



— LO ESENCIAL —

Casi 300 ERR.
Aunque raras individualmente, **juntas** representan una **carga importante**.




La mayoría de las enfermedades raras son **genéticas** y empiezan en la **infancia**.



Un problema **mundial** que afecta a **<1 de cada 2000** personas.




Impacto **económico, social y emocional** de **por vida**.




— EL DESAFÍO —

INVERSIÓN EN INVESTIGACIÓN LIMITADA


- 
- La mayoría de datos proceden de **países de altos ingresos** y se centran en **ERR seleccionadas**.
 - Los datos no siempre **se desglosan por factores de equidad**.
 - Las metodologías deben adaptarse para considerar los desafíos específicos que plantean las enfermedades raras.
 - Faltan estudios sobre ERR fuera de los realizados por farmacéuticas, que no siempre reflejan todas las regiones ni intervenciones no farmacológicas.

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO




Largo y difícil de diagnosticar

- Diagnóstico limitado
- Causas no identificadas




Tratamientos efectivos para < 10% de las ERR




Variabilidad mundial en el acceso a diagnóstico y tratamiento


IMPACTO SOCIOECONÓMICO



Educación – Ausentismo, educación interrumpida o retrasada, deterioro del rendimiento de personas con ERR.



Trabajo y empleo – pérdida de productividad y ausentismo laboral (pacientes y cuidadores), interrupción del trabajo y reducción del avance profesional (pacientes).




Gastos de bolsillo y asequibilidad de la atención


- Los costos incluyen: diagnóstico, costos de dieta, medicamentos, copagos y transporte.
- Restricciones financieras que hacen que la atención sea inasequible (pacientes y cuidadores)
- Los pacientes con ERR incurren en costes más elevados que los que no las padecen, debido a los costes médicos directos.

* Dentro de estos existen disparidades geográficas y de género.


IMPACTO PSICOSOCIAL Y EMOCIONAL



Ansiedad y depresión (pacientes y cuidadores)



Incapacidad para participar en actividades sociales (pacientes y cuidadores)



Culpa (cuidadores - debido a la naturaleza genética de muchas ERR)

— LA NECESIDAD —

Las enfermedades renales raras son afecciones que duran toda la vida y requieren una mayor comprensión de su carga social y económica para impulsar la inversión y mejorar el apoyo a los pacientes y cuidadores en los ámbitos de la educación, el empleo y los servicios sociales.

— LA SOLUCIÓN —

Recomendaciones políticas para mejorar los resultados de las personas con ERR y sus familias

1. DETECCIÓN TEMPRANA



- Reforzar la detección temprana.
- Mejorar la infraestructura de diagnóstico.

2. INVESTIGACIÓN & INNOVACIÓN



- Invertir en investigación etiológica y de factores de riesgo.
- Proporcionar apoyo financiero y técnico para el desarrollo de nuevas terapias.

3. MANEJO & TRATAMIENTO



- Cobertura Sanitaria Universal (CSU).
- Modelos integrales de atención integrada.

4. CALIDAD DE VIDA



- Determinantes socioeconómicos.
- Apoyo psicosocial.

5. EQUIDAD EN EL ACCESO A LA ATENCIÓN MÉDICA



- Reducir las disparidades.
- Recopilación de datos.
- Mejorar las asociaciones multisectoriales.

Para obtener información adicional sobre políticas, consulte: <https://www.theisn.org/RKDPolicy>.



Referencias

International Society of Nephrology. Manifesto. International Society of Nephrology, n.d., www.theisn.org/about-isn/mission-vision-values/manifesto/. Accessed 9 May 2025.
World Health Organization. Rare Diseases: A Global Health Priority for Equity and Inclusion. EB156/CONF.2, World Health Organization, 2025, https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_CONF2-en.pdf.

Esta hoja informativa cuenta con el respaldo de Novartis.