

**EDITORIAL****DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

**M<sup>a</sup> Dolores Perea Aceituno (1), Carla Alejandra Dueñas Cañas (1), Yolanda Agra Varela (1), Francesc Palau Martínez (2,3) y Pilar Aparicio Azcárraga (1)**

(1) Subdirección General de Calidad Asistencial. Dirección General de Salud Pública. Ministerio de Sanidad. Madrid. España.

(2) Dirección del Servicio de Medicina Genética y Molecular. Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras-IPER. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

(3) Coordinador Científico de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS). Madrid. España.

**INTRODUCCIÓN**

La Unión Europea define las enfermedades raras como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, presentan una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes<sup>(1)</sup>.

Bajo esa definición, Orphanet, la base de datos europea sobre enfermedades raras, ofrece un listado de enfermedades raras e información para más de 6.000 enfermedades distintas, en el que se contemplan trastornos muy diferentes, algunos conocidos y con posibilidad de tratamiento y otros menos conocidos y de difícil abordaje terapéutico<sup>(2)</sup>.

El número de personas en Europa que sufren una enfermedad rara podría ser superior a 30 millones y en España se estima que es superior a 3 millones de personas, aunque las estimaciones son complejas<sup>(3)</sup>.

La mayoría de estas enfermedades tienen un origen genético, el diagnóstico es complejo y todavía muchas no disponen de tratamiento específico. Así, por sus características especiales de alta complejidad y baja frecuencia y, sobre todo, por la gran afectación de la vida de

las personas y de sus familias, las enfermedades raras constituyen un reto para los sistemas sociosanitarios.

En ese contexto, el pasado 16 de diciembre de 2021 la Asamblea General de las Naciones Unidas (ONU) refrendó la adopción de la resolución presentada por España, Brasil y Qatar sobre “*Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias*”, siendo el primer documento de la ONU que reconoce los retos específicos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias, y que van más allá de la salud. La Resolución afirma que abordar las necesidades de las personas con enfermedades raras es esencial para avanzar en la Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible, que incluye el acceso a la educación y al trabajo decente, la reducción de la pobreza, la lucha contra la desigualdad de género y el apoyo a la inclusión de las personas que viven con una enfermedad rara en la sociedad<sup>(4)</sup>.

El último día de febrero se celebra el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, para el que se realizan diversas acciones de sensibilización, tanto a nivel internacional como nacional, con un papel muy destacado de la sociedad civil.

Las enfermedades raras precisan ser tratadas desde un enfoque global, con una clara coordinación de las actuaciones en los niveles nacional, regional y local en cuanto a la prevención y detección precoz, la atención sanitaria y socio-sanitaria y el impulso de la investigación, la formación y la información entre los profesionales y las personas afectadas y sus familias.

Por todo ello, las enfermedades raras constituyen un problema de Salud Pública, que requiere un abordaje integral desde el Sistema Nacional de Salud (SNS).

## ESTRATEGIAS ESTATALES

La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, aprobada en 2009 y actualizada en 2014, es un instrumento que contribuye a mejorar la calidad de la atención que reciben las personas afectadas por estas enfermedades y sus familias. Esta estrategia está orientada a mejorar la información, el diagnóstico, la asistencia y el tratamiento de estas enfermedades.

Para favorecer la implantación de la Estrategia, se han venido descentralizando anualmente fondos a las comunidades autónomas -CC. AA.- (contemplados en los Presupuestos Generales del Estado) desde el año 2015 de forma continua. Estos fondos han permitido el desarrollo de acciones en relación a la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas afectadas y sus familias y, especialmente, a la información epidemiológica necesaria para el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación, con el Registro Estatal de Enfermedades Raras.

La evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras es una de las líneas de trabajo que desarrollará el Ministerio de Sanidad durante 2022, para valorar el cumplimiento de los objetivos establecidos y orientar aquellos que requieran una posible actualización. Esta tarea se

realiza en colaboración con el Comité Institucional (CC. AA.) y Técnico (profesionales, pacientes y otros expertos) de la Estrategia.

## REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

En el marco de la Estrategia se ha desarrollado, como acción prioritaria, el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), que constituye uno de los primeros sistemas de vigilancia poblacional de enfermedades crónicas de ámbito estatal.

El 24 de diciembre de 2015 se publicó en el Boletín Oficial del Estado el *Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras*. Este registro está formado por los registros autonómicos de enfermedades raras, fruto de un gran acuerdo para asegurar la validez de los datos. El ReeR tiene naturaleza administrativa, está integrado en el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud y depende de la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad. En el grupo de trabajo ReeR participan las CC. AA., el Instituto de Salud Carlos III, el Ministerio de Sanidad y las asociaciones de pacientes, que aportan un valor añadido<sup>(5)</sup>.

El ReeR tiene por objetivos:

- a) Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras.
- b) Facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.
- c) Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

El primer informe ReeR 2021<sup>(6)</sup>, publicado recientemente, recoge información actualizada de 22 enfermedades raras. Este informe representa un importante avance en el conocimiento de las enfermedades raras, aportando por primera vez información conjunta a nivel nacional, de calidad contrastada y metodología homogénea. El grupo ReeR trabaja para implementar mejoras en la notificación de los casos e incorporar nuevas enfermedades raras, que se revisan anualmente.

Los avances en el ReeR y la evaluación de la Estrategia nos permitirán valorar la situación actual de las enfermedades raras y dar respuesta a los retos que plantean desde el Sistema Nacional de Salud, poniendo especial énfasis en las inequidades en salud y mejorar la vida de las personas con enfermedades raras y la de sus familias.

## AGRADECIMIENTOS

A los integrantes del Grupo ReeR y de los Comités Institucional y Técnico de la Estrategia por su trabajo.

## BIBLIOGRAFÍA

1. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). 1999. 23 de febrero de 2022 [Internet] Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/archive/ph/overview/previous\\_programme/rare\\_diseases/raredis\\_wpgm99\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/archive/ph/overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_en.pdf)
2. Orphanet: Sobre las enfermedades raras. 23 de febrero de 2022 [Internet] Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?Ing=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?Ing=ES)
3. Vicente E, Pruneda L, Ardanaz E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gac Sanit* 2020;34:536–538.
4. Resolución de la Asamblea de las Naciones Unidas. 23 de febrero de 2022 [internet]. Disponible en: <https://undocs.org/A/C.3/76/L.20/Rev.1>
5. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarrog S, Mallol C, Guinaldo JM, Carrillo P, Cáffaro M, Compés ML, Caro MN, Alonso V, Soler P. Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). *Rev Esp Salud Pública*. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186.
6. Informe ReeR 2021: Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. 23 de febrero de 2022. Disponible en: [https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe\\_reer\\_reducido\\_2021.pdf](https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_reer_reducido_2021.pdf)