



Conseguir la Atención Integral y Centrada en la Persona para no Excluir a Nadie

Una aportación para mejorar la vida diaria de las
personas que viven con una enfermedad
rara y sus familias

Mayo 2019

eurordis.org/carepaper

Un Informe de Posición de EURORDIS y sus
miembros



Sobre EURORDIS-Rare Diseases Europe

EURORDIS-Rare Diseases Europe es una **alianza única, sin ánimo de lucro con más de 800 organizaciones de pacientes de más de 70 países** que trabajan juntos para mejorar la vida de 30 millones de personas que viven con una enfermedad rara en Europa.

Poniendo en contacto a pacientes, familias y grupos de pacientes, así como reuniendo a todas las partes interesadas y movilizándolo a la comunidad de enfermedades raras, EURORDIS fortalece la voz de los pacientes y contribuye a definir la investigación, políticas y servicios para los pacientes.

EURORDIS trabaja en distintos países y enfermedades para mejorar la vida de las personas con enfermedades raras.

EURORDIS busca facilitar una mejor vida y la cura a las personas con enfermedades raras.

Sigue [@eurordis](https://twitter.com/eurordis) o visita la [página de EURORDIS en Facebook](https://www.facebook.com/eurordis). Más información en eurordis.org.

Sobre las Enfermedades Raras

**MÁS DE
6000**

Enfermedades raras
distintas



**Raras, complejas,
crónicas,
invalidantes, progresivas,
degenerativas, a
menudo mortales**

Cada una afecta a
menos de

**1 DE CADA
2000
PERSONAS**

**SIN
CURA**



Para la gran mayoría
de las enfermedades
y pocos
tratamientos
disponibles



Entre todos, hay unos

**30
MILLONES DE
PERSONAS**

viviendo con una
enfermedad rara en
Europa

Están **dispersos
geográficamente** y
suelen estar **aislados**



**Experiencia, conocimientos,
información** sobre las
enfermedades y sus
consecuencias son **escasos** y
de difícil acceso

**Pocos expertos,
Geográficamente dispersos
La investigación está
fragmentada**

En este informe, las "personas que viven con una enfermedad rara" se refieren a las personas directamente afectadas por la enfermedad rara, personas con enfermedades complejas sin diagnóstico/ invalidantes y familiares de ambos grupos. El uso de la palabra "cuidadores" en este informe se refiere a los familiares.

¿Por qué este informe?

Este informe muestra las necesidades diarias no cubiertas de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familiares (generalmente los principales cuidadores), a la vez que ofrece una síntesis sobre las políticas y recomendaciones para lograr la atención integral de las enfermedades raras.

A lo largo de los años, EURORDIS y sus miembros han participado en debates con todos los interesados para definir soluciones para una atención integral. **Deseamos seguir formando parte de la solución.**

El objetivo de EURORDIS es obtener la atención integral para las 30 millones de personas que viven con una enfermedad rara en Europa, y sus familias, para el año 2030.

Nuestra ambición es la integración de las personas que viven con una enfermedad rara en una sociedad en la que realmente no se deja a nadie atrás.

Los datos demuestran que las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias siguen haciendo frente cada día a serios retos de inclusión social. Es urgente abordar estas necesidades no cubiertas.

Todas las partes interesadas, trabajando conjuntamente, tienen la capacidad para fomentar este cambio, creando conjuntamente las estrategias necesarias, las políticas, el conocimiento, las herramientas y los marcos de sostenibilidad para promover estas prioridades. Nuestro objetivo con este informe es estimular ese proceso, destacando y recomendando parte de esas estrategias.

Además, pensamos que las mejoras que han de lograrse beneficiarán a todas las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias y también a millones de personas con otras enfermedades crónicas complejas/discapacidades. Estas mejoras darán lugar a sistemas sanitarios y de bienestar más fuertes y eficientes, ya que ocasionan grandes beneficios para la sociedad.

Con las propuestas presentadas en este informe, queremos prestar apoyo a los países europeos para que implementen los Planes Nacionales para enfermedades raras, el Pilar europeo de derechos sociales, la Convención de Naciones Unidas sobre los derechos de las personas con discapacidad y los Objetivos de Desarrollo Sostenible establecidos por Naciones Unidas.

Terkel Andersen
Presidente, Junta Directiva
EURORDIS-Rare Diseases Europe

Yann le Cam
CEO
EURORDIS-Rare Diseases Europe

1 Resumen

(a) Nuestra ambición de una atención integral en 2030

Hoy en día, los 30 millones de europeos que viven con una enfermedad rara y sus familias (normalmente sus principales cuidadores) siguen siendo una población marginada y en su mayor parte invisible, con poca información sobre sus enfermedades y derechos, pocos tratamientos, y con un alto nivel de vulnerabilidad psicológica, social y económica.

El objetivo de EURORDIS es que la atención integral llegue a los 30 millones de personas que viven con una enfermedad rara en Europa y sus familias en 2030.

La atención integral abarca el espectro 360° de las necesidades sanitarias, sociales y cotidianas de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias.

Nuestra ambición es ver a las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias integradas en una sociedad que les proporcione una atención integral:

- Siendo conscientes de sus necesidades y proporcionando de forma efectiva una atención oportuna y de gran calidad según sus necesidades;
- Eliminando los obstáculos de acceso a la atención, tratamiento, educación, empleo, ocio, apoyo psicológico y todos los aspectos de inclusión social;
- Permitiéndoles disfrutar plenamente de los derechos humanos fundamentales, en igualdad de condiciones que el resto de ciudadanos.

Las personas que viven con una enfermedad rara deben estar integradas dentro de una sociedad que no deje a nadie atrás.

Con este informe de posición queremos inspirar un proceso que garantice a las personas que viven con una enfermedad rara el acceso a una atención integral.

Aplaudimos a todas las partes interesadas por el progreso logrado en las últimas décadas. Sin embargo, los datos demuestran que las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias siguen haciendo frente a serios retos de inclusión social cada día.

Por ejemplo, para el **85% de las personas que viven con una enfermedad rara** la enfermedad tiene un impacto en diversos aspectos de su salud y vida diaria. No resulta extraño el hecho de que **7 de cada 10 personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores tienen que reducir o dejar su actividad profesional** y el **69% también afrontan una reducción de sus ingresos**.

(b) ¿Por qué actuar ahora?

Es urgente abordar las importantes necesidades no cubiertas de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias. Para llevarlo a cabo se necesita un enfoque multisectorial desde la investigación al diagnóstico, acceso a tratamientos, atención sanitaria y social, tanto a nivel nacional como europeo. **Todas las partes interesadas desempeñan un papel fundamental.**

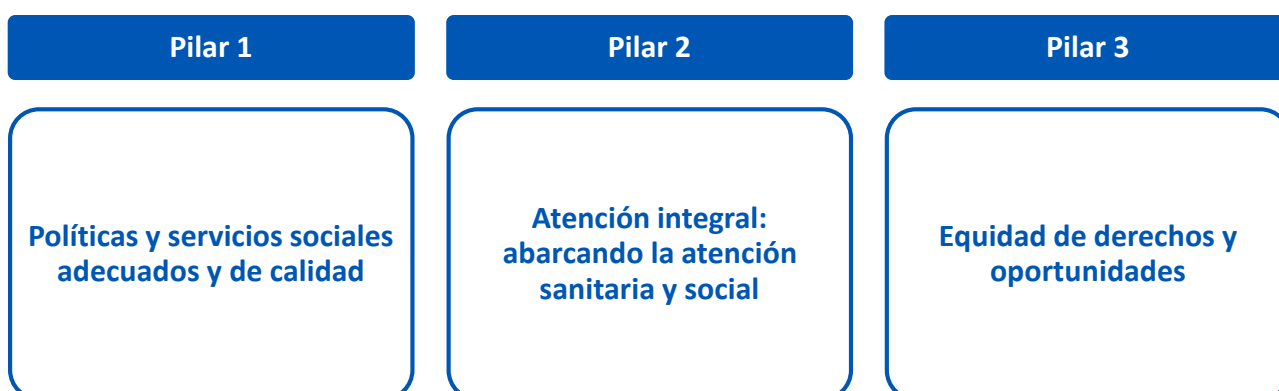
Ahora es el momento de actuar, ya que:

- Los **Objetivos de Desarrollo Sostenible** demandan una acción global efectiva para combatir los cambios sociales y para asegurar que no se deje a nadie atrás;
- El **pilar europeo de derechos sociales** está allanando el camino para que la Unión Europea y los Estados miembros otorguen derechos sociales más efectivos, igualdad de oportunidades e inclusión social;
- Las **24 Redes Europeas de Referencia** y las **Redes Europeas de Centros de Recursos para las Enfermedades Raras** pueden actuar como plataformas para recabar y difundir conocimientos y buenas prácticas;
- Los **25 Estados Miembros de la UE** han adoptado y están implementando un plan nacional en enfermedades raras;
- Las organizaciones que representan a las personas que viven con una enfermedad rara, organismos públicos, prestadores de atención sanitaria y social y otros interesados están dispuestos a comprometerse y crear conjuntamente políticas y servicios.

(c) Convertir la atención integral en realidad para las personas que viven con una enfermedad rara

La estrategia para garantizar una atención integral para las enfermedades raras ha de construirse en base a los siguientes factores, analizados en detalle en este informe, lo cual ha permitido formular sus recomendaciones:

Factores de cambio en el abordaje de las necesidades diarias no cubiertas de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores



Basándonos en estos pilares, creemos que se pueden lograr mejoras significativas si:

- La atención y apoyo se organizan dentro de un enfoque integral, centrado en la persona, multidisciplinar, continuo y participativo, considerando tanto a la persona con la enfermedad rara como a los familiares que actúan como cuidadores;
- Los proveedores de atención de todos los sectores cuentan con el conocimiento, las buenas prácticas y las estrategias de coordinación de la atención que les permiten tener en cuenta las especificidades de las enfermedades raras;

- **La atención integral se presta de manera oportuna y efectiva**, en coordinación dentro de los servicios sanitarios, sociales y comunitarios, y las organizaciones que representan a las personas que viven con una enfermedad rara, y entre ellos;
- **Se establecen mecanismos que involucren a las personas que viven con una enfermedad rara y a las organizaciones que las representan en el diseño, aplicación y supervisión de políticas y servicios;**
- **Las políticas sociales sobre discapacidad incluyen las especificidades de las afecciones y discapacidades complejas**, como las enfermedades raras;
- **Las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias están informadas y capacitadas para conocer y manejar su enfermedad.**

(d) Nuestras recomendaciones

Para inspirar la aplicación de estos avances, **instamos a la UE, a todos los países europeos y a todas las partes interesadas** dentro del sector sanitario y social, a **difundir** este informe y **adoptar medidas** basadas en las recomendaciones que se presentan a continuación.

Solo juntos, garantizaremos que ninguno de los 30 millones de europeos que viven con una enfermedad rara quede excluido. Para garantizar que se logran las mejoras anteriormente propuestas, recomendamos:

- 1. Aprovechar plenamente los medios de la UE y las redes europeas para aplicar la atención integral en enfermedades raras**
- 2. Crear un entorno político favorable a nivel nacional para la atención integral en enfermedades raras**
- 3. Reunir y difundir el conocimiento y buenas prácticas, para garantizar que las necesidades de las personas que viven con una enfermedad rara están debidamente tratadas por servicios especializados**
- 4. Implementar mecanismos específicos que garanticen la prestación de una atención integral a las enfermedades raras**
- 5. Garantizar un papel activo de organizaciones y representantes de personas que viven con una enfermedad rara en el diseño y aplicación de políticas y servicios**
- 6. Aplicación de medidas específicas que garanticen el acceso de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores a servicios sociales adecuados y protección social**
- 7. Garantizar el reconocimiento y la indemnización adecuada de las discapacidades sufridas por las personas que viven con una enfermedad rara**
- 8. Crear las condiciones para que las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores tengan acceso a un empleo adaptado y sostenible**
- 9. Aplicar mecanismos específicos que capaciten a las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores, creados y prestados conjuntamente con las organizaciones que representan a las personas que viven con una enfermedad rara**
- 10. Eliminar toda clase de discriminación, garantizando el acceso de las personas que viven con una enfermedad rara a las oportunidades sociales, laborales, y de educación en igualdad de condiciones con los demás ciudadanos**

1 El impacto de las enfermedades raras en la vida diaria: entendiendo los retos específicos

Enfrentarse a una enfermedad rara es una experiencia que te cambia la vida y a menudo un reto tanto para las personas afectadas como sus familias.

La salud, definida por la Organización Mundial de la Salud como un estado de completo bienestar físico, mental y social², está sin duda en riesgo para los 30 millones de personas que viven con una enfermedad rara y sus familiares, a menudo sus principales cuidadores, cuyas vidas, bienestar y trabajo se ven afectados.

El impacto de las enfermedades raras no es menos considerable que aquel de otra enfermedad crónica o discapacidad. Si se compara con enfermedades crónicas con mayor prevalencia, **las personas con una enfermedad rara tienen peor calidad de vida y experimentan pérdidas mayores en materia de atención médica y actividades sociales y económicas**².

Las enfermedades raras suelen ser graves, crónicas, muy complejas, gravemente invalidantes, degenerativas y asociadas con comorbilidades³⁴. Existen más de 6.000 enfermedades raras, y muchas personas afectadas por problemas de salud raros y complejos están aún sin diagnosticar.

Un alto porcentaje de personas con enfermedades raras están afectadas por alguna deficiencia motora, neurosensorial o intelectual, que pueden ocurrir a la vez⁵. Incluso cuando no están asociadas con una discapacidad, las enfermedades raras influirán en muchos casos en la salud de la persona y tendrá un impacto invalidante en su vida cotidiana.⁶

No hay un tratamiento específico para la mayoría de las enfermedades raras y los tratamientos existentes no siempre minimizan todas las complejas deficiencias causadas por la enfermedad³. Por este motivo, **las enfermedades raras afectan considerablemente la esperanza de vida³ y explican la notable tasa de muertes prematuras y discapacidades permanentes en la población europea**⁷.

Los datos de la primera encuesta europea sobre el impacto de las enfermedades raras en la vida diaria^a - 'Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community' (compatibilizando la atención y la vida diaria: los malabarismos de la comunidad de enfermedades raras)⁸, **confirma que las consecuencias de vivir con una enfermedad rara tienen van mucho más allá de la propia enfermedad. El 85% de los encuestados declararon que la enfermedad rara afecta varios aspectos de su salud y su vida cotidiana.**

^a Encuesta de 3000 personas que viven con una enfermedad rara y cuidadores, realizada a través de Rare Barometer Voices, iniciativa de encuestas de EURORDIS <https://www.eurordis.org/voices>, dentro del proyecto INNOVCare www.innovcare.eu. Resultados disponibles aquí: <http://bit.ly/SurveyRD>.

La encuesta demuestra que las **consecuencias de las enfermedades raras alcanzan las actividades de la Vida Diaria^b, socioeconómicas, la familia, educación, empleo y otras esferas de inclusión social:**



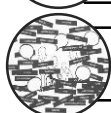
Las enfermedades raras tienen un importante impacto en las Actividades de la Vida Diaria



Las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores emplean **mucho tiempo en los cuidados de la enfermedad**



La enfermedad tiene un **fuerte impacto en el empleo y la vida laboral y familiar** así como una **importante carga económica**



Las vías de atención son complejas y difíciles de gestionar



Las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores **tienen falta de información y sienten que los servicios sociales no están preparados para ayudarles**



Hay un grave impacto en la salud mental de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores

El tiempo que se emplea en manejar la enfermedad es considerable: el **42%** de las personas que viven con una enfermedad rara y cuidadores familiares que respondieron a la encuesta **emplean más de 2 horas al día en tareas relacionadas con la enfermedad** (p. ej. higiene, administración de tratamientos) y **un tercio de los cuidadores necesitan más de 6 horas al día para estas tareas.**

Por otro lado, **las personas con enfermedades raras necesitan el seguimiento y la ayuda de diversos profesionales sanitarios**, con frecuencia de distintos especialistas médicos, **además de trabajadores sociales y otros prestadores de servicios sociales y locales³**. Estos pueden incluir (re)habilitación, centro de día, atención domiciliaria, asistentes personales, servicios de respiro, escuelas y lugares de trabajo adaptados, apoyo psicológico y prescripción social, entre otros⁹.

Aunque las vías de atención siguen siendo muy complejas y fragmentadas en todos los países europeos, **se emplea más tiempo organizando la atención fuera de la casa** (p. ej. planificando y acudiendo a citas), lo que el **64%** de los encuestados considera difícil de llevar.

Las vías de atención siguen siendo muy complejas y fragmentadas

No resulta extraño que **7 de cada 10 personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores tuvieran que reducir o dejar su actividad profesional**, mientras que el **58%** faltaron al trabajo más de 15 días en el año anterior a la encuesta.

^b Actividades de la Vida Diaria (AVD) "se refiere a las tareas básicas a la vida diaria, como comer, bañarse, vestirse, ir al baño, y la transferencia e incapacidad de ejecutar dichas tareas indica algún grado de dependencia y necesidad de asistencia" ³⁷.

Los retos combinados con el empleo y la gestión de diversas consecuencias de la enfermedad agravan la carga económica que afrontan: el **73% de los encuestados afirman que los costes relacionados con su enfermedad son altos** mientras que el **69% también se enfrentan a una reducción de los ingresos**.

Para muchos, si no la gran mayoría de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores, dramas como la **pobreza, el desempleo, la estigmatización y la exclusión social no son conceptos distantes: son la realidad diaria**, y una consecuencia directa de su enfermedad.

Como resultado, **los sentimientos de depresión e infelicidad son tres veces más comunes entre las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores** comparados con la población general^{c8}. Por tanto, la enfermedad y los retos diarios tienen un **fuerte impacto en la salud mental y el bienestar**, que les conduce a una perspectiva de integración social limitada.

La combinación de rareza, complejidad y falta de tratamientos efectivos provocan más retos a la prestación de atención integral ya que los servicios convencionales no son lo suficientemente flexibles como para poder tener en cuenta necesidades concretas²⁰. **En muchos casos, siguen sin cubrirse importantes necesidades médicas, psicológicas y sociales.**

Hoy en día, las personas que viven con una enfermedad rara - niños, adultos, ancianos, y sus cuidadores (que principalmente son mujeres⁸) – siguen siendo una población marginada y prácticamente invisible, con poca información sobre su enfermedad y sus derechos, pocos tratamientos, y un alto nivel de vulnerabilidad psicológica, social y económica.



Louis y Matthieu, distrofia muscular de Becker, Francia

^c Estudio por muestreo comparado con el Programa Internacional de Encuestas Sociales 2011.

2 La toma de medidas puede mejorar significativamente la vida de millones de personas que viven con una enfermedad rara en Europa

El objetivo de EURORDIS es que la atención integral llegue a los 30 millones de personas que viven con una enfermedad rara en Europa, y sus familias, de aquí a 2030.

Nuestra meta es ver a las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias integradas en una sociedad consciente de sus necesidades, que proporcione una atención de calidad, oportuna y efectiva, centrada en la persona, y que reduzca los obstáculos para acceder a la inclusión social.

Nuestra meta es ver cómo las personas que padecen enfermedades raras y sus familias se integran en una sociedad que no excluye a nadie, permitiéndoles disfrutar plenamente de los derechos humanos fundamentales en igualdad de condiciones que el resto de ciudadanos.

Felicitamos a todas las partes interesadas por el progreso logrado en las últimas décadas. Las personas que padecen enfermedades raras tienen mayor esperanza de vida gracias a los importantes avances en la atención de estas enfermedades, desde la investigación y el diagnóstico hasta el acceso al tratamiento y la atención médica.

Sin embargo, es todavía cierto hoy en día que, dependiendo del Estado miembro y región, el tratamiento y la (re)habilitación para enfermedades raras difieren significativamente en cuanto a la disponibilidad y calidad¹¹. Además, los datos demuestran que las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias, que suelen ser sus cuidadores, hacen frente cada día a serios retos de inclusión social en todos los países europeos. El Grupo de Expertos de la Comisión en Enfermedades Raras indica que no satisfacer estas graves necesidades sociales no cubiertas afecta a su dignidad, autonomía y otros derechos humanos fundamentales expresados en la Declaración Universal de los Derechos Humanos y en la Convención en Naciones Unidas sobre los derechos de las personas con discapacidad³.

Es importante abordar las necesidades no cubiertas. Ha llegado el momento de actuar, ya que:

- Los **Objetivos de Desarrollo Sostenible** demandan una acción global efectiva para combatir los cambios sociales y para asegurar que no se excluya a nadie;
- El **pilar europeo de derechos sociales** está allanando el camino para que la Unión Europea y los Estados miembros otorguen derechos sociales más efectivos, igualdad de oportunidades e inclusión social para los ciudadanos de la UE;
- Se han creado **24 Redes Europeas de Referencia** de enfermedades raras y la **Redes Europeas de Centros de Recursos para Enfermedades Raras** y pueden actuar como plataformas para recabar conocimientos y buenas prácticas sobre cómo organizar la atención integral de las enfermedades raras;
- **25 Estados miembros han adoptado un plan nacional** o estrategia de enfermedades raras, y se están centrando en su aplicación y seguimiento. Los debates sobre las necesidades diarias no cubiertas siguen en la agenda de la mayoría de las conferencias sobre enfermedades raras;
- Las organizaciones que representan a las personas que viven con una enfermedad rara, organismos públicos, prestadores de atención sanitaria y social y otros interesados están preparados para trabajar conjuntamente para crear buenas prácticas que apoyen la implementación de la atención integral para las personas que viven con una enfermedad rara;
- Las organizaciones y representantes de los pacientes están unidos en un fuerte movimiento, preparados para implicarse en la creación de políticas y servicios como socios iguales;

Se ha implantado una estrategia importante para apoyar la atención de las enfermedades raras. **Esto debe mantenerse, pero no es suficiente. Se necesitan más medidas** para asegurar que los países europeos desarrollan e implementan estrategias y servicios que garanticen de manera eficaz la atención integral de las enfermedades raras.

La comunidad de enfermedades raras hace un llamamiento a todos los interesados para que actúen en base a las recomendaciones propuestas en este informe de posición. Ninguno de los millones de europeos que viven con una enfermedad rara debería de ser excluido. Ha llegado el momento de actuar.

Todas las partes interesadas deben tener en cuenta que, como reconoce la Comisión Europea, muchas “enfermedades raras son compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se controlan bien”¹¹. **Un diagnóstico y una vía de atención oportunos y específicos, basados en las necesidades individuales, aumentarán los niveles de autonomía y la participación en la sociedad de las personas afectadas y sus cuidadores.**

Los modelos de atención a las personas que viven con una enfermedad rara también tienen el potencial de servir a un gran número de personas afectadas por enfermedades complejas crónicas o discapacidades. Los modelos de atención mejorada para las enfermedades raras darán lugar a sistemas sanitarios y de bienestar más fuertes y eficientes. Además, traerán grandes beneficios para la sociedad, ayudando a millones de ciudadanos a enfrentarse con otras vulnerabilidades sanitarias y sociales, mientras incrementan la participación social y perspectivas de empleo.

Con las propuestas presentadas en este informe, queremos prestar apoyo a los países europeos para que implementen Planes Nacionales para enfermedades raras, el Pilar europeo de derechos sociales, la Convención de Naciones Unidas sobre los derechos de las personas con discapacidad y los Objetivos de Desarrollo Sostenible establecidos por Naciones Unidas.



Shelby y Taylor, síndrome de Angelman, EEUU

3 Nuestras recomendaciones

EURORDIS y sus miembros RECUERDAN:

- ✓ La Declaración Universal de los Derechos Humanos;
- ✓ La Convención de Naciones Unidas sobre los derechos de las personas con discapacidad;
- ✓ Los Objetivos de Desarrollo Sostenible;
- ✓ La Carta de los Derechos Fundamentales Europeos;
- ✓ El Pilar Europeo de Derechos Sociales;
- ✓ Las Recomendaciones para apoyar la incorporación de las enfermedades raras en servicios y políticas sociales - Grupo de Expertos de la Comisión sobre Enfermedades Raras;
- ✓ Los Planes nacionales y estrategias de enfermedades raras.
- ✓ Y ACOGEN la futura Declaración Política sobre Cobertura Universal de salud de las Naciones Unidas

EURORDIS y sus miembros INSTAN A LA UE y a todos los PAÍSES EUROPEOS a garantizar que las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias no queden excluidas, en consonancia con las disposiciones establecidas en estos importantes marcos globales, europeos y nacionales.

Creemos que se pueden lograr mejoras significativas si:

- ✓ La atención y el apoyo se organizan dentro de un enfoque integral, centrado en la persona, multidisciplinar, continuo y participativo, considerando tanto a la persona que vive con la enfermedad rara como a los cuidadores familiares;
- ✓ Los prestadores de atención entre los sectores cuentan con el conocimiento, estrategias de buenas prácticas y coordinación de la atención que les permite tener en cuenta las especificidades de las enfermedades raras;
- ✓ La atención integrada, de larga duración se presta de manera efectiva y a tiempo, en coordinación dentro y entre los servicios sanitarios, sociales y comunitarios y las organizaciones que representan a las personas que viven con una enfermedad rara;
- ✓ Se establecen mecanismos que involucren a las personas que viven con una enfermedad rara y las organizaciones que las representan en el diseño, aplicación y el seguimiento de políticas y servicios;
- ✓ Las políticas sociales y sobre discapacidad incluyen las especificidades de las enfermedades y discapacidades complejas, como las enfermedades raras;
- ✓ Las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias están informadas y capacitadas para conocer y manejar su enfermedad.

Para garantizar que estas mejoras se logren de forma efectiva, EURORDIS y sus miembros RECOMIENDAN:

1. **Aprovechar plenamente los medios de la UE y las redes europeas para poner en marcha la atención integral de enfermedades raras**
 - ✓ Todas las propuestas legislativas y recomendaciones que deriven del Pilar Europeo de Derechos Sociales deben tener en cuenta las necesidades específicas de las personas que viven con una enfermedad rara, sus cuidadores y otros con enfermedades complejas/discapacidades; el "Cuadro de indicadores sociales" debe presentar indicadores claros y herramientas de control para apoyar los cambios de política de manera eficaz;
 - ✓ Los mecanismos disponibles de la UE deben apoyar la implementación de servicios sociales y la atención integrada a largo plazo para las personas que viven con una enfermedad rara, sus cuidadores y otras personas con enfermedades complejas/discapacidades:

- El Marco Financiero Plurianual debería garantizar las líneas y programas de financiación para apoyar redes y proyectos innovadores en toda Europa, que permitan a los Estados miembros crear conjuntamente y transmitir prácticas adecuadas y modelos de atención innovadores;
 - Los Fondos Estructurales y de Inversión Europeos deben actuar como mecanismo accesible y adecuado para apoyar a los Estados miembros a ampliar pilotos innovadores y exitosos en los servicios fundamentales. Las actividades transfronterizas - por ejemplo, plataformas de alcance europeo – deberían contar con el apoyo de programas de financiación en los Fondos Estructurales y de Inversión Europeos, que apoyan la cooperación entre países;
 - El Semestre Europeo debe utilizarse como vehículo para idear y poner en marcha políticas sociales y de empleo adecuadas a nivel nacional;
 - El Grupo director sobre promoción de la salud, prevención de enfermedades y gestión de las enfermedades no transmisibles debe acoger y hacer frente a los desafíos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores.
- ✓ Los organismos nacionales y europeos deben asignar apoyo financiero y estructural para asegurar la sostenibilidad de plataformas por toda Europa que reúnan y compartan conocimientos y buenas prácticas sobre enfermedades raras, como las Redes Europeas de Referencia, la Red Europea de Centros de Recursos para Enfermedades Raras y Orphanet. Debería crearse un entorno adecuado para integrar estas iniciativas con los sistemas de salud y bienestar.

2. Crear un entorno político favorable a nivel nacional para la asistencia integral de enfermedades raras

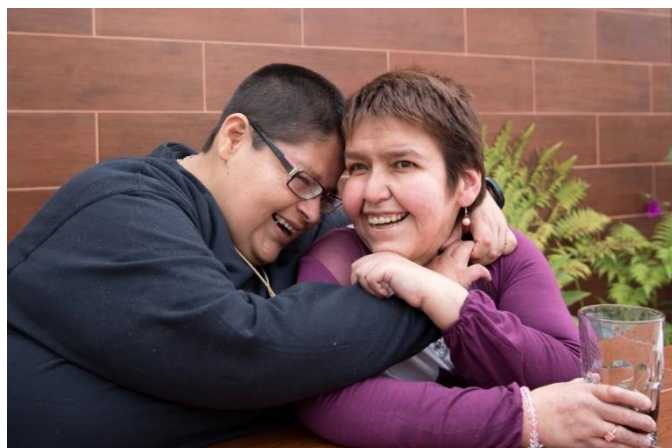
- ✓ Todos los Planes y Estrategias Nacionales de enfermedades raras deben incluir disposiciones para permitir a las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores acceder a una asistencia sanitaria y social integrada adecuada, a servicios sociales, y a protección social. Deberían incluir mecanismos para apoyar a las organizaciones nacionales de enfermedades raras, como organizaciones de la sociedad civil comprometidas con la investigación, ejecución y supervisión de políticas/servicios. Una vez actualizados y evaluados, los planes nacionales deben someterse a un control social;
- ✓ Los países europeos deben poner en marcha medios específicos para garantizar la coordinación entre los sectores de políticas nacionales en un enfoque multidisciplinar, involucrando a los ministerios de salud, trabajo, educación e investigación. Deben implementarse grupos de trabajo interministerial y presupuestos colectivos entre ministerios;
- ✓ Deben establecerse mecanismos de sostenibilidad y ser accesibles a organismos públicos, organizaciones de la sociedad civil y prestadores de servicios para asegurar la implementación de la atención integral.



Philipp, osteogenesis imperfecta, Alemania

3. Reunir y difundir el conocimiento y buenas prácticas para asegurar que las necesidades de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores están debidamente atendidos por servicios especializados

- ✓ Los países europeos deben reconocer y apoyar los existentes Centros de Referencia, redes de referencia nacionales, centros de recursos, organizaciones que representen a personas que viven con una enfermedad rara y equipos de Orphanet, invirtiendo en sus sólida experiencia y conocimientos para mejorar los cuidados proporcionados por servicios fundamentales especializados. Estos servicios tienen que estar dotados de personal y recursos adecuados para ser capaces de cumplir su objetivo;
- ✓ Las redes europeas de referencia y los profesionales de la salud que forman parte de ellas deben continuar funcionando como plataforma para reunir y difundir datos, buenas prácticas y orientación en atención sanitaria e integrada para enfermedades raras, en colaboración con organizaciones que representan a personas que viven con una enfermedad rara;
- ✓ Se debe desarrollar y ofrecer formación a los centros de salud y sociales, basándose en la experiencia de los servicios especializados en enfermedades raras y las organizaciones que les representan. Deben aumentar las capacidades y conocimientos de los profesionales relativos a las enfermedades, los derechos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores, recursos disponibles y buenas prácticas;
- ✓ La UE y los países europeos deben seguir apoyando proyectos piloto como generadores de buenas prácticas y servicios innovadores. Deben contar con tiempo para el diseño, implementación y evaluación del impacto a largo plazo para recoger datos de calidad sobre el impacto directo y societario;
- ✓ Debe apoyarse la investigación socioeconómica en el área de las enfermedades raras a nivel nacional y europeo para apoyar la toma de decisiones sobre las reformas sanitarias, sociales y de atención integrada.



Jorge y Maria, síndrome de Prader-Willi, México

4. Implementar mecanismos específicos que garanticen la prestación de atención integrada para las enfermedades raras

- ✓ Los países europeos deben promocionar la coordinación e interoperabilidad entre todas las partes implicadas en la prestación de la atención, incluyendo los servicios sanitarios, sociales y comunitarios, así como organizaciones representando a las personas que viven con una enfermedad rara y personas afectadas/cuidadores. Para ello pueden utilizarse protocolos de coordinación, procedimientos, informática, y herramientas de e-sanidad;
- ✓ Las enfermedades raras y las enfermedades complejas sin diagnosticar han de examinarse según las herramientas de estratificación de riesgos usados por los sistemas sanitarios para tomar decisiones sobre la prestación de atención integrada, mediante el uso de sistemas de codificación implementados;
- ✓ Todas las personas que viven con una enfermedad rara deben tener derecho a la prestación de un plan de atención individual centrado en la persona con un enfoque multidisciplinar y holístico, coordinado entre todos los prestadores de atención;
- ✓ Deben describirse las vías de atención nacionales para enfermedades raras y aquellas sin diagnosticar, indicando el proceso y los pasos a seguir, identificando los mecanismos de coordinación existentes y las responsabilidades de los distintos prestadores de atención;

- ✓ La gestión de casos, como mecanismo efectivo de coordinación de la atención, debe ser implementada en todos los países europeos para apoyar la atención a las personas que viven con una enfermedad rara, sus cuidadores y otras personas con enfermedades complejas/discapacidades. Se deberían desarrollar actividades de formación para enfermedades raras y debería ser reconocida la profesión de gestor de casos dentro de los códigos nacionales de profesiones.
- 5. Garantizar un compromiso significativo de organizaciones y representantes de personas que viven con una enfermedad rara en el diseño y cumplimiento de políticas y servicios**
- ✓ Un requisito para la prestación de asistencia sanitaria y social es una colaboración beneficiosa en el diseño, cumplimiento y prestación de servicios para garantizar un cuidado centrado en la persona y colaborativo;
 - ✓ Las herramientas para la información y la formación deben estar disponibles para los representantes de personas que viven con una enfermedad rara a fin de mejorar su conocimiento y capacidad de formar parte en la toma de decisiones en los cuidados;
 - ✓ Se debe apoyar a las organizaciones de enfermedades raras, como organizaciones de la sociedad civil, y considerarlas como iguales a la hora de diseñar, ejecutar y supervisar políticas y servicios.
- 6. Puesta en marcha de medidas específicas que garanticen el acceso a servicios sociales adecuados y protección social de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores para adecuar los servicios sociales y protección social**
- ✓ Los países europeos deben garantizar a todas las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores el derecho al acceso a un trabajador social y a la protección social adecuada y prestación de inclusión social, adaptados a las necesidades individuales y coste de la vida. Estas prestaciones han de tener por objeto apoyar la vida independiente a la vez que cubre las necesidades de las personas gravemente afectadas;
 - ✓ Aquellas personas con enfermedades complejas para las que no hay un diagnóstico y/o valoración de discapacidad no deben ser privados del acceso a los derechos sociales y protección social;
 - ✓ Los servicios sociales especializados existentes para enfermedades raras, como los Centros de Recursos, deben ser reconocidos y apoyados para actuar como eje de conocimientos y buenas prácticas, así como un servicio directo y proveedor de formación para profesionales en el sector sanitario y social;
 - ✓ Los países europeos deben también ver a las organizaciones que representan a las personas que viven con una enfermedad rara partes interesadas adecuadas para prestar atención, como prestadores complementarios a los servicios públicos. Las organizaciones que presten servicios sociales y de apoyo deben ser financiadas para asumir esta función.
- 7. Garantizar el reconocimiento y compensación adecuada por las discapacidades sufridas por las personas que viven con una enfermedad rara**
- ✓ La Comisión Europea y los países europeos deben implementar la Convención de Naciones Unidas sobre los derechos de las personas con discapacidad, teniendo en cuenta las necesidades específicas de las personas que viven con una enfermedad rara;
 - ✓ La Comisión Europea debe garantizar que las necesidades de la comunidad de enfermedades raras son tenidas en cuenta dentro de la Estrategia Europea sobre Discapacidad para 2020-2030;
 - ✓ Las partes interesadas nacionales y europeas deben esforzarse por desarrollar políticas, procedimientos, servicios y tecnologías para crear entornos que pretendan eliminar los obstáculos a la participación en todas las áreas de la sociedad, promoviendo la autonomía y la vida independiente;
 - ✓ Los países europeos deben mejorar los sistemas de valoración de discapacidad para garantizar que no existen brechas en la integración de las enfermedades complejas que causan discapacidad. La funcionalidad o incapacidad de las personas que viven con una enfermedad rara se deben evaluar debidamente y financiar con medidas compensatorias adecuadas;

Los países europeos deben mejorar los sistemas de valoración de discapacidad

- ✓ Las herramientas y redes existentes deben ser utilizadas para apoyar la generación y difusión de conocimientos sobre las consecuencias funcionales de las enfermedades raras. Estas incluyen la herramienta multilingüe y fichas de proyectos, Redes Europeas de Referencia y la Red Europea de Centros de Recursos para Enfermedades Raras;
- ✓ Los organismos competentes nacionales deben implementar actividades de formación para los equipos de valoración de discapacidad sobre las consecuencias funcionales de las enfermedades raras, en colaboración con las alianzas nacionales de enfermedades raras y las redes mencionadas anteriormente;
- ✓ Para facilitar a las personas que viven con una enfermedad rara, y aquellas personas con discapacidades, vivir de forma independiente y participar plenamente en todos los aspectos de la vida, los países europeos tomarán las medidas oportunas para garantizar el acceso, en igualdad de condiciones con los demás, al entorno físico, transporte, información, comunicación y otros servicios abiertos al público.

8. Crear las condiciones para que las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores tengan acceso a un empleo adaptado y sostenible

- ✓ Debe garantizarse a todas las personas que viven con una enfermedad rara y enfermedades complejas el acceso a la educación de calidad. Cuando sea necesario, tendrán acceso a la enseñanza adaptada de manera que ayude a todas las personas a alcanzar su máximo potencial;
- ✓ Los países europeos, mediante la Directiva sobre conciliación de la vida familiar y profesional y otros medios, deben garantizar el derecho de las personas con enfermedades complejas/discapacidades a mecanismos específicos que apoyen su incorporación al mercado laboral y su permanencia:
 - Fórmulas de trabajo flexibles, como horario de trabajo flexible y trabajo a distancia;
 - Bajas razonables debido al estado de salud/discapacidad o responsabilidades asistenciales;
 - Asistencia personalizada para mejorar el empleo y autoempleo, como asesoramiento profesional para examinar vías profesionales satisfactorias;
 - Adaptaciones razonables en el lugar de trabajo.
- ✓ Cuando abandonen el mercado laboral o tengan que trabajar a tiempo parcial por la enfermedad, las personas que viven con una enfermedad rara, sus cuidadores y otras personas con enfermedades complejas deben tener acceso a medidas de protección social, derecho a una pensión y ayuda asistencial que les permita llevar una vida;
- ✓ Las personas que viven con una enfermedad rara y con discapacidad que desean estudiar y/o ser activos como voluntarios en organizaciones de la sociedad civil, no deben de ningún modo ser privados de sus derechos, incluyendo las prestaciones por jubilación o discapacidad;
- ✓ Toda la legislación europea y nacional debe garantizar que no existe forma alguna de discriminación basada en el estado de salud o discapacidad, relativas a todas las modalidades de empleo, incluyendo las condiciones de selección, contratación, empleo, promoción profesional y condiciones de trabajo seguras y saludables.

9. Aplicar mecanismos específicos que capaciten a las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores en la creación y prestación conjuntas con las organizaciones que representan a las personas que viven con una enfermedad rara

- ✓ Los prestadores de atención deben estar preparados para dar asistencia imparcial, ofreciendo a los beneficiarios información relevante, instrumentos y asesoramiento, así como permitiéndoles expresar sus deseos, participar en las decisiones relativas a su atención y dirigir sus propios servicios si lo desean;
- ✓ Deben desarrollarse herramientas para guiar los sistemas sanitarios y de bienestar a nivel nacional, concretamente para enfermedades raras;
- ✓ Deben apoyarse los servicios de líneas de ayuda para enfermedades raras, cuando existan. Todos los países europeos deben esforzarse por implementar una línea de ayuda para enfermedades raras;

- ✓ Las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores deben tener derecho al acceso de ayuda psicológica y servicios de respiro, si lo desean. Es preciso instaurar una evaluación de salud mental para garantizar el seguimiento e intervención adecuada para evitar el agotamiento y la depresión;
 - ✓ Deben facilitarse aquellas oportunidades para fomentar el apoyo entre las personas que viven con una enfermedad rara. Entre ellas, los seminarios 'aprendiendo mutuamente' organizados por las organizaciones que representan a personas que viven con una enfermedad rara y/o partes interesadas sanitarias y sociales.
10. **Eliminar todo tipo de discriminación para garantizar que las personas que viven con una enfermedad rara tienen acceso a las oportunidades sociales, laborales, educativas en igualdad de condiciones con los demás ciudadanos**
- ✓ De acuerdo con la Carta de los Derechos Fundamentales de la UE y el Pilar Europeo de Derechos Sociales (artículo 3), las personas que viven con una enfermedad rara no deben ser discriminados. Deben tener el derecho a igualdad de trato y oportunidades en relación con el empleo, protección social, educación y acceso a todos los bienes y servicios disponibles al público.
 - ✓ Toda la legislación a escala europea y nacional debe garantizar que no hay ninguna forma de discriminación por motivos del estado de salud o discapacidad.

La versión completa de este informe está
disponible en inglés en
eurordis.org/carepaper

4 References

- ¹ World Health Organization. 2014. Constitution of the World Health Organization. Basic Documents, Forty-eighth edition, Supplement. Retrieved January 4, 2019 from <http://apps.who.int/gb/bd/PDF/bd48/basic-documents-48th-edition-en.pdf#page=7>.
- ² Nispen R.M.A. van, Rijken P.M., Heijmans M.J.W.M. 2003. Leven met een zeldzame chronische aandoening: Ervaringen van patiënten in de zorgen het dagelijks leven. NIVEL, Utrecht. Retrieved January 4, 2019 from <https://nvlo04.nivel.nl/nivel-2015/sites/default/files/bestanden/zeldzame-aandoeningen.pdf>.
- ³ Commission Expert Group on Rare Diseases. 2016. Recommendations to Support the Incorporation of Rare Diseases into Social Services and Policies. (April 2016). Retrieved January 4, 2019 from https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf.
- ⁴ Orphanet: The portal for rare diseases and orphan drugs. 2012. About rare diseases. (October 2012). Retrieved January 4, 2019 from http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN.
- ⁵ Guillem P., Cans C., Robert-Gnansia E., et al. 2008. Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. Arch Dis Child 93, 2 (2008), 115-118. DOI:10.1136/adc.2006.104455. Retrieved January 4, 2019 from <http://dx.doi.org/10.1136/adc.2006.104455>.
- ⁶ Grut L., Kvam M.H. 2013. Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services. Scandinavian Journal of Disability Research 15, 1 (2013), 20-32.
- ⁷ Rare Diseases Task Force. 2008. Health indicators for Rare diseases: State of the art and Future directions. (June 2018). Retrieved January 4, 2019 from http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1207.
- ⁸ EURORDIS. 2017. Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community. Retrieved January 4, 2019 from http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf.
- ⁹ Castro R., Senecat J., De Chalendar M., et al. Client Group Rare Diseases. in: Amelung V.E., Stein V., Goodwin N., et al. eds. 2017. Handbook Integrated Care. Springer, Cham. 413-427. Retrieved January 4, 2019 from https://link.springer.com/chapter/10.1007%2F978-3-319-67144-4_32.
- ¹⁰ EURORDIS. 2009. The Voice of 12 000 Patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe Retrieved January 4, 2019 from http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf.
- ¹¹ European Commission. 2008. Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges. (November 2008). Retrieved January 4, 2019 from http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf.



EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

EURORDIS Brussels Office

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

EURORDIS Barcelona Office

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

