

**RELACIONES INTERNACIONALES**



**BOLETÍN *EUROPA AL DÍA***

**Enfermedades Raras**

***N.º 532***  
***Marzo 2024***

Se prohíbe la reproducción total o parcial del contenido de este Boletín *Europa al Día* sin citar la fuente o sin haber obtenido el permiso del Consejo General de Colegios Oficiales de Médicos de España.

## Enfermedades Raras

El 29 de febrero fue el Día Mundial de las Enfermedades Raras. **Hasta 36 millones de personas** en la UE viven con una enfermedad rara. Victor, un niño de nueve años de Madrid es una de esas personas. Nació con una enfermedad rara conocida como síndrome de Coffin-Lowry. Hicieron falta tres años y pruebas en seis países para identificar la causa de los graves retrasos psicomotores de Victor: una pequeñísima mutación en uno de sus genes.

Hace más de 20 años que la UE sitúa la lucha contra las enfermedades raras entre sus prioridades. El objetivo de la UE es mejorar el diagnóstico y el tratamiento de los pacientes a través de la cooperación y la puesta en común de recursos. Nuestras **24 redes europeas de referencia** reúnen a médicos especializados en enfermedades raras y proveedores de asistencia sanitaria especializados de 1 600 centros especializados en 382 hospitales de toda la UE y de Noruega.

Garantizan el acceso al conocimiento, el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras. La puesta en común de recursos y acciones conjuntas a escala de la UE es especialmente importante:

- En los próximos años se invertirá más de 77 millones de euros para consolidar y mejorar estas redes.
- Para integrar mejor estas redes en los sistemas sanitarios nacionales, en los próximos tres años se va a asignar más de 18 millones de euros a nuevas acciones conjuntas, que incluirán también a Ucrania.
- A través de la nueva **Asociación Europea sobre Enfermedades Raras**, se aportará 100 millones de euros para el desarrollo de diagnósticos y tratamientos.
- La reforma de la legislación **farmacéutica** de la UE continuará fomentando la inversión en medicamentos para aquellos ámbitos de las enfermedades raras con una financiación insuficiente.
- El espacio europeo de **datos sanitarios** aumentará la disponibilidad de los datos sanitarios digitales, lo que beneficiará a los pacientes con enfermedades raras.
- Se seguirá desarrollando la **Plataforma Europea** para el Registro de Enfermedades Raras. En esta Plataforma se recopilan datos de los cientos de registros de enfermedades raras que existen en toda la UE, gracias a lo cual estos datos están disponibles y pueden consultarse.

El síndrome de Victor es una de las más de **6 000 enfermedades raras** que existen en la UE. La mayoría de ellas no tienen cura. Mientras que una enfermedad rara puede afectar solamente a unos pocos pacientes, otra puede afectar hasta a 250 000. Alrededor del 80 % de las enfermedades raras son de origen genético y

la mayoría de ellas empiezan en la infancia. Toda persona tiene derecho a recibir un diagnóstico a tiempo, así como tratamientos y asistencia asequibles.

La UE mantiene su compromiso de no dejar a nadie atrás, independientemente del lugar donde vivan y de la enfermedad que padezcan.

### **Más información:**

[Enfermedades raras: ¿qué está haciendo la UE?](#)

[Ficha informativa sobre las medidas de la UE en materia de enfermedades raras](#)

[La historia de Victor](#)

[Redes europeas de referencia](#)

[Declaración de la comisaria Kyriakides sobre el Día Mundial de las Enfermedades Raras](#)

[Unión Europea de la Salud](#)

[Día de las Enfermedades Raras](#)

\*\*\*\*\*

Fuente: Comisión Europea