



Convivir con una Enfermedad Rara

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras y durante todo el año 2015 tiene el firme propósito de llamar la atención de la sociedad sobre lo que supone convivir con una enfermedad rara y transmitir las dificultades a las que día a día se enfrentan las familias.

De esta forma, y a través de este manifiesto se quiere transmitir la urgencia y necesidad de que exista un compromiso por parte del Gobierno Central y Autonómico para que en el próximo año realicen todos los esfuerzos necesarios a mejorar la calidad de vida de los 3 millones de personas que en España tienen una enfermedad poco frecuente. Desde FEDER, y en nombre de sus más de 274 asociaciones, consideramos que es imprescindible centrar estos esfuerzos en dos de los grandes problemas que actualmente afectan a nuestras familias:

- El retraso diagnóstico
- Las dificultades de acceso a un tratamiento vital

Por ello, en el marco del Día Mundial pedimos a las autoridades competentes que apoyen, difundan e implementen estas 2 medidas imprescindibles que conforman la siguiente Declaración:

1. Garantizar el acceso al diagnóstico a través del desarrollo de acciones vinculadas al desarrollo y mejora de: la información y registros, el fomento de la investigación, la detección precoz y la atención sanitaria.
2. Garantizar el acceso al tratamiento que necesitamos independientemente de la situación económica de la persona afectada y su familia

Un diagnóstico rápido y riguroso: un derecho para 3 millones de personas

El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de un diagnóstico es de 5 años, aunque para el 20% de las personas esta demora puede llegar a superar incluso los 10 años.



Convivir con una Enfermedad Rara

Las consecuencias de este retraso pueden ser graves tanto para la persona como para su entorno familiar y social. De esta forma, la demora en obtener un diagnóstico priva al afectado de intervenciones terapéuticas oportunas para favorecer el abordaje de la enfermedad. Todo ello, trae en consecuencia un empeoramiento clínico, así como secuelas físicas, y en ocasiones intelectuales y psicológicas, que podrían haberse evitado o paliado con un diagnóstico precoz.

Las causas del retraso diagnóstico se deben a múltiples causas. La escasez de pruebas de detección precoz, el desconocimiento sobre genética y pruebas diagnósticas, las dificultades para acceder a la información, la falta de coordinación entre especialidades o las barreras para la derivación son algunas de las razones más importantes.

Por ello, y con el objetivo de poner fin a esta problemática en el marco del Día Mundial y a lo largo del 2015, desde FEDER solicitamos la creación de un programa específico para la atención de personas sin diagnóstico que, dirigido a los pacientes con sospecha de enfermedad rara sin diagnóstico conocido, ha de establecer itinerarios asistenciales que comprendan: análisis clínicos, segunda opinión médica, análisis de laboratorio, análisis y orientación genética, cribado neonatal, así como orientar el tratamiento o las medidas paliativas oportunas.

Este programa tendría tres objetivos iniciales:

- Establecer los criterios para la recepción de los casos de dificultad diagnóstica, hacer un **análisis de situación** que nos daría la información para aplicar las medidas necesarias para llegar a un diagnóstico en el menor tiempo posible.
- **Implementar las medidas necesarias** a nivel de los departamentos de Genética, cribado neonatal, atención primaria, especializada y CSURs.
- Ofrecer vías alternativas de diagnóstico a futuro sin que las mismas se cierren con carácter definitivo. Las personas que permanecen sin diagnóstico una vez se han agotado todas las vías posibles para obtener el mismo no pueden quedar desatendidas. Se han de establecer las medidas oportunas para que éstas puedan ser avisadas cuando avancen las técnicas de diagnóstico, la información disponible, la investigación o pueda obtenerse un diagnóstico fuera de nuestras fronteras.



Convivir con una Enfermedad Rara

Cada comunidad autónoma debe tener un programa que debe ser conocido por los clínicos para su derivación correspondiente de los casos anteriormente mencionados.

Acceso a tratamientos de uso vital en condiciones de equidad

La utilidad de un diagnóstico precoz y un cribado neonatal completo reside en poder garantizar un tratamiento que asegure un adecuado pronóstico de la enfermedad. Por esta razón, desde la Federación consideramos imprescindible, asegura un **acceso ágil y equitativo a medicamentos de uso vital para las personas con enfermedades poco frecuentes en el Sistema Nacional de Salud**. Además, es de carácter urgente articular mecanismos estables que garanticen la financiación y acorten el proceso de acceso a los medicamentos huérfanos y se simplifiquen los procedimientos para su comercialización una vez estén autorizados.

Además, se precisa necesario que la medicación coadyuvante en enfermedades raras tenga, a efectos de financiación, la consideración de medicación crónica.

Todo ello, bajo el paraguas de **la Administración Nacional, que debe garantizar que exista una armonía de los criterios de accesibilidad entre las CCAA** que eviten el retraso y minimicen el riesgo de la inequidad.

Por último, **solicitamos que se articule un procedimiento que incluya la participación y colaboración de las asociaciones de pacientes en todo el proceso de toma de decisiones**.

Lo que está en juego es la vida

A través de esta declaración y en el marco del Día Mundial queremos poner de manifiesto a las autoridades competentes que las enfermedades raras son una prioridad social y sanitaria. Porque en las enfermedades raras, lo que está en juego es la vida. Y porque a través del impulso e implantación de estas medidas, las personas con patologías poco frecuentes podrán decir de una manera clara y contundente que existe un acceso real y efectivo a los recursos del sistema social y sanitario que hace posible que en España se pueda convivir con una enfermedad rara.



Convivir con una Enfermedad Rara
