

En el Día Mundial de las Enfermedades Raras

## La asociación Miastenia de España subraya la importancia del diagnóstico precoz en las enfermedades raras para conseguir un acceso eficaz a tratamientos y terapias

- **La mayoría de las personas con enfermedades neuromusculares también se enfrentan a desigualdades en el acceso a la atención sanitaria**
- **En España se calcula que hay tres millones de personas que conviven con una enfermedad rara, de las cuales el grupo más prevalente es el de las enfermedades neuromusculares con alrededor de 60.000 afectados**

**27 de febrero de 2023 – Asociación Miastenia de España (AMES) junto a la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM)**, subraya la importancia del diagnóstico precoz en las enfermedades raras para conseguir un acceso eficaz a tratamientos y terapias. Además, las entidades exigen “igualdad” en el acceso a la atención sanitaria para todas las personas afectadas por enfermedades neuromusculares (ENM).

Así lo ha manifestado **Raquel Pardo**, junto a Manuel Rego, presidente de Federación ASEM, en el marco de la conmemoración del **Día Mundial de las Enfermedades Raras** el próximo martes, 28 de febrero. De esta forma, ambas entidades se unen a las reivindicaciones de otras entidades de pacientes nacionales e internacionales bajo el lema ‘Haz que el tiempo vaya a nuestro favor’.

En España se calcula que hay tres millones de personas que conviven con una enfermedad rara, de las cuales el grupo más prevalente es el de las enfermedades neuromusculares con alrededor de 60.000 afectados, según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN).

Teniendo en cuenta estas cifras, las entidades hacen hincapié en que “todo el mundo merece igualdad de oportunidades en el acceso a la atención sanitaria, pero para aquellos con una enfermedad rara se enfrentan a retrasos en los diagnósticos y falta de equidad en el acceso a los tratamientos, afectando notablemente a su calidad de vida”. Por ello, añaden que “es necesario que se cumplan los **principios de equidad, universalidad y cohesión del sistema sanitario en la gestión de las enfermedades raras y enfermedades neuromusculares**, para que las personas con estas patologías puedan tener acceso a los mismos tratamientos independientemente de su lugar de residencia”.

### La importancia del diagnóstico precoz

Contar lo antes posible con un diagnóstico de la enfermedad lo antes posible es fundamental para el acceso a tratamientos y terapias adecuadas y la mejora de la calidad de vida de la persona y su

ámbito familiar. En este sentido, el **cribado neonatal es crucial en enfermedades graves y su abordaje precoz** puede mejorar sensiblemente el curso de la enfermedad y por ende su calidad de vida. Desde Asociación Miastenia de España solicitan que se incremente la implementación de programas de cribado neonatal con equidad en todas las regiones españolas.

Por último, entre las demandas de ambas entidades está la de fomentar planes específicos para la atención de las ENM en todas las Comunidades Autónomas “favoreciendo el **abordaje integral, desde el punto de vista sociosanitario**, y el adecuado acompañamiento a las personas afectadas a lo largo de todo su ciclo vital, lo que impactaría de manera positiva en su calidad de vida. Ello incluiría el diagnóstico precoz, y el acceso a terapias y tratamientos, entre otros aspectos”.

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

#### **Enfermedades Neuromusculares**

Son un conjunto de más de 150 tipologías de enfermedades que afectan al sistema neuromuscular, en su mayoría de naturaleza progresiva y de origen genético, cuya principal característica es la pérdida de fuerza muscular. Son enfermedades crónicas, en un alto porcentaje degenerativas, que generan diferentes grados de discapacidad, pérdida de autonomía personal y cargas psicosociales.

Hoy en día muy pocas disponen de tratamientos y los que existen son paliativos y en ningún caso curativos. Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida, pero más del 50% debutan en la infancia. En cifras globales, se calcula que existen más de 60.000 personas afectadas por enfermedad neuromuscular en toda España.

#### **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:

**Asociación Miastenia de España**  
**Adrián Delgado: 610 568 550**  
**info@miastenia.org**

Federación ASEM  
Rocío Girón: 662 363 528  
[comunicacion@asem-esp.org](mailto:comunicacion@asem-esp.org)