

LAS ENFERMEDADES

RARAS Y/O MINORITARIAS

“Enfermedad rara “ . Una enfermedad rara es una enfermedad no lo suficientemente frecuente como para ofrecer condiciones de rentabilidad suficientes, para el desarrollo de nuevos tratamientos a precios razonables. Esta definición de rareza no se basa, pues en un criterio epidemiológico, sino en un criterio económico. En Europa la definición propuesta por el Reglamento de Medicamentos Huérfanos, se basa en un criterio de prevalencia de 5 afectados por cada 10.000 personas. En cualquier caso son más de 5.000 las enfermedades y síndromes que se pueden considerar raros según la Organización Mundial de la Salud, y de éstas el 80 % son de origen genético.

El conocimiento sobre la frecuencia y la difusión de las enfermedades raras es muy limitado, lo que obviamente es un obstáculo para el diagnóstico, prevención, tratamiento y curación de estas enfermedades.

Los productos destinados al diagnóstico, a la prevención o al tratamiento, de estas enfermedades se llaman **“Medicamentos Huérfanos”**.

La Federación Española de Enfermedades Raras, se constituyó el 17 de Abril de 1999. Surgió ante la necesidad de coordinar a las distintas asociaciones españolas, sin ánimo de lucro, que se ocupan de los afectados por enfermedades poco comunes y se sienten olvidadas de las líneas de investigación y del apoyo social y sanitario necesario. El objetivo es servir al interés de todas las **E.R.**, sin olvidar ninguna, y elevar la voz de los pacientes que por ser minoritarios se encuentran en situación de exclusión. Está formada por asociaciones y entidades sin ánimo de lucro, que se ocupan de la atención de las enfermedades de baja incidencia. Actualmente, 72 asociaciones españolas de afectados por diferentes enfermedades poco frecuentes constituyen esta federación.

La incertidumbre es tal, que ni siquiera está desarrollado el protocolo de tratamiento de muchas de estas dolencias, con lo cual tampoco existe ninguna guía a seguir. Para combatir precisamente eso, además del aislamiento y la falta de contacto entre las personas afectadas, desde la Feder se fomenta el asociacionismo como una vía para reunir información, compartir experiencias y apoyo mutuo.

FEDER se encuentra obligada a liderar las aspiraciones de todas aquellas entidades que representan a los grupos de pacientes más desfavorecidos, y no pueden ser cuestiones formales las que limiten su integración en la misma.

FEDER reivindica que se designen Centros de referencia para las distintas enfermedades raras, así como la creación de Centros de atención al Afectado. Asimismo que continúe la implantación y desarrollo del Reglamento de los Medicamentos Huérfanos y de protocolos para el tratamiento de las Enfermedades Raras.

En Europa, EURORDIS se constituye como una auténtica plataforma integradora a la que se invita a todo tipo de organización lícita que luche por las **E.R.** En la Unión Europea una enfermedad se considera Rara si afecta a menos de 185.000 personas. Con tan pocos clientes no es de extrañar que a las farmacéuticas no les compense fabricar.

“EURORDIS”, (European Organization for Rare Disorders) Organización Europea de Enfermedades Raras creada en 1997, está formada por federaciones de 14 países de la Unión Europea y representa a más de 200 asociaciones de pacientes y federaciones de E. Raras. Sede 102 rue Didot 75014 PARÍS (FRANCIA) telf.: 33144162747.

E-mail: yann.lecam@eurordis.org y <http://www.eurordis@eurordis.org>

FEDER tiene su Sede en

C/ Enrique Marco Dorta nº6 41018 SEVILLA Tlf 954 989 892
Fax 954 989 893

E-mail: f.e.d.e.r.@teleline.es <http://www.minoritarias.org>

Uno de los objetivos que se marcó FEDER es la puesta en marcha del Servicio de Información SIO, para ofrecer toda la información posible a todas aquellas familias y personas que, estando afectadas de una patología poco común, no contasen con ninguna referencia, ni con una asociación específica en donde poder conseguirla, y posibilitar el contacto entre personas afectados y/o sus familias. Tlf. SIO 902 18 17 25

El CISATER “una apuesta por las Enfermedades Raras” creado por Orden de 27 de diciembre de 2001 en el Instituto de Salud Carlos III, entre otros el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras. Desde esta fecha se ha detectado la necesidad de realizar un esfuerzo adicional en materia de investigación e información dentro del marco técnico-asistencial, identificar unidades clínicas de referencia y establecer una coordinación con los servicios de salud de las Comunidades Autónomas para asegurar una adecuada asistencia sanitaria.

Por Orden SCO/3158/2003 de 7 de noviembre (BOE núm. 273), **se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras** para que sirva de referencia a la estructura sanitaria del Estado, donde en colaboración con todas las Comunidades Autónomas, se realicen actividades relacionadas con estas enfermedades, cuyo objetivo será el fomento y ejecución de la

investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras

FEDER ingresa en el CERMI el 30 de octubre de 2002, el secretario general del Comité Español de Representantes de Minusválidos, Antonio Millán, comunicó su incorporación como socio ordinario

Como actividades a remarcar de FEDER, los días 16 y 17 de Octubre se celebró en París la Conferencia Europea de Enfermedades y Discapacidades Raras, organizada por la Alianza Francesa de Enfermedades Raras y Eurordis.

Las diferentes delegaciones de FEDER son las siguientes:

-Delegación de Catalunya, C/ Benet Mateu,61, baixos 08034 BARCELONA E-mail: federcat@terra.es. Telf.: 93 205 60 82.

-Delegación de Madrid y Redacción del Papeles de FEDER Madrid, C/ Cristóbal Bordiú, 35, despacho núm. 301 28003 Madrid Telefax: 91 533 40 08

E-mail: feder-madrid@infonegocio.com

-Delegación de Extremadura, C/ Sinfiriano Madroño, 16 -2º, L 06011 BADAJOZ Telf.:924 24 00 66 – 924 25 23 17

E-mail: federextremadura@telefonica.net .

-Delegación de la Comunitat Valenciana, C/ San Agantágel, 44, bajo-izq. 03007 ALICANTE. Teléfono: 96 614 15 80

E-mail: feder-comval@ono.com

-Servicio de Información y Orientación (SIO) Telf.: 902 18 17 25 <http://www.minoritarias.org> E-mail: info@minoritarias.org

•La Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER) en colaboración con el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER) perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Sanidad y Consumo), están poniendo en marcha un estudio encaminado a evaluar la demora diagnóstica de este tipo de enfermedades.

El objetivo de este estudio es conocer los determinantes que pueden intervenir en la demora diagnóstica de las Enfermedades Raras en España. El conocimiento de las causas del retraso, en el diagnóstico en este tipo de dolencias, nos permitirá plantear propuestas encaminadas a evitar el desamparo y la incertidumbre a que se ven sometidos estos enfermos y sus familias ante la búsqueda de un diagnóstico, mejorando así:

- Las posibilidades de tratamiento y su planificación temprana.
- El apoyo psicológico y psico-educativo a la familia.
- La planificación de cuidados médicos.

• En caso de ser diagnosticado de una Enfermedad Rara: ¿cómo se puede acceder a información sobre esta enfermedad, cómo se pueden encontrar otras familias que tengan el mismo problema.?

El Instituto de Salud Carlos III, en su sistema de información sobre Enfermedades Raras le puede proporcionar datos sobre la enfermedad de su interés. También facilita cómo contactar con asociaciones no gubernamentales de ayuda mutua relacionadas con su enfermedad, en caso de existir, tanto a nivel local como nacional.

“ II CONGRESO INTERNACIONAL DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y ENFERMEDADES RARAS “

SEVILLA.- DEL 18 AL 21 DE FEBRERO DE 2004 organizado por el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla y la Federación Española de Enfermedades Raras. (FEDER).

Han transcurrido 4 años desde el I Congreso Internacional que se celebró en febrero de 2000 en Sevilla. El interés por la celebración de dicho congreso, surgió ante la necesidad de sensibilizar a la sociedad en general, políticos, investigadores, industria, médicos, farmacéuticos, asociaciones de pacientes afectados y sus familias, de la falta de legislación, de información, protección social adecuada y atención especializada, para miles de personas, que por sufrir una enfermedad poco común, se sienten olvidadas de las líneas de investigación y carecen de centros especializados en la detección y tratamiento de su enfermedad.

Este segundo Congreso servirá para dar a conocer los avances científicos, técnicos, sanitarios y sociales logrados en el ámbito de las Enfermedades Raras y los Medicamentos Huérfanos, así como poner de manifiesto la problemática y expectativas de los propios pacientes contribuyendo a aumentar la concienciación de la sociedad como único camino para que se vayan adoptando las medidas apropiadas para solucionar este problema.

INFORMACION GENERAL

SEDE DEL CONGRESO: Hotel Meliá Lebreros Tif. 954 57 94 00

SECRETARIA TÉCNICA: BECOEX Inscripciones, Desplazamientos, alojamientos. Telf. 954 61 41 64 **FEDER** Tlf 954 989 892

Juan Carlos González Coll.
PRESIDENTE ADEC.
Castellón a 12 de enero de 2.004

ASOC. ESCLERODERMIA DE CASTELLÓN: N° R.A. 2954 C.I.F. G-12500534

SEDE: Antiguo cuartel Tetuán Telf.: 964 25 00 48. Móvil: 630 57 98 66

Apdo. de Correos 197 12.080 CASTELLÓN.

<http://www.esclerodermia-adec.org> E-mail: adec@esclerodermi-adec.org