entidad de utilidad pública

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

DECLARACIÓN OFICIAL POR EL DÍA MUNDIAL
DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2019

LAS ENFERMEDADES RARAS, UN DESAFÍO INTEGRAL, UN DESAFÍO GLOBAL

DECLARACIÓN OFICIAL POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2019

LAS ENFERMEDADES RARAS, UN DESAFÍO INTEGRAL, UN DESAFÍO GLOBAL

entidad de utilidad pública

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Concretamente, una enfermedad es considera rara cuando afecta a **menos de 5 de cada 10.000 habitantes**.

Pero debido al gran número de enfermedades existentes (según la Organización Mundial de la Salud (OMS), **existen entre 5000 y 7000 enfermedades raras distintas**, esta tipología afecta a un porcentaje nada desdeñable de la población mundial, entre un 6% y 8%. En el caso de España afecta a 3 millones de personas.

Se trata de enfermedades en su mayoría crónicas y degenerativas caracterizadas por un **comienzo precoz en la vida** ya que 2 de cada 3 aparecen antes de los dos años. En 1 de cada 5 casos aparecen dolores crónicos y en 1 de cada 3 déficit motor, sensorial o intelectual que produce discapacidad en la autonomía. Además en casi la mitad de los casos, el pronóstico vital está en juego.

A todas estas dificultades que deben enfrentar las personas que sufren una enfermedad rara, debemos añadirle la **dificultad de acceder a un diagnóstico acertado**. Solo un 34 % afirma disponer del tratamiento que necesita y la media de acceso al diagnóstico es de 4 años (el 49% afirma haber sufrido demora diagnostica: casi un 20% más de 10 años y un 20% más de 5 años).

Además las enfermedades raras no solo afectan a aquellos que las padecen, sino también a sus familiares que ejercen el **papel de cuidadores** (siendo en un 64% mujeres): 7 de cada 10 pacientes y familiares reducen su actividad profesional o dejan de trabajar por motivo de la enfermedad y 1 de cada 2 cuidadores dedican más de 2 horas al día a las tareas relacionadas con la enfermedad. A lo que debemos sumarle que las personas con ER y sus cuidadores refieren estar o tener depresión hasta 3 veces más que el conjunto de la población.

Y es que, aunque existen miles de enfermedades raras identificadas y cada una de ellas enfrenta una amplia diversidad de síntomas, todas ellas enfrentan problemas tan comunes como urgentes. **La complejidad y baja prevalencia** hace necesarios una alta especialización y concentración de casos, multidisciplinariedad y experiencia para su prevención, diagnóstico y tratamiento.

Una realidad que **se vive en España, pero también en otros puntos del mundo**. Por eso, desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) nos unimos, por undécimo año consecutivo, a la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras (ER) que se celebra cada 28 de febrero (día 29 en los años bisiestos), sumándonos a una movilización mundial que en 2018 estuvo secundada por más de 90 países .

Alineados con la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y con la Red Internacional de Enfermedades Raras (RDI), lanzamos nuestra campaña '**Las enfermedades raras: un desafío integral, un desafío global'**.

LAS ENFERMEDADES RARAS, UN DESAFÍO INTEGRAL, UN DESAFÍO GLOBAL

entidad de utilidad pública

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

¿QUÉ ACCIONES SE DEBE PROMOVER?

1. Analizar impacto de la **Estrategia Nacional** de Enfermedades Raras en los últimos 10 años y, en consecuencia, actualizar sus líneas de actuación a través de un Comité de Seguimiento que integre la perspectiva de los pacientes y las Comunidades Autónomas para implementar la estrategia **a nivel autonómico** a través de planes que cuenten con una partida presupuestaria específica.

2. Proporcionar apoyo y recursos necesarios para agilizar la ampliación enfermedades raras y la obtención de fuentes necesarias para el volcado de datos en el **Registro Estatal**. Garantizando que los Registro Autonómico de Enfermedades Raras esté dotado con los recursos humanos suficientes para cumplir con los objetivos del Registro Estatal.

3. Promover la **investigación** en enfermedades raras, compartiendo los resultados y favoreciendo la viabilidad y la sostenibilidad de las entidades e instituciones que investigan en este ámbito así como estableciendo sistemas de incentivos que fomenten la colaboración económica del sector privado y la sociedad civil.

4. Integrar el modelo de Redes Europeas de Referencia en nuestro Sistema Nacional de Salud para garantizar que el conocimiento viaje en todas las unidades y hospitales de nuestro país, impulsando la participación de los CSUR en las Redes Europeas de Referencia (ERNs) así como informando a los especialistas médicos sobre su utilidad.

5. Favorecer la **implementación de un Modelo de Asistencia Integral efectivo** que garantice el acceso en equidad a servicios de Atención Temprana, rehabilitación, logopedia y atención psicológica en enfermedades agudas y crónicas. Para ello, además, es fundamental la formación continua de los profesionales en materia enfermedades raras.

6. Profundizar en el impacto de iniciativas como el **Plan para el Diagnóstico Genético**, analizando las rutas asistenciales y dotándolo de financiación así como potenciar el diagnóstico precoz a través de un **protocolo de atención** para personas sin diagnóstico en la Comunidad. Además, es preciso reconocer la especialidad de genética clínica.

7. Unificar los procesos de valoración de la discapacidad y dependencia para evitar informes contradictorios, repeticiones de trámites y valorar de forma más eficiente la situación de la persona. Es fundamental implementar el baremo CIF así y revisar las políticas públicas de dependencia. Además, es necesario incluir dentro del procedimiento un **modelo de informe médico que incluya la valoración del médico** de atención primaria y al que tengan acceso los equipos profesionales de valoración.

8. Garantizar **acceso en equidad e igualdad a todos los medicamentos huérfanos** contribuyendo la armonización de los criterios de acceso así como por la unificación de los informes de valoración de medicamentos. Además, es preciso desarrollar el primer **Plan de Medicina Personalizada o de Precisión** integrando las enfermedades raras y la perspectiva de los pacientes.

9. Asegurar que la normativa garantice los recursos educativos y sociosanitarios necesarios para una **educación** plenamente inclusiva así como actualizar los RD que regulan la **prestación por hijo a cargo** con enfermedad grave.

10. Apoyo al movimiento asociativo con el incremento proporcional a las subidas del XV convenio de centros y servicios de atención a la discapacidad de la partida presupuestaria específica en los Presupuestos Generales de la Comunidad para complementar la acción que realiza la administración.

DECLARACIÓN OFICIAL POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2019

LAS ENFERMEDADES RARAS, UN DESAFÍO INTEGRAL, UN DESAFÍO GLOBAL

entidad de utilidad pública

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

CONTRIBUIR A UN ABORDAJE GLOBAL

1. Impulsar una Resolución de la Asamblea General la ONU para integrarlas en la planificación global de la cobertura universal, porque garantizar el acceso universal a la salud implica garantizar el acceso al diagnóstico y tratamiento de todas las personas con enfermedades raras, independientemente de dónde vivan y la patología con la que convivan.

2. Cooperar globalmente para lograr los Objetivos 2027 del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC).

3. Integrando las enfermedades raras en la **Agenda 2030** en los Objetivos de Desarrollo Sostenible:

OBJETIVO 1: Fin de la pobreza: Las personas con enfermedades raras a menudo están atrapadas en un círculo vicioso de vulnerabilidad y pobreza debido a la exclusión de los sistemas de salud y educación, así como del mercado laboral.

OBJETIVO 3: Salud y bienestar: Alcanzar la cobertura de salud universal requiere atender a las necesidades de las personas con enfermedades raras, que necesitan más y mejores medicamentos, un diagnóstico adecuado y atención y apoyo social de por vida, así como acceso a tecnologías de asistencia sanitaria.

El logro de una buena salud para las personas con enfermedades raras también suele verse dificultado por la falta de conocimiento de estas enfermedades entre los profesionales de la salud, lo que conduce a retrasos en el diagnóstico (o incluso a un diagnóstico erróneo).
La relativa invisibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de salud (ejemplificada por su subrepresentación en la Clasificación Internacional de Enfermedades de la OMS) también constituye una barrera importante.

OBJETIVO 4: Educación de calidad: La mayoría de las personas que conviven enfermedades raras son niños, que a menudo enfrentan grandes dificultades para asistir a la escuela debido a la inaccesibilidad de las instalaciones y los métodos de enseñanza no adaptados, pero también debido a los prejuicios y desconocimiento que rodean las ER.

OBJETIVO 5: Igualdad de género: La responsabilidad de cuidar a las personas con enfermedades raras recae desproporcionadamente sobre las mujeres, y en particular las madres, ya que las enfermedades raras afectan predominantemente a los niños pequeños. Su tiempo y esfuerzos para proporcionar cuidado no remunerado y trabajo doméstico, así como la carga que supone para sus propias carreras profesionales y actividades a menudo está infravalorada y no se reconoce.

OBJETIVO 8: Trabajo decente y crecimiento económico: Las personas con enfermedades raras y discapacidades a menudo son marginadas del mercado laboral, no solo por los prejuicios, sino también por la falta de instalaciones accesibles, de horarios de trabajo flexibles y de roles adaptados.

OBJETIVO 9: Industria, innovación e infraestructura: Con no más de unos pocos cientos de terapias desarrolladas frente a casi 7.000 enfermedades raras, la necesidad de invertir en I + D, tecnologías de salud y herramientas de diagnóstico para personas con enfermedades raras sigue siendo inmensa.

OBJETIVO 10: Resolución de las desigualdades: Las personas con enfermedades raras siguen siendo una población invisible, aunque estadísticamente significativa, de casi 300 millones de personas en todo el mundo, que sufren discriminación en las áreas de salud, trabajo y participación política; todos son ejemplos de desigualdades concretas que deben abordarse en el marco del ODS 10.

OBJETIVO 17: Alianzas para lograr los objetivos: La comunidad de enfermedades raras está cada vez más conectada a escala global. El Comité de ONG para las Enfermedades Raras constituido en 2016 representa nuestra voluntad de aceptar y cumplir los ambiciosos objetivos que establece la Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible.