



2 Justificación de la Estrategia

Las enfermedades raras hacen referencia a un amplio conjunto de patologías que pueden ser muy diversas entre sí. De forma individual, presentan una baja frecuencia, que en la Unión Europea se considera que es inferior a 5 personas por cada 10.000 habitantes [1].

En su totalidad, las enfermedades raras tienen una prevalencia significativa, lo que junto con el impacto que generan sobre las personas que las tienen y su entorno, hace que sean consideradas como una prioridad de salud pública. Aproximadamente se calcula que en la Unión Europea existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras [2], afectando a un total de entre 17,8 y 30,3 millones de su población [3]. En España, se estima que entre 1,6 y 2,8 millones de personas conviven con una enfermedad rara y en Canarias entre 76.158 y 128.381 personas.

A pesar de su heterogeneidad, las enfermedades raras presentan una serie de características que son compartidas por la mayoría de ellas, tales como: suponen un riesgo vital para las personas que las tienen (50%), generan dolores de carácter crónico (20%) y ocasionan discapacidad y situaciones de dependencia (33,3%), se inician en la infancia en edades inferiores a los 2 años (66,7%) [4].

En la atención a estas enfermedades es vital su identificación precoz para prescribir el tratamiento adecuado, ya que la ausencia de un correcto diagnóstico en un corto plazo puede conllevar secuelas irreversibles para la persona que tiene la enfermedad. Sin embargo, el desconocimiento asociado a muchas de estas enfermedades, así como las dificultades en el acceso a la información y a los recursos especializados, hace que, en muchas ocasiones, se produzcan demoras que impiden la obtención de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo adecuado [5]. Se estima que el tiempo medio desde que aparecen los primeros síntomas de la enfermedad hasta que se diagnostica la misma es de casi 5 años [6], aunque en muchos casos es superior e incluso hay personas que viven sin diagnóstico toda su vida. Se considera que casi la mitad de las personas diagnosticadas de una enfermedad rara han experimentado una demora en la obtención de su diagnóstico (el 21,05%, más de 10 años y el 17,75%, entre 4 y 9 años) [6].

La ausencia de un diagnóstico puede provocar en las personas sensación de angustia y estrés, que pueden verse agravados con sentimientos de soledad y exclusión. Además, en el caso de enfermedades raras de origen genético, la falta de diagnóstico implica el desconocimiento del riesgo de recurrencia de la enfermedad en el caso de que la persona decida tener descendencia, impidiendo a la persona afectada y su familia la posibilidad de acceder a asesoramiento genético. Asimismo, puede ocurrir que no se diagnostique adecuadamente la enfermedad, lo que puede conllevar un tratamiento y atención inadecuados [7].

Las personas con enfermedades poco frecuentes pueden requerir un tratamiento convencional, pero también puede ser que necesiten un medicamento huérfano, un medicamento que esté en fase de experimentación o que no exista un tratamiento para su enfermedad. Del mismo modo, en muchos casos, cuando no existe un tratamiento farmacológico o bien de forma complementaria, es importante el acceso del paciente a un tratamiento adecuado de rehabilitación y/o apoyo psicológico.



La atención de estas enfermedades supone una prioridad para la Unión Europea desde el año 1993 hasta la actualidad, habiendo impulsado medidas para la mejora de su reconocimiento y de su visibilidad. Entre las principales líneas de actuación figuran: asegurar su adecuada codificación, registro y trazabilidad, apoyar el desarrollo de planes nacionales, así como crear redes de referencia europeas para la colaboración y gestión del conocimiento de las mismas.

En España, bajo el marco de actuación comunitaria, también se ha impulsado el desarrollo de una serie de medidas como la publicación en el año 2009 de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y su actualización, la creación del Registro Estatal de Enfermedades Raras en colaboración con las comunidades autónomas (CCAA), la creación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, y la puesta en marcha del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), entre otras.

En este contexto, el Gobierno de Canarias es consciente de la necesidad de abordar la mejora de la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias, por lo que a través del Servicio Canario de la Salud (SCS) impulsa el desarrollo de la presente Estrategia. De este modo, el objetivo general de la Estrategia de Enfermedades raras de Canarias es “garantizar el abordaje integral de las personas con diagnóstico o sospecha de enfermedad rara, permitiendo el acceso en condiciones de equidad a una atención coordinada que favorezca el diagnóstico precoz, así como la disponibilidad de los tratamientos dentro de la comunidad autónoma de Canarias y respecto de otras CCAA para asegurar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, a la vez que se promueve la mejora de su conocimiento e investigación”. Para alcanzar este objetivo global la Estrategia se estructura en 7 líneas estratégicas:

1. Sistemas de información y registro de enfermedades raras
2. Prevención y diagnóstico precoz
3. Organización de la atención sanitaria
4. Abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención
5. Acceso a los tratamientos
6. Investigación y formación a profesionales
7. Concienciación y educación a la población

Para proporcionar una atención integral y de calidad al paciente y sus familiares la Estrategia prevé avanzar en la coordinación con otras áreas de la administración pública como servicios sociales, educación y trabajo. A través de la línea estratégica 4, relativa al abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención, junto con la creación de un órgano de seguimiento de la Estrategia (abierto a la participación y colaboración continuada con otras instituciones y agentes), se pretende hacer efectivo este modelo de colaboración con la intención de seguir avanzando y afianzando en el futuro un marco continuado de cooperación.

Por su parte, una vez que el desarrollo de la Estrategia ya estaba en marcha, el Parlamento de Canarias aprueba en marzo de 2021 una resolución en la que insta al Gobierno de Canarias a elaborar en el plazo de un año la Estrategia de Enfermedades Raras, reafirmando el compromiso ya adquirido por el SCS.



A la vez que se ha llevado a cabo la definición de las líneas estratégicas y las medidas de actuación se ha trabajado en la elaboración de una memoria económica como documento complementario a la Estrategia, en la cual se establece la ficha financiera necesario para el despliegue de cada una de las medidas a implementar.

La elaboración de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias es fruto del esfuerzo colectivo de los diferentes profesionales y agentes implicados en su desarrollo. De esta forma han participado profesionales de la salud de diferentes perfiles y niveles asistenciales, responsables de los servicios centrales del SCS, así como representantes de las asociaciones de pacientes, a través de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y del Grupo de Enfermedades Raras de Canarias (GERCAN). A todos ellos, nos gustaría agradecerles su implicación en la elaboración de esta Estrategia, el cual no hubiera sido posible sin su estrecha colaboración.