

## DECLARACIÓN INSTITUCIONAL DA DEPUTACIÓN DE LUGO CON MOTIVO DO DÍA MUNDIAL DAS ER 2025

A Deputación de Lugo súmase en apoiar medidas dirixidas a promover a prevención das enfermidades raras, a investigación, o diagnóstico precoz e o tratamento, tanto farmacolóxico como mediante outros tipos de terapias, en tempo e condicións de equidade, impulsadas pola Federación Española de Enfermidades Raras (FEDER).

En Europa, as enfermidades raras son aquelas cuxa prevalencia está por baixo de 5 por cada 10.000 habitantes. Más da metade das familias con enfermidades pouco frecuentes esperan máis de 6 anos para lograr un diagnóstico en España: especialmente se son adultos e mulleres, tal e como se recolle no estudo 'Determinantes do atraso diagnóstico' de 2022. A iso únese que, segundo datos da Organización Europea de Enfermidades Raras (EURORDIS), só o 6% das máis de 6.417 identificadas en Europa teñen tratamento. O atraso en coñecer o diagnóstico e a falta de tratamento teñen un gran impacto en quen convive con estas enfermidades – ou en busca de diagnóstico- e as súas familias.

Estímase que entre o 6 e 8% da poboación mundial convive con estas patoloxías. En termos xerais, calcúlase que son 300 millóns de persoas en todo o mundo, 3 deles en España, 30 en Europa, 25 en América do Norte e 47 en Iberoamérica.

Co obxecto de sensibilizar e concienciar sobre a realidade de todas as persoas que convive con Enfermidades Raras, o próximo 28 de febreiro, un día especial no noso calendario, celébrase como cada ano o Día Mundial das Enfermidades Raras para impulsar unha mobilización mundial que permita posicionalas na axenda pública.

Unha acción liderada no noso país por FEDER; a Federación Española de Enfermidades Raras, entidade que representa hoxe, o impulso e a forza de 422 organizacións de pacientes e que, no marco do Día Mundial das Enfermidades Raras, poñemos o foco nas PERSOAS, e no impacto que ten para cada unha delas, o convivir cunha enfermidade pouco frecuente e coas barreiras da contorna ás que ten que facer fronte. Por este motivo e baixo este concepto, queremos lembrar que detrás de cada campaña, de cada necesidade, de cada enfermidade, de cada síntoma... detrás de todo isto hai persoas e familias.

Persoas que se enfrontan a enfermidades que:

- Unha a unha, afectan a moi pouca poboación -o que fai que exista moi pouco coñecemento e experiencia en atendela-, pero que, en conxunto, suman como vemos, a millóns de persoas.
- Na súa maioría, aparecen na infancia, son xenéticas, graves, discapacitantes e que poden poñer en risco a vida de quen convive con elas.
- Tardan unha media de máis de 6 anos en ser diagnosticadas, para a maioría non existen aínda medicamentos e a investigación é moi escasa.

**Imaxinemos o que todo isto supón para unha familia que acaba de iniciar un das viaxes máis apaixonantes da súa vida: ser pais, traer unha nova vida ao mundo.**

**Para todas as persoas que xa adultas, descubren que aquilo que lles pasaba era unha enfermidade da que case ninguén sabe nada, cuxa evolución e potencial impacto en diferentes ámbitos da súa vida resultan incertos.**

**E para aquelas que, un día, amenceron cuns síntomas tan novos como descoñecidos que cambiarán a súa vida, o seu traballo, a súa parella, a súa familia... para sempre.**

**Ou para a comunidade profesional que se enfrenta por primeira vez a unha enfermidade da que apenas hai literatura médica.**

A conmemoración deste Día Mundial é para todas elas e para todas as persoas que, aínda non o saben, pero que tamén pasarán por este proceso.

Para cambiar esta realidade, a Federación Española de Enfermidades Raras (FEDER) propón:

- Establecer sistemas de incentivación fiscal que promovan a investigación, e a declaración da investigación en Enfermidades Raras como Acontecemento de Excepcional Interese Público. Todo iso acompañado de accións para optimizar os recursos evitando duplicidades, para o que hai que saber que e onde se está investigando; dando continuidade a programas específicos que xa están en marcha xerando coñecemento; e facilitando a transferencia do coñecemento que se xera na investigación á atención ás persoas. Para iso, é fundamental seguir impulsando tamén a información epidemiolóxica: rexistro (poboacional e de pacientes), información sobre ER e trastornos raros sen un diagnóstico determinado.

- Asegurar un acceso rápido e en condicións de equidade ás probas de diagnóstico, especialmente ás xenéticas contando con profesionais que interpreten os datos, que informen adecuadamente as familias e que os acompañen para que poidan dispoñer dun diagnóstico preciso. Para iso é fundamental a implementación da Medicina Personalizada e de Precisión cos recursos e profesionais adecuados.

- Lograr o acceso en tempo e condicións de equidade aos medicamentos autorizados en Europa e axilizar o proceso de financiamento, Esta abordaxe das enfermidades raras desde estes tres eixos debe ir acompañado da incorporación da participación dos pacientes e as entidades que os representan, naquelas decisións que lles afecten; así como dunha visión transversal e social, incorporando:

- A **atención integral**, humanizando a atención sanitaria, asegurando o acceso equitativo a servizos como rehabilitación funcional (logopedia, terapia ocupacional, fisioterapia...) así como, a cuidados paliativos pediátricos. Todo iso con especial atención á atención en saúde mental de pacientes e as súas familias e dispoñendo dunha atención sociosanitaria.

- Garantir o acceso aos **servizos sociais**, mellorando a valoración da discapacidade en tempo e identificando estratexias de coordinación sociosanitaria entre Sanidade e Servizos Sociais.

- Impulsando a **inclusión social**, educativa e laboral; tanto na aula atendendo ás necesidades sociosanitarias do alumnado e, fortalecendo a formación dos profesionais, poñendo tamén o foco na atención aos menores do Sistema de Protección á Infancia. Así como no ámbito laboral, superando entre outros as barreiras da xubilación anticipada e mellorando a prestación por coidado de fillo con enfermidade grave. Todo iso como formar de contribuír ao desenvolvemento pleno das persoas con Enfermidades Raras.

- Consolidando a **formación** especializada aos futuros profesionais de todos os ámbitos: clínicos e sociais.

**E todo iso, unificado baixo o paraugas da actualización da Estratexia en Enfermidades Raras do Sistema Nacional de Saúde** e a súa implementación a nivel autonómico; así como o compromiso do noso país no impulso dun Plan de Acción Europeo Integral e dunha futura Resolución da OMS na materia.