

Declaración Institucional: Día Mundial de las ER 2024

En Europa, las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia está por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes. Más de la mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan **más de 6 años para lograr un diagnóstico**; especialmente si son adultos y mujeres, tal y como se recoge en el estudio 'Determinantes del retraso diagnóstico' de 2022. A ello se une que, según datos de EURORDIS, **sólo el 6% de las más de 6.313 identificadas en Europa tienen tratamiento**.

En Europa, se estima que entre el 6 y 8% de la población mundial convive con estas patologías. En términos generales, se calcula que hablamos de 300 millones de personas en todo el mundo, 3 de ellos en España, 30 en Europa, 25 en Norteamérica y 47 en Iberoamérica.

El próximo **29 de febrero, un día único en nuestro calendario, se celebra como cada año el Día Mundial de las Enfermedades Raras** para impulsar una movilización mundial que permita posicionar la realidad de estas patologías en la agenda pública. Una acción liderada en nuestro país por la Federación Española de Enfermedades Raras (**FEDER**), entidad que precisamente este 2024 cumple **25 años** representando hoy la fuerza de **418 organizaciones de pacientes**.

Juntas, este año y en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, hacen un llamamiento: **en enfermedades raras, ¿más vale más prevenir que curar?** De acuerdo con la OMS, la prevención no solamente es «prevenir la aparición de la enfermedad, sino también **detener su avance y atenuar sus consecuencias una vez establecida**».

Sí, para muchas enfermedades raras se puede ejercer la prevención: si investigamos y logramos entender su origen, posibilidades de tratamiento en base a ello y su impacto; **si fomentamos programas de diagnóstico** que permitan identificar la enfermedad precozmente y **si hacemos posible el acceso a tratamientos farmacológicos y otro tipo de terapias** que eviten el agravamiento de la enfermedad, favorezcan su mejoría o incluso su curación.

Ámbitos en los que el movimiento asociativo ha actuado históricamente como impulsores de la investigación, proveedores de servicios y transformadores sociales.

La prevención ayuda a **minimizar el impacto clínico y social de las enfermedades raras, pero también las consecuencias psicosociales** que la enfermedad tiene tanto en el paciente como en su familia. Este impacto es aún mayor en los casos de las personas sin diagnóstico que, durante años o incluso toda su vida, viven con la incertidumbre sobre el origen, impacto, evolución y tratamiento de la enfermedad.

Podemos favorecer la prevención de enfermedades raras y sus consecuencias. ¿Qué necesitamos para conseguirlo?

1. **Impulsar la investigación**, favoreciendo que se comparta y se difunda el conocimiento generado entre la comunidad investigadora y profesional.
 - a. **Optimizando los recursos destinados a la investigación**, superando el objetivo establecido en el Pacto por la Ciencia y la Innovación de que la financiación pública en I+D+I, excluyendo partidas financieras, llegue al 0,75% del PIB antes de 2024 (y al 1,25% en 2030).
 - b. **Declarando acontecimientos de excepcional interés público** para fomentar la investigación en enfermedades raras.

