

DECLARACIÓN INSTITUCIONAL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2021

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 década². A ello se une que **sólo el 5% de las más de 6.172 identificadas en todo el mundo tienen tratamiento**³.

Los **más de 3 millones de personas** que, se estima, conviven con estas patologías en **España** o están en busca de diagnóstico han constituido **siempre un colectivo vulnerable y con necesidades específicas** al convivir con patologías genéticas, crónicas, multisistémicas y degenerativas. Todo ello, lleva a las familias a pasar por sentimientos de desesperanza y soledad producidos por la incertidumbre, la ausencia de tratamiento y la falta de información sobre una enfermedad desconocida para ellas y para los profesionales sociosanitarios.

A esta realidad se suman ahora las consecuencias de la crisis de COVID-19. Una crisis que ha hecho que las familias sientan aún más la incertidumbre al desconocer las implicaciones del virus o de la vacuna con la patología con la que conviven y al ver afectada su atención. Y es que **9 de cada 10 han visto interrumpido la atención social y sanitaria de su enfermedad con motivo de la COVID-19**⁴.

Esta crisis ha puesto de relieve la importancia de la coordinación social y sanitaria, de la investigación como única fórmula para lograr una solución o del valor de contar con profesionales preparados y comprometidos, estructuras y estrategias que aseguren el acceso equitativo al diagnóstico y tratamiento.

Lo mismo que desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) viene defendiendo las dos últimas décadas en su objetivo de ser *la esperanza de las personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y sus familias*.

Ahora más que nunca, en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra este 28 de febrero, FEDER quiere poner de relieve **la importancia del COMPROMISO, la LUCHA y la UNIÓN como principales valores y síntomas de la ESPERANZA** de las familias.

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_Comunicaci%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 Olry, 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 RARE BAROMETER VOICES. ¿Cómo ha afectado la COVID-19 a las personas con enfermedades raras? 2020.

- ❖ Una esperanza que es posible con el **COMPROMISO** por la investigación. Porque históricamente, FEDER ha insistido en la necesidad de invertir en ciencia como fórmula para dar respuesta a las dificultades de diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras. Y es que, **sólo en torno al 20% de las miles de enfermedades raras que existen están siendo investigadas**⁵.

Con la COVID-19 se ha demostrado la importancia de la coordinación de los esfuerzos nacionales e internacionales, así como la colaboración pública-privada con el objetivo de desarrollar una solución que se ha traducido en una vacuna. De hecho, el Plan de Choque para la Ciencia e Innovación, recoge más de 50 millones de euros de fondos de urgencia para investigación biomédica e I+D+I empresarial en COVID-19.

Es decir, cuando invertimos en investigación y se desarrolla de forma colaborativa, ésta es posible. Y, además, permite avanzar y desarrollar soluciones para toda la sociedad, pero también para otras patologías.

- ❖ La esperanza que necesitan las familias también las ha llevado a la **LUCHA** para la **transformación sanitaria y social**. FEDER viene defendiendo desde sus inicios la necesidad de asegurar el acceso en equidad a los avances en diagnóstico o tratamiento, con el que sólo cuenta el 34% de las familias⁶.

Con la COVID-19 se ha demostrado que muchas propuestas que venía trasladando el colectivo de enfermedades raras desde hace años eran efectivas. Un ejemplo de ello son:

- la innovación desarrollada para garantizar la CONTINUIDAD SOCIEDUCATIVA de los menores vía telemática o la
- puesta en marcha del TRATAMIENTO DOMICILIARIO, mejorando la autonomía y calidad de vida del paciente.

Creemos que estos modelos son la puerta de entrada a nuevas fórmulas que reduzcan la falta de equidad en otros procesos como es el ACCESO A DIAGNÓSTICO. Un proceso que debemos acompañar instando al gobierno al reconocimiento de la especialidad de Genética Clínica en España.

- ❖ Como tercer pilar de esa ESPERANZA, es necesaria la **UNIÓN** para trabajar en red. Y es que, las características de las patologías, sumadas a las dificultades de acceso a los recursos asistenciales, hace casi el 30% de las familias se ven obligadas a desplazarse a hospitales lejos de su residencia⁷.

⁵ ORPHANET. 2019.

⁶ 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

⁷ Íbid.

Con la COVID-19 se ha demostrado que:

- la IMPLANTACIÓN DE ESTRUCTURAS PARA COMPARTIR EL CONOCIMIENTO era posible y necesaria,
- que la coordinación entre la ATENCIÓN SOCIAL Y SANITARIA es más necesaria que nunca,
- que las ORGANIZACIONES DE PACIENTES SON PUNTO DE REFERENCIA para frenar el desconocimiento y que la
- COORDINACIÓN ENTRE PLATAFORMAS DEL SECTOR nos permite abrirnos paso ante las necesidades comunes de las personas con enfermedades crónicas y discapacidad.

Desde FEDER, queremos que se reconozca como colectivo especialmente vulnerable a nuestro colectivo, pero también formar parte de la solución, dando valor y continuidad a las buenas prácticas que nos deja la crisis de la COVID-19.

Este Día Mundial de las Enfermedades Raras 2021, más que nunca, queremos trabajar en red, reconociendo el papel de **las organizaciones de pacientes, que han demostrado ser la respuesta a las familias cuando más lo necesitaban.**

Y todo ello, sobre los valores que nos unen:

- ❖ El fomento de nuestro **COMPROMISO**, incrementando la inversión en investigación para hacerla posible.
- ❖ La persistencia de la **LUCHA** de las familias continuando el trabajo hacia el acceso en equidad a recursos, especialmente en diagnóstico y tratamiento. Una lucha posible motivando la cooperación entre comunidades autónomas para hacer frente a una problemática común de la mano de Estrategias en enfermedades raras.
- ❖ Todo ello, de la mano de la **UNIÓN**, necesaria para intercambiar conocimiento y ofrecer una mejor atención y coordinación entre profesionales sociales y sanitarios a través del sistema de Centros, Servicios y Unidades de Referencia y su coordinación con Europa.

Estos valores representan y son **SÍNTOMA DE ESPERANZA.**

Y esta esperanza es nuestra bandera para **conseguir una sociedad capaz de abordar cualquier enfermedad desconocida.** Juntos, podemos lograrlo.