

## FEDER LANZA LA CAMPAÑA ‘SÍNTOMAS DE ESPERANZA’ POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

### La doble vulnerabilidad de las personas con enfermedades raras pone en riesgo al colectivo en plena crisis sanitaria

- » *Compromiso por la INVESTIGACIÓN: La COVID-19 ha motivado el compromiso nacional, internacional, público y privado para hacer posible la investigación. «Necesitamos que estos esfuerzos se traduzcan también en mayor inversión en enfermedades raras, ya que sólo el 20% están siendo investigadas» ha resumido Juan Carrión, presidente de FEDER.*
- » *Lucha para la TRANSFORMACIÓN SOCIAL: En un momento en que las restricciones impedían recibir atención, se pusieron en marcha soluciones innovadoras, como la telemedicina o el tratamiento domiciliario. FEDER considera que ahora «es el momento» de consolidar estas infraestructuras y asegurar el acceso a diagnóstico y tratamiento.*
- » *Unión para generar SERVICIOS: Frente a la paralización de las terapias derivada de la pandemia, la primera respuesta -y la más especializada- fue la del propio tejido asociativo de referencia. Es necesario apoyar su acción, en un momento en que además las demandas de las familias son crecientes.*

**17 de febrero** - En España, 9 de cada 10 personas con enfermedades raras o en busca de diagnóstico han visto interrumpida su atención social y sanitaria con motivo de la pandemia. Ésta es una de las consecuencias que la primera ola de la COVID-19 dejó tras de sí, situando a este colectivo en una posición de doble vulnerabilidad: por vivir con una enfermedad de alto riesgo y por las consecuencias de la crisis mundial que vivimos.

Así lo ha presentado hoy la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) con el lanzamiento de su campaña ‘Síntomas de espERanza’ con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra el 28 de febrero. Con ella, busca hacer balance de la problemática de estas patologías, ahora agravada por la COVID-19, así como poner de manifiesto las lecciones aprendidas que nos deja la pandemia en 3 ejes: investigación, transformación social y servicios.

Y es que, un año después del inicio de la pandemia, continúan los problemas en atención primaria, en urgencias o en listas de espera. En enfermedades raras, «hay familias que, además de llevar confinadas desde el inicio por miedo al contagio, tienen que asumir que sus problemas continuarán cuando todo esto pase» ha explicado Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación.

Porque «no olvidemos, que actualmente los graves problemas de acceso a diagnóstico y tratamiento que afectaban a las personas y que estaban presentes antes del COVID, se han

mantenido, y debido a la crisis sanitaria se han perpetuado» añade. Y es que, en España, la mitad de los más de 3 millones de personas que conviven con estas patologías han esperado más de 4 años para lograr el nombre de la enfermedad y un 20% de ellas más de una década. Un retraso que condiciona el acceso a tratamientos, al que sólo tiene acceso el 34% del colectivo.

### **La COVID-19, un marco “necesario” para impulsar el compromiso con la investigación**

La fórmula para dar respuesta a estas dificultades de diagnóstico y tratamiento pasa precisamente por la investigación. Por eso, FEDER ha insistido desde sus inicios en la necesidad de invertir en ciencia, pero sólo el 20% de las enfermedades raras que existen están siendo investigadas.

En FEDER «llevamos años insistiendo en la necesidad de trabajar en red para evitar duplicidades, generar conocimiento y reducir tiempos e inversión hacia nuevas fórmulas de diagnóstico y tratamiento» ha recordado su Presidente.

Ahora, «la COVID-19 ha demostrado que cuando unimos esfuerzos a nivel nacional, internacional, públicos y privados, logramos hacer posible la investigación y desarrollar una solución sanitaria sin precedentes». Por ello, FEDER incide en que «estos esfuerzos también se traduzcan en una mayor inversión en la investigación de las enfermedades raras».

### **La salud digital, el futuro de la transformación social con precedentes en enfermedades raras**

«En un momento en que las restricciones impedían recibir una atención con normalidad, se ha puesto de manifiesto que, si se quiere, se pueden lograr soluciones innovadoras» han trasladado desde FEDER. Carrión ha destacado como ejemplo la puesta en marcha de «sistemas de información compartidos con estructuras que permitan compartir datos y atender telemáticamente al paciente».

Es una prioridad en el que las familias con enfermedades raras venían insistiendo años, ya que alrededor del 30% de ellas se ven obligadas a desplazarnos a centros de experiencia para acceder a diagnóstico o tratamiento. Frente a ello, en 2016 se pusieron en marcha las Redes Europeas de Referencia, redes virtuales que reúnen a proveedores de asistencia sanitaria para hacer frente a patologías que requieren tratamientos especializados y una gran concentración de conocimientos y de recursos, como ocurre con las enfermedades raras.

Este modelo «ha sido un precedente en el desarrollo de estructuras tecnológicas y gestión de datos en salud digital» valoran desde FEDER. Ahora, «es el momento de consolidar estas infraestructuras, dentro y fuera de nuestras fronteras, para intercambiar conocimiento y potenciar la coordinación entre profesionales dentro y fuera de nuestras fronteras» ha reforzado el Presidente de FEDER, quien también ha subrayado la necesidad de «motivar la cooperación interministerial y entre Comunidades Autónomas».

Además de la puesta en marcha de la telemedicina, en la presentación también se ha puesto de relieve que las restricciones derivadas de la pandemia motivaron el acuerdo público-privado para posibilitar, por ejemplo, el tratamiento domiciliario ya que, en enfermedades raras, la mayoría son de uso hospitalario y continuado.

Un ejemplo de ello es Daniel, que convive con Déficit Esfingomielinasa Ácida y desde hace 4 años, participa en el tratamiento en ensayo clínico en Madrid que «afortunadamente está teniendo muy buenos resultados de seguridad y eficacia, pero requiere ingreso hospitalario cada 15 días para su administración y frecuentes visitas al hospital para diversas pruebas diagnósticas de control y seguimiento».

Con la llegada de la COVID-19, el ensayo clínico «ha podido seguir adelante, pero con muchas limitaciones en las pruebas de seguimiento». Entre ellas, las restricciones entre Comunidades Autónomas y hospitales, motivó que parte de los pacientes que estaban participando en el mismo recibieran el tratamiento de forma domiciliaria, algo que mejoró la autonomía del paciente, así como su adherencia al tratamiento.

Sin embargo, con la desescalada y la vuelta a una nueva normalidad, lo que parecía una buena práctica volvió a dejar de ser una opción. Es el momento de dar continuidad a estas buenas prácticas para asegurar el acceso a medicamentos, también para aquellos de alto impacto que las familias españolas necesitan y aún no son accesibles ni están comercializados en España.

### **El tejido asociativo, ejemplo de unión para ofrecer servicios de calidad**

La pandemia ha tenido como consecuencia que 9 de cada 10 familias vieran paralizadas sus terapias que, en muchos casos, es el único tratamiento posible de estas enfermedades raras, así como el abordaje socioeducativo en el 40% de los casos.

Sara, una joven de 14 años con ataxia telangiectasia, es un ejemplo de ello: «no voy al colegio, pero hago clases online. La rehabilitación en el hospital se ha interrumpido y una cosa que me gusta, ir de tiendas, ahora no puedo por precaución para no coger el virus. Y es una pena porque llevamos mucho tiempo sin ver a los primos y la familia» reconoce.

Su caso es un claro ejemplo del miedo que viven las familias con enfermedades raras y «de la importancia de la continuidad de las terapias y el abordaje socioeducativo así como de generar un entorno seguro y protegido para todas las familias, algunas de ellas llevan confinadas por miedo desde el pasado mes de febrero» ha concretado Carrión.

Frente a ello, «al igual que ha ocurrido históricamente, la primera respuesta más especializada fue la del propio tejido asociativo de referencia» ha aplaudido Juan Carrión. Como ha reconocido por su parte Jesús Celada, Director General de Políticas de Discapacidad del Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030, «ese trabajo que hacéis muchas familias para mantener vivo al tejido asociativo». Además, ha alertado de «la falta de sensibilidad hacia el ámbito de la discapacidad» donde «hay que poner el valor del movimiento asociativo» asumiendo al colectivo español como un referente en Europa.

Sin ir más lejos, «en FEDER hemos sido testigos de un crecimiento de las consultas de atención directa en un 25%, gran parte de ellas motivadas por la preocupación ante la COVID-19» ha resumido Juan Carrión. Una acción que la organización ha complementado contactando con 879 personas del colectivo extremadamente vulnerables, como aquellas que aún no han logrado un

diagnóstico, que son casos únicos en España, enfermedades especialmente graves o sin resolución del grado de discapacidad.

Frente a ello, la organización puso en marcha un Fondo FEDER de Emergencia frente a la COVID-19 que permitió dotar de EPIS a 39 entidades para que pudieran reanudar sus servicios de atención directa, servicios que dan apoyo a cerca de 2.000 personas que de otra forma, no hubieran podido acceder a ellos. Además, permitió ayudar a 511 menores para que tuvieran continuidad socioeducativa a través de dispositivos tecnológicos o terapia a domicilio.

Es decir, «frente a la paralización de las terapias derivada de la pandemia, la primera respuesta -y la más especializada- fue la del propio tejido asociativo de referencia» ha resumido el Presidente de FEDER. Desde hace un año, «nuestro movimiento asociativo, aun siendo vulnerable, se ha movilizado de forma incansable para atender a quienes más los necesitaban cuando los esfuerzos estaban focalizados en COVID-19».

En este sentido, Carrión ha concluido en la necesidad de «apoyar los servicios del tejido asociativo, en un momento en que además las demandas de las familias son crecientes, así como de coordinar, más que nunca, la atención social y sanitaria, complementando la presencialidad en los centros».

### **Compromiso, lucha y unión social**

El escritor y presentador Christian Gálvez, que cumple 5 años como embajador solidario de la familia FEDER, también ha tomado parte en la presentación de esta campaña incidiendo en la importancia de que la sociedad también se implique con las enfermedades raras con compromiso, unión y ganas de luchar.

Gálvez protagoniza junto con Daniel, Sara, y la actriz Adriana Ugarte la creatividad de la campaña ‘Síntomas de Esperanza’ con la que FEDER aterriza en España el Día Mundial de las Enfermedades Raras que, en 2020, implicó a más de 100 países.

Para ello, FEDER se alinea 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) bajo el lema ‘Rare is many, rare is strong, rare is proud’. Se trata de conceptos que en España se han traducido por los conceptos de: UNIÓN, LUCHA y COMPROMISO, coincidiendo con los valores de la organización y los “Síntomas de Esperanza”.

## Referencias:

1. FEDER. CREER. Estudio sobre necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERio. Disponible en línea: [https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2018/12/FINAL-ENSERio\\_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf](https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2018/12/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf)
2. RARE BAROMETER VOICES. ¿Cómo ha afectado la COVID-19 a las personas con enfermedades raras? 2020.
3. ORPHANET. 2019.
4. AELMHU. Boletín informativo N° 4 (2020). Los medicamentos huérfanos en España. Disponible en línea: <https://aelmhu.es/index.php/actividades/eventos-aelmhu/item/909-aelmhu-presenta-los-datos-de-acceso-a-los-medicamentos-huerfanos-en-espana>
5. MINISTERIO DE SANIDAD. 2020. Disponible en línea: <https://twitter.com/salvadorilla/status/1233660097370427393>
6. MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN. Plan de Choque para la Ciencia e Innovación. 2020. Disponible en línea: [https://www.ciencia.gob.es/stfls/MICINN/Ministerio/FICHEROS/Plan\\_de\\_choque\\_para\\_la\\_Ciencia\\_y\\_la\\_Innovacion.pdf](https://www.ciencia.gob.es/stfls/MICINN/Ministerio/FICHEROS/Plan_de_choque_para_la_Ciencia_y_la_Innovacion.pdf)
7. NUÑO DOMÍNGUEZ. La vacuna de la covid abre una nueva vía contra la esclerosis múltiple. Disponible en línea: [https://elpais.com/ciencia/2021-01-12/la-vacuna-de-la-covid-abre-una-nueva-via-contra-la-esclerosis-multiple.html?utm\\_source=Facebook&ssm=FB\\_CM#Echobox=1610474649](https://elpais.com/ciencia/2021-01-12/la-vacuna-de-la-covid-abre-una-nueva-via-contra-la-esclerosis-multiple.html?utm_source=Facebook&ssm=FB_CM#Echobox=1610474649)