

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

conocer



Memoria

2023

Un año para cumplir nuestro propósito: ser la esperanza de 3 millones de personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y sus familias.

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS



# Índice

CARTAS DE PRESIDENCIA Y DIRECCIÓN	3
¿QUIÉNES SOMOS?	5
ATENCIÓN DIRECTA	6
FORTELECIMIENTO Y COHESIÓN	9
TRANSFORMACIÓN SOCIAL	12
FUNCIONAMIENTO EFICAZ Y ESTRATEGIA	19
SOSTENIBILIDAD	22



## ¿Qué son las enfermedades raras?

En Europa, las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia está por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes. La mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan más de 6 años para lograr un diagnóstico; un 20% de ellas ha esperado más de una década. A ello se une que sólo el 6% de las más de 6.313 identificadas en Europa tienen tratamiento.

Se estima que el 7% de la población mundial convive con estas patologías, lo que se traduce en más de 300 millones de personas en todo el mundo, 3 de ellas en España, 30 millones en Europa, 25 millones en Norteamérica y 42 millones en Iberoamérica.

## ¿Qué es FEDER?

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) nace en 1999 con el objetivo de ser el altavoz de las más de tres millones de personas que conviven con estas patologías o están en busca de diagnóstico en nuestro país.

A lo largo de estos 25 años, hemos pasado de ser 7 a 418 organizaciones de pacientes unidas. Juntos, representamos más de 1.200 patologías y a casi 100.000 personas.



# Carta de **Presidencia**

Familia FEDER:

El año 2023 ha sido un año difícil y lleno de retos, pero también de oportunidades: ha sido un año en el que hemos vivido unas elecciones generales y autonómicas, hemos enfrentado diferentes personas a cargo del Ministerio de Sanidad, las cámaras parlamentarias paralizadas durante muchos meses y nuevas personas, nuevos cargos, con los que iniciar una legislatura, en muchos casos, de cero. Sin embargo, y como venimos haciendo en enfermedades raras: esto no nos ha parado.

Recordaremos el 2023 como el año en el que intervenimos por primera vez ante la ONU, el que celebramos una Conferencia multitudinaria en el Congreso de los Diputados para impulsar un Plan de Acción Europeo en Enfermedades Raras, en el que por fin se dieron los pasos para actualizar la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud o en el que vimos surgir nuevos planes autonómicos como el de Castilla y León.

Y mientras trabajamos para transformar la sociedad, seguimos también mirando al futuro desde el punto de vista de la investigación: en 2023 lanzamos la VIII convocatoria de ayudas a la investigación de nuestra Fundación, dotada con un importe de 175.000 euros dirigidos a apoyar 7 proyectos de investigación sobre diagnóstico, tratamiento y enfermedades con una prevalencia establecida en Orphanet de 1-9/1.000.000 o inferior que carezcan de proyectos de investigación y ensayos clínicos en nuestro país. Se presentaron un total de 59 proyectos, la mayoría de ellos sobre tratamiento, lo que demuestra un interés creciente en investigar y abordar nuestra causa.

Proyectos que se desarrollan en centros investigadores de nuestro país y que están apoyados por nuestro tejido asociativo, para el cual también hemos destinado ayudas dirigidas a su día a día y a consolidar sus proyectos y servicios. Gracias a ello, impulsamos la acción de 232 organizaciones de pacientes.

Porque si algo logramos, año a año, es continuar creciendo, representar y llegar a más gente, y siempre, juntos y unidos: cerramos 2023 con 418 organizaciones que representan a 114.802 personas y a más de 1.428 enfermedades raras. Y sois cada una de estas organizaciones y de las alianzas que nos acompañáis las que hacéis posibles cada uno de los logros que hoy recogemos. Gracias por ser nuestra esperanza.



Juan Carrión

# Carta de Dirección



Amigos, amigas:

Casi 6.000 personas y 232 asociaciones: estos son los datos con los que me gustaría que todos nos quedáramos al leer esta memoria, porque son los beneficiarios directos de nuestra acción este 2023. Personas, familias, profesionales, investigadores... hemos acompañado a miles de personas ante los interrogantes de las enfermedades raras. Y lo hemos hecho a través de nuestros servicios de atención directa y todas las personas y profesionales que los hacen posibles.

A ellos se unen todas las personas a las que llega nuestro tejido asociativo con cada una de las casi 20 ayudas que hemos impulsado este año, ayudas dirigidas desde a su sostenibilidad hasta para el acceso a terapias. Ayudas que crecen cada año y que serían imposibles de gestionar sin un equipo comprometido y especializado en nuestro movimiento asociativo, tanto para apoyarles como para acompañarles en sus dudas y procesos de participación.

Gracias a ello, identificamos también las principales necesidades de nuestro colectivo y trabajamos para abordarlas. ¿Cómo? Con un equipo profesional conformado hoy por más de 50 personas implicadas en investigar para transformar los hechos en datos, en sensibilizar para que toda la sociedad conozca nuestra situación y en generar estrategias de incidencia política para lograr realmente cambiar la sociedad de la mano de alianzas como CERMI, la POP, EURORDIS, ALIBER o RDI.

Y todo ello en un momento de cambio organizativo y bajo una visión de innovación, estrategia y funcionamiento eficaz y sostenible que nos permita dar continuidad a nuestros proyectos a la par que crecemos y llegamos a más gente. Un motor que cuenta con profesionales de todas las áreas y que hace posible nuestra transparencia y calidad, también por entidades externas como Fundación Lealtad o con el sello EFQM.

Desde aquí, quiero dar las gracias a cada persona de la familia FEDER; también a las que hacen posible nuestra sostenibilidad. Personas cuyo compromiso e implicación personal hacen que cada vez más entidades públicas y privadas quieran caminar a nuestro lado, sea cual sea su objetivo, porque todos compartimos el mismo: ser la esperanza de 3 millones de personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y sus familias. Confianza, coraje, corresponsabilidad, unión y cercanía. A estos valores quiero añadir también la humanidad de nuestro equipo profesional, de nuestra Junta Directiva, del Patronato de Fundación FEDER, y de cada persona y cada asociación, motor y corazón de nuestra organización.

Isabel Motero

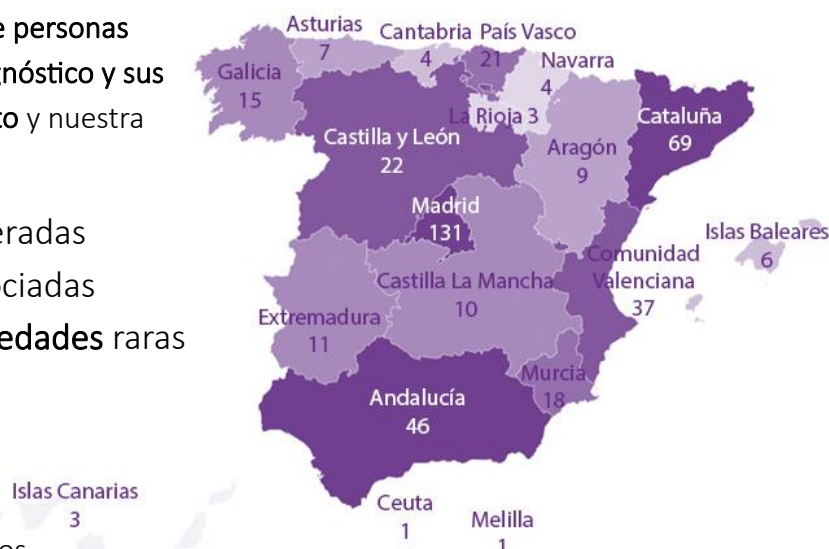


# ¿Quiénes somos?

Ser la esperanza de 3 millones de personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y sus familias: este es nuestro propósito y nuestra razón de ser.

- » 418 asociaciones federadas
- » 114.802 personas asociadas
- » Más de 1.428 enfermedades raras representadas.

Para llegar a todas las familias, independientemente de dónde vivan y su enfermedad, trabajamos en diferentes ámbitos:



## Misión

La misión de FEDER es promover los derechos de quienes conviven con una enfermedad rara y en búsqueda de diagnóstico, generando estrategias que contribuyan a mejorar su calidad de vida.

## Visión

Ser una comunidad cohesionada con participación efectiva en las propuestas que afecten a las enfermedades raras.



## Ejes estratégicos

Atención directa



Fortalecimiento del movimiento asociativo



Funcionamiento eficaz y estrategia



Sostenibilidad



Transformación social

## Objetivos estratégicos



Acercar y generar mayor **proximidad** entre FEDER y sus grupos de interés



Promover la transformación social **de lo local a lo global**, desde una perspectiva integral



Liderar, promocionar y difundir el **conocimiento** en enfermedades raras



Proporcionar **servicios individualizados**, en coordinación con nuestras entidades y priorizando los colectivos más desfavorecidos



Impulsar la gestión eficiente y de calidad introduciendo la **innovación** y la digitalización en los procesos



# Atención Directa



# Atención Directa

Desde la atención directa de FEDER **ponemos la mirada en el hoy**, en las necesidades de la **persona** que nos está realizando la consulta, en su **familia**, en los **profesionales**, los **estudiantes** que solicitan información.

Las personas que acuden a nuestros servicios lo hacen encontrándose en situaciones de necesidad de información, de apoyo, incompreensión, barreras y rechazo.

Trabajamos para **acoger, escuchar, entender, empatizar, acompañar, informar, orientar, crear redes, ayudar, apoyar y buscar soluciones** que mejoren la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y las que están en búsqueda de diagnóstico.

## Servicio de Información y Orientación

El SIO es un servicio de atención y apoyo que ayuda a definir las necesidades de las personas afectadas por enfermedades raras, personas que no tienen diagnóstico, sus familiares, sus cuidadores y los profesionales.

Damos respuesta a **10.309 consultas**

Sociosanitarias

Sin diagnóstico

Jurídicas

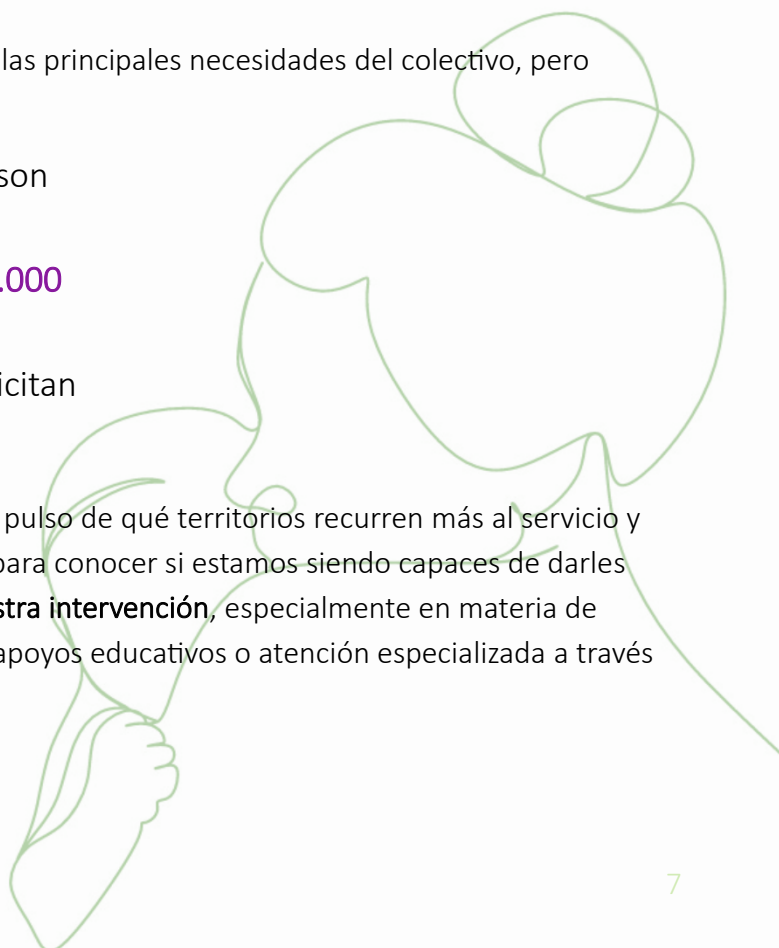
Educativas

Gracias a ello, desde el SIO identificamos las principales necesidades del colectivo, pero también nuestros principales públicos:

- » **Más del 75%** de las usuarias son **mujeres**.
- » **Damos respuesta a más de 1.000 casos de niños y niñas**.
- » Casi **60 profesionales** nos solicitan información.

Gracias a ello, también podemos tener el pulso de qué territorios recurren más al servicio y cuáles son los que más nos necesitan. Y, para conocer si estamos siendo capaces de darles respuesta, **analizamos el impacto de nuestra intervención**, especialmente en materia de diagnóstico, valoración de discapacidad, apoyos educativos o atención especializada a través del tejido asociativo.

Ayudamos a  
**casi 6.000**  
**personas**  
en 2023



## Servicio de Atención Psicológica

Las personas con enfermedades raras o en busca de diagnóstico y sus familias sufren sentimientos de incertidumbre, desamparo, angustia, así como la aparición de otras manifestaciones psicológicas a lo largo del desarrollo de la enfermedad, que ponen en grave riesgo su equilibrio y bienestar emocional.

La **atención psicológica** se constituye como una de las herramientas más eficaces para ayudar a las personas en el afrontamiento de la enfermedad, en la promoción de su equilibrio personal y emocional y, por tanto, en la recuperación de su salud. Este servicio, el SAP, tiene como principal objetivo fomentar la **normalización biopsicosocial** del colectivo y, en consecuencia, mejorar sus condiciones de salud general.

## Damos respuesta **individualizada o grupal**

Más de 570 personas a nivel individualizado

Un total **75 de personas** en los **Grupos de Ayuda Mutua**

Casi 200 personas en los talleres de apoyo psicológico

## De la mano de la comunidad profesional

Nuestros servicios de atención directa trabajan con **sociedades médicas, científicas y asociaciones especializadas** con las que compartimos objetivos comunes. Además, nuestro SIO cuenta con un **Comité Asesor conformado por 26 expertos** de diferentes especialidades clínicas y sociales que nos ayudan a dar respuesta allá donde no la hay.

Consejo General del Trabajo Social

ciber | ER

ISC Instituto de Salud Carlos III

semFYC Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria

SEMI SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MEDICINA INTERNA  
La visión global de la persona enferma

AEGH ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA

AlfaSAAC Todas contamos

La Fábrica Palabras Sol Solis

fiCare™ Family Integrated Care

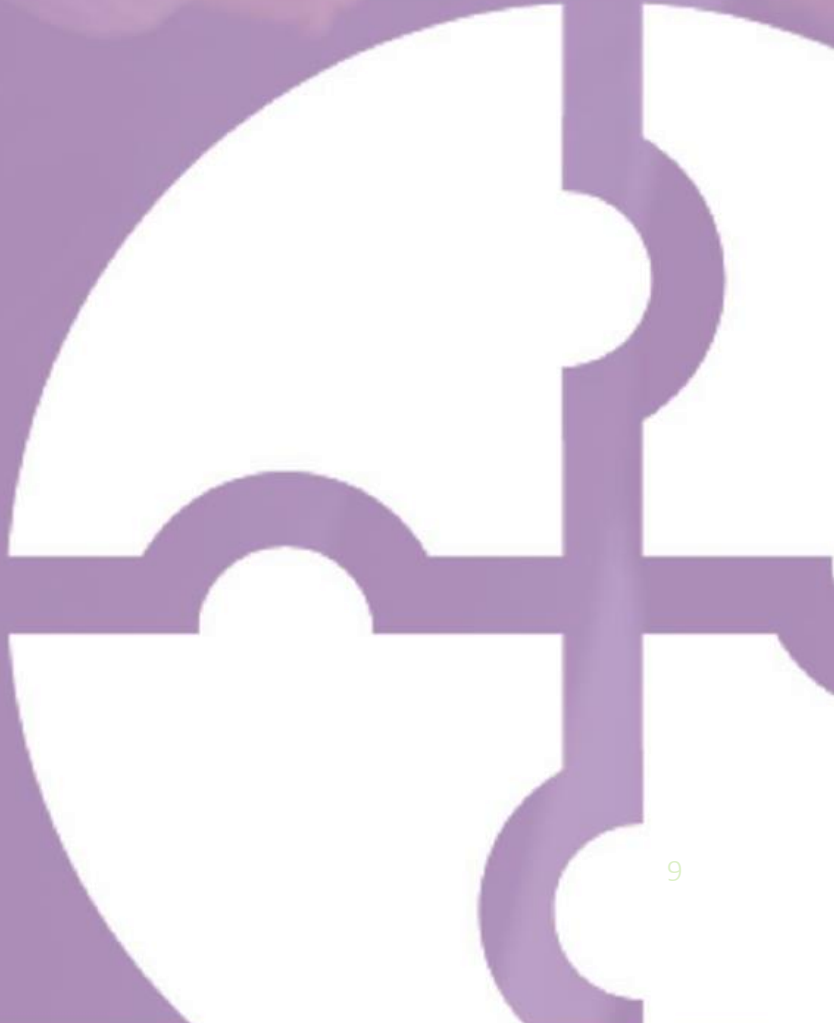
SEMPYP Sociedad Española de Medicina Psicosomática y Psicoterapia

Sexualidad y Discapacidad

UNIVERSITAT DE BARCELONA



# Fortalecimiento y cohesión



# Fortalecimiento

Las entidades son la **razón de ser de nuestra organización**. Desde FEDER buscamos **cohesionar y capacitar al movimiento asociativo** con herramientas y recursos para favorecer la consecución de sus objetivos desde una doble perspectiva:

1. como entidad propia que busca conseguir su misión, y
2. como parte de la familia FEDER que trabaja para **alcanzar un sistema social y sanitario que da respuesta a las necesidades de las personas** con enfermedades poco frecuentes.

El crecimiento de nuestras entidades ha sido exponencial, sumando en 2023 un total de 418 organizaciones que caminan de la mano para alcanzar el mismo horizonte.

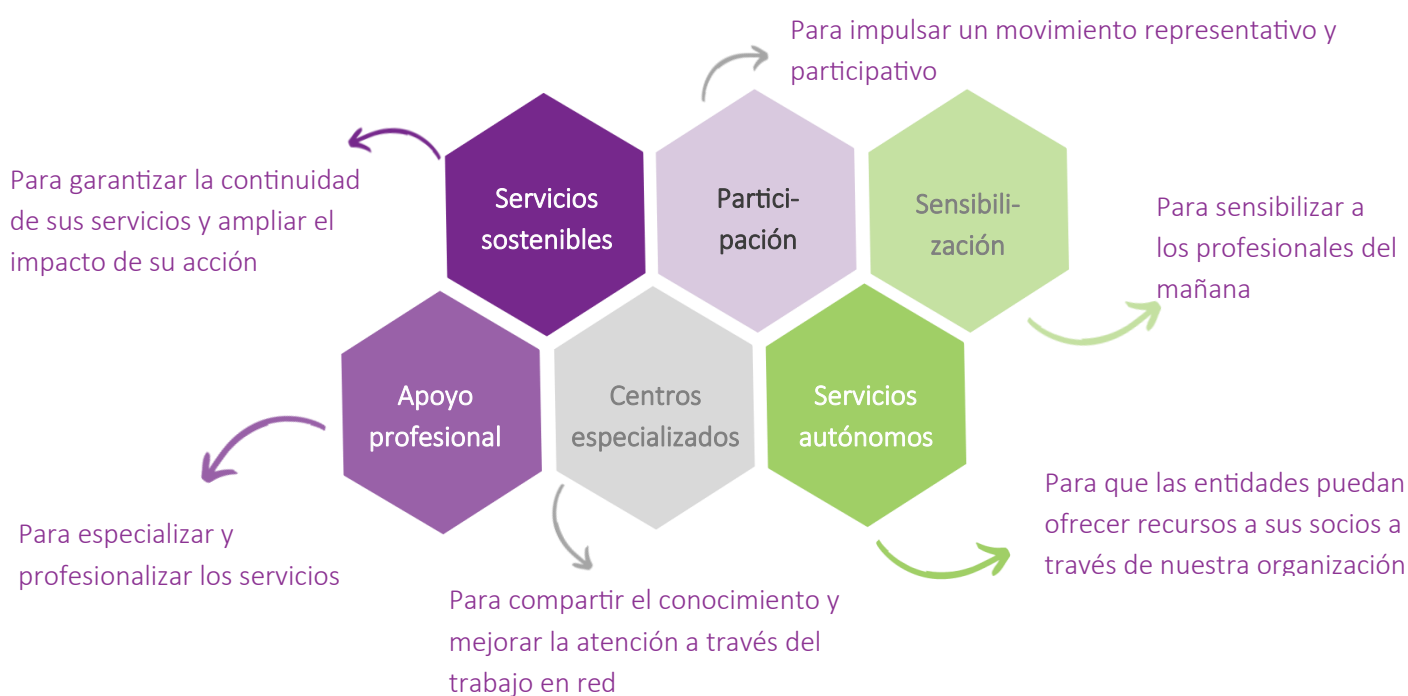
## Movemos el mundo junto al movimiento internacional



## Garantizando los servicios especializados

### » Ayudas

Desde FEDER, ponemos a disposición del movimiento asociativo diferentes herramientas para multiplicar el alcance de su acción y prestar una atención especializada. En 2023, lanzamos **19 ayudas** que han alcanzado a un total de **232 entidades** que fueron beneficiarias de, al menos, una de las ayudas.



## » Red de Centros Especializados

Conformada por **13 asociaciones** con **17 centros** de atención



Desde 2021, en FEDER trabajamos en una Red de Centros y Servicios especializados, la cual es un ejemplo claro de **cómo la sociedad civil, organizada a través de las entidades de pacientes contribuye a mejorar la atención social, sanitaria, educativa y laboral**, entre otras, de las personas diagnosticadas o en proceso de búsqueda de diagnóstico.

El hecho de que sean las propias entidades las que ofrecen estos servicios supone un **enfoque único y un referente** a nivel nacional en la atención integral y especializada a las familias que conviven con una patología poco frecuente.

En 2023 destaca la visita de **SM la Reina** al II Encuentro Nacional de la Red de Centros y Servicios Especializados en el centro de atención diurna Sense Barreres en Petrer, Alicante. Doña Letizia conoció de primera mano la labor de la red.

## Cercanía y participación

Queremos y creemos en la importancia de estar cerca y de que toda la familia FEDER pueda participar de forma activa en nuestra acción. Por ello, además de consolidar nuestro **Servicio de Información y Orientación para el movimiento asociativo**, hemos aperturado nuevos canales de **WhatsApp autonómicos** impulsamos proyectos como **AcERcándonos** para encontrarnos de forma personal con todas las entidades, las Jornadas de **Puertas Abiertas** donde debatimos la estrategia a nivel autonómico, nuestra propia **Asamblea General de Socios**, proyectos dirigidos a la capacitación, con un **programa formativo** especialmente dirigido al movimiento asociativo o **grupos de empoderamiento** para trabajar juntos en nuestra incidencia política (EPAG, Sin Diagnóstico, Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación, Cribado Neonatal, Inclusión, Ultrararas y tratamiento).



# Transformación social

# Transformación social

## Incidencia política

- » 2023, el año en que la familia FEDER intervino por primera vez en su historia ante Naciones Unidas



Viajamos a Nueva York y tuvimos la oportunidad de trasladar el estado de situación de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico tanto a nivel estatal como europeo e iberoamericano para motivar **una nueva Resolución de la OMS** en nuestra causa. En paralelo a ello y siempre de la mano de la Red Internacional de Enfermedades Raras (RDI), logramos incorporar a las personas sin diagnóstico en la **Resolución de la ONU de enfermedades raras** impulsada en 2021 y actualizada este 2023.

- » Hacia un Plan de Acción Europeo en Enfermedades Raras en el marco de la Presidencia Española del Consejo de la Unión Europea

Han pasado más de 15 años desde las últimas recomendaciones europeas en enfermedades raras. Desde entonces hasta ahora se han producido grandes avances en la materia y necesitamos más que nunca unificar y coordinarlas todas bajo un mismo Plan de Acción. Por ello, desde FEDER y de la mano de **EURORDIS**, la Alianza Europea de Enfermedades Raras, venimos trabajando en los últimos años para impulsar esta acción.



Una oportunidad clave fue la Presidencia Española del Consejo de la Unión Europea del último semestre de 2023, marco en el que impulsamos la **Conferencia “Hacia un plan europeo integral: la implicación de España en ER”** en el Congreso de los Diputados en la que dimos cita a todos los agentes, logrando el consenso de impulsar dicho Plan.

- » Trabajamos con el Ministerio de Sanidad: programa de cribado neonatal, especialidad de genética e impulso de la Red únicas o el PERTE de Salud de Vanguardia

En 2023 se producen varios cambios en el liderazgo del Ministerio. Desde FEDER, hemos trabajado con todos ellos en nuestras líneas prioritarias de acción y hemos logrado la **evaluación de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, un hito que estábamos esperando desde hace una década.

- » Año electoral a nivel autonómico y estatal



Desde FEDER llevamos a cabo una estrategia propia que tenía como objetivo incidir en estos procesos haciendo llegar nuestras propuestas para que los partidos políticos las incluyeran en sus programas electorales para así, ya sea **desde el gobierno o desde la oposición**, las pudieran proponer y **defender durante la nueva legislatura**.

» La familia FEDER, base para la incidencia política

En 2023 toman forma los grupos de empoderamiento que desde FEDER impulsamos en diferentes ámbitos de interés en los que el **tejido asociativo de referencia trabaja de forma conjunta** sobre temas urgentes y de interés que nos unen.

» Impulsamos el conocimiento sobre cribado neonatal e incidimos en las dificultades del retraso y la ausencia de diagnóstico

Este año por primera vez celebramos el **Día Mundial del Cribado Neonatal**, donde publicamos un posicionamiento fruto del trabajo entre el tejido asociativo en paralelo al desarrollo de una nueva investigación europea sobre este tema. Además, celebramos un año más el **Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico** gracias a la fuerza de 14 organizaciones de pacientes estatales e internacionales unidas.

» Abordamos con Sanidad las dificultades de acceso en tiempo y equidad a los medicamentos disponibles

El 2023 ha estado marcado por la acción con la Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia. Entre otros temas trabajados de manera conjunta se ha presentado la problemática relativa a las dificultades de acceso a medicamentos existentes, al hilo de las **nuevas regulaciones a nivel europeo y nacional**. Sobre todo ello tuvimos la oportunidad de debatir también con nuestro tejido asociativo en varios espacios formativos.



» La continuidad del PERTE de Salud de Vanguardia y de la alianza con el Instituto de Salud Carlos III, prioridades en investigación

Como miembros del PERTE solicitamos la continuidad de su financiación e impacto más allá de las elecciones generales y, además, continuamos trabajando en los proyectos que nos unen al ISCIII, como el propio **PERTE**, **IMPACT Genómica** o los **programas para casos sin diagnóstico**.

» El informe del ReeR de 2023 recoge nuevas patologías en más CC.AA

El nuevo Informe del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) recoge 46.883 casos (vivos y fallecidos) captados y validados desde **16 autonomías sobre 24 grupos de patologías**; incrementando respecto a los dos informes anteriores no solo el número de casos, sino también la representatividad territorial y las ER incluidas.

» Los pacientes comienzan a trabajar para ampliar la red CSUR y su participación en las ERNs

En 2023 se constituye un **grupo de defensa** de los pacientes en España para coordinar los modelos de atención de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y las Redes Europeas de Referencia (ERNs) y que ambos incorporen la perspectiva de los pacientes. Gracias a ello, este año también **se anuncian 12 nuevos grupos de patologías** que contarán con CSUR, dando respuesta a reivindicaciones históricas de las organizaciones de pacientes.





- » Garantizar la inclusión social, para pacientes y para familias, con garantías sociales desde el ámbito laboral

Celebramos la ampliación de la prestación para el **cuidado de hijos con enfermedades graves** hasta los 26 años, una noticia por la que veníamos trabajando a lo largo de los últimos años. Junto a ello, trabajamos también en la **jubilación anticipada** para garantizar su efectividad, flexibilizando el listado cerrado de enfermedades que pueden acogerse a ella.

Participamos en **más de 80 grupos de trabajo** representando la voz de los pacientes



**CASTILLA Y LEÓN:** En 2023 pone en marcha su Plan Integral de ER y se compromete a ampliar las patologías del programa de cribado neonatal.

**EXTREMADURA:** Destaca el impulso de la Guía de Signos y Síntomas de Sospecha de ER y el trabajo para la continuidad al Plan Integral de ER. Junto a ello, el compromiso para actualizar el Protocolo para la atención de menores con ER en los centros educativos y para el impulso de un nuevo circuito de derivación.

**PAÍS VASCO:** Se desarrolla un informe sobre los retos de las enfermedades raras a nivel autonómico para definir una hoja concreta y trabajar por la reactivación del Consejo Asesor.

**CATALUÑA:** Se publican nuevas Unidades de Experiencia Clínica (XUECs) y comenzamos a trabajar en nuevos grupos de trabajo estratégicos (TAPSEI para educación o CAMSE sobre medicamentos en situaciones especiales), además de en nuevas estrategias de atención primaria y comunitaria.

**COMUNIDAD DE MADRID:** Participamos en la actualización del Plan de mejora de la Atención en Enfermedades Raras y se regula el Observatorio de ER de la Comunidad. También renovamos el convenio con la Consejería de Familia, Juventud y Asuntos Sociales.

**ANDALUCÍA:** Destaca el trabajo realizado para actualizar el Plan Andaluz de ER así como el compromiso para impulsar un protocolo de coordinación y atención de necesidades sanitarias en el ámbito escolar en paralelo a la aprobación de la Ley de Atención Temprana.

**COMUNIDAD VALENCIANA:** Somos una de las 12 organizaciones de pacientes elegidas para formar parte del Comité de Pacientes autonómico y se dan los primeros pasos para la Estrategia Valenciana de Coordinación Sociosanitaria que incorporará a las ER.

**REGIÓN DE MURCIA:** Se reactiva el Plan de Enfermedades Raras, participamos en el nuevo Plan de Inclusión Educativa y en el primer protocolo de coordinación sociosanitaria para personas con una ER en la región.

## Sensibilización

Desarrollamos campañas de sensibilización en diferentes marcos, como el Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico o la Semana de la Ciencia, pero si hay una campaña que destaca es la que gira en torno al Día Mundial de las Enfermedades Raras y tuvo continuidad todo el resto del año bajo el lema 'Haz que el tiempo vaya a nuestro favor'.

- » **Más del 6000** impactos en **medios**.
- » **Más de 50 edificios emblemáticos** se iluminan por la causa.
- » **Más de 8 adhesiones de cámaras parlamentarias**.
- » Actos institucionales en **8 CC.AA**.

### » **Acto Oficial por el Día Mundial**

Este año, el acto ha viajado por primera vez a Galicia, concretamente a Santiago de Compostela. En esta cita contamos con el apoyo de Su Majestad la Reina y autoridades tanto estatales como autonómicas y entregamos nuestros reconocimientos.

- » Premio al Proyecto Rare 2030 impulsado por EURORDIS.
- » Premio a Orphanet por la inclusión de un código para trastornos sin diagnóstico.
- » Premio al movimiento asociativo, personas con ER, sin diagnóstico y familias que han contribuido al desarrollo de la estrategia gallega de enfermedades raras.
- » Premio #somosFEDER: Premio nominativo a Ángel Carracedo, coordinador del programa IMPACT-Genómica.



FUNDACIÓN  
**INOCENTE**  
INOCENTE

La Gala Inocente, Inocente de 2023 se dedicó a la infancia con enfermedades raras y sin diagnóstico, volviendo a llenar de risas e ilusión la noche de los Santos Inocentes y de esperanza a todas las personas representadas en la familia FEDER

# Investigación

La investigación es necesaria para conocer el origen, evolución y abordaje de las enfermedades raras. Sin embargo, se estima que sólo el 20% de las miles que existen están siendo investigadas. Para impulsar la investigación de estas patologías y generar un mayor conocimiento disponible, desde FEDER trabajamos en dos vías:

La **investigación social**, para conocer mejor la situación del día a día de las personas y sus familias, detectando necesidades y apoyando al colectivo en el ejercicio de sus derechos.

La **investigación biomédica**, apoyando proyectos de investigación dirigida al diagnóstico y tratamiento, especialmente la que se impulsa desde el movimiento asociativo.

## Investigación biomédica

En 2006, creamos nuestra **Fundación FEDER** para la investigación con el objetivo de promover y apoyar la investigación en enfermedades raras.

Para ello y desde 2015, impulsamos una **Convocatoria de Ayudas a la Investigación** que implica activamente tanto al tejido asociativo como a equipos de investigación nacionales e internacionales.

En **2023** lanzamos nuestra VIII convocatoria, dotada con un importe de 175.000 euros dirigidos a apoyar 7 proyectos de investigación (básica o traslacional) sobre **diagnóstico, tratamiento y enfermedades con una prevalencia establecida en Orphanet de 1-9/1.000.000** o inferior que carezcan de proyectos de investigación y ensayos clínicos en nuestro país.

Se presentaron un total de **59 proyectos**, la mayoría de ellos sobre tratamiento.

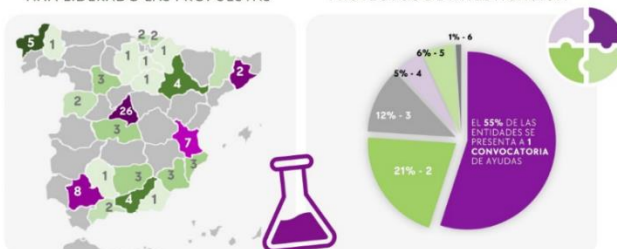


### » Histórico

SE HAN PRESENTADO **265 PROYECTOS**

**111 UNIDADES DE INVESTIGACIÓN** HAN LIDERADO LAS PROPUESTAS

**140 ENTIDADES** PRESENTAN PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN



SE HAN APOYADO **29 PROYECTOS**

PROYECTOS IMPULSADOS EN **25 CENTROS DE INVESTIGACIÓN\***

INVESTIGACIÓN DE **MÁS DE 10 ENFERMEDADES Y NUEVAS HERRAMIENTAS**





# Investigación social

## Impacto psicosocial del retraso diagnóstico de una enfermedad rara en España

en España

El **56%** de las personas con una enfermedad rara en España sufre **retraso diagnóstico**

El **36%** de las personas con retraso diagnóstico **tuvo necesidad de recibir atención psicológica**, frente al **23%** de las personas diagnosticadas en el plazo de 1 año

### Las personas con retraso diagnóstico

Se ven **más afectadas por:**

Dificultad de **explicar síntomas** a allegados

Dificultad de **justificar ausencias** (laborales o educativas) por motivos médicos

Falta de **apoyo psicológico**

**Pérdida de independencia y de oportunidades** (laborales o educativas)



**hna** Fundación hna colabora en la financiación de este estudio

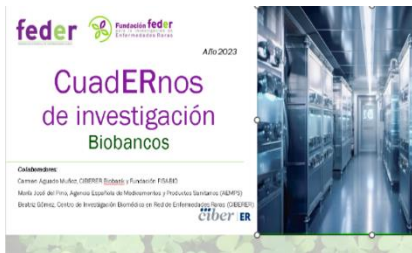
Resultados del proyecto "Determinantes del retraso diagnóstico: repercusión social y familiar". Registro de Pacientes de Enfermedades Raras ISCIII. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0288875>



El proyecto **DetERminantes del retraso diagnóstico** analiza conocer las experiencias personales de las personas con enfermedades raras en la búsqueda de ese diagnóstico y los cambios experimentados en su vida una vez obtenido el diagnóstico.

Nuestro trabajo conjunto con el **IIER** del **ISCIII** y el Centro **CREER**, ha permitido publicar tres artículos científicos, dos en 2022 y otro en 2023.

## » Divulgación



Desde FEDER, y con el fin de reducir la brecha que existe entre el conocimiento científico y el paciente/familiar, pusimos en marcha en 2021 los **CuadERnos de Investigación**, de los cuales se publican 2 en 2023: uno sobre cribado neonatal y otro sobre biobancos.

## » Visibilidad

Impulsar la investigación también depende del posicionamiento de esta necesidad en la agenda social. Por ello, en 2023, lanzamos **#ahoraER**, una campaña dirigida a poner en valor todo lo que el tejido asociativo y la comunidad científica ha impulsado durante estos años.



Reforzamos estas acciones en el marco de la **Semana de la Ciencia**, haciendo balance de todas nuestras Convocatorias de Ayudas a la investigación, a las que se han presentado más de 265 proyectos de más de 110 centros de investigación.

# Funcionamiento eficaz y estrategia



# Funcionamiento eficaz y estrategia

El año 2023, representa un año clave debido a una nueva estructura organizativa con la implementación del Plan Estratégico 2022-2025 y la renovación de la Dirección General de FEDER y un nuevo modelo de gestión que ha liderado Isabel Motero y que ha tenido su principal recorrido en este ejercicio sustentando en 5 grandes ejes estratégicos:

Atención directa y cohesión    Fortalecimiento    Transformación social    Funcionamiento eficaz y estrategia    Sostenibilidad

## Calidad y transparencia

Nuestro Plan Estratégico actual incide en la apuesta por la calidad y la mejora continua a través de los procesos de auditorías y certificaciones. Es por ello por lo que en el año 2023 hemos puesto el foco en dos procesos: la renovación del **Sello de Fundación Lealtad** y por otro, la preparación de cara a 2024 de la renovación del **Sello de Excelencia EFQM 300+**.

### » Plan de accesibilidad

Desde FEDER siempre se ha apostado por garantizar la accesibilidad en todos sus servicios y actividades a todos sus públicos, este 2023 se ha ido un paso más allá y se ha decidido **protocolizar y profesionalizar los procesos y acciones en materia de accesibilidad**. Por ello, creamos un **grupo de trabajo** interdisciplinar compuesto por miembros del equipo profesional de distintos ejes y **asesorados** por Departamento de Accesibilidad de **Fundación ONCE**. En 2023 el trabajo del grupo se ha centrado en evaluar las acciones con mayor impacto, así como en sus distintos canales de comunicación.

## Gestión del conocimiento

### » Plataforma de relación con usuarios

Hemos ultimado la implementación de esta herramienta con la que buscamos mejorar la atención a personas y asociaciones. Durante este año, hemos comprobado que se adecua a las necesidades del colectivo y de la Federación.

### » Centralita de atención

2023 fue el primer año completo en el que utilizamos nuestra nueva centralita virtual con la que buscamos mejorar nuestra atención y sistema de atención telefónica, siendo ésta en muchas ocasiones nuestra puerta de entrada a la organización para muchos usuarios.

## Comunicación Interna: Más comprometidos que nunca

Para conseguir una comunicación más eficiente con todos los públicos, adaptamos nuestros canales y en 2023 comenzamos la actualización de los mismos. Así, con la nueva estructura, conseguimos que nuestros grupos de interés internos estén cada vez más informados y comprometidos.

### » Membresías

*A nivel estatal*



PLATAFORMA DE ORGANIZACIONES DE PACIENTES

*A nivel internacional*



Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras



RARE DISEASES INTERNATIONAL

### » Alianzas

Alianzas con la Administración pública: Destaca nuestro trabajo con el Instituto de Salud Carlos III, el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras y el CIBERER. Asimismo, durante el ejercicio 2023, nuestro trabajo ha estado marcado por nuestra acción con el IMSERSO, institución que dirige el Centro Creer.

Asociaciones, Fundaciones y otras alianzas estratégicas: Destaca una nueva alianza con Farmaindustria, e intensificación del trabajo con AELHMU y la Junta de Damas de honor y Mérito.

Alianzas del ámbito sanitario: generación de nuevas alianzas con la Sociedad Española de Medicina Interna y con el Hospital Sant Joan de Déu.

Alianzas para promover la Formación: Es el caso de la Universidad de A Coruña que ha permitido ampliar el conocimiento en la evaluación y análisis de proyectos asistenciales y de prestación de terapias.



# Sostenibilitat



# Sostenibilidad

## Memoria económica

El ejercicio 2023 se ha caracterizado tanto por el incremento de la financiación a través de legados solidarios de los que la organización ha sido beneficiaria, y por nuevos convenios de colaboración de carácter privado.

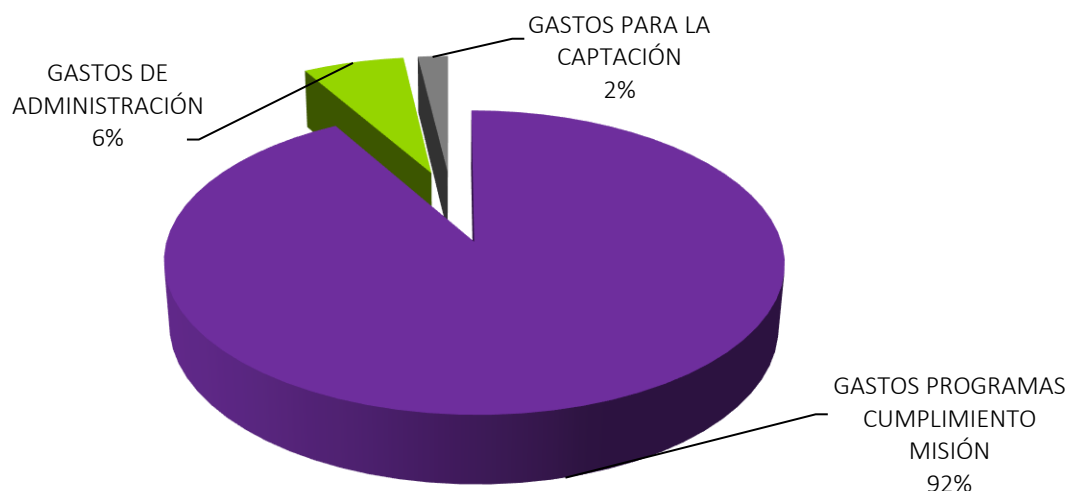
Estas circunstancias han permitido poder destinar más recursos, para los programas de Impulso a la Investigación, incrementándose las ayudas dirigidas para las próximas convocatorias en coordinación con la Fundación FEDER.

Se ha dado continuidad a los procesos de digitalización, finalizando la implantación de la web y la fase de desarrollo de la plataforma de relación con usuarios.

Con relación al ejercicio anterior se ha producido un incremento de un 12% más en ingresos, invirtiéndose directamente en los programas, pasando así de 2.984.229€ a 3.334.791€.

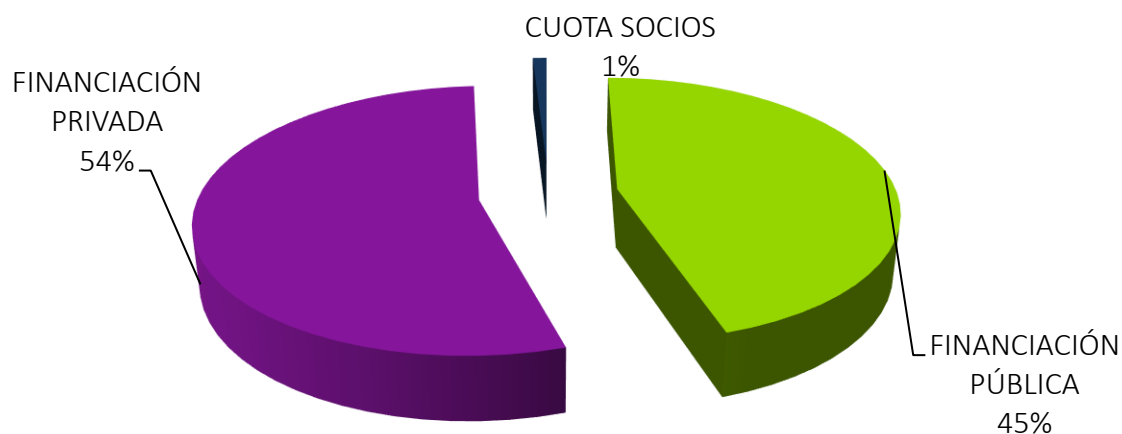
	2023	2022
<b>Ingresos</b>	3.334.791€	2.984.299€
<b>Gastos</b>	3.281.347€	2.963.139€
<b>Resultado</b>	<b>53.444€</b>	<b>21.160€</b>

Desde FEDER se da continuidad a los criterios de calidad, transparencia, sostenibilidad y buen gobierno, previstos en la planificación estratégica, poniendo en valor el desarrollo de un proyecto único, la viabilidad técnica y el equilibrio económico, para lo cual ha sido clave la participación de la Junta Directiva, el equipo profesional, nuestras alianzas y colaboradores.



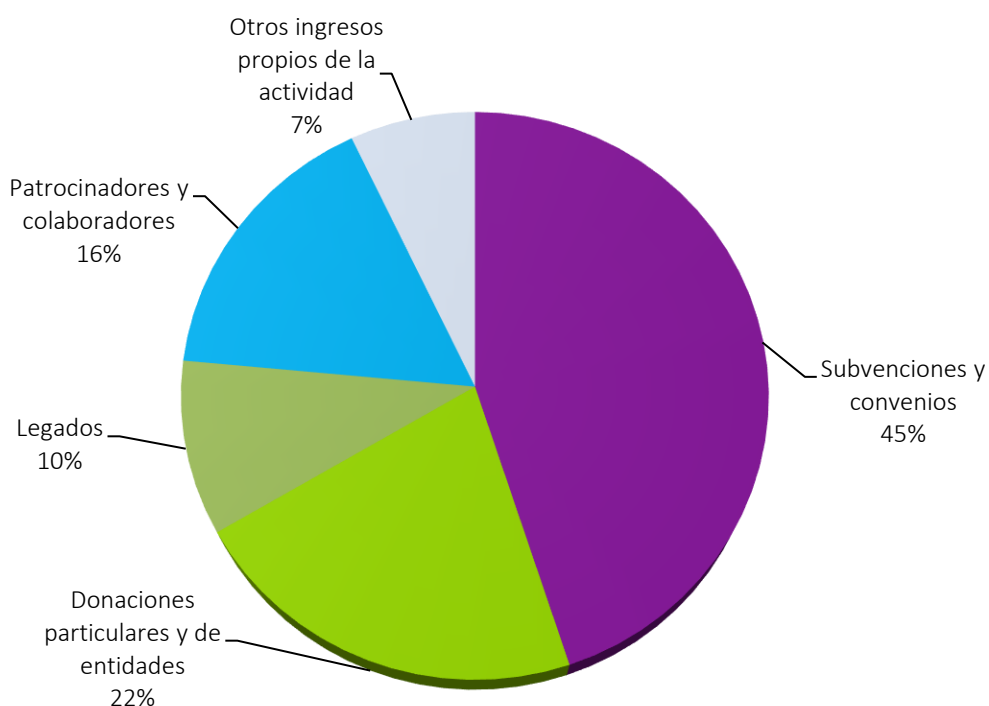
FEDER reconoce la inversión de todos los recursos en sus programas, en coherencia con las necesidades planteadas desde la planificación y en cumplimiento de los compromisos adquiridos. Y así se refleja en la memoria, con un alcance de un 92% destinado al cumplimiento de la misión, con un 6% destinado a los gastos de gestión y administración, y un 2% de los recursos empleados para las actividades de captación.

## Financiación 2023



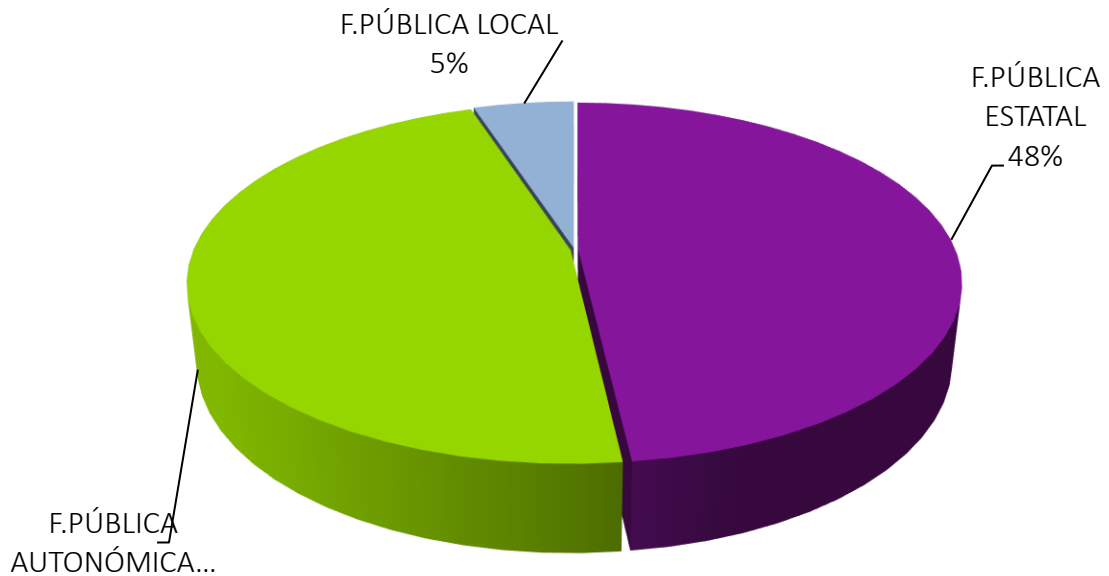
### Financiación Privada 2023

La financiación privada ha supuesto un incremento del 25% más que en 2022, crecimiento que sitúa a la financiación privada con un 54% del total de los ingresos. La mayor parte de los ingresos privados se han formalizado a través de convenios de colaboración, siendo destacable la cifra imputada a través de legados.



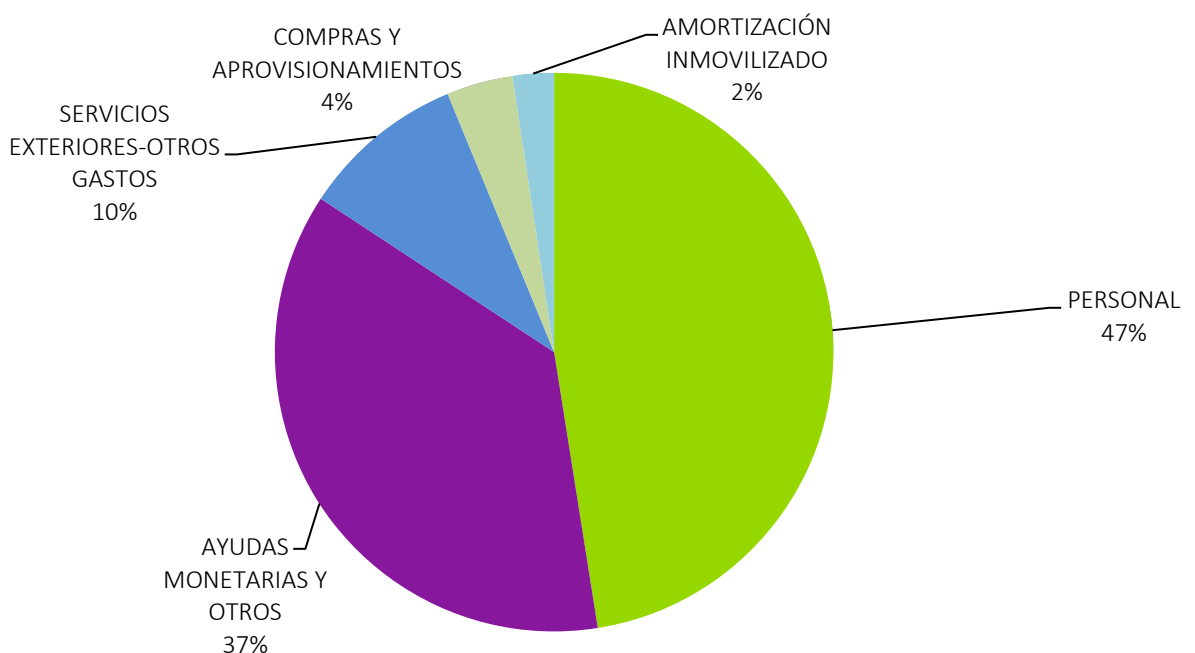
## Financiación pública 2023

Se produce una tendencia a la reducción proporcional de la financiación pública, situándose con un 45% del total de ingresos, con un mayor incremento a través de subvenciones en el ámbito autonómico.



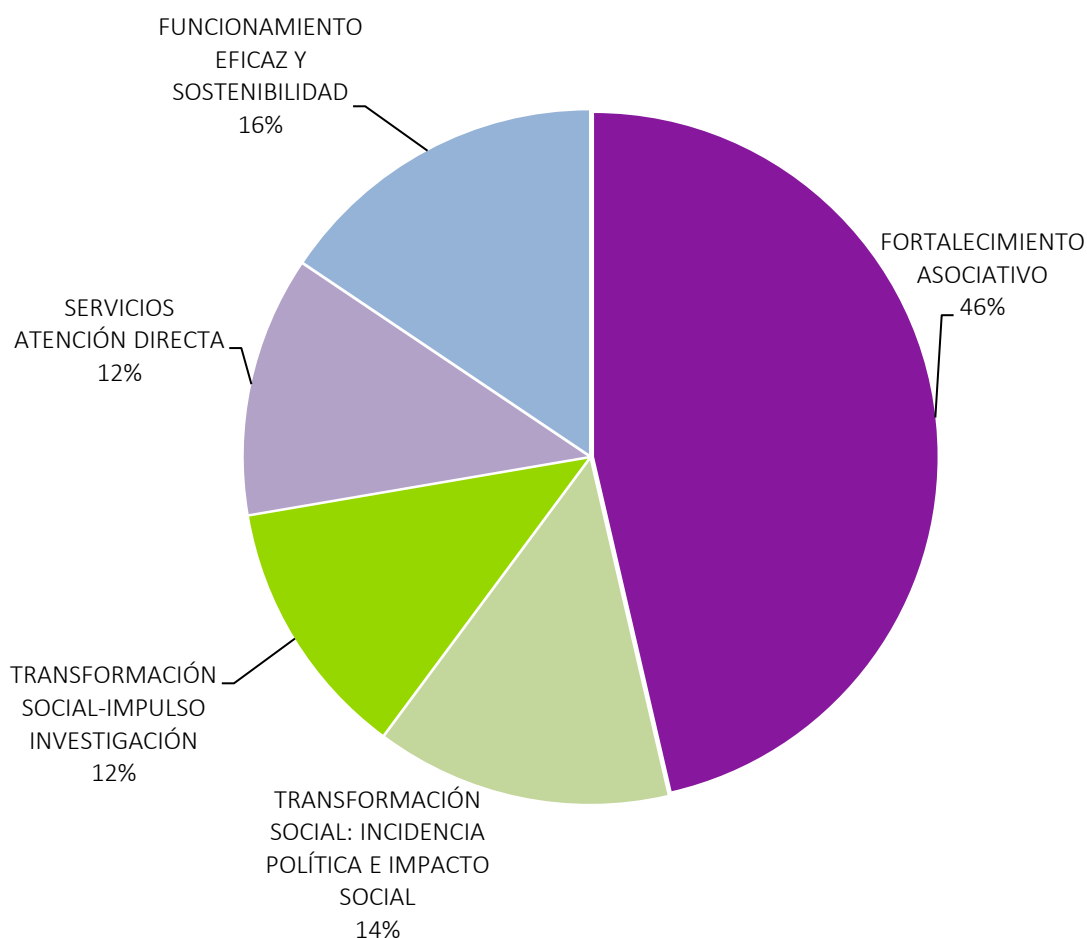
## Gastos de funcionamiento 2023

El total de gastos de funcionamiento asciende a 3.281.347€, entre los cuales la partida de Recursos Humanos asciende a 1.558.631€, siendo destacable también la partida de Ayudas Monetarias por un importe total de 1.206.142€; en servicios exteriores el gasto ha sido de 312.255€, y en compras y subcontratas 125.991€; en cuanto a las inversiones, se refleja el gasto amortizado por un importe de 78.327€.





## Inversión en los programas 2023



La mayor inversión en programas se ha realizado en Fortalecimiento del Movimiento Asociativo en mayor medida con un 46%, con un importe de 1.521.712€; seguido, en su orden, de los programas de Transformación Social: Incidencia Política y social e Impulso de la Investigación con un 26% (850.925€); Funcionamiento Eficaz y Sostenibilidad con un 16% (511.206€) y Servicios de Atención Directa un 12% (397.505€).

Dentro del programa de Fortalecimiento ponemos en valor las ayudas monetarias otorgadas al movimiento asociativo por un importe total de 891.102€, principalmente para los servicios de atención directa a nivel estatal y autonómico, las ayudas a través del programa Impulso para terapias y productos de apoyo; y las ayudas para el funcionamiento y sostenibilidad de las entidades a través de los Fondos FEDER y subvenciones autonómicas. Y las ayudas dirigidas a la investigación, aportando para la IX convocatoria 285.000€, la cual tendrá un importe total de 550.000€.

## Balance de situación 2023

ACTIVO	2023	2022
<b>A) ACTIVO NO CORRIENTE</b>	<b>1.671.733,75</b>	<b>209.054,31</b>
I. Inmovilizado intangible.	281.406,17	158.959,80
III. Inmovilizado material.	46.853,17	41.868,67
IV. Inversiones inmobiliarias	1.335.248,57	
VI. Inversiones financieras a largo plazo	8.225,84	8.225,84
<b>B) ACTIVO CORRIENTE</b>	<b>3.295.903,20</b>	<b>2.424.407,87</b>
I. Activos no corrientes mant. Para la venta	144.452,44	0,00
III. Usuarios y otros deudores de la actividad propia	809.708,84	338.419,22
IV. Deudores comerciales y otras cuentas a cobrar	281.115,19	229.061,45
VII. Periodificaciones a corto plazo	1.754,97	1.747,16
VIII. Efectivo y otros activos líquidos equivalentes.	2.058.871,76	1.855.180,04
<b>TOTAL ACTIVO (A + B)</b>	<b>4.967.636,95</b>	<b>2.633.462,18</b>
PASIVO	2023	2022
<b>A) PATRIMONIO NETO</b>	<b>3.997.197,93</b>	<b>1.784.647,47</b>
A-1) Fondos propios.	379.787,93	326.343,80
II Reservas	326.343,80	305.183,93
IV. Excedentes del ejercicio	53.444,13	21.159,87
A-3) Subvenciones, donaciones y legados recibidos	3.617.410,00	1.458.303,67
<b>B) PASIVO NO CORRIENTE</b>	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>
<b>C) PASIVO CORRIENTE</b>	<b>970.439,02</b>	<b>848.814,71</b>
V. Beneficiarios - Acreedores	520.373,31	317.350,80
VI. Acreedores comerciales y otras cuentas a pagar	422.565,71	443.463,91
VII. Periodificaciones a corto plazo	27.500,00	88.000,00
<b>TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO (A + B + C)</b>	<b>4.967.636,95</b>	<b>2.633.462,18</b>

## Balance de Pérdidas y Ganancias 2023

<b>A) EXCEDENTE DEL EJERCICIO</b>	<b>2023</b>	<b>2022</b>
<b>1. Ingresos de la entidad por la actividad propia</b>	<b>3.231.598,20</b>	<b>2.903.355,92</b>
a) Cuotas de asociados y afiliados	36.857,38	37.894,45
b) Aportaciones de usuarios	2.315,00	
c) Ingresos de promociones, patrocinadores y colaboraciones	376.625,73	298.909,40
d) Subvenciones, donaciones y legados imputados al excedente del ejercicio	2.812.744,11	2.566.552,07
f) Reintegro de subvenciones, donaciones y legados	3.055,98	
<b>2. Ventas y otros ingresos de la actividad</b>	<b>32.679,26</b>	<b>15.423,11</b>
<b>3. Ayudas monetarias y otros</b>	<b>-1.206.142,03</b>	<b>-1.013.448,96</b>
a) Ayudas monetarias	-1.179.102,16	-958.511,23
b) Ayudas no monetarias	0	0,00
c) Compensación de gastos por prestación servicios	-492,14	-3.201,45
d) Gastos por colaboraciones y del órgano de gobierno	-26.130,99	-16.736,28
e) Reintegro de subvenciones, donaciones y legados	-416,74	-35.000,00
<b>6. Aprovisionamientos</b>	<b>-125.991,25</b>	<b>-100.429,11</b>
<b>7. Otros ingresos de la actividad</b>	<b>0</b>	<b>922,00</b>
<b>8. Gastos de personal</b>	<b>-1.558.630,96</b>	<b>-1.514.762,04</b>
<b>9. Otros gastos de la actividad</b>	<b>-310.216,68</b>	<b>-263.654,61</b>
<b>10. Amortización del inmovilizado</b>	<b>-78.327,45</b>	<b>-69.462,11</b>
<b>11. Subvenciones, donaciones y legados de capital traspasados al excedente del ejercicio</b>	<b>67.758,20</b>	<b>64.595,63</b>
<b>14. Otros Resultados</b>	<b>1.404,03</b>	<b>-997,04</b>
<b>A.1) EXCEDENTE DE LA ACTIVIDAD</b>	<b>54.131,32</b>	<b>21.542,79</b>
<b>15. Ingresos financieros</b>	<b>108,3</b>	<b>2,31</b>
<b>16. Gastos financieros</b>	<b>-795,49</b>	<b>-385,23</b>
<b>A.2) EXCEDENTE DE LAS OPERACIONES FINANCIERAS</b>	<b>-687,19</b>	<b>-382,92</b>
<b>A.3) EXCEDENTE ANTES DE IMPUESTOS (A+B)</b>	<b>53.444,13</b>	<b>21.159,87</b>
<b>20. Impuesto sobre Beneficio</b>	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>
<b>I) RESULTADO TOTAL, VARIACIÓN DEL PATRIMONIO NETO EN EL EJERCICIO</b>	<b>53.444,13</b>	<b>21.159,87</b>

# Trabajamos en red

## » Colaboradores

### Institucionales



### Empresas VIP





JCDecaux

Johnson  
& Johnson

hna  
Fundación hna

farmaindustria

AQUA  
DEUS

Fundación  
Telefónica

Alnylam<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

ru=sma

EROSKI  
contigo

Empresas Premium

NOVARTIS

PTC  
THERAPEUTICS

KLM

sobi  
rare strength

Amicus  
Therapeutics<sup>®</sup>

worldcoo  
Co-funding cooperation

tm system  
CONTACT CENTER

CaixaBank



ALEXION<sup>®</sup>  
AstraZeneca Rare Disease

Obra Social "la Caixa"

FUNDACIÓN  
INOCENTE  
INOCENTE

Fundación Barrié

RECORDATI  
RARE DISEASES  
Focused on the Few

Fundación Cofares

EN RUTA  
RARS  
ER  
RARE  
ENFERMEDADES

Fundación Epic

novo nordisk<sup>®</sup>

VERTEX

TENDAM  
GLOBAL FASHION RETAIL

bankinter.

Empresas colaboradoras



Bristol Myers Squibb<sup>®</sup>

Occident  
Fundación

MSD

Pfizer



Institucionales autonómicos

Andalucía



Cataluña



Comunidad Valenciana



Extremadura



Comunidad de Madrid



Región de Murcia



Castilla y León



País Vasco





**feder**

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

**Seguimos a  
tu lado**

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

[@feder\\_ong](https://twitter.com/feder_ong)