

En el Día Mundial de las Enfermedades Raras

GENE reclama financiación pública para mejorar la investigación científica y el abordaje sociosanitario de las enfermedades raras

- Se estima que en España hay alrededor de 60.000 afectados por enfermedades neuromusculares, el mayor grupo de las denominadas enfermedades raras
- El acceso a las terapias y la atención multidisciplinar “son esenciales para las personas con enfermedades raras y enfermedades neuromusculares

GENE (Gipuzkoako Eritasun Neuromuskularren Elkarte/Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Gipuzkoa) junto a la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM) reclama a la Administración Pública más financiación para poder avanzar en la investigación del diagnóstico y la mejora del tratamiento de las enfermedades raras, mejorando de esta forma la calidad de vida de los afectados.

Hoy, lunes 28 de febrero, GENE, miembro de Federación ASEM, junto con entidades de pacientes nacionales e internacionales, celebra el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**.

Coincidiendo con esta efeméride, recordamos que **la investigación sigue siendo más necesaria que nunca** para buscar terapias que curen, o al menos ralenticen, la progresión de estas enfermedades que hoy en día siguen, en su mayoría, sin contar con tratamientos curativos.

El **acceso a las terapias** y la **atención multidisciplinar** son esenciales para las personas con enfermedades raras y enfermedades neuromusculares, así como garantizar una atención integral basada en el **aumento de recursos** para la investigación y la mejora en el acceso a los tratamientos innovadores, rehabilitadores y paliativos, que permitan **frenar la evolución de estas enfermedades**.

Por todo ello, GENE, junto a Federación ASEM, insta a los poderes públicos a aumentar los incentivos de la investigación biomédica y de la atención sanitaria multidisciplinar de las enfermedades raras con dotaciones específicas.

Las enfermedades neuromusculares representan el mayor grupo de las denominadas raras. Según datos facilitados por el doctor Gerardo Gutiérrez, miembro del comité de expertos de Federación ASEM, se estima que **el 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares** hereditarias y que más de 60.000 personas padecen una enfermedad neuromuscular en España. **Gipuzkoa es la zona del mundo con más prevalencia** de personas afectadas por la **distrofia muscular de cinturas tipo 2A (calpainopatía)**. Podríamos decir que una de cada 100 personas de Gipuzkoa son portadoras de la enfermedad.



GENE



Por este motivo, GENE, junto a Federación ASEM, celebra un año más el Día de las Enfermedades Raras, de la mano de las **988 organizaciones de pacientes** en 74 países que trabajan para mejorar la vida de los 30 millones de personas que viven con una enfermedad rara en Europa. Bajo el lema “Share your colours”, la campaña europea coordinada por EURORDIS-Rare Diseases Europe, tiene el fin de visibilizar y generar mejoras para los **300 millones de personas** que viven con algún tipo de enfermedad rara a nivel mundial.

Enfermedades Raras

La Unión Europea considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 por cada 2.000 ciudadanos. Las enfermedades raras afectan en la actualidad entre 3,5% - 5,9% de la población mundial, que se estima en **30 millones de personas en Europa y 300 millones en todo el mundo**. Más de 6.000 enfermedades raras diferentes han sido identificadas hasta la fecha. El grupo mayoritario dentro de las consideradas raras, son las enfermedades neuromusculares.

Más información:

GENE:

Beatriz Alesanco: 688 716 138

infogene@gene.eu

Federación ASEM

Rocío Girón: 662 363 528

comunicacion@asem-esp.org