la economía familiar: no se pueden dar cifras concretas universales pues esto depende de múltiples circunstancias. No obstante, todos los estudios coinciden en la enorme repercusión que las enfermedades raras tienen en la economía de las familias [20].

Desafíos actuales

En mayo de 2025, la Organización Mundial de la Salud (OMS) adopta una Resolución histórica declarando las enfermedades raras como una prioridad de salud mundial [21]. En ella insta a desarrollar un Plan de Acción Mundial sobre Enfermedades Raras, que representa una hoja de ruta de 10 años para fortalecer los sistemas de salud en todo el mundo en el contexto del diagnóstico, tratamiento y cuidados de las personas que conviven con una enfermedad rara.

FEDER, junto con otras organizaciones, desempeñó un papel crucial y activo en la promoción y aprobación de esta resolución a nivel nacional e internacional para asegurar que las prioridades de los pacientes fueran escuchadas e incluidas en el texto final. Aunque se trata de un hito importante, la implementación efectiva de este Plan de Acción presenta muchos desafíos, que varían entre países con diferentes niveles de recursos. En relación con la investigación, se destacan los siguientes retos:



- Fomentar la colaboración entre instancias normativas, autoridades gubernamentales de salud e investigación, instituciones académicas, clínicos, organizaciones de pacientes, el sector privado y la sociedad civil con el fin de fomentar la innovación en la investigación, el diagnóstico y el tratamiento para abordar de manera proactiva las enfermedades raras.
- Asegurarse de que el plan de acción mundial sobre las enfermedades raras abarque estrategias para mejorar la recopilación de datos, la investigación y la vigilancia de las enfermedades raras con el fin de mejorar su comprensión e identificación precoz, oportuna y confirmada mediante, entre otras cosas, el tamizaje, el diagnóstico y opciones de tratamiento, en colaboración con las autoridades nacionales de los Estados Miembros, con el objetivo final de compartir conocimientos y datos en este ámbito y fomentar la inversión en investigación.

FICHA TÉCNICA DEL ESTUDIO

Este estudio tiene como finalidad examinar la inversión en investigación biomédica realizada por el movimiento asociativo de FEDER en el periodo 2021-2023. Para realizar esta investigación, se establecieron criterios metodológicos específicos que garantizan la representatividad y la relevancia de los datos recopilados.

Asociaciones participantes

Las asociaciones que han participado en este proyecto son aquellas que han realizado inversiones sistemáticas en investigación biomédica durante el periodo 2021-2023. Del conjunto de nuestro movimiento asociativo y tras un proceso de consultas vía online y telefónica, se identificaron 170 entidades que cumplían con los propósitos del proyecto. No obstante, es necesario recalcar que otras entidades de FEDER también impulsan la investigación de sus propias patologías, pero no cumplen con los requisitos de este proyecto.

De estas 170 entidades, se ha conseguido finalmente la participación activa de 139 entidades de pacientes de enfermedades raras, lo que representa una tasa de respuesta del 81,7%. De estas 139 entidades, 117 entidades de nuestro movimiento asociativo han invertido en investigación en el trienio estudiado. Este nivel de participación refuerza la confiabilidad del estudio, al contar con una muestra amplia y representativa de las asociaciones y federaciones incluidas en el análisis.

Período de estudio

El periodo que se analiza en este estudio comprende los años 2021, 2022 y 2023. Se ha escogido este periodo debido a que representa una etapa posterior a la pandemia de la COVID-19. Esto facilita una evaluación más precisa de la inversión, sin el posible sesgo y dificultades habidos durante el periodo pandémico.

En lo que se refiere al proyecto, los datos se recogieron durante 4 meses, desde el 2 de julio hasta el 9 de octubre de 2024, tiempo suficiente para garantizar una amplia participación de las entidades y la recopilación de la información de calidad.

Metodología

Se optó por una metodología basada en encuestas online, utilizando la tecnología de Sermes CRO. Este enfoque permitió una mayor accesibilidad para los participantes y facilitó la recolección de datos de forma eficiente. El diseño del cuestionario estuvo basado en un esquema descriptivo que incluyó tanto preguntas cerradas como abiertas, permitiendo recoger tantos datos cuantitativos como cualitativos (Anexo 3). Adicionalmente, se realizaron llamadas telefónicas en aquellos casos en los que los miembros de la entidad en cuestión presentaban dificultades en materia de accesibilidad para realizar la encuesta online.

Instrumento de recolección de datos

El cuestionario utilizado contenía un total de 14 preguntas y estaba diseñado para ser completado en un tiempo estimado de 5 a 10 minutos por participante. Este formato conciso fomentó una participación más efectiva y redujo el riesgo de abandono.



Distribución geográfica

Las 139 entidades de pacientes que finalmente contestaron a la encuesta se ubican en las siguientes Comunidades Autónomas:

- | | |
|--------------------------------------|--|
| 1. Andalucía | 7. Comunidad de Madrid |
| 2. Aragón | 8. Comunidad Valenciana (Comunitat Valenciana) |
| 3. Asturias (Principado de Asturias) | 9. Extremadura |
| 4. Canarias | 10. Murcia (Región de Murcia) |
| 5. Castilla y León | 11. País Vasco (Euskadi) |
| 6. Cataluña (Catalunya) | |

Perfil de los participantes

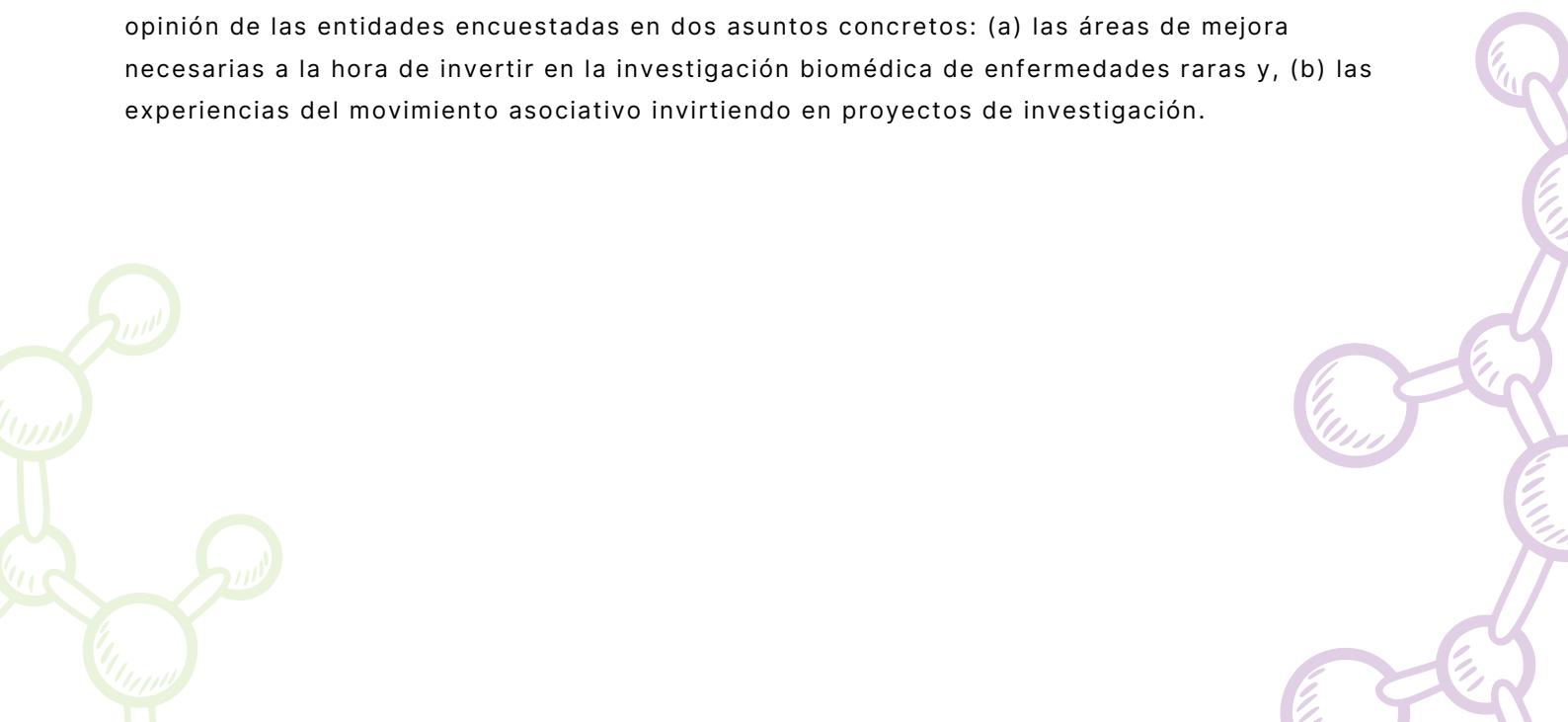
El movimiento asociativo de FEDER está compuesto por asociaciones de pacientes, federaciones de asociaciones de pacientes y fundaciones. De las 139 entidades participantes en esta encuesta, 19 son fundaciones, 4 son federaciones que integran varias asociaciones de una misma patología o grupo de patologías y 116 son asociaciones de pacientes.

Temas principales del cuestionario

El cuestionario se diseñó para recabar información sobre dos áreas principales:

- La inversión económica destinada a proyectos de investigación biomédica.
- El número de proyectos de investigación biomédica en los que cada entidad ha invertido durante el trienio 2021-2023.

Adicionalmente, se incluyeron algunas cuestiones de respuesta abierta para conocer la opinión de las entidades encuestadas en dos asuntos concretos: (a) las áreas de mejora necesarias a la hora de invertir en la investigación biomédica de enfermedades raras y, (b) las experiencias del movimiento asociativo invirtiendo en proyectos de investigación.





RESULTADOS DEL ESTUDIO

El presente estudio ofrece una radiografía detallada del compromiso del movimiento asociativo de FEDER con la investigación biomédica en enfermedades raras durante el trienio 2021-2023.

A través del análisis de datos cuantitativos y cualitativos, se ha podido constatar el esfuerzo sostenido de las entidades de pacientes por impulsar el conocimiento científico, fortalecer la colaboración con equipos investigadores y contribuir de manera tangible al avance de tratamientos que mejoren la calidad de vida de las personas afectadas. Este trabajo refleja no solo la dimensión económica de la inversión, sino también la voluntad colectiva de un movimiento que entiende la investigación como el motor fundamental para transformar la realidad de las enfermedades raras.

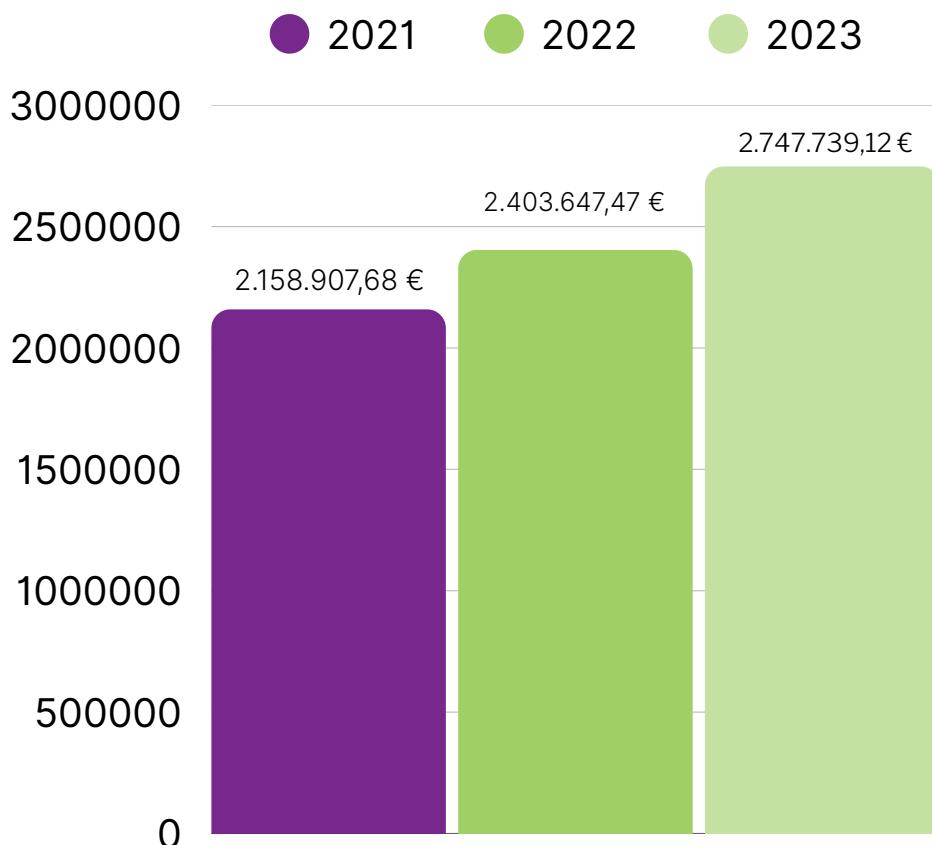
Inversión en investigación biomédica

Durante el trienio 2021-2023, el movimiento asociativo de FEDER invirtió un total de 7,3 millones de euros en proyectos de investigación biomédica, repartida de la siguiente forma en los años que han sido objeto de este estudio

- En 2021, un total de 2.158.908€
- En 2022, un total de 2.403.647€
- En 2023, un total de 2.747.739€

Estas cifras reflejan un compromiso significativo por parte de las entidades para conseguir financiación que les permita avanzar en el conocimiento de sus enfermedades y así, contribuir al desarrollo de tratamientos efectivos. Para valorar esta magnitud es necesario recordar que el asociacionismo en las enfermedades raras tiene unas características comunes y limitantes [21].

Gráfico 1. Inversión total de las entidades de FEDER en proyectos de investigación biomédica

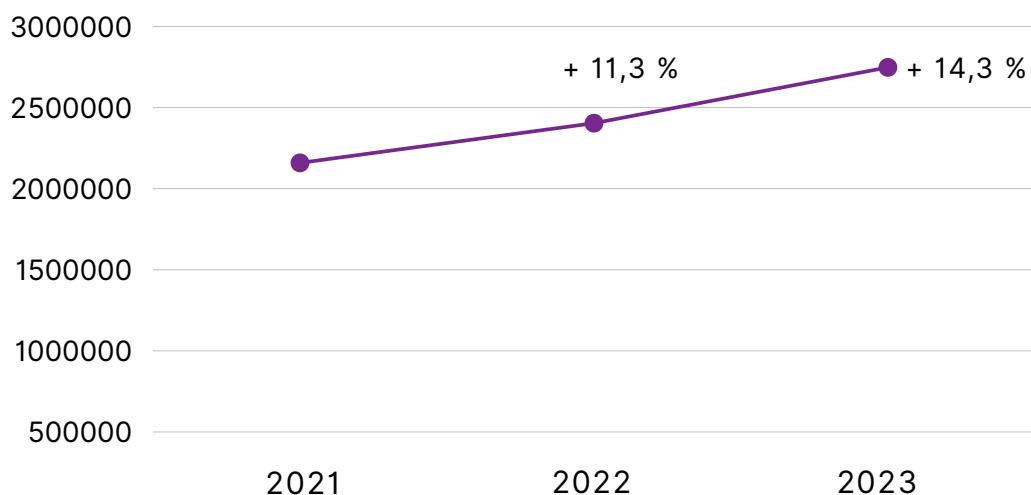


+ 7 Millones de euros de inversión en investigación biomédica en los últimos tres años

Incremento anual de la inversión

La inversión en investigación biomédica ha mostrado una tendencia ascendente, con un incremento total del 27,3% en el periodo analizado de 2021 a 2023. Es importante, además, resaltar que entre 2021 y 2022, la variación interanual fue de 11,3%; mientras que entre 2022 y 2023 el incremento registrado fue de 14,3%. Este dato constata la importancia creciente que las entidades de FEDER están otorgando a la investigación biomédica.

Gráfico 2. Incremento interanual de la inversión en investigación biomédica de las entidades de FEDER



Proyectos financiados

El número de proyectos financiados por las entidades del movimiento asociativo de FEDER aumentó de 190 en 2021 a 239 en 2023, lo que representa un incremento del 25,8%. Este incremento en el número de proyectos financiados ha sido además constante, aumentando de 190 a 214 entre 2021 y 2022, un 12,6%, y de 214 a 239 entre 2022 y 2023, un 11,7%. Estos datos revelan lo prolífico que ha sido el trienio 2021-2023 en lo que a número de proyectos de investigación biomédica se refiere, ya que, en conjunto se han realizado 643 proyectos.

De esta forma, el movimiento asociativo no sólo ha aumentado la inversión en investigación biomédica en términos económicos, sino que también ha incrementado en número de proyectos financiados. Se aprecia así el cada vez mayor esfuerzo realizado por las entidades del movimiento asociativo hacia la investigación.

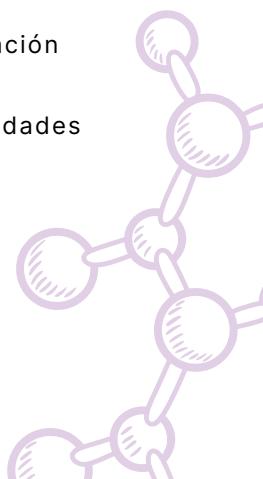
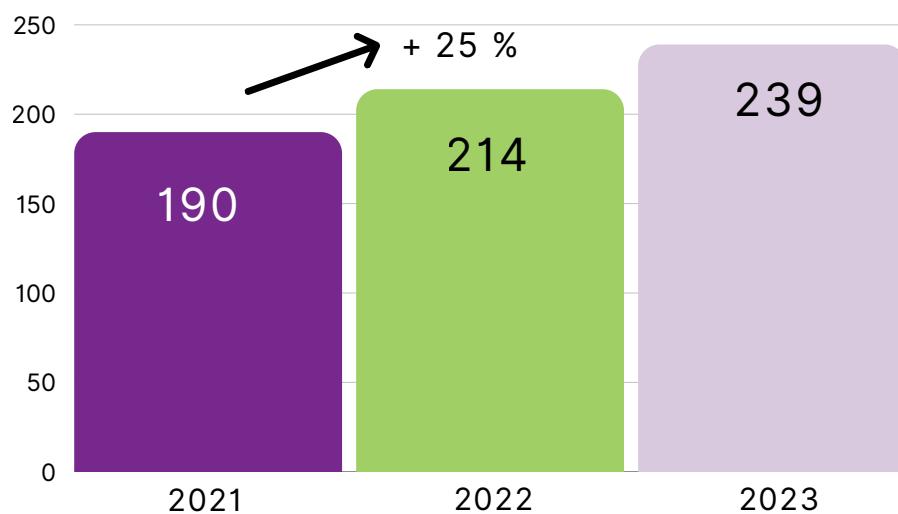


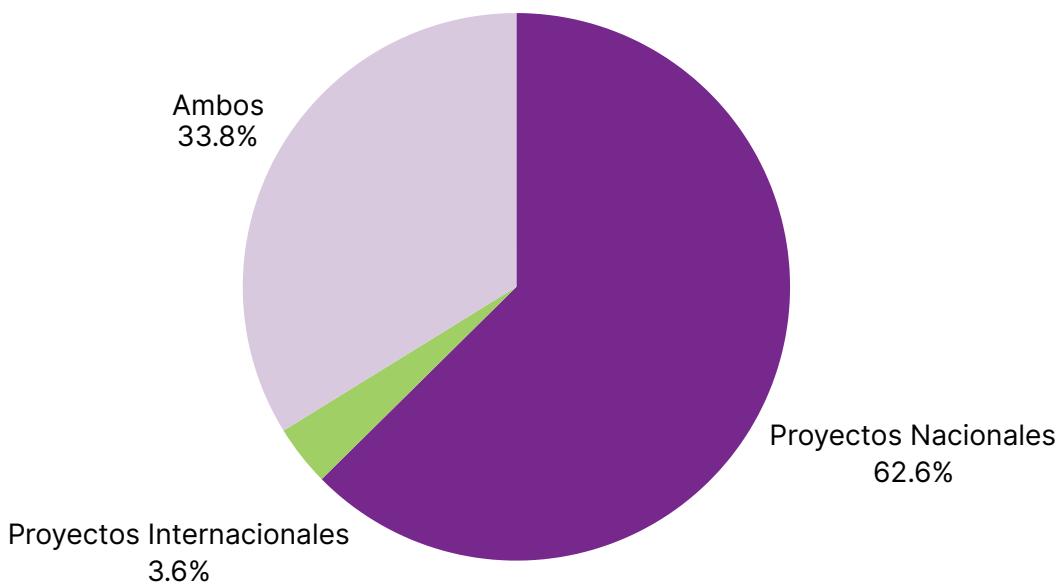
Gráfico 3. Número total de proyectos de investigación biomédica financiados por las entidades de FEDER



Reparto de la inversión según el ámbito: proyectos nacionales/internacionales

El análisis de la distribución de la inversión revela que el 62,6% de las entidades financiaron proyectos desarrollados en centros de investigación nacionales, o, al menos, proyectos en donde el Investigador Principal trabaja en un centro de investigación español. Por otro lado, un 33,8% de las entidades mostraron un enfoque dual, apoyando tanto proyectos de investigación desarrollados en España como en otros países. Por último, solo un 3,6% de las entidades se dedicaron exclusivamente a financiar proyectos internacionales.

Gráfico 4. Número total de proyectos de investigación biomédica financiados por las entidades de FEDER



España destaca como uno de los países que lidera la investigación biomédica en enfermedades raras. En ese sentido, una parte importante de nuestro movimiento asociativo encuentra en España equipos de investigación que estudian su patología. No obstante, hay que tener en cuenta que la enorme diversidad y número de enfermedades raras existentes, junto con las escasas prevalencias en la población, obliga a las entidades de pacientes a financiar investigación en cualquier parte del mundo en donde exista un equipo interesado en su patología. Además, parte de este esfuerzo investigador se hace sumando esfuerzos en alianza con otras asociaciones de pacientes internacionales, lo que también contribuye a reforzar las alianzas internacionales.

Precisamente, es el propio carácter universal de la investigación lo que permite que cualquier avance científico llegue a toda la comunidad de personas con enfermedades raras.

Tras el diagnóstico, las personas y familiares que conviven con una enfermedad rara ponen sus esperanzas en disponer de un medicamento que cure o mejore sustancialmente su enfermedad. España está entre los primeros países a nivel mundial en investigación clínica en estas patologías con 1.052 ensayos clínicos en desarrollo en los últimos 5 años [22].

Origen de la inversión: canales de apoyo

Los canales de apoyo utilizados por las entidades del movimiento asociativo de FEDER para conseguir fondos para la financiación de sus inversiones se distribuyeron de la siguiente manera:

- **Apoyo directo**, es decir, cuando las propias entidades de pacientes otorgan directamente el dinero al equipo/centro de investigación. Esto supone el 69,6% del total. De este 69,6%, la mayor parte procede de fondos propios de la organización (83%), es decir, dinero de los socios, procedente de acciones de recaudación de fondos, etc.; mientras que una parte más pequeña, el 11%, procede de convocatorias de investigación de "otros" (por ejemplo, las Convocatorias de investigación de Fundación FEDER) y, finalmente, el 6% restante es una mezcla de ambos. Esto contribuye a evidenciar nuevamente el esfuerzo de las entidades para la financiación de investigación a través de sus propios fondos.
- **A través del fondo de una entidad mayor.** Este es el caso, por ejemplo, de las federaciones, que son agrupaciones de asociaciones de pacientes de las misma/s patología/s que se unen para defender sus intereses. Esta financiación suma el 15,2%.
- **Convocatorias propias competitivas.** Algunas entidades desarrollan sus propias convocatorias de investigación. Esta modalidad de financiación supone el 10,1%. Estas convocatorias propias pueden tener una periodicidad anual (57%), bianual (14%) u otra (29%). En ese sentido, se observa el esfuerzo que hacen las entidades no sólo en términos económicos, sino también en términos burocráticos y administrativos, ya que lanzar este



tipo de convocatorias de forma anual requiere de grandes esfuerzos en este aspecto.

- **Otros:** 5,1%.

Gráfico 5. Canales de apoyo utilizados por las entidades para la financiación de investigación

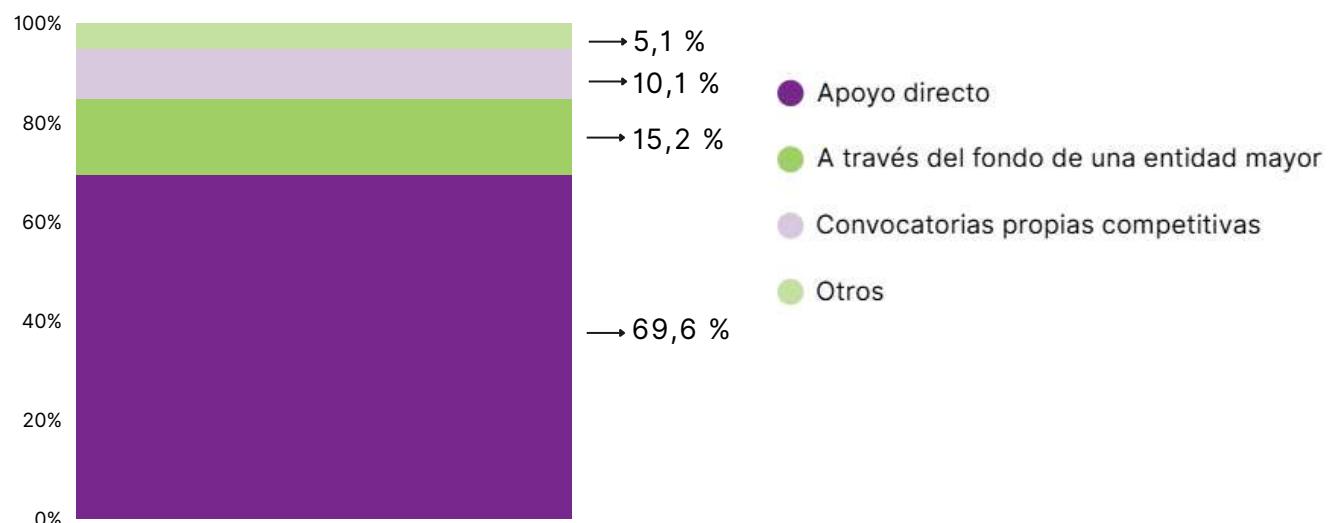
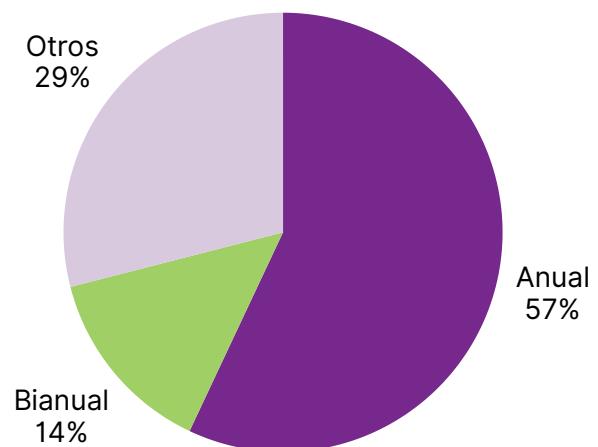


Gráfico 6. Canalización del apoyo directo



Gráfico 7. Periodicidad de las convocatorias propias



Mejoras necesarias

El análisis de las respuestas abiertas a la pregunta planteada a las entidades sobre las mejoras necesarias en la investigación biomédica revela que éstas reclamaron, de manera prioritaria, más inversión en investigación biomédica, tanto pública como privada, así como una mejor comunicación entre las partes implicadas.

Asimismo, demandaron más transparencia en cuanto a la información sobre los proyectos de investigación existentes y más apoyo a los equipos de investigación. En menor medida, revelaron la necesidad de conseguir procesos burocráticos más sencillos, una mayor implicación política, más visibilidad de las asociaciones de pacientes y beneficios fiscales para las empresas y fundaciones del sector privado que invierten en investigación.

A la cola de sus reclamaciones se situaron la necesidad de una mayor sensibilización sobre su patología y la mejora del acceso a los ensayos clínicos.

A continuación, se muestra el ranking de mejoras más reclamadas por los participantes en el estudio

1. Más inversión pública: 106 menciones, el 76,3%.
2. Más inversión privada: 73 menciones, el 52,5%
3. Mejora de la comunicación entre las partes implicadas: 39 menciones, el 28,1%
4. Más transparencia en cuanto a la información sobre los proyectos de investigación existentes: 11 menciones, el 7,9%
5. Más apoyo a los investigadores: 11 menciones, el 7,9%
6. Simplificación burocrática: 8 menciones, el 5,8%
7. Mayor implicación política: 7 menciones, el 5,0%
8. Más visibilidad a las asociaciones de pacientes: 7 menciones, el 5,0%
9. Beneficios fiscales para las inversiones privadas: 7 menciones, el 5,0%
10. Mayor sensibilización sobre las enfermedades raras: 5 menciones, el 3,6%
11. Mejora de acceso a los ensayos clínicos: 5 menciones, el 3,6%
12. Otros: 5 menciones, el 3,6%

Gráfico 8. Demandas y reclamaciones del movimiento asociativo en relación con la investigación



Experiencias del movimiento asociativo

Son muchos los retos que enfrenta el colectivo de personas que sufren una enfermedad rara y sus familiares. Cada una de las miles de enfermedades que se conocen tiene sus particularidades y su complejidad propia; por ende, resulta complicado generar conocimiento específico alrededor de estos trastornos.

Ante este contexto en el que nos encontramos junto con la escasez de proyectos de investigación que traten cuestiones que afectan a la salud y a la medicina en el ámbito de las enfermedades raras, **las sociedades de pacientes se han movilizado para tratar de dar respuesta a estas necesidades, convirtiéndose en un actor clave en la generación de conocimiento sobre estos trastornos a través de la financiación económica de proyectos de investigación biomédica.**

Este estudio consigue clarificar el trabajo que las sociedades de pacientes que conforman el movimiento asociativo de FEDER vienen llevando a cabo durante los últimos años, entre 2021 y 2023. Uno de los principales retos de este proyecto ha sido conocer la cifra exacta de dinero invertido por estas asociaciones durante ese trienio.

Además de haber trabajado en esta parte cuantitativa, el cuestionario tuvo reservada una parte de recogida de datos cualitativos que tuvo como objetivo conocer en qué se había traducido la inversión llevada a cabo por las asociaciones; que contaran experiencias, casos de éxito, cuestiones para tener en cuenta, retos y necesidades con los que se han topado

cdurante el proceso de financiación de los diferentes proyectos.

Estas experiencias de carácter cualitativo son enormemente valiosas dado que nos permiten comprender, a través de un testimonio en primera persona, todo lo que rodea a las asociaciones en estos procesos. Asociaciones que aun siendo de naturaleza distinta y representando a diferentes enfermedades raras nos muestran, a través de sus respuestas, cómo han tenido que enfrentar a retos, necesidades, motivaciones y, al fin y al cabo, experiencias comunes.

Si ponemos el foco en la motivación que las ha llevado a implicarse activamente en la financiación de este tipo de proyectos, subyace un elemento común: **la necesidad de avanzar en el conocimiento y el tratamiento de las enfermedades raras**; dado que, en la mayoría de los casos, no existen terapias para tratar estos trastornos y los procesos de diagnóstico son aún lentos e imprecisos.

Muchas de las entidades de pacientes que han respondido a la encuesta ven **la investigación como la base sobre la que construir el conjunto de sus acciones**. Desde el acompañamiento hasta la divulgación, pasando por la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas y, en consecuencia, de sus familiares y seres cercanos. Todo pivota sobre la posibilidad de generar conocimiento. Ante este hecho, no es extraño que parte de sus recursos económicos vayan destinados a impulsar proyectos que, dado el contexto en el que nos encontramos actualmente, no suelen contar ni con financiación pública suficiente ni tampoco con financiación privada.

Analizando el testimonio de estas asociaciones, algunas de ellas han decidido apostar por el **apoyo a jóvenes investigadores que están integrados en equipos de investigación consolidados y con experiencia**, con el objetivo de fomentar el trabajo de una nueva generación de profesionales sensibilizados con la casuística tan particular de las enfermedades raras. Sin embargo, otras han concentrado sus esfuerzos en la mejora del manejo clínico de personas que ya han sido diagnosticadas, tratando así de generar evidencias que impacten directamente en la práctica asistencial. Existen casos, además, en los que el impulso de registros de pacientes ha sido prioritario; ya que, argumentan, son conscientes de que, sin un control adecuado de la población afectada, resulta inviable avanzar en líneas de investigación más ambiciosas.

Uno de los aspectos más mencionados en las diferentes respuestas ha sido la **dificultad de contar con una fuente de financiación sólida, estable y suficiente**. Las asociaciones explican que antes de comprometerse con cualquier proyecto, deben analizar de forma muy rigurosa su disponibilidad presupuestaria y consultar con los investigadores sobre las necesidades más urgentes. En este punto del proceso, es imprescindible la participación de los pacientes, dado que su visión permite identificar con claridad los retos que persisten y qué cuestiones requieren de una respuesta prioritaria.



A la hora de hablar de las dificultades tanto para la participación en los proyectos como para la continuidad de estos, las asociaciones de pacientes también coinciden en algunas cuestiones, como **la dispersión geográfica de las personas afectadas, la heterogeneidad clínica de las patologías entre sí o la falta de comunicación entre los equipos de investigación, las sociedades de pacientes y, por lo tanto, las familias**. Para este último punto en cuestión, se manifiesta la necesidad de recibir un retorno de la información por parte de los equipos investigadores. No solo por una cuestión de transparencia, sino porque así se refuerza el compromiso de los investigadores con el proceso y con aquellos que han colaborado en su puesta en marcha.

Si elevamos la escala a la arena internacional, muchas asociaciones han comprendido que la **colaboración en estos procesos trasciende a las fronteras**. Estamos en un contexto en el que los expertos en determinadas enfermedades raras escasean, por lo que se han tejido redes con asociaciones de otros países con el fin de estar conectados. De esta forma se han organizado encuentros científicos de carácter internacional que han permitido establecer sinergias con profesionales de diversos países del mundo para avanzar en diferentes proyectos. Esta cooperación está siendo clave en muchos procesos, permitiendo a algunas asociaciones convertirse en referentes, no solo para pacientes y familias, sino también para la comunidad científica especializada.

Experiencias como las aquí descritas ilustran de forma clara que el **papel del movimiento asociativo en la investigación biomédica en enfermedades raras es enormemente importante**. Gracias al esfuerzo de estas asociaciones, muchas de las cuales son pequeñas, impulsadas por familias que buscan soluciones para sus seres queridos y que no están ni siquiera profesionalizadas, se han conseguido abrir nuevas vías de estudio, fortalecer a muchas de las ya existentes y colocar a la investigación como eje central de su actividad. Si tuviésemos que recopilar todo lo que este apartado contempla, el resumen sería el siguiente: más recursos, más colaboración y más investigación para transformar el presente y el futuro de las personas que conviven con una enfermedad rara.



CONCLUSIONES

Los resultados del presente informe destacan un compromiso creciente y sostenido de las entidades del movimiento asociativo FEDER en la inversión en investigación biomédica de enfermedades raras durante el trienio 2021-2023.

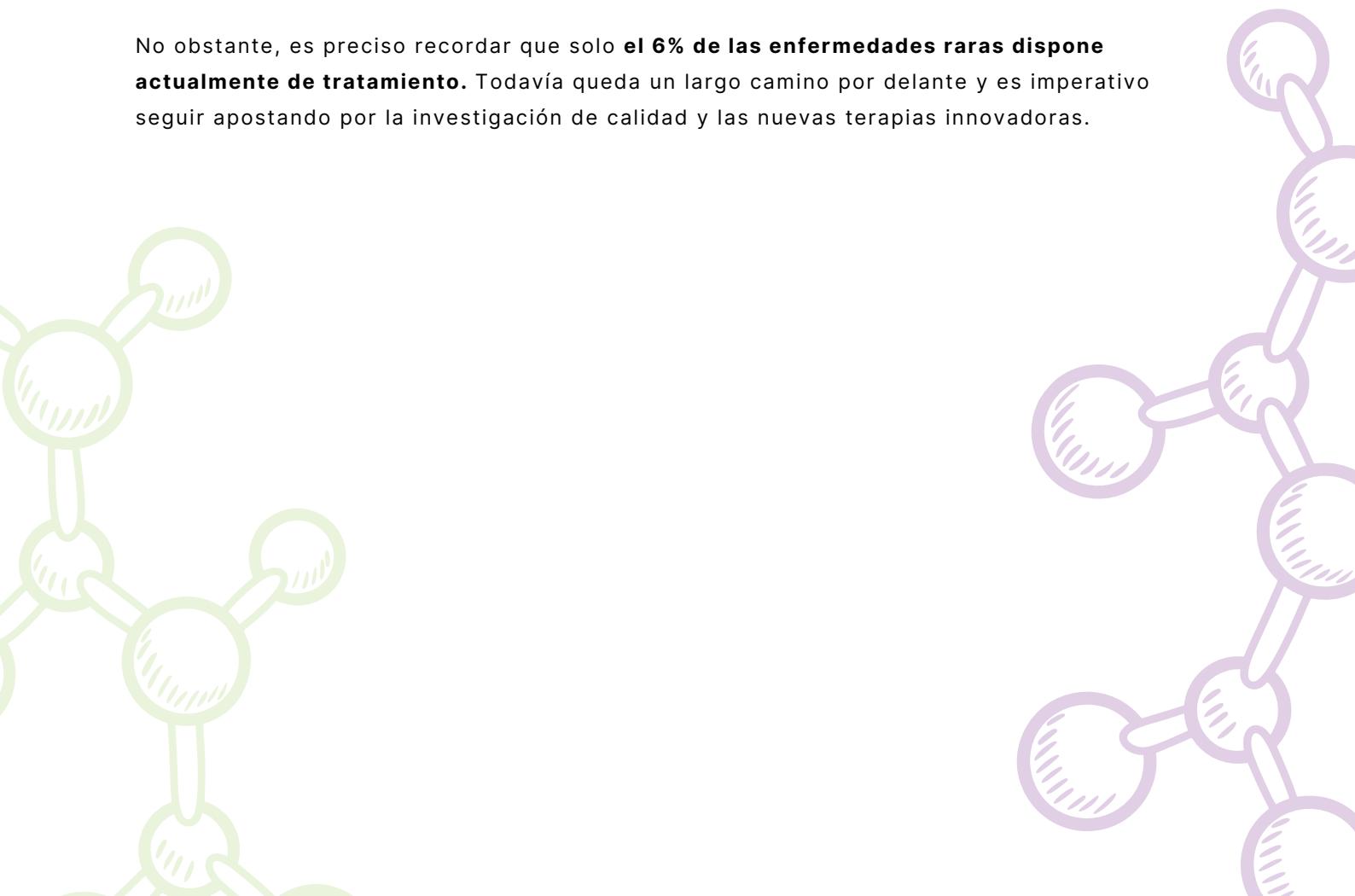
Este compromiso se traduce en una inversión global que alcanza los 7,3 millones de euros, con un aumento sostenido desde el 2021, y en un incremento del 25% en el número de proyectos financiados, que pasaron de 190 en 2021 a 239 en 2023.

El aumento en el número de proyectos financiados también tiene un **impacto positivo en la comunidad científica**. La investigación en las enfermedades raras constituye un desafío para los propios investigadores, entre otros por la complejidad de reunir suficientes personas afectadas para su estudio, por la heterogeneidad de síntomas clínicos de dichos pacientes, así como para obtener fondos para la investigación. Afortunadamente, ante estos desafíos, **los colectivos de pacientes y familias están tomando las riendas de la investigación que les concierne con respecto a su patología y están participando activamente de ella, no solo en lo que a financiación se refiere, sino también generando colaboraciones con equipos de investigación** e incluso con la industria farmacéutica, para impulsar su propia solución. Esto puede acelerar el desarrollo de nuevos tratamientos y terapias y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Además, **la investigación contribuye a aumentar la visibilidad y la concienciación sobre las enfermedades raras**, tanto en la comunidad médica como en la sociedad en general, lo que puede resultar en un mayor apoyo y financiación en el futuro.

Asimismo, en los últimos año y gracias, entre otros, a la actividad de entidades como FEDER y muchas más, las enfermedades raras se han posicionado en la agenda pública y han surgido nuevas convocatorias de investigación públicas y privadas, nacionales e internacionales, que permiten diversificar e incrementar las investigaciones.

No obstante, es preciso recordar que solo **el 6% de las enfermedades raras dispone actualmente de tratamiento**. Todavía queda un largo camino por delante y es imperativo seguir apostando por la investigación de calidad y las nuevas terapias innovadoras.





RECOMENDACIONES

Para seguir avanzando en la investigación biomédica y clínica de las enfermedades raras es fundamental implementar diversas estrategias que aborden la financiación, la gestión y la colaboración en este campo. Las siguientes recomendaciones están pensadas para maximizar el impacto de las inversiones, mejorar la eficiencia de los procesos y garantizar que los esfuerzos de investigación se alineen con las necesidades de los pacientes. Estas acciones no solo fortalecerán la capacidad de las entidades involucradas, sino que también fomentarán un entorno más colaborativo y transparente, facilitando así el desarrollo de nuevas terapias y tratamientos que mejoren la calidad de vida de quienes padecen enfermedades raras.

Para garantizar una financiación suficiente y sostenible

Incrementar la inversión pública y privada

Es fundamental aumentar la inversión, tanto pública como privada, en investigación biomédica para garantizar la sostenibilidad y el incremento del número de proyectos de investigación dirigidos a enfermedades raras. Esto implica crear incentivos fiscales y programas de financiación específicos que atraigan más recursos. Las administraciones públicas deben incentivar al sector privado a través de desgravaciones fiscales y reconocimiento público por sus aportaciones. Además, la colaboración entre el sector público y privado debe contribuir a maximizar los recursos disponibles y fomentar la innovación.

Favorecer la cooperación público-privada

Es igualmente esencial fortalecer la colaboración entre administraciones públicas, sector privado, fundaciones y entidades sociales para optimizar los recursos disponibles y aumentar la capacidad de impacto de la investigación en enfermedades raras. La cooperación público-privada permite generar sinergias, compartir riesgos y acelerar el desarrollo de proyectos innovadores con impacto clínico y social.

Apoyar proyectos liderados o cofinanciados por entidades de pacientes

Los proyectos impulsados o cofinanciados por entidades de pacientes aportan una perspectiva centrada en las necesidades reales de las personas afectadas. Reforzar su financiación y visibilidad contribuye a promover una investigación más orientada a resultados útiles, equitativos y socialmente comprometidos.

Generar un sistema de incentivos para el fomento de la financiación privada

Es fundamental establecer un marco fiscal atractivo que incentive al sector privado a invertir en investigación biomédica de enfermedades raras. Las administraciones públicas deben diseñar e implementar mecanismos públicos, como la declaración del Acontecimiento de Excepcional Interés Público en los Presupuestos Generales del Estado, lo que permitiría a los inversores privados a desgravarse un porcentaje significativo de sus aportaciones. Un sistema de incentivos bien diseñado puede movilizar recursos privados significativos, generar un cambio cultural en el tejido empresarial y crear un círculo virtuoso que beneficie tanto a la investigación como al sector privado.

Para situar a las personas en el centro de la investigación

Impulsar la participación efectiva de pacientes, familias y cuidadores en la investigación

Garantizar la implicación real de las personas afectadas, sus familias y cuidadores en todas las fases del proceso investigador —desde la definición de prioridades hasta la difusión de resultados— es clave para avanzar hacia una ciencia más inclusiva y centrada en las necesidades reales del colectivo. Esta participación activa aporta conocimiento experiencial, mejora la pertinencia de los proyectos y favorece la adopción de resultados con mayor impacto social y sanitario.

Orientar la investigación hacia los pacientes

Es crucial recordar que **los pacientes son el centro de toda la labor de investigación biomédica**. El desarrollo de nuevas terapias y la mejora de las opciones de tratamiento son esenciales para elevar su calidad de vida. Invertir en tecnologías avanzadas y en estudios genéticos puede facilitar diagnósticos más rápidos y precisos, permitiendo que los pacientes comiencen tratamientos efectivos lo antes posible. Además, la colaboración global y el intercambio de conocimientos pueden acelerar el desarrollo de tratamientos innovadores, ofreciendo esperanza y soluciones a condiciones que, de otro modo, podrían quedar desatendidas.

Fomentar la creación de registros

Es fundamental apostar decididamente por la generación de registros de enfermedades raras, que recopilen y analicen la información de los pacientes. Estos registros permiten: (1) conectar a las comunidades de pacientes, familias y profesionales clínicos; (2) estudiar la epidemiología, la historia natural, los riesgos y el pronóstico; (3) investigar las bases genéticas, moleculares y fisiológicas de las enfermedades raras; e (4) identificar un grupo de pacientes que potencialmente puedan participar en ensayos de nuevas terapias o monitorear la seguridad y eficacia de los tratamientos disponibles.

Para construir un ecosistema colaborativo

Fomentar la colaboración internacional

Las inversiones deben fomentar la colaboración entre investigadores y centros de salud a nivel global, acelerando el intercambio de conocimientos y el desarrollo de tratamientos específicos. Esto puede incluir la participación en consorcios internacionales y la promoción de proyectos de investigación conjuntos. La colaboración internacional permite compartir recursos, evitar duplicidades y beneficiarse de la experiencia y conocimientos generados en otros países. Además, puede facilitar el acceso a tecnologías avanzadas y a una mayor diversidad de datos, lo que es crucial para el estudio de enfermedades raras.

Mejorar la comunicación y la transparencia

Promover una comunicación más efectiva entre las entidades de investigación, los financiadores, el movimiento asociativo, los pacientes y sus familias es crucial para asegurar una colaboración exitosa y una mejor comprensión de las necesidades y prioridades. Esto se puede lograr mediante la creación de plataformas de comunicación y redes de colaboración que faciliten el intercambio de información y experiencias. La transparencia sobre los proyectos en curso y los resultados obtenidos también es esencial para generar confianza y asegurar un uso eficiente de los recursos.

Colaborar con la comunidad científica y otros agentes del ecosistema

Fomentar la cooperación entre investigadores, asociaciones de pacientes, centros de investigación, universidades y sector privado es clave para consolidar un ecosistema de innovación en enfermedades raras. Estas alianzas favorecen el intercambio de conocimiento, la transferencia tecnológica y el desarrollo de soluciones conjuntas con mayor impacto.





Reforzar la alianza entre la comunidad científica y las entidades sociales

Consolidar una relación estable y bidireccional entre la comunidad científica y las entidades sociales permite integrar la perspectiva social y sanitaria en las investigaciones, favoreciendo un enfoque más inclusivo, ético y centrado en las personas. Esta alianza potencia la transferencia de conocimiento y fortalece el compromiso mutuo con la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades raras.

Para asegurar transparencia y acceso al conocimiento



Apoyar a la comunidad científica

Es esencial aumentar el apoyo a los investigadores mediante la provisión de recursos adecuados, formación continua y oportunidades de desarrollo profesional. Esto ayudará a atraer y retener talento en el ámbito de la investigación biomédica.



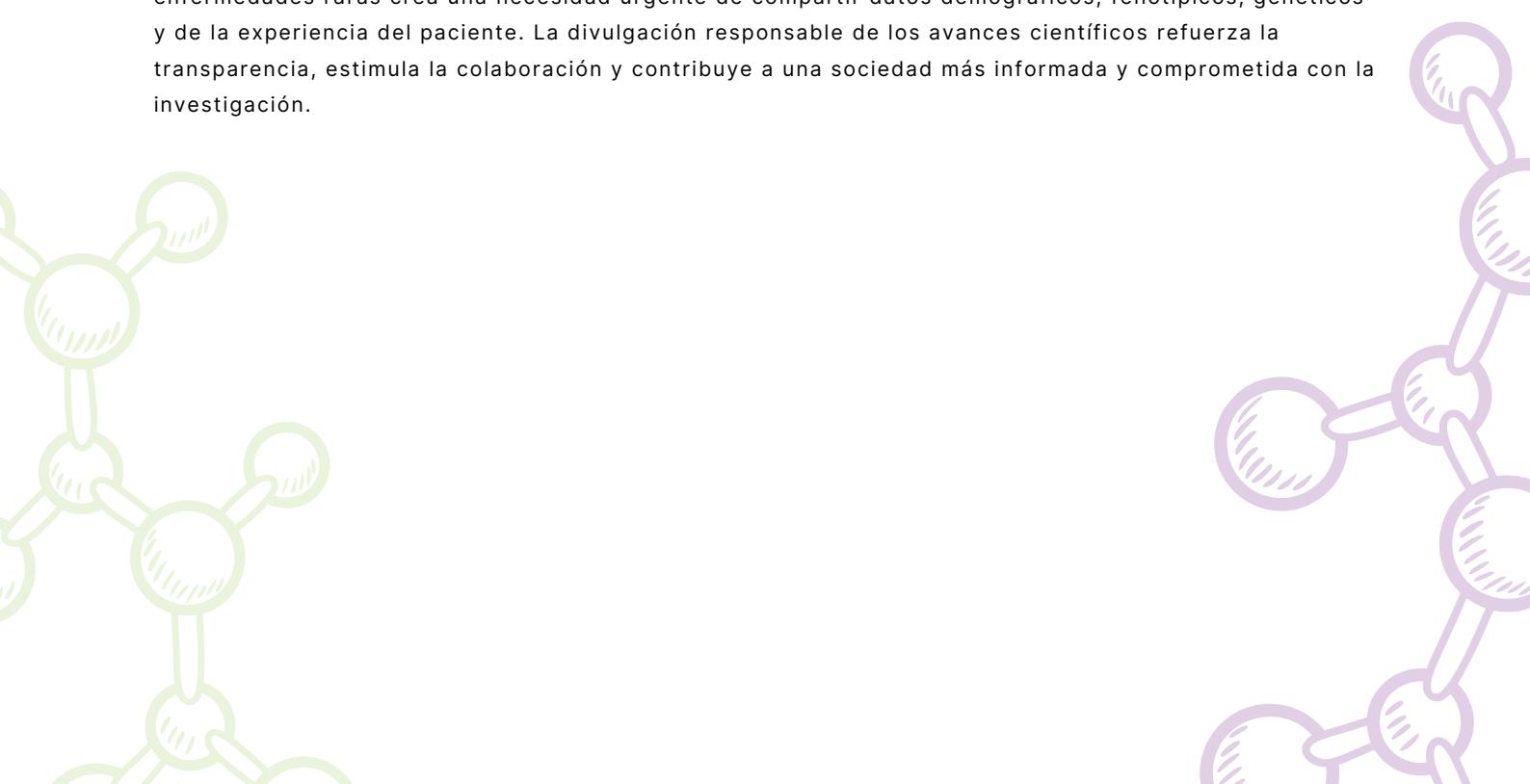
Contribuir a la aportación de información sobre los proyectos y los agentes colaboradores

La creación de un sistema abierto y actualizado de información sobre los proyectos de investigación en curso y los agentes implicados permitiría mejorar la coordinación, evitar duplicidades y aumentar la transparencia. El movimiento asociativo puede desempeñar un papel activo en esta tarea, aportando datos sobre iniciativas y colaboraciones que lidera o apoya.



Apostar por la ciencia abierta y la divulgación

Promover la ciencia abierta implica garantizar que los resultados, datos y aprendizajes de los proyectos financiados sean accesibles y comprensibles para la comunidad científica, las entidades de pacientes, los propios pacientes, sus familiares y cuidadores y la ciudadanía. La escasez de información sobre enfermedades raras crea una necesidad urgente de compartir datos demográficos, fenotípicos, genéticos y de la experiencia del paciente. La divulgación responsable de los avances científicos refuerza la transparencia, estimula la colaboración y contribuye a una sociedad más informada y comprometida con la investigación.



Llamada a la acción: hacia una investigación más justa, colaborativa y centrada en las personas

La investigación en enfermedades raras no puede entenderse solo como un reto científico, sino como un compromiso ético y social compartido y como una cuestión de equidad. La mayoría de las enfermedades raras se manifiestan en la infancia, y detrás de cada patología hay una historia de vida en desarrollo que no puede esperar. Impulsar la investigación biomédica significa ofrecer oportunidades reales de diagnóstico, tratamiento y esperanza a miles de menores, así como a sus familias y cuidadores.

El movimiento asociativo está demostrando un compromiso creciente, invirtiendo recursos y esfuerzo en promover el conocimiento y la innovación ante una financiación pública insuficiente y un relativo desinterés entre el sector privado. Pero este compromiso no puede sostenerse en solitario. **Es el momento de sumar esfuerzos entre administraciones, financiadores, comunidad científica y sociedad civil para construir un ecosistema de investigación más justo, colaborativo y centrado en las personas**, capaz de transformar la realidad de las más de tres millones de personas que conviven con una enfermedad rara en España.

Invertir en investigación en enfermedades raras es invertir en la infancia, en equidad y en el futuro de nuestra sociedad. La ciencia avanza cuando lo hace con las personas, y cada paso en la investigación es un paso hacia una vida más plena y digna para quienes hoy esperan una respuesta.



BIBLIOGRAFÍA

- 1.The Lancet Global Health. The landscape for rare diseases in 2024. *Lancet Glob Health*. 2024 Mar;12(3): e341. doi: 10.1016/S2214-109X(24)00056-1. PMID: 38365397.
- 2.Coca, J. R., Plaza Gómez, N., Paramá, A., Caramés-Vila, N., Fernández-Vilas, E., Gómez-Redondo, S., & Rodríguez Sánchez, J. A. (2025). Socio-historical understanding of the institutionalization of rare diseases—Analysis of Spanish policies in the European context. *Humanities & Social Sciences Communications*. <https://doi.org/10.1057/s41599-025-05597-y>
3. YouTube. (s. f.). Jornada sobre investigación en enfermedades raras: "El movimiento asociativo, la llave de la ciencia". <https://www.youtube.com/live/A5i7p5MBxuo>
- 4.Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea. (1999). Reglamento (CE) n.º 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.
- 5.Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: Analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28, 165–173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- 6.Auvin, S., Irwin, J., Abi-Aad, P., & Battersby, A. (2018). The problem of rarity: Estimation of prevalence in rare disease. *Value in Health*, 21, 501–507.
- 7.Fundación Ramón Areces. (2025). Situación actual de las enfermedades raras en España. CIBERER y FEDER.
- 8.FEDER. (2019). Estudio ENSERio I: Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España.
- 9.Faye, F., Castro, R., & Dubief, J. (2025, March). The impact of living with a rare disease: Barriers and enablers of independent living and social participation. EURORDIS-Rare Diseases Europe. <https://doi.org/10.70790/PDIR1346>
- 10.Haendel, M., et al. (2020). How many rare diseases are there? *Nature Reviews Drug Discovery*, 19(2), 77–78. <https://doi.org/10.1038/d41573-019-00180-y>
- 11.RARE-X. (2022). The power of being counted.
- 12.Moroz, T., Taylor, M., Schmitt, P., Donovan, D. J., & Nori, M. (2025). How many zebras are there now? An updated report on publications on rare diseases in medical literature. *Future Rare Diseases*, 5(1). <https://doi.org/10.1080/23995270.2025.2499402>

BIBLIOGRAFÍA

13. Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G., Posada de la Paz, M., & Alonso-Ferreira, V. (2022). Diagnostic delay in rare diseases: Data from the Spanish rare diseases patient registry. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 418. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02530-3>
14. Benito-Lozano, J., Arias-Merino, G., Gómez-Martínez, M., Ancochea-Díaz, A., Aparicio-García, A., Posada de la Paz, M., & Alonso-Ferreira, V. (2022). Diagnostic process in rare diseases: Determinants associated with diagnostic delay. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(11), 6456. <https://doi.org/10.3390/ijerph19116456>
15. Angin, C., Mazzucato, M., Weber, S., Kirch, K., Abdel Khalek, W., Ali, H., Maiella, S., Olry, A., Jannot, A. S., & Rath, A. (2024). Coding undiagnosed rare disease patients in health information systems: Recommendations from the RD-CODE project. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19(1), 28. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03030-2>
16. Rivas Gayo, M. (2019). Aplicación de distintos sistemas de codificación en la búsqueda bibliográfica de enfermedades raras. Tesis doctoral, Universidad Complutense de Madrid.
17. Benito-Lozano J, Arias-Merino G, Gómez Martínez M, Arconada-López B, Ruiz-García B, Posada de la Paz M, et al. (2023) Psychosocial impact at the time of a rare disease diagnosis. PLoS ONE 18(7): e0288875. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0288875>
18. <https://www.eurordis.org/rare-disease-policy/european-policy/#:~:text=Approximately%201%20in%2017%20people,efforts%2C%20EURORDIS%20advocacy%20relies%20on>
19. FEDER. (2024). Perspectiva de género y enfermedades raras. <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/el-proyecto-perspectiva-de-genero-y-enfermedades-raras-de-feder-aborda-la-especial-vulnerabilidad-de-las-mujeres-ante-estas-patologias>
20. World Health Organization. (2024). Up to 1 in 5 households in Europe experience catastrophic spending because of health-care costs. <https://www.who.int/europe/news/item/05-12-2024-up-to-1-in-5-households-in-europe-experience-catastrophic-spending-because-of-health-care-costs--new-who-digital-platform-shows>
21. Organización Mundial de la Salud. (2025). Rare diseases: A global health priority for equity and inclusion. https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/A78_R11-en.pdf
22. FarmaIndustria. (2025). España tiene en marcha más de 1.050 ensayos clínicos para enfermedades raras y nueve de cada diez están impulsados por la industria farmacéutica. <https://www.farmaindustria.es/web/otra-noticia/espana-tiene-en-marcha-mas-de-1-050-ensayos-clinicos-para-enfermedades-raras-y-nueve-de-cada-diez-estan-impulsados-por-la-industria-farmaceutica/>

ANEXO 1: GLOSARIO DE TÉRMINOS

- **Fenotipo:** Conjunto de características observables de un organismo (físicas, bioquímicas y de comportamiento) que resultan de la interacción entre su información genética (genotipo) y el ambiente. Se resume en la fórmula: Fenotipo=Genotipo+Factores Ambientales.
- **Genotipo:** Información genética contenida en el ADN de un organismo.
- **Historia natural de la enfermedad:** Descripción de la evolución de una enfermedad desde su inicio hasta su resolución, sin intervención médica, incluyendo síntomas, progresión, complicaciones y pronóstico.
- **Incidencia:** número de casos nuevos de una enfermedad que aparecen en una población en un periodo determinado; equivale al "flujo" de nuevos enfermos a lo largo del tiempo.
- **Inteligencia artificial (IA):** rama de la informática que desarrolla sistemas capaces de realizar tareas que necesitan inteligencia humana, como aprender, razonar o reconocer patrones. En biomedicina, se utiliza para diagnosticar enfermedades, analizar imágenes médicas o predecir respuestas a tratamientos.
- **Investigación biomédica:** Actividad científica orientada a comprender los procesos biológicos relacionados con la salud y la enfermedad humana, con el objetivo de desarrollar nuevas formas de prevención, diagnóstico y tratamiento. Puede incluir estudios básicos, clínicos o traslacionales.
- **Investigación traslacional:** Investigación que busca transferir los descubrimientos científicos del laboratorio a la práctica clínica para beneficio directo de los pacientes.
- **Investigación:** proceso sistemático de búsqueda de conocimiento, cuyo fin es desarrollar teorías o descubrimientos verificables que aumenten la comprensión de un fenómeno o resuelvan un problema concreto.
- **Medicamento huérfano:** Fármaco destinado al diagnóstico, prevención o tratamiento de una enfermedad rara. Se denomina "huérfano" porque, debido a la baja prevalencia de estas enfermedades, las compañías farmacéuticas tienen escaso incentivo económico para desarrollarlos sin apoyo legislativo especial (como períodos extendidos de exclusividad de mercado) o financiero público.

ANEXO 1: GLOSARIO DE TÉRMINOS

- **Asociación de pacientes:** Organización sin ánimo de lucro formada por personas afectadas por una enfermedad, sus familias y allegados, con el objetivo de defender sus derechos, ofrecer apoyo mutuo, sensibilizar a la sociedad y promover la investigación.
- **Biomarcador:** Indicador biológico medible que puede utilizarse para diagnosticar una enfermedad, evaluar su progresión o predecir la respuesta a un tratamiento.
- **Convocatoria competitiva:** Proceso mediante el cual se invita a investigadores a presentar propuestas de proyectos que son evaluadas y seleccionadas según criterios de calidad, relevancia e innovación.
- **Cribado neonatal:** Conjunto de pruebas realizadas a recién nacidos para detectar precozmente enfermedades graves que, de no tratarse tempranamente, pueden causar discapacidad o muerte.
- **Diagnóstico:** Proceso por el cual un profesional de la salud identifica una enfermedad o condición mediante la evaluación de síntomas, signos clínicos, historial médico y pruebas complementarias de laboratorio o imagen.
- **Enfermedad genética:** afección causada por alteraciones en el ADN de una persona
- **Enfermedad rara:** enfermedad que afecta a un número reducido de personas en comparación con la población general. En Europa, se define como aquella cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes.
- **Ensayo clínico:** Estudio de investigación en humanos diseñado para evaluar la seguridad y eficacia de un nuevo tratamiento, fármaco o intervención médica bajo condiciones controladas y siguiendo estrictos criterios éticos.
- **FEDER:** Federación Española de Enfermedades Raras, fundada en 1999, que agrupa a 442 entidades de pacientes en España con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y promover la investigación.
- **Federación:** Organización que agrupa varias asociaciones de pacientes de una misma enfermedad o grupo de enfermedades raras para coordinar esfuerzos, fortalecer su capacidad de influencia y defender intereses comunes.

ANEXO 1: GLOSARIO DE TÉRMINOS

- **Movimiento asociativo:** conjunto de asociaciones y grupos formados por pacientes, familias y profesionales que trabajan unidos para defender derechos, promover la investigación y mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras.
- **Odisea diagnóstica:** Proceso largo y complejo que atraviesan las personas con enfermedades raras hasta obtener un diagnóstico preciso, caracterizado por múltiples consultas médicas, pruebas y, frecuentemente, diagnósticos erróneos. En España, el tiempo medio es de 6 años.
- **Orphanet:** Portal de referencia internacional sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos que proporciona información científica de calidad, incluyendo un sistema de codificación específico (códigos ORPHA) para estas enfermedades.
- **Prevalencia:** medida epidemiológica que indica la proporción de personas que padecen una enfermedad en un momento determinado, es decir, una "fotografía" de cuántos casos existen en un punto del tiempo.
- **Publicación o artículo científico:** documento que presenta los resultados de una investigación, redactado siguiendo un formato estructurado (introducción, métodos, resultados, discusión) y publicado en revistas especializadas tras "revisión por pares", es decir, expertos en esas temáticas revisan, evalúan, exigen modificaciones y deciden o no su publicación.
- **Registro de pacientes:** base de datos organizada que recopila información médica y demográfica de personas con una misma enfermedad o condición, con el objetivo de mejorar la atención, la investigación y la planificación sanitaria.
- **Terapia:** Conjunto de métodos, técnicas o tratamientos destinados a prevenir, aliviar, curar o controlar una enfermedad. Puede ser farmacológica (medicamentos), quirúrgica, rehabilitadora, psicológica o basada en cambios de estilo de vida, entre otras.

ANEXO 2: ENCUESTA

1. Escribe el CIF de la entidad
2. ¿Cuál es el ámbito de actuación de la entidad?
3. En 2021 ¿Cuántos proyectos de investigación biomédica ha apoyado tu entidad en los últimos tres años?
4. En 2022 ¿Cuántos proyectos de investigación biomédica ha apoyado tu entidad en los últimos tres años?
5. En 2023 ¿Cuántos proyectos de investigación biomédica ha apoyado tu entidad en los últimos tres años?
6. En 2021 ¿Con qué cantidad económica ha apoyado tu organización proyectos de investigación biomédica en los últimos 3 años?
7. En 2022 ¿Con qué cantidad económica ha apoyado tu organización proyectos de investigación biomédica en los últimos 3 años?
8. En 2023 ¿Con qué cantidad económica ha apoyado tu organización proyectos de investigación biomédica en los últimos 3 años?
9. ¿Cómo apoya económicoamente tu entidad los proyectos de investigación biomédica?
 - a. Apoyo a través del fondo de una federación o una asociación mayor
 - b. Apoyo directo
 - c. Convocatorias propias competitivas
 - d. Otros
10. Convocatorias propias competitivas: ¿Cuál es la periodicidad de las convocatorias?
 - a. Anual
 - b. Bianual
 - c. Otros
11. ¿Qué crees que podría mejorar en el panorama de la investigación biomédica en España?
12. De forma general, ¿la inversión que realiza tu entidad, la realiza en proyectos nacionales, internacionales o ambos?
 - a. Proyectos nacionales
 - b. Proyectos internacionales
 - c. Ambos
13. De esta encuesta saldrá un informe global anonimizado. No obstante, nos gustaría mencionar que tu entidad ha aportado datos. ¿Nos podríais confirmar si os parece bien incluir dentro del informe el nombre de la asociación a la que representas junto a los datos aportados dentro del informe? (Selecciona una opción)
14. Finalmente queríamos preguntarte si, ¿estarías de acuerdo en autorizarnos a incluir también el logo de tu asociación en el informe final?

ANEXO 3: RESUMEN EJECUTIVO

En España conviven aproximadamente 3 millones de personas con enfermedades raras, patologías que afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes y que, en su mayoría, son genéticas y pediátricas. Según las estimaciones disponibles, más del 70% de estas enfermedades se manifiestan antes de los dos años de vida, sin embargo, solo el 6% dispone de tratamiento y únicamente el 20% cuenta con algún tipo de investigación activa. Esta realidad sitúa a la investigación biomédica como una prioridad estratégica fundamental para el movimiento asociativo de las enfermedades raras.

El presente estudio examina la inversión en investigación biomédica realizada durante el trienio 2021-2023, por 117 entidades de pacientes que conforman parte del movimiento asociativo de FEDER. Los resultados revelan un compromiso creciente y sostenido que se traduce en cifras significativas: durante este periodo, las entidades invirtieron un total de 7,3 millones de euros en investigación biomédica, financiando 643 proyectos de investigación. En este periodo, tanto la inversión como el número de proyectos impulsados por nuestro movimiento asociativo siguen una tendencia claramente ascendente y progresiva entre 2021 y 2023.

En cuanto al ámbito geográfico de la inversión, la mayoría de las entidades financiaron exclusivamente proyectos desarrollados en centros de investigación nacionales. España es uno de los países líderes en investigación biomédica en enfermedades raras en Europa, con 1.052 ensayos clínicos en desarrollo en los últimos 5 años, lo que permite a muchas entidades encontrar en territorio nacional equipos especializados en sus patologías. No obstante, la enorme diversidad de estas enfermedades junto con la baja prevalencia de las mismas obliga en ocasiones a buscar colaboraciones internacionales, sumando esfuerzos con otras asociaciones de todo el mundo, lo que a su vez enriquece las investigaciones, los resultados y su difusión.

El movimiento asociativo no solo invierte, sino que participa del proceso investigador. Este estudio también pone de manifiesto la evolución del papel de las asociaciones de pacientes, que han pasado de ser meros proveedores de datos a convertirse en actores que participan activamente en todas las fases del proceso investigador: desde la identificación de necesidades y el establecimiento de prioridades, hasta el diseño, desarrollo y difusión de los proyectos. Esta participación efectiva garantiza que la investigación se alinee con las necesidades reales de las personas afectadas y sus familias, promoviendo una ciencia verdaderamente centrada en las personas. Las experiencias compartidas por las entidades revelan motivaciones comunes: la urgencia de avanzar en el conocimiento y tratamiento de enfermedades que carecen de terapias, la necesidad de reducir los tiempos de diagnóstico y la aspiración de mejorar sustancialmente la calidad de vida de las personas afectadas.

ANEXO 3: RESUMEN EJECUTIVO

El movimiento asociativo de FEDER está realizando un esfuerzo extraordinario y creciente en la financiación de la investigación biomédica, cubriendo con sus propios medios las necesidades que ni el sector público ni privado están logrando cubrir. Esta apuesta no es solo económica, sino también estratégica y ética, orientada a generar conocimiento que impacte directamente en la vida de las personas afectadas. Sin embargo, queda un largo camino por recorrer que requiere la suma de esfuerzos entre administraciones, financieros, comunidad científica y sociedad civil. Invertir en investigación en enfermedades raras es invertir en la infancia, en equidad y en el futuro de nuestra sociedad. La ciencia avanza cuando lo hace con las personas, y cada paso en la investigación es un paso hacia una vida más plena y digna para quienes hoy esperan una respuesta.

ENTIDADES DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO QUE PARTICIPARON EN EL ESTUDIO



ENTIDADES DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO QUE PARTICIPARON EN EL ESTUDIO



Tu apoyo Nuestro sueño Su cura

ENTIDADES DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO QUE PARTICIPARON EN EL ESTUDIO



ASOCIACION SÍNDROME PRADER WILLI ANDALUZA
(ASPWA)



nupa



ENTIDADES DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO QUE PARTICIPARON EN EL ESTUDIO



Asociación Española
ENTIDAD DE UTILIDAD PÚBLICA



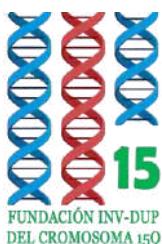
ENTIDADES DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO QUE PARTICIPARON EN EL ESTUDIO



ENTIDADES DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO QUE PARTICIPARON EN EL ESTUDIO



ENTIDADES DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO QUE PARTICIPARON EN EL ESTUDIO



• Madreperla



objetivo diagnóstico





Un estudio realizado por



Fundación feder
para la investigación de
Enfermedades Raras

Con la financiación de

