



¿Cómo te ves en 2030?

DÍA MUNDIAL DE LAS
ENFERMEDADES RARAS
2022

Lucha para la
transformación social

Compromiso con la
investigación

Unión para ofrecer
servicios

entidad de
utilidad pública 
feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

¿Qué son las enfermedades raras?

En Europa, las **enfermedades raras** son aquellas cuya prevalencia está por debajo de **5 por cada 10.000 habitantes** [1]. La mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan **más de 4 años para lograr un diagnóstico**; un 20% de ellas ha esperado más de una década [2]. A ello se une que **sólo el 5% de las más de 6.172 identificadas en Europa tienen tratamiento** [3].

Se estima que el 7% de la población mundial convive con estas patologías, lo que se traduce en más de 300 millones de personas en todo el mundo, 3 de ellas en España, 30 millones en Europa, 25 millones en Norteamérica y 42 millones en Iberoamérica.



RARE
DISEASES
INTERNATIONAL



Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras

¿Qué es el Día mundial de las enfermedades raras?

Se celebra cada 28 de febrero (día 29 en los años bisiestos) para impulsar una movilización mundial que permita posicionar la realidad de estas patologías en la agenda pública. Desde su puesta en marcha en 2008, cada vez más **países se han sumado a esta iniciativa hasta llegar a 106** el año pasado.

En España, desde FEDER aterrizamos esta campaña global alineados con la alianzas europea, iberoamericana e internacional: **EURORDIS, ALIBER y RDI**, respectivamente.

¿Qué es FEDER?

En la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) llevamos trabajando desde hace más de dos décadas 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 **393 organizaciones de pacientes** comprometidas con la **investigación** de estas patologías, 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.

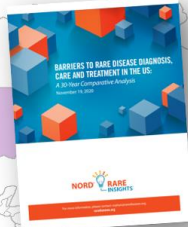
Juntos, en el marco del Día mundial de las enfermedades raras, coordinamos e impulsamos en España una red de solidaridad formada por organizaciones de pacientes, sociedades profesionales y científicas, plataformas afines y entidades solidarias.

Gracias a campañas como ésta, logramos posicionar cada vez más la realidad de las enfermedades raras en la agenda pública. Sólo el año pasado, éstas generaron **4.361 impactos en medios de comunicación**, nuestras redes sociales sumaron **5.000 nuevos seguidores**, además de la **iluminación de más de 50 edificios** emblemáticos por toda la geografía española o la adhesión de **más de 10 cámaras parlamentarias**.

La EQUIDAD, un reto global

Organizaciones como FEDER han liderado la generación de información de estas patologías y evidenciado cómo **los problemas de EQUIDAD se replican en todo el mundo** y que **ningún territorio contará por sí mismo con un número de pacientes de una enfermedad poco frecuentes como para entenderla y poder abordarla**.

El 28% tardó siete o más años en recibir diagnóstico y un 38% recibió un diagnóstico erróneo.



En promedio, esperan **cuatro años**, reciben tres diagnósticos erróneos y consultan con **cinco médicos** antes de recibir un diagnóstico correcto. Actualmente, solo **la mitad de los medicamentos huérfanos autorizados** están disponibles.

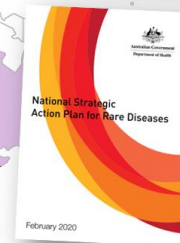
La mitad de las personas han sufrido un retraso diagnóstico de más de 4 años y solo el 34% tiene acceso a tratamiento.



El promedio de años que tardó el diagnóstico fue de 8,71 años, el 34% reportó tener problemas de acceso a tratamiento como consecuencia del retraso diagnóstico.



El 30% sufrió un retraso en el diagnóstico de más de cinco años, mientras que casi la mitad recibió al menos un diagnóstico erróneo. Esperan entre dos y cuatro años más para acceder a tratamientos.

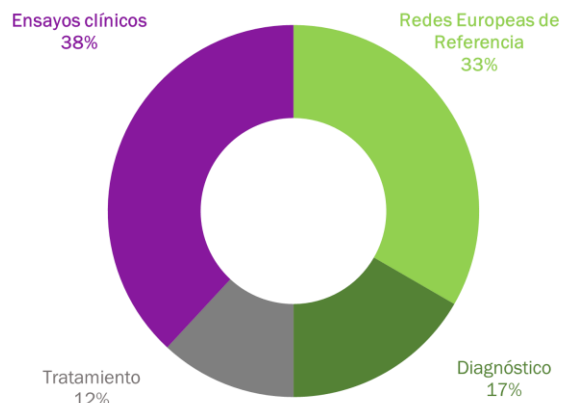


[4, 5, 6, 7].

Uno de los ejemplos que mejor evidencian esta necesidad de **EQUIDAD** es el acceso a diagnóstico: las **pruebas de cribado neonatal** varían en todo el mundo, desde 59 en **Estados Unidos** hasta **2 en Lituania**, pasando por las **7 de España**; un número bastante reducido a comparación con otros países similares como Italia, que criba más de 40 o Portugal, con 29. La realidad es aún más difícil en **regiones donde ni existe una definición de enfermedad rara ni datos** sobre su impacto: y, si no conocemos el problema, ¿cómo vamos a abordarlo?

Frente a ello, fruto de la acción histórica del tejido asociativo, en diciembre de 2021 se logra la adopción de la **Resolución de la ONU sobre enfermedades raras**. Un **acontecimiento histórico** que pone el acento en desarrollar políticas para enfermedades raras en todos los países. Para ello, alude directamente al Desarrollo Sostenible y a «la importancia fundamental de la **EQUIDAD**». Para ello, la Resolución exhorta a los Estados Miembros a que **«fortalezcan los sistemas sanitarios [...]** a fin de proporcionar acceso universal a una amplia gama de servicios» así como a «la **creación de redes de expertos** y centros multidisciplinares especializados».

Identificamos retos compartidos en todo el mundo, pero también lo contrario: **un 24% de nuestro tejido asociativo asegura que el trabajo en red internacional ha mejorado la atención** de las personas con enfermedades poco frecuentes; **el mayor exponente del valor de cómo se retroalimentan las acciones locales, estatales e internacionales** [7].



EQUIDAD en Europa

La fragmentación también se ha constatado en **Europa**, donde como contrapartida estamos trabajando **para impulsar un Plan de Acción** que de respuesta a las 8 recomendaciones clave:

1. Un **marco político** europeo que guíe la implementación de estrategias nacionales.
2. **Diagnóstico** más temprano, rápido y preciso.
3. Un **ecosistema sanitario altamente especializado**, con apoyo político, financiero y técnico a nivel europeo y nacional.
4. Garantizar la **inclusión** de las personas, reconociendo sus derechos sociales.
5. Una cultura que fomente la **participación** significativa en el sector público y privado.
6. La **investigación** básica, clínica, traslacional y social.
7. **Datos** utilizados al máximo.
8. Mejorar la disponibilidad, accesibilidad y asequibilidad de los **tratamientos**.

Estas recomendaciones, que nacen de todo el proyecto Foresight Rare 2030, estructuran este Plan de Acción que se espera que se pueda **materializar en el año 2023 y, muy probablemente, durante la presidencia rotatoria de España en el Consejo de la Unión Europea**. Con ellas, se busca dar respuesta a las diferentes realidades que se viven según en qué país europeo vivan las personas con enfermedades poco frecuentes o en busca de diagnóstico.

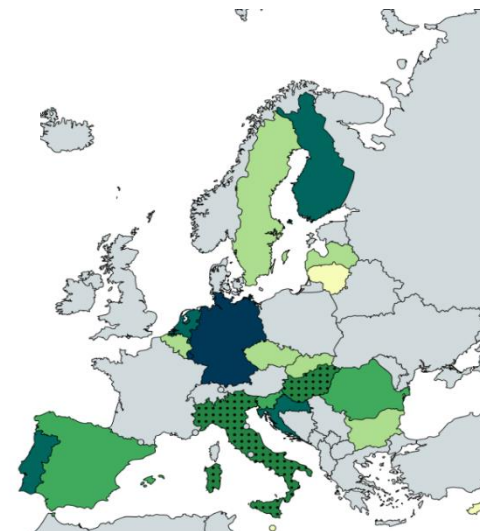
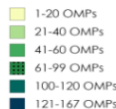
Además de las diferencias de acceso a diagnóstico, como las de cribado neonatal que ya se han evidenciado, también existen graves diferencias en otros aspectos: por ejemplo, **España es el único país de Europa que aún no ha reconocido la especialidad de genética**.

Pero también se identifican retos en el acceso a tratamiento: el **24% de las personas con enfermedades raras no pudieron obtener** los tratamientos que necesitaban **porque no estaban disponibles** donde viven (un 17% más que la población general) [8].

En el caso concreto de los **medicamentos huérfanos** existen países como Alemania que comercializan prácticamente **el 100% de los autorizados por la EMA, seguido de Países Bajos, Finlandia e incluso Portugal**.

Pero también otras realidades como **Rumanía o España, donde sólo el 40% de los 126 medicamentos huérfanos con autorización de la EMA son accesibles** [9, 10].

No. of OMPs available in country (reimbursed)



El **85% de la comunidad europea investigadora** de enfermedades raras está **implicada**

Más de **1200 personas** implicadas: científicos y administración.
101 millones de euros como presupuesto

Para impulsar la investigación se puso en marcha en 2020 el Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras (**EJP RD**) que incluye a **35 países y 130 instituciones, 5 de ellas españolas y 3 más vinculadas**.

EQUIDAD en España

¿Cómo influye todo ello en **España**? Sin ir más lejos, históricamente se ha constatado un **acceso desigual a los recursos en las diferentes Comunidades Autónomas**, donde desde el inicio se evidencia cómo, por ejemplo, **la inversión en sanidad per cápita** que nos afecta a cada persona según donde viva, varía en más de 800 euros por habitante según la autonomía.

En término de enfermedades raras, la necesidad de una mayor **EQUIDAD** se hace tangible:

- En lo relativo a diagnóstico, donde un ejemplo evidente son las **pruebas de cribado neonatal**, que varían entre el mínimo de 10 establecido por el Ministerio hasta 40 según la cartera complementaria de algunas Comunidades.
- Respecto a tratamiento, existen **diferentes fórmulas de acceso a medicamentos** de alto impacto, donde a las dificultades de comercialización nacionales se suma que **cada Comunidad Autónoma tiene una política diferente** al respecto.
- A ello se une el hecho de que casi un 30% de las personas se han visto **obligadas a desplazarse**, generalmente a alguno de los **291 Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) con los que contamos en España**.
- **De ellos, 110 participan en las Redes Europeas** de Referencia. La dificultad reside en que **el 50% de estos centros participantes se concentra en Cataluña, el 25% en Madrid y el 10% en Andalucía**.
- En materia de investigación, en los años 2018, 2019 y 2020 y en el marco de la Acción Estratégica en Salud (AES), el Gobierno confirma que se han destinado un total de **57.786.881 euros a proyectos de investigación de enfermedades raras**.
- En lo que respecta a políticas transversales, se constatan **11 comunidades con consejos asesores o planes integrales y autonómicos específicos publicados o en desarrollo**.
- Cada autonomía cuenta además con un registro autonómico que alimenta los datos del Registro Estatal de Enfermedades Raras (**ReeR**), sin embargo, en el primer informe sólo se identifican 30.378 casos de 22 patologías y del **70% de las Comunidades**.
- Estas mismas diferencias se hacen también tangibles en las **diferentes prestaciones sociales a las que las familias tienen derecho** según las carteras complementarias de cada autonomía.

Para asegurar el acceso en **EQUIDAD** a los recursos como insta la ONU, es fundamental que desde las autonomías se trabaje bajo el concepto de trabajar **“de lo local a lo global”**, concienciando a cada territorio de que su acción es fundamental para lograr los retos específicos de nuestra causa y los objetivos globales como son los de Desarrollo Sostenible.

Porque, mejorando el diagnóstico, tratamiento y atención integral de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico, estaremos contribuyendo ineludiblemente a un mejor sistema social y sanitario para cualquier persona.

¿Cómo nos vemos en 2030?

No podemos predecir el futuro, pero sí podemos construirlo. Y ahora, tenemos más herramientas que nunca para lograrlo:

- A nivel mundial, con la Resolución de la ONU.
- A nivel europeo, con las políticas que ya contamos y la generación de estructuras como las Redes de Referencia o el EJP RD.
- A nivel estatal, con las estrategias nacionales y autonómicas de nuestro país.

Queremos continuar trabajando desde esta triple perspectiva, porque entendemos que garantizar la Cobertura Universal de la Salud es garantizar el acceso a diagnóstico y tratamiento de todas las personas, también de las que conviven con enfermedades raras, independientemente de dónde vivan y su patología.

Desde una perspectiva internacional

- Debemos trabajar “de lo local a lo global” para garantizar la implantación de la **Resolución de la ONU** a todos los niveles, apoyando a Iberoamérica y motivando el desarrollo de un Plan de Acción en Europa.
- Debemos implicar a nuestros gobiernos para **eleva las medidas de la ONU a la Organización Mundial de la Salud**, así como a la Oficina del Alto Comisionado de Naciones Unidas para los Derechos Humanos, a fin de dar continuidad a la Resolución de la ONU.

Desde una perspectiva estatal

- Garantizar que se cumple el **compromiso del actual gobierno de evaluar y actualizar la Estrategia de Enfermedades Raras** del Sistema Nacional de Salud.
- **Sensibilizar e implicar a la presidencia rotatoria de España en el Consejo de la Unión Europea**, que tendrá lugar durante la segunda mitad de 2023, a fin de asegurar su apoyo al Plan de Acción europeo de enfermedades raras.

Desde una perspectiva autonómica

- Evidenciar cómo **desde el tejido asociativo contribuimos a la consecución de la Agenda 2030** y lograr los apoyos necesarios para poder continuar haciéndolo.
- Impulsar el desarrollo de **planes integrales y políticas autonómicas** en enfermedades raras encaminadas a garantizar la **EQUIDAD** en el acceso a recursos sociosanitarios.

ENFERMEDADES RARAS Y OBJETIVOS DE DESARROLLO SOSTENIBLE:

¿Cómo contribuye la familia FEDER?



El abordaje terapéutico es en la mayor parte de las ocasiones el único tratamiento posible. Un abordaje que está cubierto parcialmente por el Sistema Nacional de Salud, de forma que casi **el 30% de las familias destinan más de un 20% de sus ingresos anuales** a tratar la enfermedad.

La consecución de una atención integral -lo cual se está impulsando actualmente desde iniciativas como la Red de Centros de Atención Directa del tejido asociativo- permitiría reducir el impacto de las terapias en la economía familiar, lo cual está especialmente vinculado con el **Objetivo 1: fin de la pobreza**.



Casi la mitad de nuestro colectivo ha sufrido un retraso en su diagnóstico y casi otro 20% entre 4 y 9 años. De ello, podemos deducir que **prácticamente la mitad del colectivo ha sufrido un retraso diagnóstico de más de 4 años**.

A la pregunta de por qué este retraso, a pesar de todos los avances establecidos, la gran mayoría de los pacientes -casi un 73%- considera que se debe al desconocimiento que rodea a la enfermedad.

A ello se une que **sólo el 5% de las enfermedades raras -unas 300 de las más de 6.172 identificadas en Europa- cuentan con tratamiento**. Además de la escasez, el acceso es desigual entre los que existen.

Frente a ello, nuestra acción en incidencia política, así como en investigación a través de iniciativas como el proyecto oriGEN están encaminado histórica y directamente a la **consecución de la Cobertura Universal de la Salud y al objetivo 3 de la Agenda 2030 sobre salud y bienestar**.



Más del 40% de las personas con enfermedades poco frecuentes se ha sentido discriminadas en el ámbito educativo alguna vez por motivo únicamente de su enfermedad. Éste es el ejemplo claro de cómo la enfermedad impacta más allá de las consecuencias clínicas.

Frente a ello, nuestros proyectos de intervención socioeducativa como Las enfermedades raras ya están en el cole con Federito o Asume un reto poco frecuente que han llegado a más de 96.443 menores en la última década o los impulsados por el tejido asociativo recogidos en Educación en Red, son un ejemplo de cómo contribuimos al **Objetivo 4: Educación de calidad**.



La familia es quien suele asumir la asistencia personal del paciente en el 70% de los casos. Y, **más concretamente, las madres, en el 36% de las ocasiones** (casi un 30% la pareja, un 24% el padre y el 10% los hijos). Las cuidadoras **dedican más de 6 horas diarias** a apoyar al paciente en el 33% de los casos.

Además, las mujeres con enfermedades raras corren el riesgo de vivir una triple **discriminación: por el hecho de ser mujer, convivir con discapacidad y, además, con una enfermedad rara.**

Iniciativas como la atención de casos vulnerables de nuestro Servicio de Información y Orientación o el proyecto de género, que concentra el 75% de las atenciones grupales de nuestro Servicio de Atención Psicológica, para minimizar la brecha y el impacto de los cuidados los cuidados están dirigidas a conseguir el **Objetivo 5 sobre igualdad de género.**



Un 60% de las personas con enfermedades poco frecuentes en edad de trabajar no tiene empleo. La enfermedad «determina esta situación de inactividad laboral en un 35,8% de los casos» y que «el 49% considera que su situación laboral es insuficiente, mala o muy mala».

Para lograr su inclusión, trabajamos desde la atención directa y la incidencia política para lograr cambios normativos que amplíen prestaciones y mejoren las condiciones laborales que reduzcan las barreras arquitectónicas y psicosociales que frenan el acceso al empleo de nuestro colectivo.



En los últimos años se han **descubrimiento de más más de 3.000 genes vinculados a enfermedades raras o el desarrollo de 200 nuevas terapias** para estas patologías. Sin embargo, esta **investigación se ha centrado sólo en el 20% de las enfermedades raras** que existen.

Trabajamos a través de la incidencia política que ha logrado desarrollar la Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT) e impulsando 24 proyectos de investigación sobre diagnóstico y tratamiento contribuyen al **Objetivo de Desarrollo Sostenible 9 sobre Industria, innovación e infraestructura.**



La **fragmentación existente dentro y fuera de nuestras fronteras** es una evidencia de la necesidad de trabajar para garantizar un acceso en condiciones de **EQUIDAD** a los recursos, especialmente a la innovación en diagnóstico y tratamiento.

Además de contribuir así al Objetivo 3, nuestra acción de incidencia política “de lo local a lo global” que incluye desde la Resolución de la ONU hasta el desarrollo de 10 marcos autonómicos sobre enfermedades raras, incluida esta campaña o la evaluación de la Estrategia Nacional, busca poner el foco en soluciones dirigidas al **Objetivo 10 sobre reducción de las desigualdades.**



El **tejido asociativo enfermedades raras bien podría configurarse como uno de los mayores exponentes de la cooperación local, regional, nacional e internacional**, ya que desde sus primeros pasos fue capaz de cohesionar a una comunidad heterogénea y trabajar en objetivos comunes.

De esta forma, el trabajo en red entre alianzas nacionales como la nuestra junto a otras como EURORDIS, ALIBER o la RDI son un ejemplo claro para el **Objetivo 17 sobre alianzas para lograr objetivos.**

Referencias

1. Las enfermedades raras: un reto para Europa. Comisión de las Comunidades Europeas. 2008. https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/Las%20ER%20Un%20reto%20para%20Europa_Comicaci%C3%B3n%20del%20Comisi%C3%B3n_2008.pdf
2. FEDER. CREER. Estudio sobre necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERio. Disponible en línea: https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2018/12/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
3. STÉPHANIE NGUENGANG WAKAP, DEBORAH M. LAMBERT, ANNIE OLRV, CHARLOTTE RODWELL, CHARLOTTE GUEYDAN, VALÉRIE LANNEAU, DANIEL MURPHY, YANN LE CAM & ANA RATH. *Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database*. 2019.
4. NORD. *Barriers to rare diseases diagnosis, care and treatment in the US*. https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/11/NRD-2088-Barriers-30-Yr-Survey-Report_FNL-2.pdf. 2020.
5. RD UK. *Illuminating the rare reality*. <https://www.rare-disease.org.uk/wp-content/uploads/sites/7/2019/02/Illuminating-the-rare-reality-2019.pdf>. 2019.
6. AUSTRALIAN GOVERNMENT. *National Strategic - Action Plan for Rare Diseases*. <https://rarevoices.org.au/wp-content/uploads/2020/08/NationalStrategicAPRD.pdf>. 2020.
7. ALIBER. *Datos preliminares del Estudio ENSERio LATAM*.
8. FEDER. *Datos preliminares de la consulta anual de socios (2021-2022)*.
9. RARE BAROMETER VOICES. *Access to treatment: unequal care for European rare disease patients*. Disponible en línea: <http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/Access%20to%20treatment/access%20to%20treatment%20EN.pdf> 2017.
10. RARE 2030. *Availability & accessibility of orphan medical products & medical devices for rare diseases*. Disponible en línea: <http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rare2030/Knowledge%20Based%20Summaries/Knowledge%20Base%20Summary%20-%20Availability%20and%20Accessibility%20of%20OMPs%20and%20Medical%20Devices.pdf> 2020.
11. AELMHU. *Los medicamentos huérfanos en España: informe de acceso. Segundo trimestre 2021*. Disponible en línea: <https://aelmhu.es/nuestros-proyectos/#informe-acceso> 2021.