

## Intervención | Acto Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras

### JUAN CARRIÓN, PRESIDENTE DE FEDER Y SU FUNDACIÓN

#### INTRODUCCIÓN

Buenos días:

Majestad, ministra de Sanidad, presidente de la Junta de Castilla y León, autoridades. Premiados. Representantes del tejido asociativo. Amigos y amigas de la familia FEDER. Gracias.

Después de más de una década celebrando nuestro Acto Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en Madrid, hoy iniciamos un nuevo recorrido en la celebración del acto, que tiene como punto de partida la ciudad de León: gracias alcalde, por acogernos en esta ciudad tan especial.

Emprendemos este viaje decididos a llegar a todas las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico de cada rincón de nuestro país. Y, con ello, acercarnos a quienes las representan: las asociaciones de Castilla y León y de otros puntos de España que nos acompañan hoy aquí.

Este nuevo formato que iniciamos aquí, coincidiendo con la apertura de nuestro nuevo centro de trabajo en Castilla y León. Una sede que nos permitirá dar respuesta a las necesidades de nuestro colectivo y las asociaciones castellanoleonesas bajo una perspectiva “de lo local a lo global”.

Y es este mismo enfoque el que nos trae hoy aquí, para mirar al futuro y definir cómo queremos vernos en 2030. Pero primero tenemos que saber cuál es nuestro punto de partida.

Desde de los retos locales hasta los desafíos globales encontramos un mismo común denominador: necesitamos garantizar la equidad en el acceso a diagnóstico, tratamiento y atención sociosanitaria.

## AVANCES

Se han producido avances que hace 20 años creeríamos inalcanzables.

- Hoy sabemos con certeza que existen al menos 6.172 ER en Europa,
- se ha desarrollado tecnología que permitiría diagnosticar la mayoría de ellas,
- se han impulsado más de 200 terapias para tratarlas,
- y existen infraestructuras colaborativas de investigación en todo el mundo.

Sin embargo, sólo el 20% de las ER están siendo investigadas.

Esto nos da pistas del primer reto que tenemos por delante: continuar avanzando en el conocimiento de TODAS las enfermedades raras que, por diferentes motivos, aún continúan esperando a ser identificadas e investigadas.

Reflejo de ello es que, ahora que disponemos de un Registro Estatal de Enfermedades Raras consolidado y preciso, sólo tenemos información de 22 patologías y del 70% de las Comunidades Autónomas.

De esta forma, la equidad en el acceso al conocimiento queda condicionada a la enfermedad con la que convivas, pero también a dónde residas.

## DIAGNÓSTICO

En el caso concreto del acceso a diagnóstico, como avanzaba, hoy contamos con métodos para diagnosticar gran parte de las ER.

Sin embargo, la mitad de nuestras familias esperan más de 4 años para lograr un nombre para la enfermedad.

Una espera que se replica en todos los puntos del mundo.

Superar las barreras geográficas y del conocimiento nos permitirá garantizar el acceso en equidad a los métodos diagnósticos existentes.

Se identifican pruebas de cribado neonatal de casi 60 enfermedades raras en Estados Unidos y más de 40 en Europa.

En España, si bien se han ampliado de 7 a 11 a nivel estatal, lo cierto es que aún existen diferencias significativas entre Comunidades Autónomas.

Tras esta ampliación y la actualización de la cartera común de servicios en el área de genética, creemos que es el momento de:

- armonizar el cribado neonatal, aprovechando la experiencia de otros países y comunidades que ya disponen de datos y evidencias,
- pero también de reconocer la especialidad de genética clínica, al igual que el resto de países europeos.

## TRATAMIENTO

Porque el diagnóstico es el punto de partida para continuar investigando, pero también para poder acceder a un tratamiento eficaz.

Lo veíamos antes: gracias al creciente interés científico en nuestra causa, hemos pasado de ninguna a más de 200 terapias para ER.

Sin embargo, éstas se concentran en el 5% de las enfermedades raras. Y, de nuevo, el acceso en EQUIDAD a tratamiento vuelve a estar condicionado a la patología.

En el caso concreto de España, en los últimos años hemos impulsado nuevos e innovadores modelos para la evaluación y fijación de precios.

Sin embargo, sólo un 50% de medicamentos huérfanos comercializados en Europa se incorporan a nuestro Sistema Nacional de Salud, tras una media de dos años de espera.

Pero la autorización y comercialización de medicamentos aún está lejos de ser sinónimo de accesibilidad. De forma similar a Europa, en España se añade un reto añadido y es que cada Comunidad Autónoma tiene una política diferente de acceso a los medicamentos huérfanos.

Como resultado, el acceso en equidad a medicamentos también está condicionado al territorio, incluso al hospital y el especialista.

Tras más de dos décadas de legislación sobre medicamentos huérfanos en Europa, tenemos la confianza de que el diálogo entre todos los agentes y la colaboración internacional nos permitirán: incentivar el desarrollo y comercialización de nuevos medicamentos, reducir los tiempos de espera, garantizar el volcado e intercambio datos, implementar modelos de financiación transparentes, y en definitiva, garantizar que los tratamientos lleguen por igual a todas las personas que los necesitan.

## ATENCIÓN SOCIO SANITARIA

Y, mientras el tratamiento llega, las familias deben acceder a una atención socio sanitaria de calidad y un abordaje terapéutico para tratar la enfermedad.

Precisamente por ello celebramos que 110 Centros, Servicios y Unidades de Referencia estén ya trabajando en coordinación con 24 Redes Europeas de Referencia.

Sin embargo, el 85% de los centros participantes en las redes europeas se concentran en sólo tres comunidades autónomas.

Esto permite que quienes viven en estos territorios puedan acceder de forma directa a la experiencia europea, pero ¿estamos preparados para garantizar el acceso en equidad a las personas de otro territorio?

Para conseguirlo, resulta imprescindible contar con una hoja de ruta clara para que nuestros profesionales accedan al conocimiento y se garantice que aquellos casos que lo requieran puedan ser atendidos por los centros especializados de España y Europa.

Y, del mismo modo que necesitamos acceder a los recursos clínicos, hemos de ser capaces de garantizar este acceso a los recursos sociales.

Tenemos por seguro que tanto la actualización de la cartera de servicios del Sistema de Salud como el desarrollo normativo de nuevo baremo de valoración la discapacidad supondrán una oportunidad para lograrlo.

## PETICIONES DE FEDER

Hoy, miramos al futuro con la esperanza puesta aprovechar cada oportunidad que nos ayude a superar estos retos. La reciente Resolución de la ONU es una herramienta incomparable para caminar hacia la equidad en todos los países del mundo a través de la implicación de la Asamblea de la Organización Mundial de la Salud.

Nuestro país tiene un papel decisivo para lograrlo. Porque, además de ser uno de los impulsores de la Resolución, España siempre ha sido un país referente más allá de nuestras fronteras.

De hecho, hace tan sólo unos días que la ministra de Sanidad nos representaba en la Conferencia de alto nivel organizada por la Presidencia Francesa de la UE, mostrando el compromiso directo del gobierno con un futuro Plan de Acción Europeo durante su presidencia en 2023.

Un compromiso que también va encaminado a extrapolar nuestra experiencia y buenas prácticas con realidades más difíciles como las que se viven en Latinoamérica o África.

Desde esta perspectiva internacional, quisiera también destacar que desde FEDER nos solidarizamos con el pueblo ucraniano y deseamos hacer extensivo este sentir a toda la comunidad de personas con enfermedades raras, que se estima suma 2 millones de familias.

Todas estas acciones globales y el apoyo de nuestro país se enmarcan y justifican la actualización de nuestra Estrategia de ER del Sistema Nacional de Salud.

Una hoja de ruta que también ha empezado este 2022 con la primera piedra hacia su actualización, esperando que sirva como impulso para la coordinación, asignación de indicadores y presupuestos de los planes autonómicos.

Planes integrales como el que ya se está construyendo ya Castilla y León gracias al impulso decisivo del tejido asociativo autonómico que, durante años, ha insistido en la necesidad de contar con esta hoja de ruta junto a nuestro Representante Territorial.

## AGRADECIMIENTOS

Desde aquí, quiero tener presente a los que ya no están, pero que nos siguen dando la fuerza para seguir adelante.

Quiero dar las gracias a las personas que estáis detrás de cada asociación, de cada entidad de pacientes. Gracias por sumar vuestra fuerza a un movimiento extraordinario capaz de cambiarlo todo.

GRACIAS a quienes formáis parte del cambio, también a mis compañeros y compañeras en la Junta Directiva de FEDER y Patronato de nuestra Fundación, además de a todo el equipo técnico de FEDER.

Mi enhorabuena a los premiados, evidencias de que la equidad en el acceso a los recursos es posible “de lo local a lo global”.

Gracias a nuestra Red de Entidades Solidarias. Os pedimos que sigáis a nuestro lado, sumando esfuerzos para lograr la transformación social.

Gracias a nuestros embajadores solidarios, hoy aquí representados a través Lourdes Maldonado, quien ha cogido el testigo de Christian Gálvez. Gracias por habernos dado la oportunidad de multiplicar nuestra voz.

En nombre de todas esas personas, gracias majestad, por su cariño y compromiso firme. Gracias por ir de la mano de nuestra causa durante todos estos años cargados de retos y logros, pero, sobre todo, gracias por darnos la fuerza de continuar haciéndolo.