



DOSSIER OFICIAL POR EL DÍA MUNDIAL  
DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2019

**LAS ENFERMEDADES RARAS,  
UN DESAFÍO INTEGRAL,  
UN DESAFÍO GLOBAL**

# LAS ENFERMEDADES RARAS, UN DESAFÍO INTEGRAL, UN DESAFÍO GLOBAL

## INFORMACIÓN GENERAL

- » ¿Qué son las enfermedades raras?
- » ¿Qué es el Día Mundial de las Enfermedades Raras?
- » Nuestro embajador: Christian Gálvez

PÁGINA 2

## LA CAMPAÑA

- » Los datos que demuestran que es necesario un abordaje integral
- » La importancia de una perspectiva global, en cifras

PÁGINA 3

## IDENTIFICAMOS EL PROBLEMA; PLANTEAMOS LA SOLUCIÓN

PÁGINA 4



# LAS ENFERMEDADES RARAS, UN DESAFÍO INTEGRAL, UN DESAFÍO GLOBAL

## » ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

En la Unión Europea y sus Estados Miembros, España entre ellos, se denominan enfermedades raras o poco frecuentes, aquellas enfermedades cuya **prevalencia está por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes**.

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

Según el conocimiento actual de estas enfermedades, **se estima que puede haber más de 7.000**, la mayoría genéticas y muchas de ellas congénitas, lo que significa que se nace con ellas y que, en muchos casos, van acompañadas de una diversidad funcional a veces muy severa. Además, en 2 de cada 3 casos aparecen antes de los 2 años y en no pocas ocasiones conllevan un riesgo sobre la propia vida de la persona que la tiene.

## » ¿QUÉ ES EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS?

Desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) nos unimos, por undécimo año consecutivo, a la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra **cada 28 de febrero (día 29 en los años bisiestos)**, sumándonos a una movilización que en 2018 estuvo secundada por más de 90 países.

Alineados con la Organización Europea de Enfermedades Raras (**EURORDIS**), con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (**ALIBER**) y con la Red Internacional de Enfermedades Raras (**RDI**), lanzamos nuestra campaña

**'Las enfermedades raras:  
un desafío integral, un desafío global'**



**INTEGRAL** porque por su complejidad y baja prevalencia hace necesarios una alta especialización y concentración de casos, multidisciplinariedad y experiencia para su prevención, diagnóstico y tratamiento.

**GLOBAL** porque aunque existen miles de enfermedades raras identificadas y cada una enfrenta una amplia diversidad de síntomas, todas enfrentan problemas comunes más allá de cualquier frontera.

## » NUESTRO EMBAJADOR: CHRISTIAN GÁLVEZ

Christian Gálvez, además, está actualmente está implicado de manera activa con la causa y con nuestra Federación a través de la exposición '**Leonardo Da Vinci: los rostros del genio**' que está comisariada por Christian Gálvez, quien donará toda su remuneración en este ejercicio a nuestra Federación.

La exposición comprende desde noviembre de 2018 hasta mayo de 2019.



## » LOS DATOS QUE DEMUESTRAN QUE ES NECESARIO UN ABORDAJE INTEGRAL

Todas las enfermedades raras enfrentan a un gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad, generando un impacto clínico y social en la vida del paciente, pero también de todo el núcleo familiar.

» En España, la mitad de las personas que conviven con una enfermedad rara ha tenido que **esperar años para recibir un diagnóstico**.

» De ellas, **el 20% ha tenido que esperar más de una década** y un porcentaje similar entre 4 y 9 años.

» En cuanto a las causas del retraso o demora en el diagnóstico, la principal (en un 72,8% de los casos) es el **desconocimiento** de la enfermedad.

» **Sólo el 34,45% afirma tener el tratamiento que precisa**, el 24,87% indica que no lo tiene y el 21,95% que dispone de un tratamiento, pero que lo considera inadecuado.

» Sumando estas dos últimas magnitudes, un 46,82% de la muestra se encuentra en una mala situación respecto de su tratamiento.

» **Un 27% de las personas se han visto obligadas a desplazarse a otras Comunidades Autónomas** para acceder a un diagnóstico, tratamiento o un medicamento.

» Gran parte del colectivo **desconoce si cuenta con un centro de referencia** para abordar su enfermedad. Sin embargo, de entre las personas que sí tiene constancia o ha sido atendida en uno de ellos, el 85% está muy satisfecho con la atención.

**A nivel global, sólo existe tratamiento para el 5% de las enfermedades raras.**



## » LA IMPORTANCIA DE UNA PERSPECTIVA GLOBAL, EN CIFRAS

La problemática de las enfermedades raras no sólo se ha cuantificado en nuestro país. Es más, coincide con la que se traslada en otros informes:

» En **Reino Unido**, la media de retraso diagnóstico para las personas encuestadas es de 4 años y sólo el 45% declaró tener un medicamento autorizado o aprobado para su patología.

» En **Australia**, casi una tercera parte de los encuestados y encuestadas tuvieron que esperar cinco años o más para obtener un diagnóstico y el 45% de personas recibieron un diagnóstico equivocado.

» En **Estados Unidos**, los pacientes que visitan en promedio de 7,3 de médicos antes de recibir un diagnóstico, cuya consecución supone una espera de 4,8 años de media. Además, el 89% son una fuente de información para los profesionales sociosanitarios y, en el ámbito social, el 59% de las familias reconoce que ha agotado sus ahorros personales.

» En **Sudáfrica** aún no se puede establecer una definición de prevalencia y un porcentaje aproximado de pacientes ya que estas patologías no se diagnostican correctamente.

Recientemente, los resultados del Proyecto INNOV-Care confirman la importancia de la atención integral y la necesidad de acceder a distintos tipos de atención a través de los servicios sanitarios, sociales y comunitarios, ya que:

» El 65% han tenido que visitar diferentes servicios en un corto periodo de tiempo.

» El 67% siente que estos servicios no se comunican bien entre sí.

» El 70% no se sienten bien informados sobre sus derechos y otro 70% coincide en que organizar los cuidados requiere mucho tiempo (para 6 de cada 10 les resulta difícil de manejar).

# LAS ENFERMEDADES RARAS, UN DESAFÍO INTEGRAL, UN DESAFÍO GLOBAL

## IDENTIFICAMOS EL PROBLEMA

### NO EXISTE MARCO COMÚN

En términos generales, el 40% de las personas con ER no se encuentra satisfecho con la atención sanitaria recibida.

### AÑOS PARA EL DIAGNÓSTICO

La mitad del colectivo ha sufrido un retraso de más de 4 años para poner nombre a su enfermedad.

### GRAN DESCONOCIMIENTO

El 72% del movimiento considera que estos problemas se deben a la falta de información sobre la enfermedad.

## PLANTEAMOS LA SOLUCIÓN

» A **NIVEL GLOBAL**, lograr una Resolución de la Asamblea General de la ONU que sitúe las ER como una prioridad en la agenda política mundial.

» A **NIVEL NACIONAL**, evaluar la Estrategia Nacional de ER (publicada en 2009 y actualizada en 2014) y actualizar sus líneas de acción junto a los pacientes.

» A **NIVEL AUTONÓMICO**, implementar la Estrategia con planes integrales con partidas presupuestarias asignadas.

» A **NIVEL GLOBAL**, impulsar la cooperación para lograr el diagnóstico en 1 año del Consorcio Internacional de Investigación en ER (IRDIRC).

» A **NIVEL NACIONAL**, conocer el impacto del Plan para el Diagnóstico Genético, analizando las rutas asistenciales y dándole continuidad presupuestaria.

» A **NIVEL AUTONÓMICO**, integrar un protocolo de atención a personas sin diagnóstico y garantizar la coordinación entre especialistas.

» A **NIVEL GLOBAL**, es necesario unificar criterios y una definición común, cooperando para hacer frente a las ER.

» A **NIVEL NACIONAL**, proporcionar apoyo que agilice la ampliación de ER y la obtención de fuentes en el Registro Estatal. Además, es necesario reconocer la especialidad de genética clínica.

» A **NIVEL AUTONÓMICO**, garantizando que los recursos autonómicos estén dotados con los recursos suficientes para contribuir a los requerimientos del Registro Estatal.

## NUESTRA OPORTUNIDAD:



Porque garantizar el **acceso universal a la salud** implica garantizar el acceso al diagnóstico y tratamiento de todas las personas con enfermedades raras, independientemente de dónde vivan y la **patología con la que convivan.**

## IDENTIFICAMOS EL PROBLEMA

### SIN TRATAMIENTO...

Sólo el 34%  
de los pacientes cuenta con  
un tratamiento efectivo.

### ...Y SIN TERAPIAS

La falta de diagnóstico  
y de tratamiento produce  
un agravamiento de la  
enfermedad en el 30% de  
los casos.

## PEREGRINAJE DE LAS FAMILIAS



## PLANTEAMOS LA SOLUCIÓN

» A **NIVEL GLOBAL**, impulsar la investigación para lograr el desarrollo de más de 1.000 nuevas terapias para ER (Objetivo del IRDiRC para 2027).

» A **NIVEL NACIONAL**, garantizar acceso en equidad a medicamentos y desarrollar el Plan de Medicina Personalizada.

» A **NIVEL AUTONÓMICO**, armonizar los criterios de acceso a tratamiento entre Comunidades y unificar informes de valoración.

» A **NIVEL GLOBAL**, evaluar el impacto social de los avances logrados en diagnóstico y tratamiento (Objetivo IRDiRC 2027).

» A **NIVEL NACIONAL**, impulsar un Modelo de Asistencia Integral Efectivo que garantice el acceso en equidad a Atención Temprana, rehabilitación, logopedia y atención psicológica.

» A **NIVEL AUTONÓMICO**, implementar a nivel autonómico un sistema de atención integral y apoyar al tejido asociativo para poder complementar la acción de la administración.

» A **NIVEL GLOBAL**, unificar los criterios de participación en las Redes Europeas de Referencia y dotarlas de recursos.

» A **NIVEL NACIONAL**, integrar el modelo de Redes Europeas de Referencia en el Sistema Nacional de Salud para que sea el conocimiento el que viaje y no el paciente.

» A **NIVEL AUTONÓMICO**, impulsando la designación de nuevos Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y su participación en las Redes Europeas de Referencia.

### NUESTRA OPORTUNIDAD:



European  
Reference  
Networks