

Declaración Institucional: Día Mundial de las ER 2025

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 en España**; 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 la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), **sólo el 6% de las más de 6.417 identificadas en Europa tienen tratamiento**. El retraso en conocer el diagnóstico y la falta de tratamiento tienen un gran impacto en quienes conviven con estas enfermedades – o en busca de diagnóstico- y sus familias.

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

Con el objeto de **sensibilizar y concienciar sobre la realidad de todas las personas** que convive con Enfermedades Raras, el próximo **28 de febrero, un día especial en nuestro calendario, se celebra como cada año el Día Mundial de las Enfermedades Raras** para impulsar una movilización mundial que permita posicionarlas en la agenda pública.

Una acción liderada en nuestro país por FEDER; la Federación Española de Enfermedades Raras, entidad que representa hoy, el impulso y la fuerza de **422 organizaciones de pacientes** y que, en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, ponemos el foco en las **PERSONAS**, y en el impacto que tiene para cada una de ellas, el convivir con una enfermedad poco frecuente y con las barreras del entorno a las que tiene que hacer frente. Por este motivo y bajo este concepto, **queremos recordar que detrás de cada campaña, de cada necesidad, de cada enfermedad, de cada síntoma... detrás de todo esto hay personas y familias**.

Personas que se enfrentan a enfermedades que:

- Una a una, afectan a muy poca población -lo que hace que exista muy poco conocimiento y experiencia en atenderlas-, pero que, en conjunto, suman como vemos, a millones de personas.
- En su mayoría, aparecen en la infancia, son genéticas, graves, discapacitantes y que pueden poner en riesgo la vida de quienes conviven con ellas.
- Tardan una media de más de 6 años en ser diagnosticadas, para la mayoría no existen aún medicamentos y la investigación es muy escasa

Imaginemos lo que todo esto supone para una familia que acaba de iniciar uno de los viajes más apasionantes de su vida: ser padres, traer una nueva vida al mundo.

Para todas las personas que ya adultas, descubren que aquello que les pasaba era una enfermedad de la que casi nadie sabe nada, cuya evolución y potencial impacto en diferentes ámbitos de su vida resultan inciertos.

Y para aquellas que, un día, amanecieron con unos síntomas tan nuevos como desconocidos que cambiarán su vida, su trabajo, su pareja, su familia... para siempre.

O para la comunidad profesional que se enfrenta por primera vez a una enfermedad de la que apenas hay literatura médica.

La conmemoración de este Día Mundial es para todas ellas y para todas las personas que, aún no lo saben, pero que también pasarán por este proceso.

Para cambiar esta realidad, desde FEDER instamos a las administraciones competentes a:

- Establecer sistemas de incentivación fiscal que promuevan la investigación, y la declaración de la investigación en Enfermedades Raras como Acontecimiento de Excepcional Interés Público. Todo ello acompañado de acciones para optimizar los recursos evitando duplicidades, para lo cual hay que saber qué y donde se está investigando; dando continuidad a programas específicos que ya están en marcha generando conocimiento; y facilitando la transferencia del conocimiento que se genera en la investigación a la atención a las personas. Para ello, es fundamental seguir impulsando también la información epidemiológica: registro (poblacional y de pacientes), información sobre ER y trastornos raros sin un diagnóstico determinado.
- Asegurar un acceso rápido y en condiciones de equidad a las pruebas de **diagnóstico**, especialmente a las 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. Para ello es fundamental** la implementación de la Medicina Personalizada y de Precisión con los recursos y profesionales adecuados.
- Lograr el acceso en tiempo y condiciones de equidad a los **medicamentos** autorizados en Europa y agilizar el proceso de financiación,

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, incorporando:

- 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.

- Garantizar 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.
- Impulsando 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 formar de contribuir al desarrollo pleno de las personas con Enfermedades Raras.
- Consolidando la **formación** especializada a los futuros profesionales de todos los ámbitos: clínicos y sociales.

Y todo ello, unificado bajo el paraguas de la 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 y de una futura Resolución de la OMS en la materia.

Desde FEDER instamos a las instituciones competentes a impulsar medidas dirigidas a promover la prevención de las enfermedades raras, la investigación, el diagnóstico precoz y el tratamiento, tanto farmacológico como mediante otros tipos de terapias, en tiempo y condiciones de equidad