

## DECLARACIÓN INSTITUCIONAL: DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2022

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 4 años para lograr un diagnóstico; un 20% de ellas ha esperado más de una década. A ello se une que sólo el 5% de las más de 6.172 identificadas en Europa tienen tratamiento.

Se estima que más de 300 millones de personas en todo el mundo conviven con estas patologías, 3 millones en España. El 28 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras para impulsar una movilización internacional que frene las dificultades de acceso en equidad a diagnóstico y tratamiento.

Conscientes de que estos mismos retos se producen en nuestro país, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) aterriza esta campaña global alineada con las alianzas europea, iberoamericana e internacional y aunando la fuerza de 393 organizaciones de pacientes.

Bajo el lema '¿Cómo te ves en 2030?', FEDER busca reflexionar sobre cómo podemos afrontar estos retos de equidad en el acceso a diagnóstico, tratamiento y una atención social y sanitaria de calidad de cara a la próxima década. Retos que ponen de relieve la importancia de la EQUIDAD y que se concretan en:

1. El diferente grado de IMPLANTACIÓN DE ESTRATEGIAS Y PLANES INTEGRALES EN ENFERMEDADES RARAS. Es necesario impulsar e implantar el desarrollo de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, actualizándola con los recursos suficientes y garantizando la coordinación en todo el territorio. Se identifican 11 planes o comités de enfermedades raras, con diferentes grados de desarrollo y, en consecuencia, diferentes realidades según su ámbito de aplicación.
2. La garantía de que los REGISTROS DE ENFERMEDADES RARAS están al servicio de los pacientes y de la investigación. Tras el primer informe del Registro Estatal, se recogen casos de 22 patologías y del 70% de las Comunidades. Se establece como prioritario que sus datos abarquen la totalidad de las enfermedades raras diagnosticadas en España y que los mismos sean de calidad.
3. El impulso de la INVESTIGACIÓN. Es necesario favorecer su viabilidad, así como la sostenibilidad de las entidades que investigan, estableciendo sistemas de incentivos que fomenten la colaboración e impulsando la inversión, ya que España invierte en torno al 1,25% de su PIB en investigación, aunque países como Alemania o Austria superan el 3%.
4. El acceso a DIAGNÓSTICO está condicionado según el punto geográfico de las familias. Para ello, es necesario impulsar medidas que garanticen el acceso a pruebas genéticas y técnicas de cribado neonatal en todo el territorio. Un ejemplo de ello es el Programa de Cribado Neonatal, cuyas patologías varían desde el mínimo de 10 establecido por el Ministerio hasta 40 según la región.
5. La promoción de la FORMACIÓN ESPECIALIZADA varía dentro y fuera de nuestras fronteras: España continúa siendo el único de Europa que no reconoce la especialidad de genética clínica, transversal para las enfermedades raras dado el carácter genético del 70% de ellas.
6. La accesibilidad a TRATAMIENTO varía en función del dónde vivan las familias: sólo el 40% de los 126 medicamentos huérfanos con autorización de la EMA están comercializados en el Sistema

Nacional de Salud. A ello se une la idiosincrasia de cada territorio, frente a lo cual es fundamental unificar evaluaciones y evitar demoras sobre decisiones de financiación y precio.

7. La concentración de la experiencia en los CSUR, cuya experiencia ha llevado a nuestros hospitales a estar representados dentro de todas las Redes Europeas de Referencia. El próximo reto, es garantizar que el conocimiento llega a todos los centros, independientemente de dónde estén ubicados, favoreciendo la coordinación entre la red CSUR y otros centros sanitarios, reduciendo los desplazamientos de las familias allá donde se concentra la experiencia.
8. Las diferencias en los MODELOS DE ATENCIÓN INTEGRAL. Es necesario garantizar el acceso en condiciones de equidad a los servicios asistenciales necesarios, tales como la atención temprana, rehabilitación, logopedia y atención psicológica, recogidos en la Cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y las diferentes carteras complementarias.
9. El fortalecimiento de los SERVICIOS SOCIALES, especialmente los relacionados con la atención a la discapacidad y a la dependencia, unificando criterios y estableciendo una coordinación eficiente de los todos los servicios sociales, sanidad, educación y empleo independientemente de su ámbito de aplicación.
10. Las diferentes realidades en la INCLUSIÓN SOCIAL de este colectivo: para que nuestros menores ejercer el derecho a la educación de manera plena y ajustada a sus necesidades específicas, así como favorecer la inclusión laboral de las personas con enfermedades raras y sus familias, de forma que puedan conciliar su vida laboral y familiar.

Ningún territorio contará por sí mismo con un número de pacientes de una enfermedad poco frecuente como para entenderla y poder abordarla. Y precisamente por eso se logró en diciembre de 2021 la adopción de la Resolución de la ONU sobre enfermedades raras que alude directamente al Desarrollo Sostenible y a «la importancia fundamental de la equidad».

La acción de cada territorio es fundamental para lograr los retos específicos de nuestra causa y los objetivos globales.

**FEDER insta a las instituciones competentes a desarrollar acciones estratégicas y destinar los recursos necesarios para garantizar el acceso en equidad a diagnóstico, tratamiento y atención sociosanitarias de las personas con enfermedades poco frecuentes** favoreciendo que:

- España asegure que las medidas de la Resolución de la ONU se elevan a la Asamblea de la Organización Mundial de la Salud.
- La presidencia de España en el Consejo de la Unión Europea se comprometa a impulsar un Plan de Acción Europeo durante su presidencia en 2023.
- Nuestro país haga efectiva la evaluación y actualización de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.
- Las Comunidades Autónomas desarrollen e impulsen planes integrales y políticas en enfermedades raras encaminadas a garantizar la equidad en el acceso a recursos.