

## SOLICITUD DE ADHESIÓN

### **DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2023: HAZ QUE EL TIEMPO VAYA A NUESTRO FAVOR**

Como presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), le escribo en nombre de las 412 entidades que representamos con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras (ER) que celebramos cada 28 de febrero (día 29 en los años bisiestos).

Se trata de una campaña histórica para nuestro colectivo que este año lleva por lema ***'Haz que el tiempo vaya a nuestro favor'*** y está enmarcada en una acción global para impulsar una movilización internacional en torno a las enfermedades raras. En concreto, nuestro objetivo es afrontar los retos que supone, no sólo el retraso o la ausencia de diagnóstico en ER, sino también la dificultad en el acceso al mismo.

El motivo de la presente carta es solicitar su adhesión a la declaración institucional que adjuntamos en el marco de la institución a la que pertenece con el objetivo de apoyar a los más de 3 millones de personas con una enfermedad rara en nuestro país.

Desde el convencimiento de que podemos contar con su apoyo y el de la institución a la que pertenece le agradecemos su colaboración.

Reciba mi más cordial saludo.



Juan Carrión  
Presidente de FEDER y Fundación FEDER

## DECLARACIÓN INSTITUCIONAL:

### DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2023

En la Unión Europea se denominan enfermedades raras (ER), aquellas enfermedades cuya prevalencia está por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes. Una realidad que se vive en España, pero también en otros puntos del mundo. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) existen cerca de 7.000 enfermedades raras (6.172 enfermedades raras identificadas en Orphanet<sup>1</sup>) que afectan al 7% de la población mundial. Esto significa 3 millones de españoles, 30 millones de europeos y 47 millones de personas en Iberoamérica.

Son, por tanto, enfermedades que, consideradas una a una, afectan a muy pocas personas pero que, tomadas en su conjunto, implican a gran parte de la ciudadanía.

Se trata de personas que conviven con alguna enfermedad de carácter genético, crónico, y degenerativo en más del 70% de los casos. Enfermedades que, además, aparecen en la infancia en 2 de cada 3 casos, que conllevan una gran discapacidad en la autonomía y que también afectan a la calidad de vida de sus familiares y su entorno.

Su complejidad y baja prevalencia hace necesaria una alta especialización, concentración de casos, un abordaje multidisciplinar y experiencia para su atención. Todos estos aspectos son relevantes especialmente teniendo en cuenta la dificultad diagnóstica de estas enfermedades.

Por eso, este 2023, nos unimos a las Alianzas Europea e Iberoamericana –EURORDIS y ALIBER-, respectivamente, y a la Red Internacional de Enfermedades Raras para hacer un llamamiento global en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) nos unimos a este día que se celebra cada 28 de febrero (día 29 en los años bisiestos), bajo el lema **‘haz que el tiempo vaya a nuestro favor’**, enmarcada en una campaña global para impulsar una movilización internacional que frene las dificultades de acceso en EQUITAD a diagnóstico y tratamiento.

Nuestro objetivo es afrontar los retos que supone, no sólo el retraso o la ausencia de diagnóstico en ER, sino también la dificultad en el acceso al mismo.

<sup>1</sup> Orphanet es el portal de referencia para la información y documentación sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Orphanet proporciona acceso gratuito y fácil de usar basado en la Web a información completa validada médicamente, mejorando así el conocimiento y contribuyendo a la atención y el tratamiento precisos, y apropiados de los pacientes con enfermedades raras

Retos que se concretan en:

## ***Ante la ausencia del diagnóstico; cuando la enfermedad “no tiene nombre” todavía***

- Desde una perspectiva Internacional:
  - » **Reconocer a las personas y familias sin diagnóstico como un colectivo diferenciado por la administración desde una perspectiva internacional, nacional y autonómica. Reconocer al tejido asociativo que trabaja de manera incansable** para dar respuesta a las familias que enfrentan esta situación.
  - » **Implementar en el sistema sanitario la codificación “Trastorno raro sin diagnóstico determinado”** incluido en Orphanet que será clave para conocer exactamente cuántas personas en esta condición hay en cada país, favoreciendo el posterior acceso a los recursos cuando estos estén disponibles.
  - » **Impulsar programas para fomentar la interacción en la investigación en ER y la sostenibilidad de esta, favoreciendo que se comparta y se difunda el conocimiento generado para que se transfiera con mayor rapidez, agilidad y equidad a la práctica sanitaria, es decir a los pacientes.**
- A nivel nacional y con implementación autonómica:
  - » **Reconocer y potenciar los programas que actualmente apoyan la obtención de un diagnóstico que se desarrollan en nuestro país:** el Programa de Enfermedades Raras sin diagnóstico (SpainUDP) del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y el Programa de Enfermedades no Diagnosticadas (ENoD) del Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER). El objetivo de SpainUDP es ofrecer un diagnóstico a las personas que padecen una enfermedad rara y que hasta la fecha no han podido obtener el nombre o la causa de su enfermedad. ENoD tiene como objetivo contribuir al diagnóstico molecular preciso de los casos clínicos de enfermedades raras no resueltos. También los programas que se vienen desarrollando de enfermedades raras no diagnosticados y pacientes sin diagnóstico en diferentes centros de referencia.
  - » **Implementar estructuras y rutas que, en coordinación con el sistema de salud, permitan proseguir en el proceso diagnóstico cuando la enfermedad “no tiene nombre” todavía. Para ello, es imprescindible evaluar el impacto de iniciativas que ya están en marcha como el programa IMPaCT Genómica.**
  - » **La discapacidad en algunas enfermedades raras podría prevenirse con diagnóstico y tratamiento y en otros casos, un diagnóstico precoz y un manejo adecuado pueden modificar el impacto de la discapacidad. Una adecuada implementación del baremo de discapacidad mejorará sustancialmente la calidad de vida de los pacientes y familiares dado que permitirá atender de forma eficiente las necesidades de estos.**

**Ante el retraso diagnóstico de ER que tiene nombre (trastorno conocido en la literatura médica), pero que todavía no se ha llegado al diagnóstico**

- Desde una perspectiva internacional:
  - » Es necesario impulsar e implantar **el Plan de Acción Europeo en Enfermedades Raras** que permita la actualización de políticas en materia de ER a nivel europeo
  - » **Asegurar el acceso en equidad a infraestructuras como las Redes Europeas de Referencia (ERNs)** y generar procedimientos comunes de coordinación con los Centros Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)
- A nivel nacional y con implementación autonómica:
  - » Es imprescindible reactivar y actualizar la **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** con los recursos necesarios y garantizando la coordinación en todo el territorio.
  - » Armonizar **a nivel autonómico los planes de enfermedades raras**, que actualmente se encuentran en diferentes grados de desarrollo e impulsarlos en aquellas CCAA donde todavía no existan.
  - » **Impulsar medidas que garanticen el acceso en equidad** a pruebas de diagnóstico como son las genéticas, o programas de cribado neonatal, ampliando la Cartera común de servicios asistenciales que garantiza la equidad para todas las CC.AA.
  - » Garantizar el acceso de las personas a la **Red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)** que pueden actuar como apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento.
  - » **Implantar la medicina genómica y de precisión alineándonos con los objetivos de la Alianza de Salud de Vanguardia**, que busca posicionar a España como un país líder en el desarrollo de terapias avanzadas e impulsar la puesta en marcha de una medicina personalizada de forma equitativa, dando un papel prioritario a las enfermedades raras y contando con los pacientes como un agente estratégico.
  - » **Reconocer la especialidad sanitaria de genética** en España, y equipararnos así al resto de países europeos; que permita implementar todos los avances que están aconteciendo en genómica y que respalde el desarrollo de la medicina personalizada en nuestro país; con la visión integral y global necesarias; para que los resultados lleguen a los pacientes.

Todas estas medidas son fundamentales para lograr los retos específicos a los que nos enfrentamos. Es por ello por lo que desde FEDER instamos a las instituciones competentes, Ministerio de Sanidad, Ministerio de Ciencia e Innovación y Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030, a reconocer al colectivo de personas sin diagnóstico de manera diferenciada y a desarrollar acciones estratégicas y destinar los recursos necesarios para garantizar el acceso al diagnóstico en condiciones de equidad, independientemente del lugar de residencia.

***Hagamos que el tiempo vaya a nuestro a favor.***