



Enfermedades raras



Tienen una **prevalencia muy baja**.
 La UE considera **Enfermedades Raras** a aquellas que **afectan a <1/2.000 personas**



Aunque su manifestación se asocia con la infancia, **más de la mitad de los casos debutan clínicamente en la edad adulta**

Afectan drásticamente a la calidad de vida



debido a dolores crónicos, déficits orgánicos, de desarrollo, dependencia y discapacidades motoras, sensoriales e intelectuales

Provocan cambios en el estilo de vida

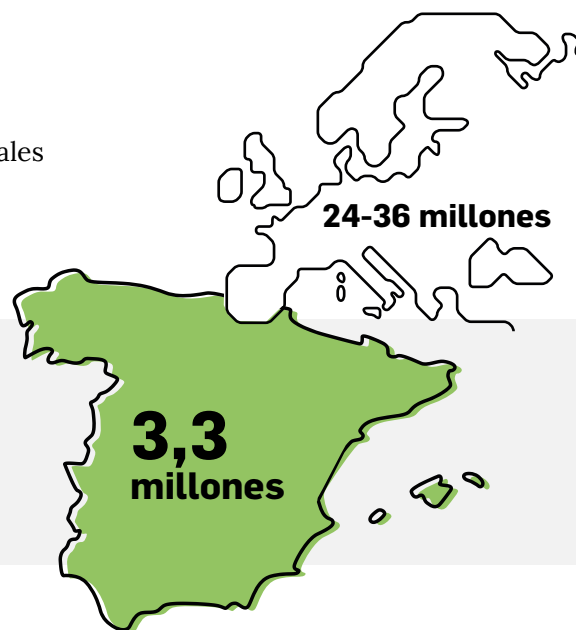


- Alteraciones físicas, psicológicas, psicosociales, cognitivas y sensoriales
- Riesgo de aislamiento social
- Estigmatización social

El **80%** 
son enfermedades hereditarias
 (base genética)

Son enfermedades crónicas en su mayoría de carácter progresivo con elevada morbilidad y alto grado de discapacidad

Son enfermedades de una gran **dificultad diagnóstica**



A pesar de ser enfermedades poco frecuentes, se da la “paradoja” de que **millones de personas sufren algún tipo de ellas**. En consecuencia, la prevalencia global es muy elevada (3,5-5,9%) lo que supone **24-36 millones de pacientes en Europa, dentro de los cuales hay 3,3 millones en España**.

Medicamentos huérfanos

Son aquellos destinados a la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras, pero que difícilmente serían comercializados por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado.

La investigación de medicamentos huérfanos es especialmente difícil:

1. Pocos pacientes para un mismo tratamiento
2. Gran diversidad de enfermedades

Hay más de **2200 fármacos designados como huérfanos** en la UE, de los cuales actualmente **solo 165 están autorizados**



Un compromiso para los farmacéuticos

Los farmacéuticos tienen una gran implicación en las Enfermedades Raras y los Medicamentos Huérfanos. Sus intervenciones más relevantes son:

- Realización de fórmulas magistrales, cubriendo la ausencia de medicamentos comercializados y mejorando la adherencia al tratamiento.
- Preparación de mezclas intravenosas individualizadas para pacientes.
- Dispensación y seguimiento farmacoterapéutico, con un papel destacado en la farmacovigilancia a través de la notificación de posibles reacciones adversas.
- Generación de conocimiento y publicaciones que permitan avanzar en el tratamiento de estas enfermedades para las que existe poca evidencia.
- Participación en comités o grupos multidisciplinarios técnico-clínicos y establecimiento de criterios de seguimiento del tratamiento y monitorización del beneficio clínico obtenido.
- Colaboración con asociaciones de pacientes desde la perspectiva asistencial y sensibilización social.
- Contribución al uso adecuado y seguro de los Medicamentos Huérfanos.
- Evaluación y mejora de los resultados en salud de los Medicamentos Huérfanos.



Las asociaciones de pacientes, una herramienta necesaria

Son un apoyo fundamental, donde los pacientes y su entorno reciben información detallada sobre su enfermedad, sobre los recursos asistenciales y los servicios disponibles.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) aglutina a 385 asociaciones de pacientes con Enfermedades Raras y está en estrecho contacto con las principales asociaciones de ámbito nacional e internacional, colaborando con administraciones y profesionales para mejorar la atención integral de las personas afectadas.

FEDER pone a disposición de cualquier persona con diagnóstico o sospecha del mismo, su Servicio de Información y Orientación (SIO) en Enfermedades Raras.