

Las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico, líderes en la generación de conocimiento

Juan Carrión

Presidente de FEDER y de Fundación FEDER

En España, se estima que tres millones de personas conviven con una enfermedad poco frecuente o sin diagnóstico. 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.

Quienes conviven con enfermedades raras son peregrinos, viajeros permanentes en busca de un diagnóstico y tratamiento, aislados en muchas ocasiones del Sistema Nacional de Salud

Hasta hace apenas unos años, hablamos de enfermedades desconocidas que hacían que las familias se sintieran invisibles en un sistema social que no conocía sus necesidades y, por ende, que no podía dar respuesta a su situación.

Sin embargo, el colectivo decidió cambiar esta realidad. Nuestra Federación es un ejemplo fehaciente de todo lo que la comunidad de familias puede conseguir: nacíamos en 1999 de la mano de 7 entidades y, hoy por hoy, somos casi 400.

Los retos comunes de las enfermedades raras

Según datos de Orphanet¹, el principal portal sobre enfermedades raras y medicamentos

huérfanos de Europa, son 6.172 las enfermedades raras identificadas a día de hoy. Todas ellas enfrentan a un gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían de enfermedad a enfermedad, pero también dentro de la misma enfermedad, generando un impacto clínico y social en la vida del paciente, pero también de todo el núcleo familiar.

Y es que, históricamente, «quienes conviven con enfermedades raras son peregrinos, viajeros permanentes en busca de un diagnóstico y tratamiento, aislados en muchas ocasiones del Sistema Nacional de Salud».

Estas fueron, de hecho, las principales conclusiones del Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras (Estudio ENSERio²) que editamos por primera vez desde nuestra Federación con la colaboración entonces de Caja Madrid Obra Social y el apoyo técnico de Intersocial. Era 2009 y, hasta entonces, desde el movimiento de personas con enfermedades poco frecuentes y sin diagnóstico, solo podíamos cuantificar y valorar nuestra realidad en base a los datos recogidos a través de nuestro Servicio de Información y Orientación (SIO).

Tanto este servicio como el propio estudio nacieron de la familia FEDER, liderada por padres y madres, familias del tejido asociativo, que ante el desconocimiento que rodeaba a las enfermedades raras, decidieron actuar y recoger datos sobre la verdadera situación a la que cada día se enfrentan las familias que conviven con una enfermedad poco frecuente.

Entre ellos, ya por aquel entonces, se pusieron de relieve los dos problemas más urgentes del colectivo: el retraso diagnóstico y el acceso a tratamiento. Pero las transformaciones sociales de los últimos años, los avan-

¹ <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

² <https://obser.enfermedades-raras.org/estudio-en-serio-2009/>

ces en investigación y el crecimiento del tejido asociativo nos llevaron a preguntarnos qué impacto había tenido todo ello en la realidad de nuestro colectivo. Y por ello, actualizamos este mismo estudio en 2017³.

Lo hicimos de la mano del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Centro CREER), dependiente del IMSERSO, junto con el apoyo de AELMHU y la Fundación Cofares, además de la implicación del movimiento asociativo, del Registro de Pacientes del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III y de Fundación ONCE, que ha permitido el acercamiento del Estudio a la sociedad.

El esfuerzo de todos los agentes, sumado al desarrollo técnico de la Universidad CEU Cardenal Herrera, permitió que la actualización del Estudio haya duplicado su muestra respecto a la edición de 2009. En concreto, los resultados reflejan la realidad de 1.576 personas con más de 400 patologías diferentes y casos sin diagnóstico, lo que ha permitido incrementar la representatividad del colectivo.

Todo ello nos permite saber que, a día de hoy, casi la mitad de las personas con enfermedades raras en nuestro país ha sufrido un retraso en el diagnóstico; siendo este retraso superior a 10 años para un 20%. Para un porcentaje similar, el diagnóstico se ha demorado entre 4 y 9 años. De hecho, es precisamente el desconocimiento de las enfermedades raras el que, según el 72% de los casos, motivó este retraso en el diagnóstico.

Un período de tiempo con el que las familias no cuentan, ya que, al igual que se recogía en el estudio de 2009, en el 30% de los casos, el retraso diagnóstico produce un agravamiento de la enfermedad y supone una barrera en el acceso a un tratamiento o apoyo con el que frenar su avance.

A ello se une que, además, solo el 34% del colectivo tiene acceso a un tratamiento efectivo. Y es que, junto al retraso a diagnóstico, la inexistencia de un tratamiento (en un 13% de los casos) o el elevado precio de un medica-

mento (para casi el 30% de ellos) son algunas de las principales causas por las que casi la mitad de la muestra asegura tener dificultades para acceder a los productos que necesita.

Nuevos retos, nuevas realidades

Conscientes de que solo conociendo el problema podemos actuar sobre él, desde FEDER y el tejido asociativo de enfermedades raras en general, se han impulsado proyectos como el Estudio ENSERio en diferentes ámbitos a fin de abordar las diferentes realidades.

En concreto, desde FEDER, a través de nuestro Observatorio de Enfermedades Raras (OBSER)⁴, hemos desarrollado estudios de índole social y específicos bien por grupos de patologías, desarrollando monográficos sobre el caso de las personas sin diagnóstico en concreto, o bien por desafíos: políticas en enfermedades raras, atención sanitaria o estado de situación de la discapacidad en nuestro colectivo concreto.

A día de hoy, casi la mitad de las personas con enfermedades raras en nuestro país ha sufrido un retraso en el diagnóstico; siendo este retraso superior a 10 años para un 20% de ellas

Pero también colaboramos con alianzas y plataformas para contribuir a esta generación de conocimiento. En concreto, el movimiento español es uno de los más representados en el proyecto europeo Rare Barometer Voices⁵, liderado por la Alianza Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).

³ <https://obser.enfermedades-raras.org/estudio-en-serio-2016-2017/>

⁴ <https://obser.enfermedades-raras.org/estudio-en-serio-2016-2017/>

⁵ <https://www.eurordis.org/voices#:~:text=Rare%20Barometer%20is%20a%20EURORDIS,shared%20with%20a%20wider%20public.>

A través de esta iniciativa, se han desarrollado en los últimos años diferentes estudios de impacto sobre la actualidad sanitaria y social. Un ejemplo muy claro de ello es la encuesta europea sobre el impacto de la COVID-19 en nuestro colectivo, que puso de relieve cómo en España, el 91% del cuidado de los pacientes con enfermedades raras fue interrumpido. Esto incluye pruebas diagnósticas o tratamientos. Además, en 9 de cada 10 casos las terapias de rehabilitación se vieron paralizadas.

Esta 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. Conclusiones que hoy podemos conocer tras este estudio en el que, también liderado desde el movimiento asociativo, desde FEDER motivamos la participación de 690 personas.

El valor del conocimiento en enfermedades raras

El crecimiento del tejido asociativo, sumado a la creciente generación de conocimiento en

busca de respuestas, ha permitido que en estos veinte años hayamos transformado una lucha individual en una causa común y cohesionada, convirtiéndonos en los protagonistas de nuestro propio cambio.

En concreto, hemos podido situar estos retos en la agenda pública. Gracias a ello, nos hemos posicionado como un interlocutor válido ante la administración autonómica y nacional. 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.

Y lo hemos hecho, además, dentro y fuera de nuestras fronteras, apostando también por una coordinación internacional, adquiriendo una gran proyección en tres niveles: con la Red Internacional de Enfermedades Raras (RDI), con la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).

A pesar de ello, aún nos queda mucho camino por delante. Y desde la familia FEDER, en alianza con las principales plataformas y alianzas, continuaremos trabajando para ampliar el conocimiento y divulgación de estas patologías a fin de poder dar respuesta a las familias que conviven con ellas. ●

