

Declaración Institucional

DÍA MUNDIAL

ENFERMEDADES RARAS

2020



Declaración Institucional

Día Mundial de las ER 2020

» LAS ENFERMEDADES RARAS

En la Unión Europea se denominan enfermedades raras, aquellas enfermedades cuya prevalencia está por debajo de **5 por cada 10.000 habitantes**. 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.

Personas que conviven con alguna de las **más de 6.172 enfermedades raras identificadas en todo el mundo**. Enfermedades de carácter **crónico, degenerativo y genético** 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 ponen en juego el pronóstico vital de quienes conviven con ellas.

Su complejidad y baja prevalencia hace necesarios una alta especialización y concentración de casos, multidisciplinariedad y experiencia para su atención. Por eso, la aparición de la enfermedad no siempre va vinculada a un diagnóstico.

Las mayoría de las familias con enfermedades poco frecuentes hemos esperado **más de 4 años para ponerle nombre**; un 20% de nosotros ha esperado más de una década. Entre las consecuencias de este retraso, se encuentra el acceso a un **tratamiento** que frene el avance de la patología, al que sólo tenemos **acceso el 34% de las familias**.

» EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Una realidad que se vive en España, pero también en otros puntos del mundo. Por eso, este 2020 y bajo la bandera de la **equidad**, 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 que celebramos este **29 de febrero**.

Un momento aún más especial para nosotros, configurándose como culmen en la celebración de nuestro XX Aniversario, momento en que desde FEDER queremos poner de manifiesto el importante papel del movimiento asociativo en estas dos décadas bajo el lema '**Crece contigo, nuestra esperanza**'. Porque la esperanza ha sido lo que nos ha movido desde los inicios. La esperanza en un diagnóstico, la esperanza en un tratamiento.

Nuestra andadura comienza en 1999 de la mano de 7 asociaciones que representan 6 enfermedades poco frecuentes; hoy, **somos 368 entidades que representan la voz de más de 95.000 personas**.

Gracias a ello, en estas dos décadas, hemos podido garantizar una respuesta a aquellas familias recién diagnosticadas de enfermedades raras o en busca de un nombre para su patología. En concreto, hemos podido **ayudar a más de 60.000 familias y a casi 1.000 profesionales sobre 2.608 enfermedades** diferentes, la mitad de ellas representadas por nuestro tejido asociativo.

Y una vez hemos consolidado nuestros servicios, hemos dado un paso más allá para **fortalecer** también los prestados desde el **movimiento asociativo** así como sus proyectos de investigación. Sólo este 2020 destinaremos más de 1 millón de euros destinados a este objetivo, del cual 800.000 serán en concepto de ayudas.

Este crecimiento exponencial nos ha permitido ser cada vez más visibles a la par que impulsar un **marco normativo cada vez más capacitado** con el que transformar la sociedad.

Hoy, queremos hacer balance de todo lo que hemos logrado, pero con la mirada en el futuro, en nuestra esperanza, con los pilares que nos han traído hasta aquí: **la investigación, la transformación social y la atención directa a través de servicios.**

» IMPULSORES DE LA INVESTIGACIÓN

Alcanzar nuestra esperanza es alcanzar un futuro donde la investigación sea una realidad. Y es que, hoy por hoy, se estima que **sólo el 20% de las enfermedades poco frecuentes están siendo investigadas.** Entre las principales causas se identifica que la investigación en enfermedades raras se ve muy condicionada por la escasez de muestra, la dispersión y fragmentación de los recursos, el poco atractivo comercial o la falta de centros especializados.

Frente a ello, **el 60% del tejido asociativo apoya o impulsa la investigación de forma directa.** Es más, sólo en los últimos 5 años, desde nuestra Fundación FEDER, hemos identificado que **existen 328 iniciativas de apoyo a proyectos de investigación desde el movimiento asociativo.**

» **PARA INCREMENTAR EL INTERÉS CIENTÍFICO**, el 31% de las asociaciones actúa difundiendo proyectos de investigación, desarrollando campañas de sensibilización y tomando parte en proyectos de escala internacional como Rare Barometer Voices en el que España es el cuarto país más representado de Europa.

Con ello, **NUESTRO RETO** es implicar a todos los agentes y **multiplicar la implicación de la sociedad** para que se dupliquen los proyectos del tejido asociativo a través de un modelo colaborativo de financiación. Pero también consolidar las redes internas entre centros investigadores y potenciar la investigación por **grupos de patologías.** Todo ello, en alianza entre el movimiento de pacientes y centros investigadores de carácter estatal.

» **PARA AMPLIAR LA INFORMACIÓN Y CONOCIMIENTO**, una de cada cuatro entidades colabora en la identificación de pacientes para proyectos de investigación. Además, el 13% de las entidades afirman participar en el diseño y desarrollo de investigaciones ayudando a identificar necesidades no cubiertas, facilitando información para el diseño de los proyectos o como parte del equipo investigador.

Precisamente por todo ello, **NUESTRO RETO** ahora se centra en **legitimar el papel de los pacientes en el proceso investigador.** Lograrlo es un trabajo de todos los agentes implicados, poniendo el foco en la necesidad de incrementar el conocimiento de aquellos **colectivos con enfermedades raras más vulnerables y sin diagnóstico.** Por eso también necesitamos impulsar la **medicina genómica** y de precisión así como reconocer la especialidad de genética clínica para la mejora del diagnóstico y tratamiento.

» **PARA GARANTIZAR LA SOSTENIBILIDAD DE LA INVESTIGACIÓN**, el 25% del movimiento capta fondos para investigar, apoyando la sostenibilidad y continuidad de proyectos a través de aportaciones económicas concretas o del desarrollo de convocatorias competitivas.

Para complementar esta acción, **NUESTRO RETO** depende del establecimiento de un **sistema de incentivos** que sitúe la investigación en enfermedades raras como una actividad prioritaria de mecenazgo así como de incrementar la **inversión en I+D+i.** En paralelo, debemos generar un **modelo colaborativo de financiación así como optimizar los recursos ya existentes** para evitar duplicidades y compartir conocimiento.

Declaración Institucional

Día Mundial de las ER 2020

» TRANSFORMADORES DE LA SOCIEDAD

Llegar a hasta aquí ha sido posible gracias a un camino arduo, pero lleno de ilusión. Porque hace 20 años, **las enfermedades raras eran unas completas desconocidas** en España.

Sin embargo, se unieron y decidieron cambiar esta realidad:

» **PARA LOGRAR UN SISTEMA ADAPTADO A LAS ENFERMEDADES RARAS**, lo primero era llegar a todos los puntos de la geografía española, representando a todas las familias, independientemente de su lugar de residencia, logrando tener presencia en todas las autonomías.

Fruto de todo ello, en esta trayectoria hemos asistido a la creación de un contexto cada vez más capacitado para responder a nuestras necesidades. En concreto, hemos conseguido desarrollar la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras formalizando nuestra participación a través de **comités de seguimiento y estrategias en más de 10 Comunidades Autónomas**.

Ahora, es el momento de conocer el impacto de cada acción en enfermedades raras, evaluarlas y actualizarlas. Pero también de extrapolar nuestra experiencia, de lo local a lo global, trabajando en alianza con Europa, Iberoamérica y todo el mundo para lograr situar las enfermedades raras en la **Agenda 2030**.

Porque, para lograr el Objetivo de Desarrollo Sostenible vinculado a la **Cobertura Universal de la Salud** es necesario lograr la equidad en el diagnóstico, tratamiento y atención de todas las enfermedades raras, independientemente del país en que vivan los pacientes. Por eso, nuestro objetivo es proyectar la experiencia de nuestro país y lograr una **Resolución de la Asamblea General la ONU** en estas patologías.

Pero también hemos de mirar de puertas para adentro. Porque aún hoy el **40%** de las personas con enfermedades raras **no se encuentra satisfecho** con la atención sanitaria recibida y **más del 20% tuvieron que desplazarse a otra Comunidad Autónoma** para recibir diagnóstico o tratamiento.

» **PARA GARANTIZAR EL TRABAJO EN RED**, el movimiento asociativo ha conseguido la designación de más de 280 Centros, Servicios y Unidades de Referencia así como impulsar su participación en las 24 Redes Europeas de referencia.

NUESTRO RETO ahora consiste en garantizar que el conocimiento viaje a todos los hospitales de nuestro país, independientemente de su participación en estas redes. Lograrlo, además, depende de la actualización del proceso de designación de nuestros CSUR.

Mejorar el modelo de CSUR también nos permitirá frenar el desconocimiento, cuestión fundamental si queremos **reducir ese 72% del colectivo que considera que su problemática deriva de la falta de información** sobre la enfermedad.

» **PARA COMPARTIR INFORMACIÓN Y CLASIFICARLA MEJOR**, los pacientes han motivado la creación de sus propios registros específicos por patologías, se registran voluntariamente en herramientas enfocadas en la investigación y han motivado la creación del Registro Estatal.

Para continuar dando salida a esta prioridad, **NUESTRO RETO** es lograr el apoyo y recursos proporcionados para la obtención de fuentes que agilicen la ampliación de las 15 enfermedades con las que ya cuenta dicho registro. Lográndolo, podremos hacer de éste una herramienta al servicio de la investigación y los pacientes.

Mejorar el registro y clasificación de estas patologías gracias a la acción del tejido asociativo, también ha repercutido en aspectos más sociales. Por ejemplo, ha posibilitado la ampliación de anexos legislativos como el que regula la prestación por hijo a cargo con enfermedad grave. **NUESTRO RETO** ahora es ampliar esta ayuda **más allá de la mayoría de edad** del paciente.

» AGENTE QUE DA SERVICIOS

Entre estos retos que aún nos quedan por afrontar se encuentra la atención integral del colectivo. Porque las enfermedades raras son, en su mayoría, crónicas y degenerativas. Todo ello, requiere una atención especializada que frene el avance y agravamiento de la enfermedad.

Una necesidad aún más importante si tenemos en cuenta que **el 65% del colectivo ha tenido que visitar diferentes servicios sociosanitarios en un corto período de tiempo y el 67% siente que estos servicios no se comunican bien entre sí.**

» **PARA GARANTIZAR LOS SERVICIOS ESPECIALIZADOS**, el 90% del tejido asociativo ofrece proyectos que van desde Información y Orientación hasta Enfermería, pasando por Asesoría Jurídica, Apoyo Psicológico, Fisioterapia, Rehabilitación, Terapia Ocupacional o Logopedia.

Hoy, echamos la vista atrás para poner en valor el conocimiento que hemos generado tras dos décadas de experiencia en el desarrollo de nuestros Servicios de Atención directa. pero, una vez hemos consolidado nuestros servicios como recursos de referencia, hemos dado un paso más allá para impulsar y consolidar los que se prestan desde nuestro tejido asociativo.

Gracias a ello, **hemos podido llegar a más familias, pero también identificar sus necesidades** y trabajar por ellas. Porque mientras no exista tratamiento ni cura, las familias deben tener la posibilidad de acceder a un abordaje terapéutico que frene el avance de la enfermedad.

La razón por la que las entidades toma esta iniciativa reside en que bien porque siendo una necesidad del colectivo, **la Administración lo ofrece parcialmente**, o bien porque los servicios están ofertados, pero necesitan **mayor especialización**.

En este sentido, es fundamental **contar con el apoyo de la administración pública nacional y autonómica** para garantizar la continuidad de los servicios prestados desde el movimiento asociativo a los que, de otro modo, las familias no podrían acceder.

» **PARA GARANTIZAR LA ATENCIÓN INTEGRAL**, un total de 6 entidades gestionan centros de servicios homologados. Iniciativas que, junto a los servicios ofrecidos por todo el colectivo, en la mitad de los casos, se abren también a otros usuarios que no son socios de la entidad.

Su acción, además, también ha motivado la creación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Centro CREER). Una iniciativa que hoy participa de la **Rare Resource Net**; una red que aglutina la experiencia de proveedores de servicios, profesionales, pacientes y cuidadores abogando por la adopción de políticas y servicios de atención integral en los países europeos.

Ahora, **NUESTRO RETO** es **aperturar la homologación de los centros del tejido asociativo** por parte de la administración y abrir la puerta de entrada de estos recursos a esta red europea que ya está en marcha y de la que forman parte 7 países.

Declaración Institucional

Día Mundial de las ER 2020

Además, resulta imprescindible contar con un **Modelo de Atención Integral** efectivo que garantice el acceso en equidad a servicios a través de su inclusión en la Cartera Básica así como disponer de una historia clínica sociosanitaria.

» **PARA GARANTIZAR UN MODELO DE ATENCIÓN ENFOCADO EN LA PERSONA**, el tejido asociativo ofrece formación a profesionales así como Guías de Valoración de la Discapacidad especializadas por grupos de patologías desarrolladas de la mano de la Administración.

Desde este ámbito, **NUESTRO RETO** se centra en aplicar los nuevos baremos de valoración de discapacidad y unificar dicho proceso con el de dependencia, generando un **modelo de prestaciones sociales que atiende y responde a las necesidades de la persona y no de la enfermedad**.

» RETOS DE FUTURO PRIORITARIOS

En definitiva, es mucho lo que hemos conseguido, pero aún nos queda mucho camino por recorrer. Por eso, en este Día Mundial de las Enfermedades Raras 2020 queremos implicar a todos los agentes a implicarse con nuestra causa y caminar juntos hacia nuestro futuro.

INVESTIGACIÓN

» Un futuro donde los pacientes estén legitimados y formen parte de todo el proceso investigador así como un contexto en el que la implicación de la sociedad logre el impulso de un modelo colaborativo de financiación que nos lleve a **duplicar los proyectos de investigación en enfermedades raras vigentes a día de hoy**.

TRANSFORMACIÓN SOCIAL

» Un futuro donde las **estrategias internacionales, estatales y autonómicas permitan un acceso real y equitativo a los avances científicos en materia de diagnóstico y tratamiento**, logrando así un impacto real en la calidad de vida de las personas.

SERVICIOS

» Un futuro donde la experiencia del movimiento asociativo en **servicios, centros y atención multidisciplinar sea apoyada y reconocida por la administración**, permitiéndonos crear puentes de trabajo con otros organismos que, con el mismo fin, trabajan juntos en Europa.

Lograr dar forma a todo ello y conseguir una respuesta eficaz para las personas con enfermedades raras o en busca de diagnóstico está en la mano de todos nosotros –administración, diputados, industria, investigadores, profesionales, periodistas-.

Juntos, debemos **promover la transformación social que las personas con enfermedades poco frecuentes necesitan, pero que también impulsan**.