

## Declaración institucional

### Día mundial das enfermidades raras 2023

Na Unión Europea denomínanse enfermidades raras aquelas cuxa prevalencia está por baixo de 5 por cada 10.000 habitantes. Segundo a Organización Mundial da Saúde, existen preto de sete mil enfermidades raras que afectan o sete por cento da poboación mundial. Isto significa tres millóns de españois, trinta millóns de europeos e corenta e sete millóns de persoas en Iberoamérica.

Son enfermidades que, consideradas unha a unha, afectan a moi poucas persoas pero que, tomadas no seu conxunto, implican a gran parte da cidadanía.

Trátase de persoas que conviven con algunha enfermidade de carácter xenético, crónico, e dexenerativo en máis do setenta por cento dos casos. Enfermidades que, ademais, aparecen na infancia en dous de cada tres casos, que comportan unha gran discapacidade na autonomía e que tamén afectan a calidade de vida dos seus familiares e a súa contorna.

A súa complexidade e baixa prevalencia fai necesaria unha alta especialización, concentración de casos, unha abordaxe multidisciplinar e experiencia para a súa atención.

En 2023, unímonos ás Alianzas Europea e Iberoamericana e á Rede Internacional de Enfermidades Raras para facermos un chamamento global no marco do Día Mundial das Enfermidades Raras.

Desde o Parlamento de Galicia e a Federación Galega e Española de Enfermidades Raras unímonos a este día, que se celebra cada 28 de febreiro (día 29 nos anos bisiestos), baixo o lema «Fai que o tempo vaia ao noso favor», enmarcada nunha campaña global para impulsar unha mobilización internacional que free as dificultades de acceso en equidade a diagnóstico e tratamento.

O noso obxectivo é afrontar os retos que supón, non só o atraso ou a ausencia de diagnóstico en enfermidade rara, senón tamén a dificultade no acceso ao el.

Ante a ausencia do diagnóstico, cando a enfermidade non ten nome aínda:

- Recoñecer as persoas e familias sen diagnóstico como un colectivo diferenciado pola Administración desde unha perspectiva internacional, nacional e autonómica.
- Implementar no sistema sanitario a codificación «Trastorno raro sen diagnóstico determinado», que será clave para coñecer exactamente cantas persoas nesta condición hai.
- Recoñecer e potenciar os programas que actualmente apoian a obtención dun diagnóstico que se desenvolven no noso país.
- Implementar estruturas e roteiros que, en coordinación co sistema de saúde, permitan proseguir no proceso diagnóstico cando a enfermidade non ten nome aínda.

A discapacidade nalgunhas enfermidades raras podería previrse cun diagnóstico precoz.

Ante o atraso diagnóstico de enfermidade rara que ten nome (trastorno coñecido na literatura médica), pero que aínda non se chegou ao diagnóstico:

É necesario impulsar e implantar o Plan de acción europeo en enfermidades raras que permita a actualización de políticas en materia de enfermidades raras a nivel europeo.

Asegurar o acceso en equidade a infraestruturas como as Redes Europeas de Referencia e xerar procedementos comúns de coordinación cos centros, servizos e unidades de referencia.

Reactivar e actualizar a Estratexia en enfermidades raras do Sistema Nacional de Saúde, garantindo a coordinación en todo o territorio.



Harmonizar a nivel autonómico os plans/estratexias de enfermidades raras.

Impulsar medidas que garantan o acceso en equidade a probas de diagnóstico como son as xenéticas, ou programas de cribado neonatal, garantindo a equidade para todas as comunidades autónomas.

Recoñecer a especialidade sanitaria de xenética en España, e equipararnos así ao resto de países europeos.

Todas estas medidas son fundamentais para logramos os retos específicos a que nos enfrentamos. É por iso polo que desde a Federación Galega e Española de Enfermidades Raras fan un chamamento ás institucións competentes —Xunta de Galicia, Ministerio de Sanidade, Ministerio de Ciencia e Innovación e Ministerio de Dereitos Sociais e Axenda 2030— para recoñeceren o colectivo de persoas sen diagnóstico de maneira diferenciada e para desenvolveren accións estratéxicas e destinaren os recursos necesarios para garantir o acceso ao diagnóstico en condicións de equidade, independentemente do lugar de residencia.

Fagamos que o tempo vaia ao noso favor.