

Solicitud de adhesión

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2024:

## EN ENFERMEDADES RARAS, ¿MÁS VALE PREVENIR QUE CURAR?

Desde la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**, le escribimos en nombre de las 418 organizaciones de pacientes a las que representamos con el fin de conmemorar la celebración un año más a la **celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras**, el último día de febrero en un año en que, además, celebramos nuestro **25 aniversario**.

Como sabe, las enfermedades raras reciben su nombre debido a su baja prevalencia: tan solo aquellas que afectan a menos de **5 de cada 10.000 habitantes** reciben esta consideración en la Unión Europea, lo que implica que, en principio, cada una de ellas afecta a muy pocas personas. En cambio, si tomamos esta cifra de forma global, encontramos que hay una **gran parte de la población afectada**: hablamos de en torno a 3 millones de personas en España.

Según datos de Orphanet, hablamos de más de **6.313 patologías** con estas características. La mayoría de ellas son genéticas y muchas, congénitas, lo que implica que se encuentran presentes desde el nacimiento: en dos de cada tres casos se presentan antes de los dos años de vida. Además, a menudo, se ven **acompañadas de diversidad funcional grave y hay alta probabilidad de que conlleven riesgo vital**.

En el marco del **Día Mundial de las Enfermedades Raras que celebramos un día tan especial como es el 29 de febrero y bajo el lema 'En enfermedades raras, ¿más vale prevenir que curar?'**, queremos posicionar e implicar a todos los agentes en el impulso de la investigación, el diagnóstico precoz y el tratamiento y abordaje terapéutico de estas patologías.

Con el objetivo de contribuir a este fin, deseamos mediante esta carta **solicitar la adhesión de la institución a la que representa** a nuestra Declaración Institucional por el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2024.

Tenemos por seguro que podemos contar con su apoyo y el de la institución a la que representa, agradeciendo de antemano su colaboración en nuestra campaña mediante este acto.

Reciba nuestro agradecimiento y más cordial saludo.



**Juan Carrión**

Presidente de FEDER y Fundación FEDER

## Declaración Institucional: Día Mundial de las ER 2024

En Europa, las enfermedades raras 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**; especialmente si son adultos y mujeres, tal y como se recoge en el estudio 'Determinantes del retraso diagnóstico' de 2022. A ello se une que, según datos de EURORDIS, **sólo el 6% de las más de 6.313 identificadas en Europa tienen tratamiento**.

En Europa, se estima que entre el 6 y 8% de la población mundial convive con estas patologías. En términos generales, se calcula que hablamos de 300 millones de personas en todo el mundo, 3 de ellos en España, 30 en Europa, 25 en Norteamérica y 47 en Iberoamérica.

El próximo **29 de febrero, un día único en nuestro calendario, se celebra como cada año el Día Mundial de las Enfermedades Raras** para impulsar una movilización mundial que permita posicionar la realidad de estas patologías en la agenda pública. Una acción liderada en nuestro país por la Federación Española de Enfermedades Raras (**FEDER**), entidad que precisamente este 2024 cumple **25 años** representando hoy la fuerza de **418 organizaciones de pacientes**.

Juntas, este año y en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, hacen un llamamiento: **en enfermedades raras, ¿más 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**».

**Sí, para muchas enfermedades raras se puede ejercer la prevención: si investigamos** y logramos entender su origen, posibilidades de tratamiento en base a ello y su impacto; **si fomentamos programas de diagnóstico** que permitan identificar la enfermedad precozmente y **si hacemos posible el acceso a tratamientos farmacológicos y otro tipo de terapias** que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación.

**Ámbitos en los que el movimiento asociativo ha actuado históricamente como impulsores de la investigación, proveedores de servicios y transformadores sociales.**

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 familia. 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, evolución y tratamiento de la enfermedad.

**Podemos favorecer la prevención de enfermedades raras y sus consecuencias. ¿Qué necesitamos para conseguirlo?**

1. **Impulsar la investigación**, favoreciendo que se comparta y se difunda el conocimiento generado entre la comunidad investigadora y profesional.

- 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 y la atención integral requerida:**
- a. **Implementando en nuestro sistema sanitario el código específico de Orphanet para trastornos raros sin diagnóstico determinado.**
  - 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 definidos 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 en equidad a los medicamentos y terapias:**
- 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 las Administraciones no llega.

**Y todo ello, debe estar unificado bajo el paraguas de la evaluación y actualización 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 mediante otros tipos de terapias, en tiempo y condiciones de equidad.**