

GUÍA PARA PERIODISTAS  
**LAS ENFERMEDADES RARAS**  
**EN LOS MEDIOS DE COMUNICACIÓN**

Con la colaboración:

**feder**  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

**anis**  
INFORMADORES  
DE LA SALUD

**AMGEN**



# GUÍA PARA PERIODISTAS: LAS ENFERMEDADES RARAS EN LOS MEDIOS DE COMUNICACIÓN

<b>1. El porqué de esta guía y metodología seguida .....</b>	<b>4</b>
1.1 Análisis de la cobertura mediática: alcance e impacto social y político	
1.2 La percepción de los pacientes y las familias al tratamiento de las enfermedades raras en los medios de comunicación	
1.3 Hacia una mayor comprensión y rigurosidad informativa	
<b>2. Introducción a las Enfermedades Raras .....</b>	<b>10</b>
2.1 Definición y criterios en Europa	
2.2 Datos de prevalencia globales y nacionales	
2.3 Relación de la tipología de enfermedades raras conocidas existentes	
<b>3. El impacto de las Enfermedades Raras .....</b>	<b>13</b>
3.1 Origen y gravedad de estas enfermedades	
3.2 ¿Cómo afectan estas enfermedades a la vida de los pacientes y sus familias?	
3.3 Datos del impacto económico y sanitario	
<b>4. Avances en investigación y tratamientos .....</b>	<b>17</b>
4.1 Otros avances	
4.2 Ensayos clínicos	
4.3 Desafíos en el diagnóstico y la búsqueda de terapias efectivas	
<b>5. El rol de los medios de comunicación .....</b>	<b>23</b>
5.1 Educación y sensibilización por parte de los medios de comunicación	
5.2 El papel de los medios de comunicación para la promoción de la investigación	
5.2.1 Estrategias para evitar el sensacionalismo y promover la empatía	
5.2.1 Respeto a la privacidad y la dignidad de los individuos involucrados	
5.2.1 Diversidad de perspectivas: colaboración entre expertos y periodistas	
5.3 Cómo verificar la información y evitar la desinformación	
<b>6. Fuentes de información confiables .....</b>	<b>28</b>
6.1 Organizaciones	
6.2 Dónde encontrar estudios y artículos fidedignos	
<b>7. Llamada a la acción .....</b>	<b>30</b>
7.1 Cómo involucrar a la comunidad científica y a la sociedad en general	
7.2 Información sobre fechas clave y eventos relevantes	

# 1. EL PORQUÉ DE ESTA GUÍA Y METODOLOGÍA SEGUIDA

La cobertura mediática de las enfermedades juega un papel crucial en el conocimiento de la ciudadanía, la concienciación pública, la mejora del diagnóstico, la promoción de la investigación y el acceso a los tratamientos. Sin embargo, las informaciones sobre enfermedades raras en los medios de comunicación son a menudo **limitadas y pueden no ser siempre precisas.**

Por este motivo, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS), con la colaboración de la biotecnológica Amgen, ha llevado a cabo una investigación cuyos resultados ponen de manifiesto la realidad de estas patologías presente en los medios de comunicación.

Por un lado, se han analizado 100 noticias publicadas entre enero y julio de 2024 en medios digitales y, por el otro, se ha realizado una encuesta entre pacientes con enfermedades raras y familiares que pertenecen a FEDER para conocer su percepción sobre dicha cobertura. Así, gracias a la evaluación de la calidad y el enfoque de la información se han identificado una serie de desafíos y oportunidades para lograr una presencia más adecuada en los medios de comunicación.

## 1.1 **Análisis de la cobertura mediática: alcance e impacto social y político**

Las principales conclusiones tras el análisis de las 100 piezas informativas son:

### ■ **COBERTURA LIMITADA**

Solo alrededor del 5% de las noticias sobre patologías trata sobre enfermedades raras. Por ofrecer un marco de comparación, en junio de 2024, se publicaron 3.600 artículos sobre patologías comunes frente a los 181 sobre patologías menos frecuentes. Esta dis-

paridad refleja la menor visibilidad de las enfermedades raras y la percepción de que no son temas suficientemente atractivos o interesantes para los medios de comunicación.

### ■ OBJETIVIDAD

En las noticias sobre enfermedades raras analizadas se observa que la objetividad de la cobertura son áreas que requieren atención. Aproximadamente el 53% de las noticias contienen algún grado de sesgo o subjetividad, lo que lleva a errores, a confusiones y/o a crear estigmas y prejuicios. Por ejemplo, en algunos artículos sobre el Síndrome de Angelman, se ha enfatizado más en la vida de personas famosas relacionadas con la enfermedad que en la condición misma. Otro caso es el de reportajes sobre la atrofia muscular espinal, donde se ha destacado la lucha personal de los pacientes, pero se han omitido detalles cruciales sobre los avances en tratamientos.

### ■ USO DE FUENTES Y PORTAVOCES

Solo el 11% de las noticias analizadas utiliza tres o más fuentes, lo que indica una falta de profundidad en la cobertura y de diversidad de puntos de vista en la información. Por ejemplo, algunos artículos se centran en historias personales sin incluir perspectivas de expertos o datos estadísticos, lo que limita la comprensión completa del tema.

### ■ ENFOQUE

El enfoque de la información sobre enfermedades raras varía significativamente. El 50% habla sobre grupos de enfermedades raras, sin profundizar en detalles específicos de ninguna de ellas. Por otro lado, el 30% del total de noticias analizadas tiene un enfoque únicamente emocional (reflejando emociones de los pacientes) o sensacionalista (agravando los síntomas sin contextualizar la enfermedad), lo que puede distorsionar la percepción pública.

En cuanto al origen de la información, es decir, de dónde surgen, el 34% proviene de fundaciones y asociaciones; el 21%, de fuentes médicas; y solo el 10% de las noticias tiene como fuente a pacientes o familiares de personas afectadas. El 35% restante utiliza varias fuentes en sus informaciones, sin tener marcada una en concreto.

Estas variaciones pueden resultar en una cobertura que a veces carece de contexto médico -35 de las 100 noticias analizadas incluye opiniones de profesionales sanitarios-. Además, el 31% de las noticias tiene un enfoque político. Aunque estas noticias contribuyen a aumentar la concienciación sobre las enfermedades raras, tienden a presentarlas de manera sesgada, ya que a menudo se abordan desde una perspectiva partidista. Esto puede influir en cómo el público percibe estas enfermedades.

## ■ USO DEL LENGUAJE Y LAS IMÁGENES

La cobertura mediática de las enfermedades raras a menudo carece de datos precisos, lo que puede llevar a la desinformación. Por ejemplo, en una noticia sobre la enfermedad de Gaucher, se mencionó que afecta a 'miles de personas en todo el mundo' sin proporcionar cifras exactas o datos de prevalencia, lo que puede llevar a una subestimación o sobreestimación de la enfermedad. Por otro lado, la ya mencionada falta de contexto médico dificulta aún más la comprensión pública de estas enfermedades.

Además, la victimización y discriminación son problemas comunes, ya que la cobertura mediática tiende a retratar a las personas con enfermedades raras como víctimas, perpetuando estereotipos negativos. Por ejemplo, en algunas noticias, se ha enfatizado en exceso la lucha personal de los pacientes, presentándolos únicamente como figuras trágicas en lugar de destacar sus logros y capacidades. En otros casos, se ha utilizado un lenguaje sensacionalista que resalta el sufrimiento y la desesperanza, lo que puede reforzar la percepción de que estas personas están indefensas y son dependientes.

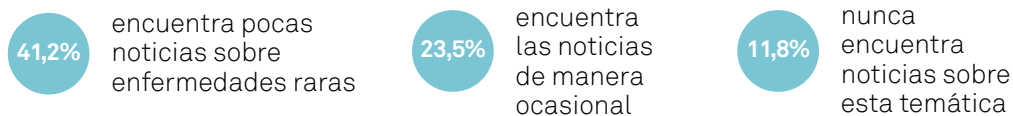
Por otro lado, la falta de seguimiento de las historias sobre enfermedades raras deja a la audiencia con una comprensión incompleta. Una vez conocemos la existencia de un paciente con una enfermedad rara, es poco común volver a ver informaciones sobre ese mismo caso que hablen de su evolución médica, de posibles investigaciones en el campo de su patología, etcétera.

Por último, el uso de imágenes impactantes o sensacionalistas puede crear estereotipos negativos y una representación inexacta de estas enfermedades. Por ejemplo, en un reportaje sobre la epidermólisis bullosa, se utilizaron imágenes de pacientes con heridas abiertas y vendajes, lo que puede dar una impresión exagerada de la condición y provocar rechazo en el público.

## 1.2 La percepción de los pacientes y las familias al tratamiento de las enfermedades raras en los medios de comunicación

Para la elaboración de esta guía se ha tenido también en cuenta la percepción de los pacientes realizando una encuesta a pacientes y familiares asociados a FEDER para conocer su opinión sobre cómo los medios de comunicación tratan las enfermedades raras. La encuesta ha sido respondida por 17 pacientes o familiares, no siendo representativa para el conjunto de las personas con enfermedades raras, pero de la que podemos extraer ciertas conclusiones:

**EL 94,1% DE LOS ENCUESTADOS CONSIDERA QUE LA COBERTURA DE LOS MEDIOS SOBRE ENFERMEDADES RARAS NO ES SUFICIENTE. SU PROPIA EXPERIENCIA ES:**



**LA MAYORÍA DE LOS PARTICIPANTES (82,4%) HA VISTO SU PROPIA ENFERMEDAD RARA EN LOS MEDIOS. ¿CONSIDERAN QUE LA INFORMACIÓN PUBLICADA ES PRECISA Y RESPETUOSA?**



**¿CÓMO LES AFECTA LA MANERA EN QUE LOS MEDIOS TRATAN SU ENFERMEDAD?**



**DEL 70,6% DE PARTICIPANTES QUE HA PARTICIPADO EN ENTREVISTAS O REPORTAJES SOBRE SU CONDICIÓN...**



## ¿CÓMO CONSIDERAN QUE ES LA COBERTURA MEDIÁTICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS?

### PERCEPCIÓN PÚBLICA

58,8% impacto positivo      17,6% impacto negativo

### PRECISIÓN DE LA INFORMACIÓN

47,1% poco o nada precisa      41,2% algo precisa      11,8% muy precisa

### PRINCIPALES DEFICIENCIAS DE LAS NOTICIAS

41,2% sensacionalismo      17,6% estigmatización de los pacientes

46,7% destaca por igual problemas como la falta de enfoque en la vida diaria de los pacientes; la confusión de síntomas o enfermedades; la falta de normalización de las enfermedades raras; y la aparición de noticias únicamente en el día nacional de las mismas

### ASPECTOS POSITIVOS DE LA COBERTURA

35,3% considera útiles los testimonios de pacientes      29,4% destaca los avances en la investigación y la información sobre tratamientos

23,5% encuentran explicaciones rigurosas de la enfermedad

En resumen, muchos pacientes valoran positivamente aspectos de la cobertura mediática, como los **testimonios personales y los avances en la investigación**. Aunque hay áreas claramente mejorables, el impacto general de la cobertura mediática es considerado positivo por la mayoría de los encuestados. Sin embargo, los resultados de la encuesta indican una **baja presencia de noticias sobre enfermedades raras** en los medios de comunicación, y una percepción de que la información presentada podría mejorar en precisión.



## MEJORAS Y SUGERENCIAS DE LOS PACIENTES

En cuanto a las mejoras que ven fáciles de implementar, los pacientes encuestados sugieren evitar la victimización presentando una visión más normalizada de los pacientes; ofrecer una visión más global y reivindicativa de las enfermedades raras; y profundizar en las patologías o grupos de patologías raras más allá de los días mundiales. También piden buscar fuentes fidedignas para evitar errores y confusiones, profundizar en las informaciones y contar con voces médicas o científicas autorizadas. Un mayor enfoque en la educación y concienciación de la población, publicar noticias de manera más continuada y, sobre todo, humanizar el trato hacia los pacientes con enfermedades raras en los medios son otras de sus peticiones.

### 1.3 Hacia una mayor comprensión y precisión informativa

Las conclusiones obtenidas del análisis de las noticias convergen con las respuestas de los pacientes con enfermedades raras que han respondido al cuestionario. La falta de precisión en la información, el escaso seguimiento de las noticias y la ausencia de fuentes rigurosas y testimonios fiables, son factores críticos que destacan en ambos casos. De este análisis se deduce que los periodistas que tratan las enfermedades raras en medios generalistas suelen tener una formación insuficiente en este campo. Los periodistas especializados, por su parte, aunque muestran un mayor conocimiento de los temas de salud, siguen teniendo cierto desconocimiento sobre este tipo de patologías debido a su escasa prevalencia.

Esto pone en evidencia la necesidad imperante de una mayor capacitación en este ámbito.

Una **formación más profunda y especializada** podría mejorar la cobertura mediática, garantizando que se aborden con profundidad y precisión temas relevantes y de interés para la comunidad de las enfermedades raras. Al final, una mejor preparación por parte de los informadores no solo enriquece el contenido informativo, sino que también promueve una mayor empatía y comprensión hacia estas condiciones poco comunes tanto por parte de la sociedad como de las instituciones. En este contexto, **ANIS**, que tiene entre sus objetivos la formación continua de periodistas e informadores de salud, ha colaborado con **FEDER**, para elaborar esta guía y ponerla a disposición de todos aquellos que informen sobre cualquier enfermedad rara.

# 2. INTRODUCCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS

## 2.1 Definición y criterios en Europa

Las enfermedades raras, también conocidas como enfermedades poco frecuentes, son aquellas que afectan a un pequeño porcentaje de la población. En Europa, una enfermedad se considera rara cuando afecta a menos de **5 personas por cada 10.000 habitantes**. Este criterio de prevalencia es fundamental para la clasificación y el reconocimiento de las enfermedades raras en la región. La definición europea se alinea con la necesidad de identificar y priorizar aquellas enfermedades que, debido a su baja frecuencia, requieren un enfoque específico en términos de investigación, desarrollo de tratamientos y asistencia sanitaria.

Aunque cada patología la padece un número limitado de personas, en conjunto, representan un **desafío significativo para los sistemas de salud** a nivel mundial. La baja prevalencia de estas enfermedades implica que a menudo son **menos conocidas y menos investigadas**, lo que puede dificultar y retrasa el diagnóstico y el tratamiento adecuado para los pacientes.

Más preocupante aún es número de afectados que, a día de hoy, no tienen un nombre para su enfermedad. Es decir, aquellos que presentan síntomas que no están reconocidos ni existen en la literatura médica actual. Son un colectivo denominado “sin diagnóstico” que se encuentran en una situación de mayor vulnerabilidad que la que sufren una ER, ya que al desconocimiento de la patología se le suma la falta de opciones terapéuticas. Son personas por cuyos derechos también trabaja la Federación de Enfermedades Raras.

La Unión Europea ha implementado iniciativas para abordar las necesidades de las personas afectadas por enfermedades raras. La más destacada es la creación de redes europeas de referencia, que agrupan a expertos y centros especializados en el tratamiento de estas enfermedades, y el apoyo a la investigación a través de programas de financiación específicos. Estas medidas buscan mejorar el acceso a diagnósticos más rápidos y precisos y tratamientos efectivos, así como fomentar la colaboración internacional en la lucha contra las enfermedades raras.

## 2.2 Datos de prevalencia globales y nacionales

A pesar de su baja prevalencia, son muchos los pacientes que conviven con estas enfermedades. Se estima que más de 300 millones de personas en el mundo, aproximadamente 36 millones en Europa y **3 millones en España**<sup>1</sup>, padecen alguna de las más de **7.000 enfermedades raras identificadas**<sup>1</sup>. La referencia de las personas no diagnosticables es imposible de estimar dado que, en la mayoría de los casos, no saben a quién acudir.

Estos datos reflejan la importancia de abordar las enfermedades raras desde una perspectiva global y nacional ya que, aunque cada patología afecta a un pequeño número de personas, en conjunto representan un desafío significativo para los sistemas de salud.

La recopilación de datos sobre la prevalencia e incidencia de las enfermedades raras es un proceso complejo que involucra diversas fuentes de información, incluyendo registros nacionales e internacionales, estudios de población y colaboraciones con expertos<sup>2</sup>. Esta información es crucial para desarrollar políticas de salud pública efectivas y para fomentar la investigación y el desarrollo de tratamientos específicos para estas enfermedades.

## 2.3 Relación de la tipología de enfermedades raras conocidas existentes

Las enfermedades raras abarcan una amplia variedad de patologías que afectan a diferentes sistemas del cuerpo humano. La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha creado una clasificación internacional de enfermedades, conocida como [ICD-11](#), que proporciona un marco estandarizado para la identificación y codificación de todas las enfermedades. Este sistema es fundamental para la recopilación de datos y la investigación a nivel global. Además, la Rare Diseases International (RDI) ha desarrollado una [Descripción Operativa de las Enfermedades Raras](#) avalada internacionalmente.

Existen varios directorios que recopilan información sobre las enfermedades raras conocidas, entre los que destacan el de [FEDER](#) y el de [Orphanet](#)<sup>1</sup>. Se trata de herramientas valiosas que proporcionan información detallada sobre la prevalencia, los síntomas, los tratamientos disponibles para cada patología, así como centros de referencia para su tratamiento por países y zonas geográficas.

Por otro lado, aunque es cierto que no existe una clasificación diferente de las enfermedades de alta prevalencia, la Unión Europea, a través de las [Redes Europeas de Referencia \(ERN\)](#), ha catalogado las enfermedades raras en 24 grupos diferentes. Estas redes agrupan a expertos y centros especializados en el tratamiento de estas patologías, facilitando la colaboración y el intercambio de conocimiento. A continuación, se presenta la clasificación de estos grupos:

- 1 ENFERMEDADES ÓSEAS RARAS
- 2 ANOMALÍAS CRANEOFACIALES Y ENFERMEDADES OTORRINOLARINGOLÓGICAS RARAS
- 3 ENFERMEDADES ENDÓCRINAS RARAS
- 4 EPILEPSIAS COMPLEJAS Y RARAS
- 5 ENFERMEDADES RENALES RARAS
- 6 ENFERMEDADES OFTALMOLÓGICAS RARAS
- 7 ANOMALÍAS HEREDITARIAS Y CONGÉNITAS RARAS
- 8 ENFERMEDADES RESPIRATORIAS RARAS
- 9 ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS RARAS
- 10 ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS RARAS Y NO DIAGNOSTICADAS
- 11 CÁNCERES RAROS EN ADULTO
- 12 ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS RARAS
- 13 ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES RARAS
- 14 SÍNDROMES GENÉTICOS CON RIESGO TUMORAL
- 15 ENFERMEDADES CARDÍACAS POCO COMUNES Y RARAS
- 16 MALFORMACIONES CONGÉNITAS RARAS Y DISCAPACIDADES INTELECTUALES RARAS
- 17 TRASTORNOS METABÓLICOS HEREDITARIOS RAROS
- 18 CÁNCER PEDIÁTRICO
- 19 ENFERMEDADES HEPÁTICAS RARAS
- 20 ENFERMEDADES DE TEJIDO CONECTIVO Y MUSCULOESQUELÉTICAS RARAS
- 21 INMUNODEFICIENCIAS Y ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS Y AUTOINMUNES RARAS
- 22 TRASPLANTE INFANTIL
- 23 ENFERMEDADES VASCULARES MULTISISTÉMICAS RARAS
- 24 ENFERMEDADES UROGENITALES RARAS Y COMPLEJAS

Hay que tener también en cuenta que muchas enfermedades raras son sistémicas por lo que muchas pueden estar incluidas en diversas categorías a la vez, por ejemplo, metabólicas, neurológicas y hematológicas.

# 3.

## IMPACTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

### 3.1 Origen y gravedad de estas enfermedades

El concepto enfermedad rara está basado, fundamentalmente, en criterios de prevalencia y gravedad. La Organización Mundial de la Salud (OMS) las define como aquellas en las que hay peligro de muerte o de invalidez crónica y baja incidencia.

**Alrededor del 80% de las enfermedades raras son de origen genético y, de ellas, el 70% se desarrolla en la infancia<sup>3</sup>.** Esto significa que muchos pacientes y sus familias se enfrentan a desafíos desde una edad temprana.

Las patologías raras presentan una gran diversidad en cuanto a su debut y gravedad. Según el [Informe Abordaje de las enfermedades raras en discapacidad y dependencia](#), elaborado por FEDER, se estima que el 85% de estas enfermedades son crónicas, y el 65% son graves e invalidantes<sup>8</sup>. Muchas de ellas, además, son degenerativas, lo que implica un deterioro progresivo de la salud del paciente que puede desembocar en una discapacidad significativa y, en algunos casos, conllevar una reducción de la esperanza de vida.

Uno de los principales retos es el proceso diagnóstico que, a menudo, es largo y complicado, incluso, muchas personas tienen que convivir con la enfermedad sin tener un nombre para su patología. Según el proyecto '[DetERminantes del retraso diagnóstico](#)'<sup>1</sup> también de FEDER, **más de la mitad de los afectados por una enfermedad rara ha tenido que esperar más de un año para recibir un diagnóstico**, y casi el 21% ha esperado más de 10 años. Por otro lado, el 19% ha logrado obtener un diagnóstico entre uno y tres años, mientras que cerca del 17% ha tenido que

---

1. Impulsado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III, el Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Centro Creer, dependiente del IMSERSO) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Realizado en 2019 sobre una muestra de 3.304 personas inscritas en el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras del ISCIII, disponiendo de información más detallada en 1.390 identificada en tres perfiles diferentes.

esperar entre cuatro y nueve años. Las patologías relacionadas con el comportamiento y la salud mental son las que registran mayores retrasos, con tiempos de espera superiores al 70%.

En línea con los datos anteriores, la encuesta del [Barómetro de las Enfermedades Raras<sup>2</sup>](#), establece como tiempo promedio desde el primer inicio de los síntomas hasta un diagnóstico confirmado para los pacientes con enfermedades raras se extiende 4,7 años. Además, el 25% de los encuestados recibió ocho o más consultas con un profesional de la salud antes de obtener una confirmación de su diagnóstico. En el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado. El [Consortio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras \(IRDiRC\)](#) tiene como objetivo que para el año 2027 una enfermedad rara conocida pueda diagnosticarse en el plazo de un año.

## 3.2 ¿Cómo afectan estas enfermedades a la vida de los pacientes y sus familias?

Las enfermedades raras afectan múltiples aspectos de la vida de los pacientes y sus familias, desde la salud física y mental hasta la vida social, la educación y la economía. Abordar estos desafíos requiere un enfoque integral y coordinado que incluya el apoyo médico, social y financiero.

### ■ SALUD FÍSICA Y MENTAL

Las enfermedades raras a menudo implican síntomas crónicos y debilitantes que afectan la salud física de los pacientes, como pueden ser dolor constante, fatiga extrema y limitaciones en la movilidad y la función diaria. Además, la incertidumbre y la lucha constante por obtener un diagnóstico correcto y ágil y un tratamiento adecuado pueden conducir a problemas de salud mental, como ansiedad, depresión y estrés crónico, tanto en el paciente como en su familia.

Mayor impacto es aún el que afecta a las personas no diagnosticables, donde las consecuencias psicosociales impactan gravemente en el entorno familiar empeorando la calidad de vida de la persona y de su familia como consecuencia de las secuelas emocionales, familiares y laborales.

### ■ VIDA SOCIAL Y RELACIONES

El aislamiento social es un desafío común para las personas con este tipo de patologías. La falta de comprensión y conocimiento sobre la enfermedad por parte de la sociedad puede llevar a la estigmatización y la exclusión social. Muchos pacientes también viven con fuertes dolores o tienen problemas serios de movilidad que les empujan a aislarse. Todo ello, hace que, tanto los pacientes como sus familias, puedan sentirse solos y desconectados de su comunidad, lo que puede afectar negativamente sus relaciones personales y su calidad de vida.

---

2. Publicado por EURORDIS-Rare Diseases Europe y realizada en 2022 entre más de 10.000 pacientes de 42 países que representaban a 1.675 enfermedades raras.

## ■ EDUCACIÓN Y DESARROLLO

Para los niños, la enfermedad puede interferir con su educación y desarrollo. Las hospitalizaciones frecuentes, las visitas médicas y los tratamientos pueden causar ausencias prolongadas en el colegio, lo que puede afectar su rendimiento académico y su desarrollo social. Además, las limitaciones físicas y cognitivas pueden requerir adaptaciones especiales en el entorno educativo que no son fáciles de cubrir.

## ■ IMPACTO ECONÓMICO

El coste del tratamiento y la atención médica puede ser extremadamente alto. Si bien es cierto que en España tenemos un sistema de salud pública y cobertura general, muchas familias tienen dificultades financieras debido a los gastos en medicamentos, viajes para recibir atención especializada en centros de referencia, así como cuidados continuos de rehabilitación que no están financiados. Según la última actualización del Estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España, conocido como [Estudio ENSERio](#), los gastos relacionados con la enfermedad suponen más del 20% de los ingresos para casi el 30% de estas familias. Además, el 35,28% no tiene acceso a los productos sanitarios que necesita para su tratamiento, o si lo tiene es con dificultades. De ellos, el 42,97% achaca las dificultades al elevado precio de esos productos.

Además, los familiares encargados de su cuidado a menudo deben reducir sus horas de trabajo o dejar sus empleos para cuidar a sus seres queridos, lo que puede agravar aún más la carga económica.

El [Plan de acción de la Estrategia Española sobre Discapacidad y la ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia de España](#), contemplan ayudas para estas situaciones, pero hay cierta demora en la resolución de las solicitudes y no todas las familias cumplen los requisitos exigidos. En el caso de las personas sin diagnóstico los duros y largos peregrinajes médicos en busca de un diagnóstico repercuten de manera global en la economía familiar.

## ■ FALTA DE EQUIDAD

A pesar de los avances en algunas áreas, persisten importantes desigualdades a nivel nacional y entre comunidades autónomas dado que existe una falta de equidad en el acceso a recursos esenciales para el diagnóstico, tratamiento y atención sociosanitaria de las personas con enfermedades raras. Estas diferencias se manifiestan en el tiempo necesario para obtener un diagnóstico preciso, la disponibilidad de medicamentos y el acceso a servicios especializados, dependiendo del lugar de residencia.

## ■ CALIDAD DE VIDA

La combinación de estos factores puede tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias por lo que es necesario que reciban apoyo integral y recursos adecuados.

### 3.3 Datos del impacto económico y sanitario

Las enfermedades raras tienen un impacto significativo tanto en el ámbito económico como en el sanitario.

El coste del tratamiento y la atención médica para las enfermedades raras puede ser extremadamente alto. Según el informe [Rare Disease Burden of Care and the Economic Impact on Citizens](#), llevado a cabo en Italia, Francia y Alemania, el coste medio anual por paciente con una enfermedad rara es de 107.000 euros. Esta cifra es aproximadamente **15 veces mayor** que el coste medio de enfermedades de alta prevalencia, que es de unos 7.000 euros por paciente y año.

El impacto sanitario de estas patologías es igualmente significativo. La atención a estos pacientes requiere recursos especializados y personalizados, así como una coordinación entre diferentes disciplinas y niveles de asistencia sanitaria. La falta de conocimiento y experiencia entre los profesionales de la salud sobre estas enfermedades puede llevar a diagnósticos incorrectos, tardíos o ausencia de ellos, lo que agrava la situación de los pacientes y aumenta el riesgo de complicaciones.



# 4.

## AVANCES EN INVESTIGACIÓN Y TRATAMIENTOS

En los últimos años, los avances en el campo de las enfermedades raras han sido notables, tanto en su conocimiento, como en el diagnóstico y el manejo, si bien aún falta mucho por avanzar dado que **solo el 6% de estas patologías tiene tratamiento** y los pacientes no siempre tienen acceso a los mismos. En España, de los 146 medicamentos huérfanos con autorización de comercialización para Europa, solo 63 están financiados por el Sistema Nacional de Salud (43%).

Aun así, la comprensión de la genética y la biología molecular de estas enfermedades ha permitido el desarrollo de terapias más precisas. Tecnologías como la secuenciación del genoma y la edición genética han acelerado el progreso. Todo ello gracias a la colaboración internacional y nacional entre investigadores, profesionales de la salud, organizaciones de pacientes, entidades gubernamentales y compañías farmacéuticas.

Sin embargo, la rareza de estas patologías sigue planteando desafíos, ya que la investigación requiere una gran inversión de tiempo y recursos. A pesar de ello, los logros alcanzados brindan esperanza a los pacientes y subrayan la necesidad de seguir apoyando este campo.

Uno de los desarrollos más significativos es la **medicina personalizada**, que se basa en la comprensión de las características genéticas y moleculares individuales de cada paciente. Esta aproximación permite desarrollar tratamientos específicos y efectivos para cada enfermedad rara, adaptándolos a las necesidades particulares de cada paciente.

Los avances científicos en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras han experimentado un notable progreso en los últimos años, impulsados por el de-

sarrollo de nuevas tecnologías y enfoques terapéuticos como la terapia génica y la celular. A continuación, se habla de los más relevantes para estas patologías.

La **secuenciación genética de última generación** (NGS, por sus siglas en inglés) ha revolucionado el diagnóstico al permitir la identificación rápida y precisa de mutaciones genéticas responsables de muchas de estas enfermedades. Esta tecnología se utiliza para secuenciar el genoma completo lo que facilita diagnósticos más tempranos y tratamientos personalizados y permite ajustar las terapias según el perfil genético específico de cada paciente.

Centrándonos en procedimientos terapéuticos concretos, **la terapia génica** está emergiendo como una opción prometedora. Esta técnica consiste en el reemplazo o modificación de genes defectuosos para corregir las causas subyacentes de la enfermedad. El concepto de **terapia génica** se dio a conocer a finales de los años 70, con el desarrollo de la tecnología del ADN recombinante que permite cortar y unir secuencias de ADN de interés.

La **terapia génica con vectores basados en virus adeno-asociados (AAV)** es una de las estrategias más prometedoras en el tratamiento de enfermedades raras con origen genético (el 80%). Los AAV son virus no patógenos que se utilizan como vehículos para introducir genes terapéuticos directamente en las células del paciente. Debido a su capacidad para infectar una amplia gama de tejidos y su perfil de seguridad favorable, estos vectores se han convertido en una herramienta clave para corregir defectos genéticos como ya se está haciendo en condiciones como la hemofilia, la distrofia muscular de Duchenne y la atrofia muscular espinal.

Los avances recientes en el diseño y la optimización de estos vectores han mejorado su eficiencia y reducido los riesgos de respuesta inmunitaria, permitiendo una administración más segura y efectiva de la terapia génica. Con la posibilidad de proporcionar una solución a largo plazo, o incluso una cura para enfermedades raras, la terapia génica con AAV representa un cambio de paradigma en su tratamiento.

Otra innovación que está revolucionando el campo de la edición genética es la **tecnología CRISPR/Cas**. Se trata de una herramienta de alta precisión y eficacia para corregir mutaciones genéticas que causan enfermedades raras. CRISPR/Cas actúa como unas “tijeras moleculares” en secuencias específicas del ADN para cortarlas y repararlas.

Lo cierto es que esta tecnología ha abierto nuevas posibilidades en el tratamiento de enfermedades raras como la anemia de células falciformes y la fibrosis quística, donde las mutaciones genéticas subyacentes pueden ser editadas para restaurar la función normal del gen afectado. Su capacidad para realizar ediciones genéticas con alta precisión y especificidad la convierte en una herramienta revolucionaria en la medicina genómica, especialmente en el tratamiento de muchas enfermedades raras.

La agencia del medicamento estadounidense, la [Food and Drug Administration \(FDA\)](#), y la europea, la [European Medicines Agency \(EMA\)](#), han aprobado varios fármacos de terapia génica para el tratamiento de enfermedades raras. Además, hasta la fecha se han registrado más de 3.000 ensayos clínicos en el mundo utilizando estas terapias.

En cualquier caso, es importante señalar que, aunque el tratamiento de las enfermedades raras mediante terapia génica ya es una realidad, es preciso resolver algunos problemas de seguridad y toxicidad para lograr su administración de forma estandarizada. Eso requiere de una mayor inversión en investigación y sensibilización de la comunidad médica. Además, su elevado coste la convierte en un tratamiento con más dificultades de acceso en el sistema público.

Adicionalmente, se están desarrollando **terapias basadas en ARN** que modulan la expresión de genes específicos sin modificarlo de forma permanente. Son fórmulas que trabajan sobre el ARN mensajero encargado de transportar una copia de las instrucciones genéticas desde el ADN nuclear hasta los ribosomas, fuera del núcleo, donde se procesarán las proteínas. Dependiendo de cómo se interacciona con el ARN, se habla de terapias ARN de proteínas funcionales y terapias ARN antisentido. Estos tratamientos ya han mostrado resultados positivos en ensayos clínicos y abren nuevas oportunidades para tratar enfermedades raras con una base genética clara.

## 4.1 Otros avances

El desarrollo de proyectos internacionales, la colaboración entre expertos de diferentes países y los avances en tecnología también ha desempeñado un papel fundamental en el avance de la investigación de enfermedades raras. Un ejemplo destacado fue el **Proyecto Genoma Humano**, desarrollado entre 1990 y 2003, una colaboración internacional que mapeó y secuenció todos los genes de toda la secuencia de ADN humana. Este proyecto sentó las bases de otros avances posteriores al proporcionar una base de datos invaluable para la investigación de enfermedades raras, permitiendo a los científicos identificar mutaciones genéticas responsables de muchas de estas enfermedades. La información obtenida del Proyecto Genoma Humano ha facilitado el desarrollo de pruebas genéticas más precisas y ha abierto nuevas vías para la terapia génica y otros tratamientos innovadores.

Otro ejemplo es la creación de las **Redes Europeas de Referencia (ERN)** por la Unión Europea, mencionadas anteriormente. Estas redes de expertos y centros han conseguido facilitar la colaboración y el intercambio de conocimientos entre los países miembros, utilizando plataformas tecnológicas avanzadas para compartir datos clínicos y de investigación.

Desde la empresa privada también se ha avanzado en este sentido. Por ejemplo, la biotecnológica [Amgen](#) cuenta con una de las **bases de datos genéticas** más grandes del mundo. En 2012, adquirió la compañía de genética humana deCODE, que tenía

secuenciado más de la mitad del genoma de los islandeses. Hoy en día, deCODE cuenta con los datos de un millón y medio de personas de todo el mundo, incluidos los 500.000 participantes en el Biobanco del Reino Unido. Gracias a estas colaboraciones, Amgen ha acumulado 2,5 millones de genotipos y 350.000 secuencias completas del genoma, decodifica más de 15.000 nuevos genomas completos cada mes.

Por último, el **uso de la inteligencia artificial (IA)** y el **aprendizaje automático** están transformando la investigación de enfermedades raras ya que realizan análisis de datos genómicos masivos permitiendo detectar patrones genéticos o identificando biomarcadores. Esto ayuda a descubrir el origen de enfermedades desconocido hasta ahora; acelerar el diagnóstico; predecir la progresión de la enfermedad; personalizar los tratamientos para que sean más eficaces; e, incluso, prevenir el desarrollo de enfermedades cuando haya una predisposición genética.

El desarrollo de nuevos fármacos será otro de los ámbitos más beneficiados por estas herramientas, especialmente en la selección de nuevas moléculas con potencial terapéutico. De hecho, hay compañías que ya están usando esta inteligencia para el desarrollo íntegro de tratamientos, como es el caso de un fármaco para una enfermedad rara: la fibrosis pulmonar idiopática, que ya se está ensayando en humanos. Gracias a la IA el proceso del desarrollo de esta molécula y sus pruebas en animales se realizaron en solo 18 meses.

## 4.2 Ensayos clínicos

Los ensayos clínicos son una herramienta vital para el avance en el tratamiento de cualquier enfermedad. En el caso de las raras son, si cabe, más importantes debido a la complicación de encontrar pacientes para llevarlos a cabo.

Según el [Informe sobre Ensayos Clínicos para Enfermedades Raras en España](#), entre 2019 y 2023, en nuestro país se realizaron 4.610 estudios clínicos, de los cuales el 25% (1.032) se centró en fármacos para enfermedades raras.

Las principales áreas terapéuticas que se abordan en estos estudios son el cáncer, las enfermedades del sistema nervioso, el sistema inmunitario y las patologías hematológicas<sup>14</sup>.

El **Registro Español de Estudios Clínicos (REEC)**, dependiente de la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS) cuenta con un buscador de ensayos en nuestro país por enfermedad o por medicamento. Está disponible en este enlace: <https://reec.aemps.es/reec/public/web.html>

Por su parte, **Orphanet** también dispone de un buscador de estudios clínicos en el contexto internacional. Está disponible en este enlace: <https://www.orpha.net/es/research-trials/clinical-trials>

Teniendo en cuenta la importancia de estos ensayos para el desarrollo de nuevos tratamientos, el incremento de la inversión en estos estudios y la participación de pacientes son fundamentales para mejorar la atención médica y la supervivencia de las personas afectadas.

## 4.3 Desafíos en el diagnóstico y la búsqueda de terapias efectivas

A pesar de los avances significativos en la investigación y el tratamiento de las enfermedades raras, aún queda mucho por hacer. Existen numerosos retos que dificultan el diagnóstico y la búsqueda de terapias efectivas:

### ■ DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de enfermedades raras es uno de los mayores retos debido a la baja prevalencia y la diversidad de síntomas que pueden presentar estas enfermedades. Algunos de los principales desafíos en el diagnóstico incluyen:

- **Falta de conocimiento y experiencia:** muchos profesionales de la salud no están familiarizados con las enfermedades raras, lo que puede llevar a diagnósticos incorrectos o retrasados. La falta de formación y recursos específicos dificulta la identificación precisa de estas enfermedades.
- **Síntomas no específicos:** las enfermedades raras y aquellas a las que aún no se les ha puesto nombre a menudo presentan síntomas que son comunes a otras enfermedades más prevalentes, lo que complica el proceso diagnóstico. Esta superposición de síntomas puede llevar a múltiples diagnósticos erróneos antes de llegar al correcto.
- **Acceso a pruebas genéticas:** aunque las pruebas genéticas han mejorado el diagnóstico de muchas enfermedades raras, el acceso a estas pruebas puede ser limitado debido a su coste. Una de cada cuatro personas (el 24,61%) dice haber tenido que desplazarse a otra Comunidad Autónoma para tener un diagnóstico. Además, la interpretación de los resultados genéticos requiere una experiencia especializada.
- **Cribado neonatal o prueba del talón:** pese a que este análisis es crucial para la detección temprana de enfermedades congénitas como hipotiroidismo congénito primario, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística o galactosemia, entre otras, en la actualidad es un servicio discriminatorio y desigual a nivel territorial. En España, la Cartera Común de Servicios del Ministerio de Sanidad incluye la detección de 7 enfermedades endocrino-metabólicas, con planes para ampliarse a 11 próximamente y a 23 para 2025. Sin embargo, la mayoría de las Comunidades Autónomas han incrementado el cribado a cerca de una veintena de patologías, llegando en algunos casos a 40. Según el informe [Herramientas para el diagnóstico de las Enfermedades Raras: el cribado neonatal](#), en 2022 las variaciones van desde el cribado de ocho enfermedades raras incluidas en la prueba del talón en Asturias, Baleares, Canarias y Comunidad Valenciana a 40 en Murcia

y Melilla. Estas disparidades regionales hacen que la salud de los recién nacidos dependa del lugar de residencia y los recursos económicos de sus familias.

## ■ INVESTIGACIÓN DE TERAPIAS EFECTIVAS Y ACCESO

El desarrollo de terapias efectivas para las enfermedades raras y el acceso a las ya existentes también cuenta con varios desafíos importantes:

- **Información epidemiológica insuficiente:** la falta de datos epidemiológicos completos y homogéneos en todo el territorio español complica el abordaje integral de estas enfermedades, ya que no se dispone de una visión clara y unificada sobre su prevalencia y sus características a nivel nacional.
- **Investigación limitada:** la fragmentación en la investigación sobre estas patologías provoca que solo una pequeña parte de las enfermedades raras conocidas cuente con estudios e investigaciones activas, lo que reduce las posibilidades de desarrollar nuevos tratamientos o mejorar los existentes.
- **Costes elevados:** el desarrollo de tratamientos específicos para las enfermedades raras puede ser extremadamente costoso, lo que puede limitar el acceso a tratamientos efectivos para los pacientes.
- **Ensayos clínicos:** la realización de ensayos clínicos para enfermedades raras puede ser complicada debido a la dificultad de reclutar un número suficiente de participantes para conseguir representatividad científica. Además, la variabilidad en la presentación de la enfermedad puede hacer que sea difícil evaluar la eficacia de los tratamientos, lo que supone también un problema para la autorización de las terapias por parte de las agencias reguladoras.
- **Equidad en el acceso:** la falta de equidad también se extiende al acceso a los medicamentos huérfanos, que son aquellos específicos para tratar enfermedades raras. En España, una gran proporción de estos fármacos no logra obtener financiación pública, lo que dificulta que los pacientes puedan beneficiarse de ellos. Además, los largos procesos de evaluación para su aprobación limitan aún más el acceso de los pacientes a tratamientos esenciales, afectando gravemente su calidad de vida.

## ■ COLABORACIÓN Y PARTICIPACIÓN ACTIVA

Existen dos aspectos transversales y fundamentales para avanzar en el campo de la investigación en enfermedades raras que también requieren ser reforzados. Por un lado, la colaboración internacional y, por otro, la participación activa de los pacientes.

Iniciativas como las Redes Europeas de Referencia (ERN) y el Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) promueven la cooperación entre países y la creación de redes de expertos, acelerando el desarrollo de nuevos tratamientos y mejorando el acceso a la atención especializada. Al mismo tiempo, la participación de los pacientes y sus familias es crucial para identificar sus necesidades y prioridades, y para desarrollar soluciones efectivas que mejoren su calidad de vida.

# 5.

## EL ROL DE LOS MEDIOS DE COMUNICACIÓN

### 5.1 Información, educación y sensibilización desde los medios de comunicación

Los medios de comunicación desempeñan un papel esencial en la divulgación y concienciación sobre las enfermedades raras. A través de las diferentes plataformas, tienen la capacidad de informar al público correctamente sobre las enfermedades raras, con rigor y voces cualificadas, sin caer en el amarillismo, la victimización o en crear falsas esperanzas y desmitificar conceptos erróneos. Sin embargo, la forma en que se presentan estas enfermedades puede influir significativamente en la percepción pública, la empatía hacia las personas afectadas por estas condiciones y, por tanto, en la vida de los pacientes.

Al mismo tiempo, los medios tienen la capacidad de influir tanto en la opinión pública como en la agenda política. Al cubrir temas de salud con regularidad, resaltando historias personales, estadísticas o nuevos avances médicos, se puede generar presión para que los gobiernos y las instituciones adopten medidas. Esta atención mediática puede aumentar la concienciación pública, acelerar la asignación de fondos para la investigación, mejorar la asistencia o el acceso a métodos diagnósticos y tratamientos, lo que beneficia directamente a los pacientes.

### 5.2 El papel de los medios de comunicación para la difusión de la investigación

Al destacar avances científicos y oportunidades de apoyo, la cobertura mediática puede generar conciencia sobre nuevos descubrimientos y desarrollos en el campo de estas patologías. Asimismo, difundir información sobre ensayos clínicos en cur-

so y sus resultados puede atraer la atención de posibles participantes, así como la de los inversores o donantes.

Por otro lado, informar sobre opciones de tratamiento innovadores puede acelerar el acceso a tratamientos efectivos que mejoren su calidad de vida.

Todo esto debe hacerse sin generar falsas esperanzas, proporcionando con claridad información sobre las fechas más probables para que una terapia probarse en ensayos clínicos en personas y, si es aprobada, generalizarse posteriormente. Es decir, no es lo mismo una edición genética en un cultivo celular que en ratones, primates o humanos.

## ■ ESTRATEGIAS PARA EVITAR EL SENSACIONALISMO Y PROMOVER LA EMPATÍA

La cobertura mediática de temas vinculados a la salud y, en particular, de enfermedades raras, requiere un enfoque especialmente cuidadoso y ético. Los periodistas tienen la responsabilidad de informar de manera rigurosa y respetuosa, evitando el sensacionalismo que puede distorsionar la realidad y estigmatizar a los pacientes.

### **Algunas estrategias concretas para mejorar la cobertura:**

**Información basada en evidencia:** la información basada en evidencia debe ser precisa y detallada, proporcionando datos específicos y correctos respaldados por fuentes confiables. Esto es crucial para evitar malentendidos y asegurar que el público reciba información clara y exacta, especialmente al informar sobre enfermedades raras. Una práctica recomendable es contrastar la información médica con un profesional sanitario experto en la temática para abordar de forma precisa cualquier aspecto médico o científico.

**Historias humanas:** contar historias personales desde la empatía puede ayudar a humanizar las enfermedades raras y a atraer la atención del público. Estas historias deben evitar el sensacionalismo y la victimización.

**Visibilizar al colectivo:** se debe evitar el enfoque individualista o personalista de los testimonios y, en su lugar, presentarlos como ejemplos representativos de la realidad que viven los pacientes. Esto permite visibilizar no solo la historia de un caso aislado, sino el impacto colectivo que estas patologías tienen en la sociedad. Además, es importante resaltar el papel del asociacionismo como una herramienta clave para unir fuerzas, compartir experiencias y trabajar en conjunto para lograr cambios estructurales, lo que ayuda a fortalecer la voz de las personas afectadas y a generar conciencia sobre la necesidad de soluciones integrales y equitativas.

**Seguimiento de la información:** dar una visión completa de la temática contribuye a no caer en el sensacionalismo. El seguimiento de la información permite ofrecer una perspectiva más amplia y detallada, mostrando los avances y cambios a lo largo del tiempo. Esto ayuda a mantener al público informado y comprometido con la causa, y a evitar la desinformación y el alarmismo.



**Uso responsable de imágenes:** las imágenes utilizadas en este tipo de cobertura deben ser respetuosas, complementar la información proporcionada y ayudar a ilustrar la realidad de vivir con una enfermedad rara. Evitar el uso de imágenes sensacionalistas que puedan perpetuar estereotipos negativos es fundamental.

**Educación continua para periodistas:** los periodistas deben recibir capacitación especializada para comprender mejor estas condiciones y abordar temas relevantes de manera informada y sensible.

**Promoción de la investigación y el apoyo:** colaborar con organizaciones especializadas, asociaciones de pacientes y fundaciones puede proporcionar información valiosa y actualizada para la cobertura mediática.

## ■ RESPETO A LA PRIVACIDAD Y LA DIGNIDAD DE LOS INDIVIDUOS INVOLUCRADOS

El respeto a la privacidad de los individuos es fundamental en cualquier cobertura mediática, especialmente cuando se trata de temas de salud. Los pacientes y sus familias pueden experimentar importantes retos y, a menudo, prefieren mantener ciertos aspectos de sus vidas en privado. Es crucial que los medios obtengan el consentimiento explícito de los individuos antes de compartir cualquier información personal o médica. Además, deben proteger los datos personales, representar a los pacientes de manera digna y respetuosa y ser sensibles a las consideraciones culturales y sociales. Al hacerlo, se contribuye a una cobertura ética y equilibrada que respeta los derechos y la dignidad de los pacientes y sus familias.

**Consentimiento informado:** antes de publicar cualquier información sobre un paciente con una enfermedad rara, es esencial obtener su consentimiento informado. Esto implica explicar claramente cómo se utilizará la información, qué detalles se compartirán y con qué propósito. Se recomienda que los protagonistas de las historias puedan leer o ver las piezas periodísticas con antelación para asegurarse de que se sienten cómodos con lo que se va a publicar.

**Protección de datos personales:** los datos personales y médicos de los pacientes deben ser manejados con el máximo cuidado y confidencialidad. Los medios deben cumplir con las leyes y regulaciones de protección de datos, como el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) en la Unión Europea. Esto incluye el anonimato de datos sensibles y la implementación de medidas de seguridad adecuadas para proteger la información.

**Representación digna y respetuosa:** es fundamental que la representación de los individuos en los medios sea digna y respetuosa. Evitar el sensacionalismo y la victimización es clave para una cobertura equilibrada y ética.

**Sensibilidad cultural y social:** los medios deben ser conscientes de las sensibilidades culturales y sociales al cubrir historias sobre enfermedades raras. Esto incluye respetar las tradiciones, creencias y valores de los individuos y sus comu-

nidades. La cobertura debe ser inclusiva y considerar la diversidad de experiencias y perspectivas.

**Responsabilidad y transparencia:** la responsabilidad y la transparencia son esenciales en la cobertura mediática de enfermedades raras. Los medios deben ser transparentes sobre sus fuentes de información y cualquier posible conflicto de interés. Además, deben estar dispuestos a corregir cualquier error o inexactitud en la información publicada.

## ■ **DIVERSIDAD DE PERSPECTIVAS: COLABORACIÓN ENTRE EXPERTOS Y PERIODISTAS**

La diversidad de fuentes es fundamental en cualquier cobertura rigurosa. Incluir múltiples perspectivas en las noticias permite una comprensión más completa de los temas tratados y ayuda a evitar sesgos. Esto es especialmente importante en el contexto de las enfermedades raras, donde la información puede ser limitada y los desafíos complejos.

**La colaboración entre periodistas y expertos** es esencial para garantizar el rigor y la calidad de la información publicada. Los expertos, como médicos, investigadores y profesionales de la salud, pueden proporcionar conocimientos especializados y actualizados sobre las enfermedades raras. Trabajar con estos expertos permite a los periodistas obtener información veraz y basada en evidencia, lo que mejora la credibilidad de las noticias. Además, los expertos pueden ayudar a contextualizar la información, explicar términos técnicos y ofrecer una perspectiva científica que puede ser difícil de obtener de otras fuentes.

**Colaborar con entidades e instituciones de prestigio**, como universidades, hospitales, organizaciones científicas o asociaciones de pacientes, ayudará a encontrar a los mejores expertos en cada caso. Estas instituciones pueden ofrecer datos rigurosos, estudios recientes y acceso a expertos en la materia. La colaboración con estas entidades también puede facilitar el acceso a testimonios de pacientes y familiares, permitiendo una cobertura más humana y empática.

Por otro lado, **el uso de fuentes confiables** es esencial para garantizar la rigurosidad y la veracidad de la información publicada. Los periodistas deben verificar la credibilidad de sus fuentes y asegurarse de que la información provenga de expertos reconocidos y entidades de confianza. Esto incluye la revisión de estudios científicos, informes médicos y publicaciones académicas. Además, es importante que los periodistas sean transparentes sobre sus fuentes y proporcionen referencias claras para que los lectores puedan verificar la información por sí mismos.

Por último, **contrastar la información** es una práctica esencial en periodismo, especialmente en tiempos de noticias falsas y desinformación. Los periodistas deben verificar los datos obtenidos de múltiples fuentes para asegurarse de su exactitud, consultando a diferentes expertos, revisando diversos estudios y com-

parando la información con datos disponibles en fuentes confiables. Además, esta práctica refuerza la credibilidad del periodista y del medio de comunicación, ya que demuestra un compromiso con la veracidad y la integridad informativa.

## ■ CÓMO VERIFICAR LA INFORMACIÓN Y EVITAR LA DESINFORMACIÓN

Verificar la información antes de su publicación garantiza la rigurosidad y la veracidad de las noticias publicadas. Algunas de las estrategias recomendadas para verificar la información son:

**Revisar estudios científicos y publicaciones académicas:** consultar estudios científicos y publicaciones académicas revisadas por pares para obtener información basada en evidencia y asegurarse de que los estudios sean recientes y relevantes para el tema tratado.

**Utilizar herramientas de verificación de datos:** realizar un fact-checking para comprobar la veracidad de la información y utilizar plataformas y servicios especializados en la verificación de noticias y datos, como Fast Check Explorer o Health Desk.

**Ser transparente sobre las fuentes:** indicar claramente las fuentes de información utilizadas en las noticias y proporcionar referencias para que los lectores puedan verificar los datos por sí mismos. Evitar el uso de fuentes anónimas o no verificadas que puedan comprometer la credibilidad de la información.

Además, proporcionar **un contexto claro y detallado** sobre los datos y estudios presentados, así como mantener la **información actualizada regularmente**, son prácticas esenciales para asegurar que el público entienda adecuadamente la información sobre enfermedades raras. Estas estrategias, junto con la verificación de datos y la colaboración con expertos, garantizan el rigor y la veracidad de la cobertura mediática. Así, los medios de comunicación contribuyen a una mejor comprensión y concienciación sobre estas condiciones, evitando la desinformación y promoviendo una sociedad más informada y empática.

Por último, si se ha cometido un error al publicar una información, ésta se debe corregir utilizando la fe de errores. En los casos en que es posible, como en Internet, lo mejor es que esa corrección quede reflejada en la pieza original. Tradicionalmente, la fe de errores o erratas se publicaba aparte de la noticia referida, pero en el periodismo digital es posible hacerlo sobre el artículo que incluye el error. También se puede considerar retirar de los índices de los buscadores la noticia equivocada.

# 6.

## FUENTES DE INFORMACIÓN CONFIABLES

### 6.1 Organizaciones

#### ■ PACIENTES

- **FEDER** (Federación Española de Enfermedades Raras): [www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)
- **EURORDIS** (Rare Diseases Europe): [www.eurordis.org/es/](http://www.eurordis.org/es/)
- **RDI** (Rare Disease International): Rare Diseases International
- **Directorio de asociaciones de pacientes:** Orphanet : Asociaciones de pacie

#### ■ INSTITUCIONES

- **Comisión Europea** – Redes de referencia: Redes europeas de referencia - Comisión Europea ([europa.eu](http://europa.eu))
- **Ministerio de Sanidad** - Estrategia en Enfermedades raras: Ministerio de Sanidad - Áreas - Estrategia en enfermedades raras
- **CIBERER** - Mapa de recursos para enfermedades raras en España <http://www.ciberer-maper.es/Fuentes-de-informacion/>
- **ISCIII** - Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III: <https://iier.isciii.es/>
- **Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer)** de Burgos, dependiente del Imsero: <https://creenfermedadesraras.imsero.es/web/creer>
- **Unidad Multidisciplinar Infantil de Enfermedades Minoritarias (UMI) y Unidad Multidisciplinar de Enfermedades Minoritarias del adulto (UMPI)**. Hospital Universitario La Paz, en Madrid: <https://www.comunidad.madrid/hospital/lapaz/profesionales/area-enfermedades-raras>

## INDUSTRIA

- **Orphanet:** base de datos europea que proporciona información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos: <https://www.orpha.net/es>
- **Fundación Mehuer:** Fundación de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras) creada por el Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla ofrece becas para de investigación para medicamentos para ER: <http://www.fundacionmehuer.es/>
- **Aelmhu:** Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos: <https://aelmhu.es/>
- **Farmaindustria:** Patronal de la industria farmacéutica innovadora en España: <https://www.farmaindustria.es/web/>

El **Servicio de Información y Orientación (SIO)** de FEDER cuenta con un registro sobre federaciones, fundaciones y asociaciones de enfermedades raras internacionales, nacionales y autonómicas específicos de enfermedades raras. <https://www.enfermedades-raras.org/que-hacemos/por-las-personas/servicio-de-informacion-y-orientacion>

Y el **Servicio de Información sobre Discapacidad**, de la Universidad de Salamanca, cuenta con un registro sobre instituciones específicas sobre discapacidad: <https://sid-inico.usal.es/federaciones-fundaciones-y-asociaciones-de-enfermedades-raras/>

## 6.2 Dónde encontrar estudios y artículos científicos confiables

- **Observatorio sobre Enfermedades Raras (OBSER):** [www.enfermedades-raras.org/que-hacemos/por-la-investigacion/obser](http://www.enfermedades-raras.org/que-hacemos/por-la-investigacion/obser)
- **Fundación Gaspar Casal:** <https://fundaciongasparcasal.org/>
- **Comisión Europea:** proyectos de investigación financiados por la UE sobre enfermedades raras: Search | CORDIS | European Commission (europa.eu)
- **SciELO:** biblioteca virtual formada por una colección de revistas científicas españolas de ciencias de la salud seleccionadas de acuerdo a unos criterios de calidad preestablecidos. <https://scielo.isciii.es/scielo.php?lng=es>
- **CIBERER:** mapa de recursos para enfermedades raras en España: <http://www.ciberer-maper.es/Proyectos-Ensayos/>
- **Revistas científicas** de alto impacto (Nature, SDcience, Jama, The Lancet...)

# 7.

## LLAMADA A LA ACCIÓN

### 7.1 **Cómo involucrar a la comunidad científica y a la sociedad en general**

Para avanzar en la investigación y el tratamiento de las enfermedades raras, es fundamental involucrar tanto a la comunidad científica como a la sociedad en general, para lo que los medios son un altavoz necesario. **Algunas estrategias clave para lograrlo:**

#### ■ **ENTRE LA COMUNIDAD CIENTÍFICA**

- Fomentar la colaboración interdisciplinaria: promover la colaboración entre investigadores de diferentes disciplinas, como la genética, la biología molecular, la medicina clínica y la bioinformática.
- Apoyar la investigación y la innovación: aumentar la financiación para la investigación de ER. Los gobiernos, las organizaciones sin fines de lucro y las empresas privadas deben invertir en proyectos de investigación y desarrollo de terapias innovadoras. Además, se deben establecer programas de becas y subvenciones para apoyar a jóvenes investigadores y fomentar nuevas ideas.
- Facilitar el acceso a la información y los recursos: proporcionar a los profesionales de la salud acceso a información y recursos actualizados sobre las ER. Las plataformas en línea, las bases de datos y las redes de apoyo pueden ser herramientas valiosas para compartir conocimientos y experiencias.

#### ■ **ENTRE LA SOCIEDAD EN GENERAL**

- Promover la educación y la concienciación: la educación y la concienciación sobre las enfermedades raras son fundamentales para involucrar a la sociedad en general. Las campañas de sensibilización pueden ayudar a aumentar el conocimiento sobre estas enfermedades y reducir el estigma asociado. Las

instituciones educativas y los medios de comunicación pueden desempeñar un papel importante en la difusión de información rigurosa y accesible.

- Fomentar la participación de los pacientes: los pacientes y sus familias deben ser considerados socios activos en la investigación y el desarrollo de tratamientos. Las organizaciones de pacientes son fundamentales en la defensa de sus derechos, la promoción de la investigación y la concienciación sobre estas enfermedades. Además, la participación de los pacientes en ensayos clínicos y estudios de investigación es esencial para avanzar en el conocimiento y el tratamiento de las enfermedades raras.
- Implementar políticas de salud pública: los gobiernos deben desarrollar e implementar políticas de salud pública que aborden las necesidades específicas de las personas con ER. Esto incluye la creación de programas de apoyo, la mejora del acceso a tratamientos y la promoción de la investigación. La colaboración entre las autoridades sanitarias, las organizaciones de pacientes y los profesionales de la salud es esencial para garantizar una atención integral y de calidad.

## 7.2 Información sobre fechas clave y eventos relevantes

### ■ FECHAS CLAVE

- **Día Mundial de las Enfermedades Raras:** Se celebra el 29 de febrero, una fecha simbólica por su rareza, ya que solo ocurre una vez cada cuatro años. Sin embargo, en los años no bisiestos, la conmemoración se traslada al 28 de febrero, manteniendo así el objetivo de visibilizar y concienciar sobre estas patologías poco comunes, independientemente del calendario.

### ■ EVENTOS RELEVANTES

#### **Sobre enfermedades raras:**

- Annual WORLDSymposium: febrero
- Jornada sobre Enfermedades Raras (FEDER): febrero
- Reunión de Enfermedades Minoritarias (Sociedad Española de Medicina Interna): abril

#### **Relacionados:**

- Congreso Europeo de Medicina Interna (ECIM): marzo.
- Conferencia Internacional “Hipertensión y Riñón”: marzo
- Reunión Anual SENEP (Sociedad Española de Neurología Pediátrica): mayo
- ERA Congress (European Renal Association): mayo
- EHA Congress (European Hematology Association): junio
- ISTH 2024 Congress (International society of thrombosis and hemostasis): junio
- International ISBT Congress (International Society of Blood Transfusion): junio
- Congress of the European Academy of Neurology (EAN): julio
- European Society of Cardiology Congress (ESC): agosto
- SSIEM Annual Symposium (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism): septiembre


- International Annual Congress of the World Muscle Society: octubre
- Congreso de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH): octubre
- Congreso Nacional SEHH (Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia): octubre
- Congreso Nacional de la SEMI (Sociedad Española de Medicina Interna): octubre
- International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD): octubre



# REFERENCIAS

1. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Conoce más sobre las ER. Consultado en <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er>
2. Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras por prevalencia decreciente o casos. Núm.2. Noviembre 2023. Consultado en [Prevalencia\\_de\\_las\\_enfermedades\\_raras\\_por\\_prevalencia\\_decreciente\\_o\\_casos.pdf](#) (orpha.net)
3. Comisión Europea. Acciones de la UE en materia de enfermedades raras. Febrero 2023. Consultado en [ncd\\_2023\\_rare-diseases\\_factsheet\\_es.pdf](#) (europa.eu)
4. Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional de Enfermedades, 11.a revisión. Estandarización mundial de la información de diagnóstico en el ámbito de la salud. Febrero 2023. Consultado en: CIE-11 (who.int)
5. Rare Diseases International (RDI). Descripción operativa de las enfermedades raras. Consultado en [Descripción operativa de las enfermedades raras - Rare Diseases International](#)
6. Patologías. Web de FEDER. Accesible en: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/patologias>
7. Orphanet. Conocimiento sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Consultado en: <https://www.orpha.net/es/disease/list/a>
8. Comisión Europea. Redes europeas de referencia. Consultado en: [Redes europeas de referencia - Comisión Europea](#) (europa.eu)
9. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Informe Abordaje de las enfermedades raras en discapacidad y Dependencia. 2018. Consultado en [abordaje-de-las-er-en-discapacidad-y-dependencia\\_v.final\\_-2.pdf](#) (enfermedades-raras.org)
10. Faye, F., Crocione, C., Anido de Peña, R. et al. Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. *Eur J Hum Genet* 32, 1116–1126 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01604-z>
11. International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC). Objetivos. Consultado en [IRDIRC – International Rare Diseases Research Consortium](#)
12. Actualización del Estudio ENSERio. FEDER, el Centro CEER y el Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad con el apoyo de Aelmhu y la Fundación Cofares, con el desarrollo técnico del CEU Universidad Cardenal Herrera. 2016-2017. Consultado en: <https://www.enfermedades-raras.org/que-hacemos/por-la-investigacion/obser/estudios/estudio-enserio>

13. Pedro Andreu, PhD; N John Atay, MBA; Enrico Piccinini, MBA; Giacomo Chiesi, MBA; Gina Cioffi, JD. Rare disease burden of care and the economic impact on citizens in Germany, France and Italy. 2023. Consultado en [rare-disease-burden-of-care-and-the-economic-impact-on-citizens.pdf](#) (chiesirarediseases.com)
14. CIMA Universidad de Navarra. Avances en enfermedades raras, terapia génica y necesidad de inversión en investigación. Febrero 2023. Consultado en <https://cima.cun.es/actualidad/noticias/cima-avances-enfermedades-raras-terapia-genica-necesidad-iversion-investigacion>
15. Amgen. La genética, omnipresente en la medicina del futuro. Noviembre 2023. Consultado en [La genética, omnipresente en la medicina del futuro | Amgen España](#)
16. AELMHU. Informe sobre Ensayos Clínicos para Enfermedades Raras en España. 2019-2023. Consultado en [Informe sobre ensayos clínicos en España » AELMHU](#)
17. 5º Informe del Observatorio Legislativo. Herramientas para el diagnóstico de las Enfermedades Raras: El cribado neonatal". Junio 2022. Accesible en: <https://3millonesyanoesraro.com/observatorio-legislativo-de-enfermedades-raras/5-informe-de-enfermedades-raras/>



Más información en  
[enfermedades-raras.org/](http://enfermedades-raras.org/)