



AFANNES TOLEDO PIDE INVESTIGACIÓN, ABORDAJE INTEGRAL Y APOYO INSTITUCIONAL PARA LAS ENFERMEDADES RARAS EN SU DÍA MUNDIAL

- Este 29 de febrero está declarado mundialmente como Día de las Enfermedades Raras.
- La asociación se suma a la conmemoración y a las peticiones de la Alianza de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha y FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).

20 de febrero de 2024.- La Asociación Afannes Toledo, conmemora este 29 de febrero el Día Mundial de las Enfermedades Raras reivindicando financiación pública para mejorar la investigación y el abordaje socio-sanitario integral de las patologías poco frecuentes

Participamos así en la celebración de esta fecha señalada, sumándonos a las reivindicaciones de la Alianza de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha, la Federación Española de Enfermedades Raras – FEDER-, y participando en el manifiesto puesto en marcha por EURORDIS-Rare Diseases Europe.

Aunamos esfuerzos y reclamamos, en la línea de las federaciones y asociaciones de personas afectadas, más financiación de la Administración Pública para avanzar en la investigación, diagnóstico temprano y mejora de tratamientos y abordaje socio-sanitario y terapéutico de las enfermedades raras con un objetivo claro: mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y sus familiares.

En este sentido, apoyamos el manifiesto de FEDER para esta fecha, en el que este año se hace un llamamiento expreso para trabajar la prevención. Así, lanzan la campaña 'En enfermedades raras, ¿más vale más prevenir que curar?', recordando que, 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».

Así, recordamos junto a FEDER que para muchas enfermedades raras se puede ejercer la prevención gracias a la investigación, logrando entender su origen y posibilidades de tratamiento, fomentando programas de diagnóstico precoz y posibilitando el acceso a tratamientos farmacológicos y terapias que eviten el agravamiento de la enfermedad.



En este 29 de febrero recalcamos que la prevención de las enfermedades raras ayuda a minimizar el impacto clínico de la persona afectada y su familia, así como su abordaje multidisciplinar sanitario, psicológico y social.

Para ello, las asociaciones y entidades sin ánimo de lucro solicitamos:

- El impulso de la investigación, optimizando recursos y cumpliendo 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).
- La potenciación y continuidad de iniciativas socio-sanitarias como IMPaCT-Genómica, el PERTE de Salud de Vanguardia y los proyectos y programas de instituciones como el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.
- El acceso equitativo a pruebas diagnósticas, de cribado neonatal y pruebas genéticas, implementando en nuestro sistema sanitario el código específico de Orphanet para trastornos raros sin diagnóstico determinado, y actualizando además la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud y en la implementación del nuevo catálogo de pruebas genéticas.
- El reconocimiento de las especialidades sanitarias de genética, médica y de laboratorio, en el Sistema Nacional de Salud, incluyéndolas urgentemente en el Programa de Formación Sanitaria Especializada. Además de potenciar los circuitos asistenciales y la atención integral dando continuidad y soporte a la red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia e impulsando la Red Únicas.
- El acceso equitativo a medicamentos y terapias, agilizando el proceso de financiación pública, complementando nuestro marco normativo ante la nueva Estrategia Farmacéutica Europea, y estableciendo garantías para el acceso a medicamentos huérfanos que aún no se han autorizado.
- La equidad en el acceso a los servicios asistenciales de Atención temprana, de rehabilitación, logopedia y atención psicológica. Y dar soporte y continuidad al movimiento asociativo, garante de servicios donde las Administraciones no llegan.



Qué son las enfermedades raras.

Existen más de 7.000 enfermedades identificadas como poco frecuentes en todo el mundo. Se denominan así porque su prevalencia es muy baja, afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.

El tiempo de diagnóstico para una enfermedad rara supera los 4 años; un 20 por ciento de las personas afectadas tardan casi una década en poner nombre a su enfermedad. 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.

Actos conmemorativos

Jornadas “Creando Alianzas” 29 de febrero – Día Mundial de las Enfermedades Raras, organizada por la Alianza de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha, y que se desarrollará en la localidad toledana de Torrijos. En esta jornada se darán a conocer los datos de la encuesta ‘Realidad de los pacientes con Enfermedad Rara en Castilla-La Mancha’ realizada y auspiciada por la Alianza, y se conocerá el proyecto IMPacCT GENÓMICA, infraestructura cooperativa que establece las redes y flujos necesarios para contribuir al diagnóstico de enfermedades raras y otras enfermedades genéticas en todo el territorio nacional, de la mano del doctor Carles de Diego, Jefe del Servicio de Genética del Hospital Universitario de Toledo y coordinador regional. Además, y con motivo de esta efeméride, se inaugurará la **exposición ‘Eres Arte’**, resultado del Concurso nacional de fotografía impulsado por FEDER y Sanofi Genzyme en el que pacientes con Enfermedades Raras y su comunidad revelan sus realidades, percepciones y experiencias personales a través de la fotografía. La jornada se desarrollará a partir de las 10:00 horas en el Palacio de Pedro Primero de Torrijos (Plaza de San Gil, 7).

Dentro del marco del Día Mundial de ER se celebrará unas **jornadas de trabajo entre la Consejería de Sanidad, Sescam y la Alianza de Enfermedades Raras de Castilla – La Mancha**, con el tema central de la implementación de la Estrategia de Enfermedades Raras en nuestra región.



AFANNES TOLEDO

Avenida de Europa 28. 45007 – Tel:659629307

contacto@afannestoledo.org www.afannestoledo.org

Nosotros.

La Asociación AFANNES TOLEDO es una entidad privada sin ánimo de lucro constituida en 2004 para prestar servicios de apoyo a personas con discapacidad intelectual (PCDI), del desarrollo y/o Enfermedades Raras (ER). Declarada de Utilidad Pública el 20 de junio de 2013, y con inscripción en el Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios 4507505/4512782.

Afannes Toledo forma parte de la Alianza de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha, un conjunto de 25 entidades que se han unido con un objetivo común: trabajar por y para la persona afectada y su familia, para mejorar su calidad de vida, trabajar para que su viaje vital no se pare.