

SM la Reina: "Querría reconocer el trabajo de todas las asociaciones que integran FEDER"

original



"Son las asociaciones de pacientes quienes llevan tantos años haciendo lo imposible para poner en marcha investigaciones científicas que son las que verdaderamente abren la posibilidad, a veces remota pero siempre esperanzada, de lograr una mejora en la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes".

Así lo ha afirmado hoy Doña Letizia en la clausura del Acto Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha celebrado hoy en el la Ciudad BBVA bajo el lema 'Crecer contigo, nuestra esperanza' con la presencia de Merixell Batet, Presidenta del Congreso de los Diputados, y Salvador Illa, Ministro de Sanidad.

"Después de todo lo que hemos visto y oído hoy aquí, después de escuchar a los verdaderos protagonistas de este camino de dos décadas de Feder, querría reconocer el trabajo de todas las asociaciones que integran esta federación" ha afirmado también Doña Letizia. Quien ha dado un mensaje de esperanza: "Seguiremos aquí veinte años más. Y cuarenta. Y los que hagan falta para que las herramientas que ya existen (nuevas terapias celulares y génicas, por ejemplo) sigan desarrollándose para vislumbrar una realidad que ahora es desafortunadamente lejana: la curación de algunas de estas enfermedades raras. Debemos seguir pensando que es posible".

Por su parte, Salvador Illa, Ministro de Sanidad, ha informado sobre el reciente acuerdo del Consejo de Ministros para que los medicamentos huérfanos incluidos en la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud gocen de un régimen económico específico para incentivar su investigación y garantizar su acceso. Además, ha asegurado la presencia de España en todas las Redes Europeas de Referencia.

De 7 a más de 365 organizaciones de pacientes

La cita coincide con el XX aniversario de FEDER. "Hace dos décadas nos sentíamos aislados, solos ante la ausencia de respuestas. Pero en 1999, 7 asociaciones decidieron cambiar esta realidad y constituir FEDER" ha hecho balance Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación. Hoy, "somos 368 organizaciones de personas unidas y representamos a 2.608 enfermedades raras de las más de 6.000 identificadas en todo el mundo" ha completado.

Gracias a ello, FEDER se ha posicionado como la voz de 3 millones de familias con

enfermedades raras y en busca de diagnóstico en España. "Unidos, hemos ayudado a las familias a afrontar los graves problemas que nos afectan: retrasos en el diagnóstico que en el 20% de los casos han superado los 10 años y la escasez de tratamientos con los que sólo cuentan el 5% de las enfermedades raras" ha subrayado Carrión.

Reconocimientos 2020 a la investigación, terapias y transformación social

Frenar esta realidad, ha llevado al movimiento asociativo a priorizar 3 ejes que son los que lo han traído hasta aquí y marcan su hoja de ruta a futuro: la investigación, los servicios de referencia y la transformación social. Ejes que, además, son los que FEDER ha priorizado en sus Reconocimientos 2020, entregados por Su Majestad la Reina:

- **Reconocimiento FEDER 2020 a la prestación de servicios en Enfermedades Raras a Fundación Mutua Madrileña**, por desarrollar el Programa IMPULSO a través del cual se ha facilitado el acceso a terapias y productos de apoyo a más de 50 asociaciones y ha ayudado a alrededor de 3.000 personas. Ha recogido el premio Ignacio Garralda, Presidente de la Fundación Mutua Madrileña.

- **Reconocimiento FEDER 2020 al impulso de la investigación a través del movimiento asociativo a Fundación hna** por apoyar a FEDER en el desarrollo de un proyecto de investigación sobre determinantes del retraso diagnóstico que permitirá conocer su impacto en la vida de las familias. Ha recibido el premio Miguel Ángel García, Patrono Secretario de la Fundación hna.

- **Reconocimiento FEDER 2020 a la Transformación Social al Plan Piloto para la mejora del Diagnóstico Genético en ER en la Comunidad de Madrid, Extremadura e Islas Baleares** para testear las rutas asistenciales que aseguren un acceso al diagnóstico genético de los pacientes y/o familias con sospecha de enfermedad rara en el SNS, con el fin de que éste sea efectivo y ágil, y en condiciones de equidad y calidad científico-técnica a través del trabajo colaborativo entre Comunidades Autónomas. El premio ha sido entregado a Pablo Lapunzina, Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del idiPaz y director científico del CIBERER, Enrique Galán, jefe de Servicio de Pediatría del Hospital Materno Infantil de Badajoz y Jordi Rosell, Genetista de la Unidad de Diagnóstico Molecular y Genética Clínica del Hospital Universitario Son Espases. Acompañados del coordinador técnico que lo hace posible Jair Antonio Tenorio.

Una mirada externa: ¿cómo ha transformado la realidad el movimiento asociativo?

Como principal novedad, FEDER ha desarrollado una mesa de experiencias que ha estado moderada por Christian Gálvez, escritor y embajador de la organización, con la que ha incorporado una mirada externa sobre la transformación social del movimiento asociativo.

En ella José Luis Martínez, Director General de Fundación ONCE, entidad que ha colaborado históricamente con FEDER en materia de transformación social, ha reconocido que el de enfermedades raras es uno de los colectivos que con mayor fuerza se ha posicionado dentro del sector de la discapacidad. Además, ha subrayado que la especificidad de estas patologías hace necesario generar entornos especializados y específicos para ellas.

Junto a ellos, Joana Prats Montmany, Directora del Dpto. de Colaboraciones con Entidades Sociales y Proyectos Transversales de Fundación La Caixa, ha recordado que son las asociaciones las que cubren la falta de información que rodea a las enfermedades raras, acumulando conocimiento y especializándose. Precisamente por eso, Obra Social La Caixa apoyó en 2001 el nacimiento del Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER, contribuyendo a la continuidad de la atención directa del tejido asociativo.

Una acción que se completa con el papel del movimiento en investigación tal y como ha desarrollado Isabel Sánchez-Magro, Directora Médica de Merck España y miembro del Patronato de la Fundación Merck Salud, entidad que recibe de manera anual cerca de 80 proyectos de enfermedades raras y que ha contribuido a financiar 13 centros de investigación. Sánchez-Magro ha puesto de relieve que los pacientes identifican necesidades, aportan experiencia y proporcionan información sobre dónde es apremiante investigar. Ha hecho,

además, un llamamiento a la conciencia social de financiación colectiva para que las instituciones se alineen con las asociaciones de pacientes para sacar adelante proyectos de innovación.

Junto a esta nueva perspectiva, una de las principales novedades de este año es la celebración del acto en el corazón de BBVA. "Gracias por acogernos en este espacio, reflejo de innovación que hoy se sitúa como epicentro de la solidaridad con las enfermedades raras" ha agradecido Juan Carrión.

"En BBVA queremos tener también un impacto positivo en la vida de las personas y en la sociedad en su conjunto", ha afirmado Carlos Torres Vila durante el evento. "Por eso", ha añadido, "tenemos un propósito que es poner al alcance de todos las oportunidades de esta nueva era. Aspiramos en BBVA a crear oportunidades y hacerlo para todo el mundo. Y como FEDER, trabajamos día a día para conseguir una sociedad más sostenible, una sociedad más inclusiva, una sociedad que mejore las oportunidades y la vida de las personas, sobre todo las más vulnerables, sin dejar a nadie atrás", ha afirmado.

El 60% de las asociaciones forma parte activa del proceso investigador

El acto ha servido para poner de relieve que, frente a la necesidad de un diagnóstico y tratamiento, el 60% del tejido asociativo de FEDER forma parte activa del proceso investigador participando en ensayos clínicos, reclutando muestra, diseñando y financiando proyectos. Un ejemplo de ello son familias como la de Elena Lorenzo, conductora del acto y madre de Montse, una niña que convive con mucopolisacaridosis tipo II, una enfermedad metabólica y degenerativa de la que sólo se conocen 5 casos en España.

Ella ha conseguido unir a todo el municipio de Villablanca, Huelva, para captar fondos para un proyecto de terapia génica para la enfermedad de su hija. Su caso se une al de Javier Gil y su hija Victoria, una niña con una mutación en el gen TRAPPC9, así como al de Sonia Fernández, que tanto ella como su hija -también Sonia- conviven con raquitismo hipofosfático ligado al cromosoma X. Ellos son los protagonistas del nuevo vídeo de sensibilización que FEDER ha hecho público hoy para hacer balance de toda la trayectoria de las familias.

Estos casos son "sólo un ejemplo que representa el esfuerzo y tesón constante de las asociaciones de pacientes" ha reconocido Elena Lorenzo. De hecho, como ha completado el Presidente de FEDER, "en los últimos 5 años, hemos identificado 328 proyectos de investigación apoyados de manera directa por el tejido asociativo con más de 3 millones de euros".

Una acción que FEDER ha complementa con su Fundación, a través de la cual impulsa una Convocatoria de Ayudas que, a finales de este 2020, "nos habrá permitido apoyar 26 proyectos de investigación" ha completado Carrión. Una convocatoria que, además, cuenta con la legitimidad del Instituto de Salud Carlos III y de un Comité de 5 Expertos referentes a nivel internacional.

Servicios de referencia para completar la acción de la administración

Mientras la investigación avanza, "necesitábamos frenar la evolución de la enfermedad" ha puntualizado el Presidente de FEDER. Por ello, "resultaba imprescindible impulsar servicios de atención multidisciplinar que completaran la acción de la administración y estuvieran especializados en enfermedades raras".

Por eso, en este marco se ha presentado cómo FEDER y sus asociaciones han creado servicios que buscan dar una respuesta integral y que en los últimos 20 años han ayudado a más de 60.000 familias y a casi 1.000 profesionales sociosanitarios. "Porque la atención multidisciplinar siempre ha sido nuestra prioridad" ha subrayado Carrión.

Éste fue el motivo por el que el movimiento asociativo motivó la creación en 2009 del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Centro CREER), dependiente del IMSERSO. Recursos que se han visto completados con el

trabajo de las propias asociaciones: hoy, 6 entidades federadas gestionan centros multidisciplinarios y certificados; más de 12 de ellas proporciona servicios de rehabilitación desde sus sedes. Centros cuya acción alcanza, además, a usuarios de otras asociaciones, generando una red de servicios especializados.

Una Estrategia Nacional y más de 10 líneas estratégicas autonómicas

Como tercer pilar del acto y para lograr que todos los avances en enfermedades raras tuvieran un impacto real en la vida de las personas, Juan Carrión ha concretado que "hemos tenido que generar un marco legislativo que permitiera asentar políticas que favorezcan el acceso de todas las personas a los recursos, independientemente de su código postal".

Esto ha sido lo que motivó hace ya más de diez años la puesta en marcha de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras y la posterior consolidación de líneas específicas en estas patologías en un total de 10 Comunidades Autónomas. Junto a ello, el colectivo de personas con estas patologías ha conseguido estar presente en órganos de asesoramiento de carácter sanitario, pero también social.

En esta trayectoria, el tejido asociativo también ha impulsado la creación de un Registro Estatal así como del impulso de nuevos Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) que a día de hoy trabajan, además, con Europa. Porque "en enfermedades raras no existen fronteras" ha subrayado Carrión.

Y es que el movimiento asociativo español ha creado puentes con el internacional, tomando parte en la Alianza Europea (EURORDIS) desde los inicios, impulsando la Alianza Iberoamericana (ALIBER) en 2013 y tomando parte en la Red Internacional de Enfermedades Raras (RDI) desde su puesta en marcha hace 5 años. Una acción que se completa con la reciente sinergia establecida con la Alianza Asia-Pacífico.

Retos de futuro: duplicar la investigación, servicios en Cartera Básica del SNS y equidad

El acto ha servido para hacer balance, pero también para mirar al futuro. En concreto, FEDER ha presentado sus retos a 5 años en cada uno de estos ejes. En el primero de ellos, investigación, Alba Ancochea, Directora de FEDER y su Fundación, ha recordado la importancia de "duplicar los proyectos vigentes a día de hoy, de forma colaborativa, aumentando incentivos y la inversión así como a través del trabajo en red entre especialistas".

Hasta que la investigación sea real y accesible para las familias, "proponemos reconocer la labor de los centros multidisciplinarios del tejido asociativo así como recoger los servicios prestados por el tejido asociativo dentro de la Cartera Básica del Sistema Nacional de Salud para garantizar su acceso en equidad" ha concretado la Directora de FEDER.

Para aterrizar todos estos logros en el día a día de las familias, la organización propone evaluar tanto la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras como las acciones autonómicas, adaptándolas a la realidad actual. Todo ello, compartiendo nuestra experiencia a nivel internacional e impulsando una Resolución de la ONU, implicando al Ministerio de Sanidad y posibilitando la proyección de nuestra experiencia a nivel internacional.

Más información sobre los Reconocimientos FEDER 2020

Premio a la prestación de servicios para Fundación Mutua Madrileña

Fundación Mutua Madrileña, viene mostrando su implicación con las enfermedades raras desde más de 5 años, de forma ininterrumpida y desinteresada, financiando diferentes proyectos como el Programa IMPULSO puesto en marcha en 2019, la Fundación de la mano de FEDER, ha dado un paso más en su compromiso con las enfermedades poco frecuentes, completando la acción de la administración, a través del movimiento asociativo, proporcionando rehabilitación, terapias y ayudas técnicas que favorecen la autonomía y calidad de vida de nuestras familias.

A través de esta iniciativa, ya se han beneficiado a más de 50 asociaciones y a alrededor de

3.000 personas. Un proyecto que esperan poder ampliar este 2020 y que además, "nos han permitido cuantificar y constatar las ayudas que necesitamos y, con ello, mostrar, a actores públicos y privados, la responsabilidad compartida de proporcionar estos recursos" ha reconocido Alba Ancochea.

Premio al impulso de la investigación a través del movimiento asociativo para Fundación hna

Este premio surge por el compromiso de Fundación hna para afrontar con su apoyo uno de los problemas más acuciantes de las familias: la demora diagnóstica. Y es que la mitad de las personas con enfermedades poco frecuentes han esperado más de 4 años para poner nombre a la enfermedad con la que convive.

Fundación hna ha apoyado un proyecto de investigación sobre determinantes del retraso diagnóstico, que permitirá profundizar en los factores asociados a este retraso, así como sus repercusiones sociales y sanitarias. "Un estudio que apuesta por el trabajo en red entre distintos agentes implicados, se apoya sinergia con la administración pública y en la necesaria colaboración entre el sector asistencial, investigador y las asociaciones de pacientes" ha concretado Alba Ancochea..

Premio a la transformación social para el Proyecto Piloto para la definición de rutas asistenciales para el diagnóstico de enfermedades raras

Puesto en marcha en 2017, la Comunidad de Madrid, Extremadura y Baleares han desarrollado de forma colaborativa el Proyecto Piloto para la definición de rutas asistenciales para el diagnóstico de enfermedades raras. Una iniciativa que han contado con la participación de los pacientes y que ha logrado resultados verdaderamente significativos, pudiendo proporcionar diagnóstico a más de 30 familias, identificando 2 nuevos genes y verificando la rentabilidad de las pruebas genéticas.

Se trata de un proyecto que "demuestra el valor asistencial de un sistema de trabajo en red basado en las tecnologías y la utilización de sistema de secuenciación del exoma, así como avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras. Todo ello gracias al tiempo y dedicación de profesionales clínicos que han añadido a su trabajo diario esta iniciativa" ha agradecido la Directora de FEDER.