

PORQUE CADA PERSONA IMPORTA

feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Día Mundial de las
Enfermedades Raras
2026

Argumentario

Índice

| | |
|---|-------------------------------|
| Introducción | 3 |
| ¿Qué es el Día Mundial de las Enfermedades Raras? | 3 |
| ¿Qué es FEDER? | 3 |
| ❖ El dato..... | ¡Error! Marcador no definido. |
| La equidad..... | 4 |
| ❖ Los datos | ¡Error! Marcador no definido. |
| El cambio que necesitamos | 4 |

Hay momentos en los que una sola mirada, una sola historia o un solo gesto nos recuerdan algo esencial: que detrás de cada diagnóstico o búsqueda del mismo, hay una persona.

Una persona con sueños, con miedos, con esperanza. Una familia que acompaña. Un profesional que investiga. Una comunidad que lucha para no rendirse.

En el universo de las enfermedades raras, cada historia es única, pero todas comparten una misma fuerza: la de quienes se niegan a quedarse al margen.

Porque cuando hablamos de enfermedades raras, no hablamos de cifras ni de estadísticas. Hablamos de nombres, de rostros, de vidas que merecen ser vistas, escuchadas y comprendidas.

“Porque cada persona importa” no es solo un lema. Es una forma de mirar, de actuar, de construir una sociedad más humana, más justa, más empática.

Es un recordatorio de que todos —pacientes, familias, cuidadores, profesionales, entidades, ciudadanía— formamos parte de la misma historia.

Este Día Mundial queremos unir voces, esfuerzos y corazones para decirlo alto y claro: en las enfermedades raras, nadie debería sentirse solo.

Porque cada paso cuenta. Porque cada historia suma. Porque cada persona importa.

Introducción

En Europa, las enfermedades raras (EERR) son aquellas cuya prevalencia está por debajo de **5 por cada 10.000 habitantes**. Más de la mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan **más de 6 años para lograr un diagnóstico**. A ello se une que solo el **6%** de las más de 6.528 identificadas tienen tratamiento.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que el 7% de la población mundial convive con estas patologías, aunque un reciente estudio concluye en 3.5–5.9%. 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?

Impulsar una movilización global que posicione la realidad de estas patologías en la agenda pública es el principal objetivo del **Día Mundial de las Enfermedades Raras** que se celebra el próximo **28 de febrero**.

Cada vez más países se han sumado a esta iniciativa hasta llegar a 106 el año pasado. En España, la aterrizamos desde FEDER alineados con la alianzas europea, iberoamericana e internacional: EURORDIS, ALIBER y RDI, respectivamente.

¿Qué es FEDER?

FEDER, la Federación Española de Enfermedades Raras, **nació hace más de 25 años 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 442 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 -solo el año pasado- 6.414 impactos en medios de comunicación, más de 10 influencers se sumaron a este día, además de la adhesión de más de 8 cámaras parlamentarias.

La equidad

Acceder a un diagnóstico, tratamiento, terapias, atención social, educación o empleo son **retos para todas las personas con EERR y para quienes las cuidan**. Lo es dentro y fuera de España. Porque existe desconocimiento, porque necesitan ser más investigadas, porque afectan a pocas personas... Pero también porque hay **una gran inequidad en el acceso a recursos sociales y sanitarios que ya existen**.

Esta inequidad se hace evidente en las diferentes políticas que se identifican o no en según qué territorios; la fragmentación de la investigación o de la información existente; las diferencias en el acceso o no a las pruebas diagnósticas o a los escasos tratamientos disponibles, así como las barreras o no en el acceso a una atención especializada, incluyendo la genética, a las pruebas de cribado y diagnósticas, al asesoramiento genético, a seguimientos personalizados o a los escasos tratamientos disponibles, rehabilitación y atención temprana.

Todo ello depende de dónde vivas.

Incluso de dónde nazcas.

La Resolución de la 78ª Asamblea Mundial de la Salud que España lideró junto con Egipto en 2025 se denomina ‘Enfermedades raras: una prioridad de salud mundial para la **equidad y la inclusión**’. Y es así porque reconoce que:

- «[...] cada país, en consonancia con su contexto y prioridades nacionales, se enfrenta a dificultades excepcionales [...], lo que genera **inequidades en materia de salud** dentro de los Estados Miembros y entre ellos y colectivamente da lugar a que las personas que viven con una enfermedad rara en cualquier parte del mundo suelan tener dificultades para acceder a la atención y el apoyo que necesitan».

El cambio que necesitamos

Para minimizar el impacto de las enfermedades raras en las personas que conviven con ellas y quienes las cuidan, impulsamos la campaña ‘Porque cada pERsona importa’, para lograr una transformación social motivada por la sociedad y con el apoyo de las instituciones públicas para:

1. **Impulsar la investigación y el conocimiento**, para tener más información sobre el origen, evolución, tratamiento y pronóstico de las enfermedades raras, con el fin de diagnosticarlas antes, prevenir sus consecuencias, impulsar soluciones terapéuticas y mejorar su abordaje, tanto a nivel sanitario como social y familiar.
¿Cómo?
 - Estableciendo sistemas de incentivación fiscal que promuevan la investigación.
 - Declarando la investigación en Enfermedades Raras como Acontecimiento de Excepcional Interés Público.

- Optimizando los recursos existentes para evitar duplicidades, identificando qué y donde se está investigando así como dando continuidad a programas específicos que ya están en marcha generando conocimiento.
 - Facilitando la transferencia del conocimiento que se genera en la investigación a la atención a las personas.
 - Impulsando la información epidemiológica: registro (poblacional y de pacientes), información sobre enfermedades raras y trastornos raros sin un diagnóstico determinado.
2. **Asegurar un acceso rápido y en condiciones de equidad a las pruebas de diagnóstico**, para evitar el peregrinaje de las familias y minimizar el impacto psicosocial del momento diagnóstico. ¿Cómo?
- Impulsando una Ley de Cribado Neonatal estatal que homogeneice y asegure el acceso en equidad a todas las pruebas disponibles.
 - Asegurando el acceso a las pruebas genéticas contando con profesionales que interpreten los datos, que informen adecuadamente a las familias y que los acompañen para que puedan disponer de un diagnóstico preciso.
 - Implementando la Medicina Personalizada y de Precisión con los recursos y profesionales adecuados.
 - Integrando la genética y la genómica en el Sistema Nacional de Salud mediante la aprobación definitiva de las especialidades sanitarias de genética (médica y de laboratorio), su ordenación profesional y la planificación de servicios integrales, para garantizar un acceso equitativo a la atención de pacientes y familias que conviven con enfermedades raras.
 - Convergiendo y estabilizando programas, planes y estrategias nacionales y/o regionales de alto impacto para las personas con enfermedades raras o sin diagnóstico, como la red UNICAS, las infraestructuras IMPaCT GENÓMICA y SiGENES y proyectos de investigación como CRINGENES Y GENEBOURN, entre otros.
3. **Lograr el acceso en tiempo y condiciones de equidad a tratamientos y terapias**, para que todas las personas puedan acceder a los medicamentos seguros y efectivos que existen junto a programas de atención temprana y rehabilitación. ¿Cómo?
- Agilizando el proceso de financiación.
 - Asegurando el acceso al abordaje terapéutico y a los dispositivos de apoyo fundamentales para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas.

Este abordaje de las enfermedades raras desde estos tres ejes debe ir acompañado de la incorporación de la participación de los pacientes y las entidades que los representan, en aquellas decisiones que les afecten; así como de una visión transversal y social donde este garantizada la **coordinación inter-autonómica** e incorporando:

4. La atención integral, humanizando la atención sanitaria, asegurando el acceso equitativo a servicios como rehabilitación funcional (logopedia, terapia ocupacional, fisioterapia...) así como, a cuidados paliativos pediátricos. Todo ello con especial atención a la atención en salud mental de pacientes y sus familias y disponiendo de una atención sociosanitaria.

5. El acceso a los servicios sociales, mejorando la valoración de la discapacidad en tiempo e identificando estrategias de coordinación sociosanitaria entre Sanidad y Servicios Sociales.
6. La inclusión social, educativa y laboral; tanto en el aula atendiendo a las necesidades sociosanitarias del alumnado y, fortaleciendo la formación de los profesionales, poniendo también el foco en la atención a los menores del Sistema de Protección a la Infancia. Así como en el ámbito laboral, superando entre otros las barreras de la jubilación anticipada y mejorando la prestación por cuidado de hijo con enfermedad grave. Todo ello como forma de contribuir al desarrollo pleno de las personas con Enfermedades Raras.
7. Consolidando la formación especializada a los futuros profesionales de todos los ámbitos clínicos y sociales.

Y todo ello, unificado bajo el paraguas de la **Resolución de la OMS en Enfermedades Raras de 2025, la reciente actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y su implementación a nivel autonómico**; así como el compromiso de nuestro país en el impulso de un Plan de Acción Europeo Integral.