



CONSULTING

Forjando un sistema de salud más justo para las enfermedades raras

29 DE FEBRERO 2024

Paula Teruel Saldaña

Junior Healthcare Consultant

Patricia Palomera Rufo

Senior Healthcare Consultant

IDOM contribuye a la construcción de un sistema de salud más inclusivo, eficiente y orientado a satisfacer las necesidades específicas de quienes enfrentan enfermedades raras.

Las enfermedades raras, según la definición de la Organización Mundial de la Salud (OMS) y la Unión Europea, afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Este reducido número de casos se ve agravado por la diversidad de sus causas, que pueden ser genéticas, autoinmunitarias, malformativas o infecciosas, dando lugar a condiciones que provocan deficiencias físicas, psicológicas o intelectuales.

La singularidad de las enfermedades raras se manifiesta no solo en su baja prevalencia, sino también en la amplia variedad de síntomas, los cuales no solo difieren entre enfermedades, sino también entre individuos afectados por la misma patología. Esto se traduce en una complejidad diagnóstica y terapéutica que requiere un enfoque personalizado.

Estas enfermedades, en su mayoría crónicas y degenerativas, representan un desafío significativo para quienes las padecen. Según datos proporcionados por [EURORDIS](#) (La Organización Europea de Enfermedades Raras):



- **Se estima que, en Europa, 30 millones de personas** conviven con enfermedades raras.
- **Existen más de 6000 enfermedades raras** distintas.
- **El 75% de estas enfermedades raras** afectan a niños.
- **En promedio, los pacientes de enfermedades raras tardan 5 años** en obtener un diagnóstico.
- **El impacto laboral es considerable**, ya que 7 de cada 10 personas que viven con enfermedades raras y sus cuidadores familiares reducen o interrumpen su actividad profesional debido a la enfermedad rara propia o de su familiar.

El rol de las asociaciones de pacientes en la lucha contra enfermedades raras

La necesidad de compartir experiencias, consejos y apoyo emocional de las personas que sufren estas enfermedades es lo que lleva a la formación de asociaciones de pacientes. Estas agrupaciones ofrecen un refugio donde los afectados pueden encontrar respuestas y solidaridad en una comunidad que comparte sus mismas luchas y desafíos.

La visibilidad es un aspecto fundamental para enfrentar las enfermedades raras, y las asociaciones desempeñan un papel crucial al abogar por la inclusión, la concienciación pública y la integración de tratamientos en la sanidad pública.

Además de la valiosa labor realizada por las asociaciones de pacientes, las Redes Europeas de Referencia (ERNs) desempeñan un importante papel en el abordaje de las enfermedades raras a nivel internacional. Estas redes, compuestas por expertos y profesionales de la salud de toda Europa, buscan mejorar la calidad de vida de los pacientes mediante la colaboración, el intercambio de conocimientos y la coordinación de la atención médica. Las ERNs se centran en áreas específicas de enfermedades raras, reuniendo a profesionales altamente especializados para garantizar un enfoque integral y multidisciplinario.

En este contexto, los grupos europeos de defensa del paciente (ePAGs) desempeñan un papel crucial al actuar como enlaces entre los pacientes y las ERNs. Las ePAGs proporcionan información valiosa basada en experiencias directas, contribuyen a la concienciación pública y abogan por la inclusión de tratamientos específicos en los sistemas de salud.

Estos grupos, conformados por representantes de pacientes y expertos en enfermedades raras, conectan las redes con la comunidad más amplia de enfermedades raras y utilizan las necesidades y preferencias de los pacientes para impulsar la definición de prioridades y acciones dentro de las ERNs. La colaboración entre ePAGs y ERNs es necesaria para abordar la complejidad de las enfermedades raras.



Evaluación integral de las erns con participación activa de pacientes y asociaciones

Recientemente, IDOM ha desempeñado la primera evaluación integral de las ERNs, donde la inclusión de la voz de los pacientes y las asociaciones en la actividad de las ERNs ha sido puesta en valor durante este proceso. Esta evaluación se ha realizado en base a la Decisión de Ejecución 2014/287/UE de la Comisión. Durante la evaluación, la colaboración entre IDOM y EURORDIS ha sido esencial, estableciendo un diálogo fructífero para involucrar a esta destacada organización en la evaluación de las ERNs.

La particularidad y complejidad de las enfermedades raras destacan la necesidad de un enfoque colaborativo que incluya la perspectiva de los pacientes. EURORDIS aboga por la participación activa de las asociaciones de pacientes en todos los niveles, desde la toma de decisiones hasta la investigación científica. Por ello, se llevaron a cabo entrevistas exhaustivas con casi 400 representantes de asociaciones de pacientes pertenecientes a las 24 redes existentes. Estas entrevistas no solo buscaban obtener perspectivas valiosas y experiencias directas de los pacientes, sino también comprender sus inquietudes y recomendaciones para mejorar la eficacia y accesibilidad de las ERNs a las personas que sufren enfermedades raras.

Adicionalmente, como parte de la evaluación en las unidades clínicas especializadas, IDOM organizó entrevistas presenciales con pacientes provenientes de los más de 190 hospitales auditados, asegurando así una evaluación integral y directa de la atención médica proporcionada en diferentes entornos de toda Europa. Estas entrevistas permitieron recoger testimonios valiosos sobre los desafíos específicos a los que se enfrentan pacientes y profesionales, en la prestación de servicios especializados para la atención de enfermedades raras o complejas.

La inclusión de la voz de los pacientes y sus representantes en esta evaluación refleja un compromiso con la atención centrada en el paciente y la mejora continua de los servicios de salud. Este enfoque integral no solo fortalece la colaboración entre IDOM, las ERNs y las asociaciones de pacientes, sino que también contribuye significativamente a la construcción de un sistema de salud más inclusivo, eficiente y orientado a satisfacer las necesidades específicas de quienes enfrentan enfermedades raras. ■

