

JUAN CARRIÓN, PRESIDENTE DE LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER) Y SU FUNDACIÓN

## “LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS ACTUALMENTE CONSTITUYEN UN COLECTIVO DE ALTO RIESGO”



En el mundo hay alrededor de 300 millones de personas que conviven con alguna de estas patologías (un 7% de la población) cuyo único revulsivo es la investigación.

en Europa y 3 millones en España”, expone **Juan Carrión**, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su fundación. Representan el 7% de la población mundial. De la misma manera, se estima que puede haber más de 7.000, “la mayoría genéticas; muchas de ellas congénitas, lo que significa que se nace con ellas; en muchos casos van acompañadas de una diversidad funcional (a veces muy severa); y en no pocas ocasiones conllevan un riesgo sobre la propia vida de la persona que las tiene”, señala Carrión.

Además, por el número tan amplio y por su diversidad, no se puede saber con certeza cuáles son más o menos comunes. Por si fuera poco, subraya el experto, “tenemos que tener en cuenta que las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no solo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad”.

### Enfrentarse al retraso diagnóstico

Así pues, como indica el presidente de FEDER, las personas con ER constituyen a día de hoy un colectivo de alto riesgo. “Son patologías que suelen tener carácter crónico, degenerativo y genético en más del 70% de los casos. Enfermedades que, además, aparecen en la infancia en dos de cada tres casos y conllevan una gran discapacidad en la autonomía y que ponen en juego el pronóstico vital de quienes conviven con ellas”.

A ello se une que, en España, la mitad de las personas que conviven con una enfermedad rara ha sufrido un retraso en su diagnóstico. De ellas, el 20% ha tenido que esperar más de una década y un porcentaje similar entre cuatro y nueve años; una espera que impide recibir un tratamiento efectivo, al que sólo tiene acceso el 34% del colectivo. “Todo ello requiere una atención especializada que frene el avance y agravamiento de la patología”, recalca.

**E**n la Unión Europea y sus Estados miembros, España entre ellos, se denomina ‘enfermedad rara’ a aquella cuya prevalencia está por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes. Son, por tanto, patologías que, consideradas una a una, afectan a muy pocas personas, pero que, tomadas en su conjunto, implican a una gran parte de la ciudadanía. Más datos para conocer su magnitud. “Según la Organización Europea de Enfermedades Raras (Eurordis), en el mundo hay alrededor de 300 millones de personas que conviven con alguna de estas patologías: 25 millones de norteamericanos, 42 millones en Iberoamérica, 30

Conscientes de esta problemática, FEDER, el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, se han unido para lanzar una investigación pionera que explora el retraso diagnóstico en nuestro país.

A través del proyecto *'Exploramos el retraso diagnóstico en enfermedades raras: Origen, impacto y consecuencias'*, explica Carrión, se analizarán las realidades de las personas que han sufrido retraso diagnóstico, de las que lo han conseguido en un plazo de un año, y de las que aún conviven sin ninguna respuesta. *"Así, conoceremos los factores que determinan el retraso en la obtención del diagnóstico, las diferencias territoriales, las consecuencias laborales, psicológicas, sociales y económicas que este retraso ha producido en sus vidas"*.

Actualmente más de 500 personas han formado parte del estudio, pero continúan trabajando e impulsando la participación de más personas para ampliar la muestra y así conseguir una investigación estadística más sólida. *"Se puede participar a través del Registro de Pacientes con Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, <https://registroraras.isciii.es/>", indica.*

### **Un escenario renovado en 20 años**

Pese a todas las dificultades, la vida de los pacientes ha cambiado mucho en los últimos años gracias a los avances. *"Llegar hasta aquí ha sido posible gracias a un camino arduo, pero lleno de ilusión. Porque hace 20 años, las enfermedades raras eran unas completas desconocidas"*, admite el presidente de FEDER.

Desde entonces hasta ahora considera que se ha construido una nueva realidad marcada por tres elementos clave: las transformaciones sociales, los avances en investigación y el crecimiento del tejido asociativo. Fruto de todo ello, *"en esta trayectoria hemos asistido a la creación de un marco normativo cada vez más capacitado para responder a nuestras necesidades, como la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, la elaboración de un Real Decreto que crea y regula nuestro Registro Estatal, la puesta en marcha de un Plan para el Diagnóstico Genético, el trabajo de más de 40 Centros, Servicios y Unidades de Referencia en las Redes Europeas de Referencia e incluso el impulso de la investigación en enfermedades raras"*.

De hecho, bajo el punto de vista del portavoz de FEDER, la investigación es importante en todas las áreas clínicas; *"pero en las enfermedades raras es la única opción, la única herramienta que existe para poder abordarlas"*.

No obstante, en términos generales, la investigación en enfermedades raras se ve muy condicionada por la escasez de muestra, la dispersión y fragmentación de los recursos, el poco atractivo comercial o la falta de centros especializados. *"Desde FEDER tenemos claro que el primer paso es entender la investigación en enfermedades raras como una prioridad a nivel nacional e internacional, entendiendo que además repercutirá en el colectivo de forma particular, pero también en toda la sociedad"*, reivindica. Por otra parte, también se siguen enfrentando estos pacientes a numerosas problemáticas para el acceso al tratamiento, empezando por el retraso del diagnóstico en la mitad de los

casos, provocando el agravamiento de la enfermedad y de los síntomas en el 31,25% de ellos. Asimismo, añade Carrión, *"debido a esta demora, según el Estudio Enserio, el 46,92% no dispone del tratamiento que precisa o considera que el que está recibiendo no es el adecuado"*.

Una problemática agravada ahora más que nunca. Juan Carrión lamenta que, durante la crisis sanitaria, las personas afectadas han dejado de recibir esta asistencia, lo cual está empeorando su enfermedad y retrasando los avances conseguidos. *"En términos cuantitativos, en España, el 33% de las personas con enfermedades raras han visto canceladas sus pruebas de diagnóstico, el 32% el acceso a tratamiento y un 31% sus intervenciones quirúrgicas o trasplantes"*, concreta.

Estas preocupaciones se cuantifican ahora gracias a los datos preliminares en la encuesta europea Rare Barometer Voices en la que han participado casi 700 familias españolas, siendo el cuarto país que más muestra ha aportado al estudio. De todos ellos se extrae una misma conclusión: 9 de cada 10 pacientes han experimentado una interrupción de la atención que reciben para su enfermedad.

Por todo ello, recientemente FEDER ha trasladado al Ministerio de Sanidad propuestas para sentar las bases de un marco normativo enfocado en la investigación y las políticas socio-sanitarias. *"En noviembre de 2020 celebramos la I Conferencia Foresight 2030 en nuestro país, momento en que especialistas y pacientes pusimos en común su experiencia en la materia estableciendo más de 30 propuestas que pudimos elevar al Ministerio de Sanidad para definir el futuro de estas patologías en la próxima década"*, manifiesta Carrión.

Esta conferencia está embarcada en el proyecto europeo Rare 2030, y ambos liderados por los pacientes. España se posiciona como uno de los seis países de la Unión Europea en llevar a cabo esta cita. Con esta iniciativa, valora Carrión, *"volvemos a marcar un antes y un después, porque nuestro país ha sido pionero en muchas ocasiones. En concreto, fuimos uno de los cinco primeros países en desarrollar una Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, en 2009, así como en contar con un registro estatal específico"*. Bajo este contexto, remata, *"una de las principales conclusiones es que son muchos los logros y herramientas con los que contamos. Es el momento de dar un paso más e integrarlas todas, haciendo de la Estrategia Nacional el paraguas de todas las acciones desarrolladas en enfermedades raras y de todos los retos pendientes"*. Sin olvidar la necesidad de implicar a los pacientes en cada uno de los procesos. *"De hecho, este es un ejemplo de cómo el papel de los pacientes ha cambiado de paradigma: nos hemos convertido en un verdadero agente transformador"*. +

***"Desde FEDER tenemos claro que el primer paso es entender la investigación en enfermedades raras como una prioridad a nivel nacional e internacional"***