

EL FUTURO DE LAS ENFERMEDADES RARAS: ¡NO DEJAR A NADIE ATRÁS!

Resultados clave sobre la opinión de las personas
que viven con enfermedades raras sobre
las políticas que pueden afectar a sus vidas

Junio 2021



30 MILLIONES

de personas viven con una
enfermedad rara en Europa y
300 millones en todo el mundo



NO HAY CURA

para la gran mayoría de
enfermedades y existen pocos
tratamientos disponibles

Aunque durante la última década se ha progresado mucho en mejorar la vida de las personas que viven con una enfermedad rara, aún quedan muchas necesidades por atender. La encuesta Rare 2030 tuvo como objetivo recabar las opiniones de los pacientes con enfermedades raras sobre el futuro de las mismas ayudando a dar forma a las [recomendaciones Rare 2030](#). La encuesta muestra que es necesario un enfoque holístico de las enfermedades raras, en el

que se incluya la investigación, el diagnóstico, los tratamientos y cuidados, y que se capitalicen los beneficios de las nuevas tecnologías. Estas políticas deben integrarse en un nuevo marco europeo sobre enfermedades raras 2023 y así orientar los planes nacionales de enfermedades raras y garantizar que nadie que viva con una enfermedad rara se quede atrás.

RESULTADOS MUNDIALES DE LA ENCUESTA RARE 2030 SOBRE EL FUTURO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Una encuesta cuantitativa a larga escala realizada por Rare Barometer

3 DICIEMBRE 2020



17 ENERO 2021

3998 encuestados
en el mundo

23 idiomas

70 países

POBLACIÓN OBJETIVO:

pacientes que viven con una enfermedad
rara o sus familiares (padres o parientes
ceranos)

978 enfermedades
representadas

1 LAS PERSONAS QUE VIVEN CON UNA ENFERMEDAD RARA PIENSAN QUE SU CALIDAD DE VIDA PODRÍA MEJORAR CON LA INTEGRACIÓN DE LA ATENCIÓN MÉDICA Y LA ATENCIÓN SOCIAL

La mayoría de personas que viven con una enfermedad rara no esperan su cura en los próximos diez años, pero consideran que su calidad de vida podría mejorar si accediesen a una atención médica y social integradas.



de las personas que viven con una enfermedad rara no esperan curarse de su enfermedad rara en los próximos 10 años, pero esperan poder:



58% recibir ayuda para gestionar los aspectos psicológicos o emocionales de la enfermedad rara.



53% estabilizar su enfermedad rara.



49% tratar los síntomas de la enfermedad incluso si siguen progresando



44% acceder a un empleo adaptado y accesible, así como a acuerdos laborales flexibles



39% no sufrir discriminación por su enfermedad rara o sus discapacidades en diversos aspectos de su vida cotidiana

“

Obviamente me gustaría que se encontrara la cura pero si eso no es posible (que en 10 años lo dudo), entonces al menos que nos traten como enfermos crónicos, que ya lo somos, para que podamos tener acceso a los mismos beneficios que ellos”. **Una persona que vive con una enfermedad rara, España**

Q

¿Piensa que es posible y realista que en un plazo de 10 años usted o la persona a la que cuida pudiera...?

Para mejorar su atención, las prioridades de las personas que viven con una enfermedad rara son:

-  **50%** Tratamientos o terapias que todavía no existen
-  **44%** Mayor coordinación entre todos los profesionales sanitarios implicados en el cuidado de la enfermedad
-  **33%** Consultas con profesionales sanitarios especializados en la enfermedad
-  **28%** Mayor reconocimiento social de la enfermedad

“ Para el 2030 me gustaría tener acceso a nuevos medicamentos y nuevas tecnologías; buena atención médica, especializada e interdisciplinaria y psicoterapia permanente. También me gustaría un mayor reconocimiento social y la inclusión de las personas que viven con una enfermedad rara: tener medios adecuados para participar en la vida cotidiana y el mundo del trabajo ayudaría a romper los prejuicios y prevenir los riesgos de la pobreza ”. **Una persona que vive con una enfermedad rara, Alemania**

El acceso al diagnóstico es la máxima prioridad para los encuestados que aún no han sido diagnosticados.

Q En los próximos 10 años, las 3 prioridades principales para mejorar los cuidados de su enfermedad rara serían tener acceso a:

2 MEJORAR LA COORDINACIÓN DE LA ATENCIÓN MÉDICA

Las personas que viven con una enfermedad rara prefieren recibir tratamiento local pero están dispuestas a realizar consultas en remoto para poder acceder a una atención médica multidisciplinar con mayor facilidad.



81% están dispuestos a utilizar consultas remotas para discutir su enfermedad con varios profesionales de la salud.

“ Los Centros de Referencia permiten consultas multidisciplinarias y esto es muy útil, pero deberíamos poder hacernos ciertas pruebas más cerca de casa y tener acceso a más consultas en remoto. Puedo manejar adecuadamente los síntomas de mi patología desde casa, pero se necesita mucho tiempo y energía para cruzar el país para consultar un Centro de Referencia”. **Una persona que vive con una enfermedad rara, Francia**

Q En los próximos 10 años, ¿le gustaría asistir a consultas remotas (por teléfono, vídeo, correo electrónico, mensaje, aplicación) para las consultas en las que puede tratar su enfermedad rara con varios profesionales sanitarios (por ejemplo, especialistas y su médico de cabecera)?

Las personas que viven con una enfermedad rara están dispuestas a viajar a otro país para recibir tratamiento médico.



85% estaría dispuesto a viajar a otro país para recibir tratamiento médico para su enfermedad rara, ya sea incondicionalmente o dependiendo del tratamiento médico o del país.

Q En los próximos 10 años y EN UN CONTEXTO SIN CRISIS, ¿le gustaría viajar a otro país para recibir tratamiento médico para su enfermedad rara?

3 LAS PERSONAS QUE VIVEN CON UNA ENFERMEDAD RARA APOYAN FIRMEMENTE EL CRIBADO NEONATAL PARA AFECCIONES RARAS



95%

apoyan el cribado neonatal para afecciones raras

“ Tengo bronquiectasia y cuando me diagnosticaron me dijeron que probablemente la había tenido durante muchos años. Un diagnóstico y tratamiento tempranos habrían supuesto que mis pulmones resultaran menos dañados y necesitara menos medicamentos. Con un diagnóstico temprano, sería posible que las personas con enfermedades raras en el futuro recibieran un tratamiento adecuado y rápido”. **Una persona que vive con una enfermedad rara, Reino Unido**



En su opinión, para diagnosticar enfermedades raras en una fase precoz, ¿las pruebas deberían realizarse en el nacimiento (por ejemplo, en las extracciones de sangre o en el examen genético)

4 LAS ORGANIZACIONES DE PACIENTES ESTÁN DISPUESTAS A PARTICIPAR ACTIVAMENTE EN LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

Para los representantes de pacientes, las organizaciones de pacientes deben contribuir a la investigación de enfermedades raras mediante:



94%

implicándose como socio oficial o coinvestigador



78%

recaudando fondos para la investigación de la enfermedad



71%

dirigiendo sus propios proyectos de investigación

“ Necesitamos mucha investigación a través de clínicas, tesis doctorales, estudios- ¡también a nivel internacional, por favor! También necesitamos que el trabajo de las organizaciones de pacientes sea reconocido y más involucrado en procesos de investigación y suministro. **Una persona que vive con una enfermedad rara, Alemania**



Como representante de enfermos, cree que las ASOCIACIONES DE ENFERMOS deben contribuir a la investigación de enfermedades raras...

Para más información sobre las cuestiones de la encuesta o sus resultados, [lee el informe completo en inglés](#) o contacta con rare.barometer@eurordis.org

Para saber más sobre el Estudio prospectivo Rare 2030 o para participar en la campaña Rare 2030 para implementar sus recomendaciones, visite action.eurordis.org/es/rare2030action

¡GRACIAS a todas las personas que viven con una enfermedad rara que participaron en la encuesta y grupos de debate y a los socios de Rare Barometer y de Rare 2030!