



NOTA DE PRENSA

Día Mundial de las Enfermedades Raras

Las enfermeras reclaman más formación e investigación para priorizar los cuidados de los pacientes con enfermedades poco frecuentes

- **Entre 27 y 36 millones de personas viven con una enfermedad rara en Europa. En España, quienes la padecen esperan una media de seis años hasta obtener un diagnóstico, y en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado.**
- **Tan solo el 6% cuenta con tratamiento o cura, ya que alrededor del 80% de estas enfermedades tienen un origen genético. El tratamiento de la mayor parte de estos pacientes se basa en el cuidado enfermero, por lo que su rol es clave en la gestión de casos.**
- **“Resulta imprescindible invertir en investigación enfermera en el cuidado de las enfermedades poco frecuentes para lograr que las casi 8.000 enfermedades raras tengan un tratamiento digno. La falta de investigación y, por lo tanto, de datos hace que la atención no esté centrada en la persona y eso lleva a que este tipo de enfermedades desaparezcan del sistema y sean invisibles para el mismo. Es necesario centrarse en el diagnóstico del paciente y favorecer la equidad en cuidados”, explica Florentino Pérez Raya, presidente del Consejo General de Enfermería.**

Madrid, 27 de febrero de 2025.- En la Unión Europea, entre 27 y 36 millones de personas viven con una dolencia poco frecuente. En España, cerca de tres millones padecen las casi 8.000 enfermedades raras que existen. Sin embargo, tal y como indica la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) y la Organización Europea de Enfermedades Raras (Eurordis), a pesar de ser enfermedades potencialmente mortales, crónicas y debilitantes, quienes la padecen esperan una media de seis años hasta obtener un diagnóstico, y en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado. El 80% de estas enfermedades tienen un origen genético, por

lo que tan solo el 6% cuentan con un tratamiento o cura. Esto lleva a que el principal tratamiento de quienes las padecen sea el cuidado enfermero.

Coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras, celebrado el último día del mes de febrero, el Consejo General de Enfermería reclama más formación e investigación para situar a estos pacientes en el epicentro del sistema sanitario y así mejorar su acceso al diagnóstico, la información y la asistencia sanitaria.

“Resulta imprescindible invertir en investigación enfermera en el cuidado de las enfermedades poco frecuentes para lograr que las casi 8.000 enfermedades raras tengan un tratamiento digno. La falta de investigación y, por lo tanto, de datos hace que la atención no esté centrada en la persona y eso lleva a que este tipo de enfermedades desaparezcan del sistema y sean invisibles para el mismo. Es necesario centrarse en el diagnóstico del paciente y favorecer la equidad en cuidados”, explica Florentino Pérez Raya, presidente del Consejo General de Enfermería (CGE).

Cuidados especializados

Una de las barreras que se encuentran los pacientes que padecen enfermedades poco frecuentes es la falta significativa de tratamientos. La carencia de investigación en torno a ellas y, por lo tanto, la escasez de datos conlleva a que el volumen de tratamientos - diferentes entre sí debido a la variedad en la tipología de las enfermedades- sea insuficiente. El único tratamiento seguro con el que cuentan todos los pacientes son los cuidados enfermeros, quienes asumen un rol de liderazgo en el manejo de estas enfermedades.

“Estos pacientes constituyen un colectivo que se enfrenta a una gran falta de tratamientos y desigualdades en la atención. Las enfermeras tratamos de optimizar sus cuidados proponiendo diariamente nuevas capacidades que transformen nuestra práctica diaria en pro de la calidad de vida de los afectados. Entre ellas se incluyen la gestión de casos, la formación y la capacitación tanto de pacientes como de otros profesionales y el desarrollo de capacidades en investigación y tecnología. Con ello, buscamos mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias, al tiempo que aumentamos nuestra propia autonomía”, asegura Héctor Nafría, divulgador científico y enfermero experto en enfermedades raras.

Formación e investigación

En la actualidad, tal y como apunta Feder, tan solo el 20% de las enfermedades poco frecuentes existentes son investigadas, lo que retrasa los diagnósticos, los programas de detección precoz y, en consecuencia, un posible tratamiento. “La investigación

supone la única fórmula para conocer y entender el origen y la evolución de estas patologías, y así asegurar el tratamiento más adecuado para quienes las padecen. A su vez, la formación es clave. Solo con ella seremos capaces de adquirir nuevas competencias que mejoren la calidad de vida de estos pacientes. Esto tiene que ver con la gestión de casos, la capacitación de los propios pacientes, la asunción de roles y más desarrollo en investigación y tecnología. Las enfermeras somos clave en el cuidado de las enfermedades poco frecuentes, pero definir claramente las competencias necesarias para ese cuidado, sin duda, fortalecerá la atención que reciben”, concluye Nafría.