

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Santiago de la Riva



“Somos la voz de 3 millones de personas en España”

Las enfermedades
poco frecuentes



Las enfermedades poco frecuentes

- Una ER afecta a **5/10.000 personas**. Existen más de **7.000 patologías**
- El **pronóstico vital** está en juego en el **50% de los casos**. A las ER se les puede atribuir el **35%** de las muertes de niños y niñas **menores de un año** y el **10%** entre **1 y 5 años**
- El **30%** de los pacientes fallece **antes de los 5 años**.
- El **50%** fallece **antes de los 30 años**
- No existe cura para la mayoría de las ER
- El **80%** son de origen genético



Las enfermedades poco frecuentes



| | Enfermedades raras o minoritarias (prevalencia <5/10.000) | Enfermedades comunes o convencionales (prevalencia >5/10.000) |
|-----------------------------|--|--|
| Voz pacientes | Motor cambio / imprescindible | Complementaria |
| Invisibilidad social | Alta y frecuente | Menos frecuente |
| Nº Condiciones | Hasta 7000 | ~ 30.000 |
| Desconocimiento | Alto / Muy alto | Variable |
| Gravedad / Cronicidad | Siempre | Variable |
| Complejidad / Incerteza | Siempre alta | Variable |
| Guías / Protocolos | Ausentes o limitados | Frecuentes |
| Disponibilidad tratamientos | Ninguno o limitado (64) | > 10.000 |
| Tamaño mercado | Pequeño (24.000 pacientes / ES) (250.000 / UE) | Grande |
| Interés sector industrial | Bajo retorno económico | Alto retorno |
| Ensayo clínico | Difícil ↓ nº pacientes | Fácil ↑ nº pacientes |
| Uso compasivo | Necesario ↑↑↑ | Variable ↑↑↑ |

Las enfermedades poco frecuentes

La edad de aparición de la enfermedad es variable:



12% jóvenes



57% niños



31% adultos

Problemas que cambian la vida

- Falta de acceso a la información sobre la enfermedad: diagnóstico, cuidado y tratamiento
- Descoordinación entre profesionales sanitarios
- Impacto social y psicológico
- Falta de dispositivos de ayuda sociales y sanitarios: que origina un empobrecimiento
- Falta de reconocimiento político y social
- Falta de centros de atención especializados
- Investigación fragmentada e insuficiente



“Somos la voz de 3 millones de personas en España”

Quiénes somos



Quiénes somos



FEDER representa a todas las **enfermedades raras codificadas o sin codificar** y a las personas que están **en espera de diagnóstico**.



En **1999** nació FEDER con **6 asociaciones**

Hoy, FEDER agrupa a más de **350 entidades** (asociaciones, fundaciones y federaciones)

Nuestra historia



2000

I Congreso Internacional de MH y ER

1999

Acción Política

2001

1^{os} Encuentros de Familias

2000

Servicio de Información y Orientación

2002

Servicio de Psicología

2004

II Congreso Intern. de MH y ER

2006

Servicio de Ases. Jurídica
Fondo Integral de Ayudas

2007

III Congreso Intern. de MH y ER

2008

I Escuela de Formación FEDER

2009

IV Congreso Intern. de MH y ER

2010

Tienda Solidaria MiDesván

2011

V Congreso Intern. de MH y ER

2012

Las ER van al Cole

2013

I Encuentro Iberoamericano



2002

Delegaciones



Madrid



Catalunya



Extremadura



Andalucía



2005

Delegación Comunidad Valenciana



Murcia



País Vasco

2008

Delegaciones

1999

Nacimiento FEDER

6 asociaciones

2006

Creación FUNDACIÓN FEDER
100 asociaciones

2010

Declarada entidad de UTILIDAD PÚBLICA
200 asociaciones

Algunos datos sobre FEDER



- **Plataforma nacional** de asociaciones
- Agrupa a más de **350 entidades**
- Más de **800 enfermedades**
- **Siete delegaciones** autonómicas
- Más de **3 millones de personas** con ER



Delegaciones de FEDER



En Canarias hay una coordinadora de EERR
Retinosis Pigmentaria es miembro de JD de
FEDER

Quiénes somos

Nuestra embajadora



“Somos la voz de 3 millones de personas en España”

Qué hacemos



Misión de FEDER



Trabajamos para **mejorar la calidad de vida** de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.



Qué hacemos

CARTERA DE SERVICIOS Y PROYECTOS



Defensa de Derechos

DEFENSA DE DERECHOS

Alianzas

Representación Institucional

Documentos de posicionamiento

Incidencia política

Propuestas normativas de mejoras sociales



Visibilidad



VISIBILIDAD

Campaña Día Mundial

Premios FEDER

Carreras Populares por la Esperanza

En Acción con los Medios de Comunicación

Actividades de Divulgación y Sensibilización

Red Social Europea "Rare Connect"

Tienda Solidaria MiDesvan.org

Promoción de Imagen Positiva



PROMOCIÓN DE LA IMAGEN POSITIVA

Las Enfermedades Raras van al Cole

Asume un reto poco frecuente

RefuERzo en Educación

Actividades de Ocio Inclusivo

Acción Social

ACCIÓN SOCIAL

Servicio de Información y Orientación
Servicio de Apoyo Psicológico
Servicio de Asesoría Jurídica
Servicio de Atención Psicosocial
Orientación de casos sin diagnóstico
Promoción y apoyo al Asociacionismo
Programa de Voluntariado
Programa de Acceso a Productos sanitarios



“Somos la voz de 3 millones de personas en España”

Nuestras demandas:
propuestas



1. Reconocimiento de la situación de cronicidad de las personas con ER con un marco específico para garantizar sus derechos sociales y sanitarios.

2. Programa **atención para personas sin diagnóstico** largo peregrinaje médico.

3. Acceso en **equidad a los Medicamentos Huérfanos, tratamientos y p. sanitarios.**

4. Revisión de la **Cartera de Servicios Comunes del SNS: Exención copago.**

5. Identificación de **Unidades Clínicas de experiencia** en ER

6. **Centros y Servicios de Referencia** en ER. **Unidades Información.**

7. **Unidad Coordinadora de ER en las Comunidades Autónomas. Ampliar.**

Estatus Jurídico ER crónicas



8. **Ruta de Derivación** a nivel regional, nacional e internacional.

9. Protocolo **atención urgencia hospitalaria.** Protocolos clínicos patologías.

10. **Registro Nacional de ER** e impulso de la **investigación.**

11. Baremos de la CIF Discapacidad. Protocolos **criterios** valoración ER en CCAA.

12. **Escolarización** del alumnado con necesidades **educativas especiales** (ER)

13. Acceso a la vía de urgencia para prestación por **Dependencia** para las ER

14. **inclusión laboral:** flexibilización y adaptación de las **condiciones laborales.**

Propuesta 2015: Protocolo abordaje personas sin diagnóstico

Propuesta 2016: TENDIENDO REDES DE ESPERANZA TRABAJO EN RED

Impulsar un programa específico para la atención de personas sin diagnóstico con largo peregrinaje médico en el seno del SNS que coordine la acción de todas las Comunidades Autónomas y que se profundice en las causas del no diagnóstico

Asegurar el acceso en equidad a medicamentos y tratamientos de uso vital para las ER

- Armonizar los **criterios de accesibilidad** entre las CCAA
- Establecer que la medicación coadyuvante en ER tenga consideración de **medicación crónica**

Cobertura de las ER en las Cartera Común Básica del SNS

- La atención a la salud psicológica
- Las prestaciones directamente relacionadas con el derecho reproductivo, y el asesoramiento genético más preciso posible, por un lado, y el respeto a la ley los principios éticos fundamentales de nuestra sociedad, por otro.
- Que se **elimine el copago** de medicamentos dispensados en farmacia ambulatoria y hospitalaria, que han tenido un impacto negativo en las familias con ER

**Que se publique el Mapa de las Unidades Clínicas de
Experiencia en ER**

Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)

- De esta forma el SNS contará con **una red de unidades acreditadas** dedicadas a la atención de nuevos grupos de patologías raras
- Equidad** para los pacientes, vivan donde vivan y eliminar situaciones de desigualdad
- Potenciar la **investigación**
- Garantía para **mejorar la calidad de vida** de las personas

CSUR

- **¿Qué son?** Unidades de Referencia Clínica para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de pacientes con una determinada Enfermedad Rara
- **¿Por qué nos dicen los políticos, desde el SNS que hay nombrados 164 CSUR?**

porque se cuentan centros para cirugías especiales, trasplantes de pulmón, corazón, hígado, hospitales para grandes quemados, implantes de piel, de mano, cirugías orbitales, etc, pero estos CSUR no son de enfermedades raras (ERs).

- **Para enfermedades raras hay... "5" como mucho**

Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)

¿Qué se necesita para ser CSUR en ERs?:

Experiencia en el conocimiento de una enfermedad rara: medida en número de pacientes tratados de una determinada enfermedad y años de trabajo.

Médicos especializados, implicados con los pacientes: **VOCACIÓN.**

Que los pacientes de las asociaciones reconozcan a ese centro como el centro de su confianza.

Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en ERs

¿Cúantos CSUR se necesitan?

Al menos uno a nivel nacional por grupo de Patologías Raras según **los 21** grupos de Eurordis

¿Cúantos CSUR para ERs han sido designados por el SNS?

5.....

de los 21 grupos que pide Eurordis

GRUPOS DE EURORDIS Y ERNs (European Reference Networks)

European Reference Networks

Grouping Rare Diseases in Thematic Networks

Recommended Groups*

- | | |
|----|--|
| 1 | Rare bone diseases |
| 2 | Rare cancers |
| 3 | Rare cardiac diseases |
| 4 | Rare connective tissue and musculoskeletal diseases |
| 5 | Rare craniofacial anomalies and ENT (ear, nose and throat) disorders |
| 6 | Rare endocrine diseases |
| 7 | Rare eye diseases |
| 8 | Rare gastrointestinal diseases |
| 9 | Rare gynaecological and obstetric diseases |
| 10 | Rare haematological diseases |

- | | |
|----|---|
| 11 | Rare hepatic diseases |
| 12 | Rare hereditary metabolic disorders |
| 13 | Rare immunological & auto inflammatory diseases |
| 14 | Rare malformations / developmental anomalies/and rare intellectual disabilities |
| 15 | Rare multisystemic vascular diseases |
| 16 | Rare neurological diseases |
| 17 | Rare neuromuscular diseases |
| 18 | Rare pulmonary diseases |
| 19 | Rare renal diseases |
| 20 | Rare skin disorders |
| 21 | Rare urogenital diseases |

*This scheme is recommended as a model for the purpose of grouping rare diseases thematically and is the result of extensive expert stakeholder collaboration, including: EUCERD Scientific Secretariat Scoping study, EUCERD Recommendations on RD ERNs, meetings of the European Commission Expert Group on RD, a dedicated workshop in October 2014 and a period of written Expert Group review & revision.

¿Cuáles son esos 5 CSUR de ERs?

- ✓ Enfermedades metabólicas congénitas,
- ✓ Enfermedades neuromusculares raras,
- ✓ **Síndromes neurocutáneos genéticos !!!!! (Facomatosis)!!! (NO ES GRUPO EURORDIS, este grupo inventado en España es UN CAJON DE SASTRE)**
- ✓ Enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento, Trastornos complejos del sistema nervioso autónomo, Neuroblastomas, Sarcomas en la infancia, Sarcomas y otros tumores musculo-esqueléticos en adultos
- ✓ Hipertensión pulmonar

***Si no se designan más, ahora mismo estamos
Estamos fuera de las redes europeas ERNs en 16 grupos***

¿ Podríamos tener más CSUR?



- Actualmente SI: Algunos Ejemplos que cumplen los requisitos:
- RECONOCIDOS INTERNACIONALMENTE

- **Grupo 15** HHT: Sierrallana/Valdecilla (desde el 2003),
- **Grupo 13: Mastocitosis** (Toledo)
- **Grupo 12: Síndrome de Gaucher** (Miguel Servet, Zaragoza,),
- **Grupos 6, 7, Wolfram, Almeria**
- **Grupo 2: Von Hippel Lindau, cancer raro** (F Jimenez-Díaz)
- **Etc.....**

¿ Por que no se han designado más CSUR?



- Por motivos políticos: Competición entre CCAAs
- Prevalencia de la importancia de grandes hospitales, que no contemplan que hospitales pequeños, como Sierrallana, puedan ser centros de referencia por su especialización en una ERs
- Motivos económicos: en el Ministerio piensan que hay que dotar a los CSUR de financiación grande.....
- Y la realidad es que en los potenciales CSUR que hay sin reconocer, la vocación de los médicos hace que con una mesa y unas horas a la semana en que se les permitiese “oficialmente” atender a los pacientes, de ERs, sería suficiente.
- **ESO Y.....**

- **Derivación de los pacientes con una ER, al CSUR referente, desde CUALQUIER CCAA.**
- **Y PARA ESO SE NECESITA QUE SE DOTE DE NUEVO AL SIFCO O FONDO DE COMPENSACIÓN INTERTERRITORIAL, PARA QUE LOS DESPLAZAMIENTOS A LOS CSUR ESTEN GARANTIZADOS.**
- **En definitiva FALTA DE VISIÓN EN EL SNS PARA PRIORIZAR ASUNTOS MUY IMPORTANTES: la igualdad en la atención de 3 millones de españoles que sufren enfermedades raras, y cuya salud depende de en qué parte de España hayan nacido.**

Y MIENTRAS TANTO, ESTAMOS TAMBIÉN FUERA DE LAS REDES EUROPEAS



- Sierrallana es un centro reconocido a nivel mundial en HHT
- Se ha pedido desde el 2008 su designación como CSUR.
- Trabajan desde 2003. Han pasado casi 600 familias y más de 1.500 pacientes
- En Marzo del 2016 se ha invitado oficialmente desde Europa a la unidad HHT España, a entrar en la ERNs nº 15 de enfermedades vasculares..
-Y hemos tenido que decir que no podemos.....
-NO SOMOS CSUR, NI LO HAY EN ESPAÑA
- (ES UN CASO QUE LO HEMOS VIVIDO EN DIRECTO)

Elaborar un **protocolo** para la atención de personas con ER en las **urgencias hospitalarias** e impulsar el protocolo DICE APER en el ámbito de la **atención primaria**.

Registro Nacional de Enfermedades Raras e impulso de la investigación en ER.

-En la actualidad este registro está liderado en España por el Instituto de Investigaciones de Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al Instituto de Salud Carlos III. En el mismo, **colaboran todas las Comunidades Autónomas**, que a su vez están desarrollando sus propios registros autonómicos de manera estandarizada al del IIER. Además de las Comunidades Autónomas, también colaboran sociedades científicas, la industria farmacéutica y la propia FEDER.

-la implementación efectiva del Registro Nacional de Enfermedades Raras constituye un pilar fundamental e imprescindible para el desarrollo de nuevas investigaciones y también para la planificación de los recursos socio-sanitarios

Protocolo de valoración de la discapacidad de las ER en todas las CCAA

Es imprescindible que la Administración promueva, facilite y financie, por un lado, acciones de intercambio y formación entre profesionales de todas las CC.AA encargados de valorar la situación de discapacidad y por otro, Jornadas de sensibilización entre los mismos profesionales y el colectivo. En esta última acción tiene que haber un compromiso real de colaboración entre administración y movimiento asociativo

Favorecer el **acceso** de las personas con ER a la **educación reglada**, asegurar una **atención integral temprana**, inclusión en los centros educativos ordinarios e incremento de colaboración familia-escuela-asociación de pacientes

- Promover **culturas, políticas y prácticas** inclusivas en ER que conlleven:
 - Un cambio de actitudes
 - Coordinación entre los distintos sistemas implicados en la atención a las personas con ER
 - Detección precoz
 - Modalidades de escolarización que contemple atención domiciliaria, hospitalaria y auxiliares educativos
 - Que el centro sea el que se adapta al alumno
 - Solicitar recursos tecnológicos y ayudas técnicas
 - Formación al profesorado y equipos de orientación

Reconocimiento de la **situación de dependencia** para las personas con ER y el derecho a las prestaciones que se precise

- Disponer de apoyos adecuados para **fomentar la autonomía** y prevenir la futura dependencia
- Establecer en todas las CCAA el mecanismo de **valoración por vía de urgencia**. La dependencia hay que prevenirla y exige respuestas ágiles e inmediatas.
- Programas de formación** en materia de ER de los profesionales vinculados a la atención social
- Cooperación en las CCAA con el sector asociativo** para que valoren sus propuestas en casos donde sea aconsejable la tramitación de urgencia
- Impulsar **encuentros de profesionales** que permitan mejorar el conocimiento de los valoradores sobre ER y los recursos disponibles

Inclusión laboral y adaptación de las **condiciones laborales** y de la ubicación del puesto de trabajo

Proteger el **derecho al trabajo** de las personas con ER y el de sus familias. Además de ser un derecho fundamental, se trata de una fuente de ingresos económicos y potencia la salud y el desarrollo y autorrealización de la persona

-**Inclusión laboral** mediante la flexibilización de los horarios, adaptación de la ubicación del puesto de trabajo y de las funciones que se desempeñen

-Que **las bajas laborales de personas con ER imputen al empleador de igual forma que las bajas de maternidad**

-Conceder **ayudas al empleador para las contratación de personas con ER**

-Articular nuevos **mecanismos de conciliación** entre vida laboral y familiar

-Que Los **subsídios** por cuidado de menor con enfermedad grave degenerativa no se extingan cuando el menor afectado cumpla 18 años

Personas sin diagnostico

Protocolo abordaje personas sin diagnostico

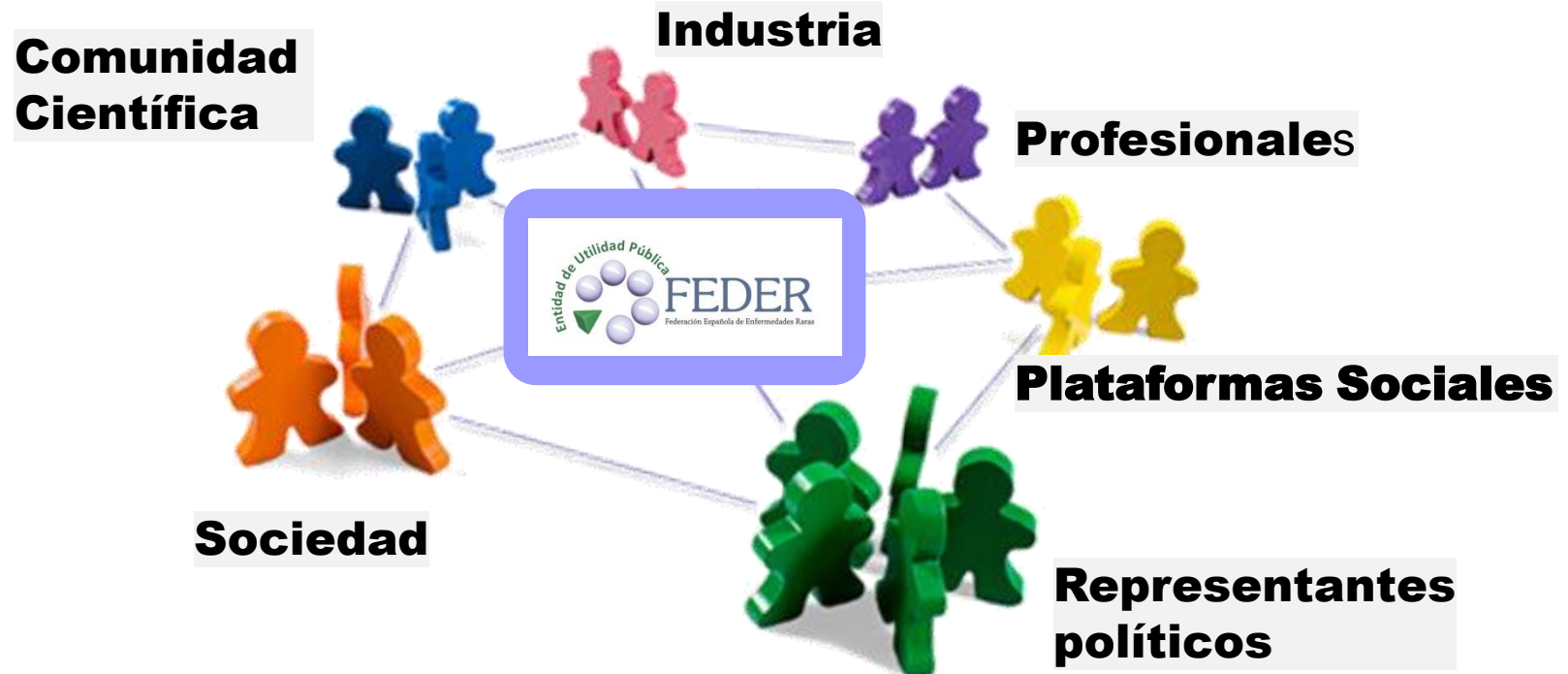
**Propuesta Especial
Para el 2015**

Problema



5 a 10 años para un diagnóstico

Creando Redes entre Grupos de interés para trabajar juntos en ERs



Redes y Alianzas



Congreso de los Diputados



- Colaboración horizontal entre las Asociaciones Canarias de diferentes patologías para crear una red coordinada de formación, información y proyectos compartidos, sobre todo de investigación.

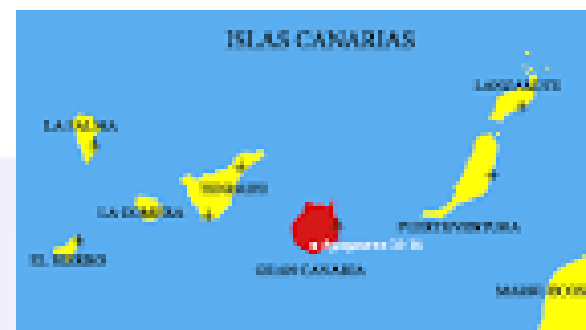
Los pacientes necesitan recursos terapéuticos que puedan gestionarse desde las propias CCAA (psicólogos, logopedas, fisioterapeutas)



Redes a Nivel Autonómico CANARIO (2)



- Hay además dos peculiaridades en Canarias que requieren de esta “red horizontal”
 - Hay enfermedades raras más prevalentes que en la Península por el efecto de Insularidad: Retinosis Pigmentaria, Charcot-Marie-Tooth, Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria.
 - Hay también pacientes que se sienten solos por el aislamiento de la península y porque tienen dificultad en encontrar otros pacientes con la misma patología rara.



Redes a Nivel CANARIO (III): Colaboración entre diversos estamentos involucrados en las ERs



- Colaboración entre instituciones de ayuda en enfermedades raras: en la comunidad Canaria:
- Colegios Oficiales: Colegio Oficial de Psicólogos
- Sociedades Científicas: Sociedad Canaria de Pediatría.
- Poderes Públicos: Consejería de Salud del Gobierno Canario
- Asociaciones de Pacientes (GERCAN, Coordinadora DE FEDER en Canarias bajo dirección de las patologías más prevalentes
- Hospitales: establecer cooperación entre los grandes hospitales de Tenerife y Gran Canaria e instaurar unidades de atención de ERs



Colaboración con las diferentes CCAAs de España



- Colaboración entre diferentes Consejerías y Grupos de Asociaciones de diferentes CCAA.

Ejemplos:

- 1) En el registro de EERRs: Canarias cuenta con Registro de afectados propio, pero es indispensable la coordinación entre todos los registros autonómicos aunados con el IIER del IS Carlos III para disponer datos suficientes para ensayos clínicos nacionales e internacionales.
- 2) Las Asociaciones pueden impulsar la designación de Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud
- 3) Las Asociaciones de Canarias tienen que tener derecho a la derivación a especialistas y CSUR situados en otras CCAA



Colaboración con las diferentes CCAAs
de España



Redes con otras comunidades para acceso IGUALITARIO A LOS MEDICAMENTOS

Redes y coordinación con la AEMPS: AGENCIA ESPAÑOLA DE
MEDICAMENTOS



CREANDO REDES DE ESPERANZA



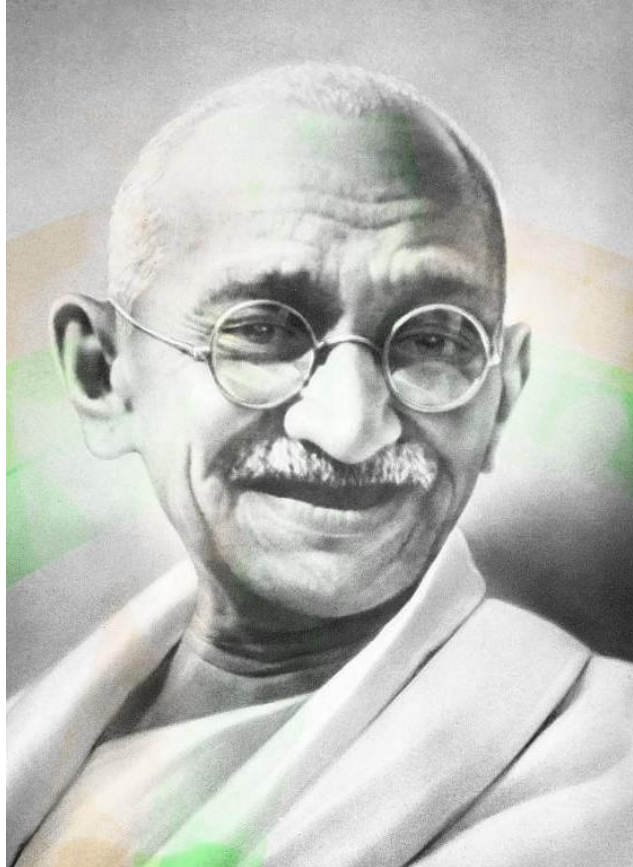
**DIA MUNDIAL DE LAS
ENFERMEDADES RARAS**

29 DE FEBRERO



GRACIAS

Gracias!



“Sé el cambio
que quieres
ver en
el mundo.”

Mahatma Gandhi