Manifiesto

DESENMASCARA
LAS AUTOINFLAMATORIAS

sobi
rare strength

EN COLABORACION CON
NP-43029 (Julio de 2025)

acERca
las Enfermedades Raras

STOP FMF
Asociación Española de
Fiebre Mediterránea Familiar
y Síndromes Autoinflamatorios

feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Manifiesto

Las Enfermedades Autoinflamatorias son trastornos causados por problemas en el sistema inmune innato. Estas enfermedades se caracterizan por episodios recurrentes y continuos de inflamación y no están relacionadas con un mal funcionamiento del sistema inmunitario adaptativo[1].

La familia de las Enfermedades Autoinflamatorias incluye más de 40 trastornos definidos genéticamente. Muchas tienen características clínicas comunes. Entre ellas, encontramos algunas como la enfermedad de Still, los síndromes periódicos asociados a la Criopirina (CAPS) o la Fiebre Mediterránea Familiar[2].

Desenmascara las Enfermedades Autoinflamatorias se une al Mes de las Enfermedades Autoinflamatorias, en agosto de 2025, para mostrar la carga de las Autoinflamatorias y los efectos en la vida de quienes conviven con ellas.

Porque desenmascarar las Autoinflamatorias no solo es una cuestión médica. Es un imperativo social, ético y político. Implica reconocer el sufrimiento silencioso, promover la formación de los profesionales sanitarios y dar visibilidad a miles de personas cuya realidad merece ser entendida y valorada.

Desenmascara las Autoinflamatorias

10 consecuencias negativas de convivir con una enfermedad autoinflamatoria[3]

¿Cuáles son? En colaboración con la **Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios, STOP FMF**, hemos elaborado una serie de argumentos, empleando también los resultados del estudio *'Living with a systemic autoinflammatory disease: burden of disease and effects on quality of life—an international patient survey'*, publicado en abril de 2025 por la Alianza Europea de Asociaciones de Reumatología, EULAR.

1. Retrasos prolongados en el diagnóstico. Las personas con Autoinflamatorias ven un promedio de 6,5 médicos antes de obtener un diagnóstico y un 7 % consulta a más de 20 especialistas, lo que genera sufrimiento innecesario.
2. Alta tasa de casos sin diagnóstico genético definido. Entre el 40 % y el 60 % de los casos se consideran autoinflamatorios indiferenciados, lo que demuestra la necesidad de mayor investigación y herramientas diagnósticas más precisas.
3. Impacto negativo en la calidad de vida. Durante los brotes de la enfermedad, la calidad de vida cae bastante. En una escala de 0 a 100, siendo 0 la peor calidad de vida posible, la puntuación media durante los brotes fue de 17,9.
4. Incluso en los periodos entre brotes, la recuperación no es completa, ya que la calidad de vida solo mejora hasta 61 sobre 100.
5. Limitación severa de la funcionalidad diaria. Durante los brotes, el 52,5 % de las personas con autoinflamatorias reporta limitaciones severas en sus actividades cotidianas. Incluso entre brotes, la mayoría mantiene alguna limitación.
6. Interrupción en la educación, el trabajo y la vida profesional. El 81 % de los participantes afirma que la enfermedad ha afectado negativamente a su trayectoria laboral o educativa, a menudo obligándolos a cambiar o abandonar sus planes de vida.
7. Impacto psicológico significativo. La incertidumbre relacionada con los síntomas de las enfermedades autoinflamatorias genera ansiedad, sentimientos de desesperanza, depresión, frustración y aislamiento social.
8. Falta de conocimiento entre profesionales de la salud. La falta de formación específica en atención primaria y especialidades retrasa el diagnóstico y el abordaje de la enfermedad.
9. Comienzo temprano de los síntomas. Más del 64 % de los pacientes presenta síntomas antes de los 3 años, incluso en el primer año de vida, lo que evidencia la importancia de la formación pediátrica y la detección temprana.
10. Desencadenantes comunes poco comprendidos. Factores como cambios de temperatura, menstruación, infecciones o estrés pueden provocar brotes en las personas con autoinflamatorias.

sobi rare strength
EN COLABORACION CON
NP-43029 (Julio de 2025)
acERca las Enfermedades Raras
STOP FMF Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios
feder FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

‘Desenmascara las Enfermedades Autoinflamatorias’: Más diagnóstico es más tratamiento y es más salud.

La voz de las personas con Enfermedades Autoinflamatorias, en muchas ocasiones, está invisibilizada. Sus testimonios revelan áreas de mejora en los sistemas de salud, apoyo emocional y comprensión social. Sus voces, sus testimonios y sus experiencias son conocimiento que ayuda a entender mejor la enfermedad, las necesidades de los pacientes y, por tanto, permite la mejora del manejo de estas enfermedades. De ahí que propongamos “Desenmascaras las Autoinflamatorias”.

Para las personas que tienen una enfermedad autoinflamatoria o pueden tenerla, el conocimiento de la sintomatología es importante. Va a permitir tomar la decisión de consultar con un profesional sanitario.

Pero el profesional sanitario adecuado no puede diagnosticar una enfermedad autoinflamatoria que no se conoce. De hecho, entre el 40 % y el 60 % de los casos se consideran autoinflamatorios indiferenciados. No tienen nombre. Además, más del 64 % de los pacientes presenta síntomas antes de los 3 años. Por estos motivos:

Son necesarias una mayor investigación y herramientas diagnósticas más precisas.

Porque hagamos un supuesto: si una persona de 60 años tiene una determinada enfermedad autoinflamatoria, diagnosticada hace tres años, podría significar que ha tardado 57 años en recibir ese diagnóstico y ha podido vivir más de 50 años con los síntomas de la enfermedad sin un abordaje terapéutico adecuado.

Por todo ello, coincidiendo con el Mes de las Autoinflamatorias, la compañía biofarmacéutica especializada en enfermedades raras Sobi, en colaboración con la Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios, STOP FMF, y la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER, distribuimos este manifiesto con el fin de “desenmascarar” la realidad de las enfermedades autoinflamatorias y aumentar la sensibilidad social para desenmascararla.

Porque es el momento de que el conjunto de la sociedad trabaje unido para mejorar la vida de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes, incorporando los determinantes sociales de la salud y desenmascarando lo que supone convivir con una enfermedad rara.
En Sobi, compartimos este propósito y sumamos nuestro esfuerzo con el programa “acERca” para conocer el impacto integral de las patologías poco frecuentes como las Enfermedades Autoinflamatorias y buscar soluciones a los problemas de quienes las sufren.

Porque es el momento de “Desenmascarar las Autoinflamatorias” para reducir el impacto psicológico, social y laboral y mejorar la salud de las personas con enfermedades autoinflamatorias. **¡Haz tuyo estos mensajes y súmate a nuestra campaña! Aquí te explicamos cómo: www.sobi.es.**

NP-43029 (Julio de 2025)

sobi rare strength
EN COLABORACION CON
NP-43029 (Julio de 2025)
acERca las Enfermedades Raras
STOP FMF Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios
feder FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Referencias

1. Ben-Chetrit E, Gattorno M, Gul A. Consensus proposal for taxonomy and definition of the autoinflammatory diseases (AIDs): a Delphi study. Ann Rheum Dis. 2018;77(11):1558-1565. doi:10.1136/annrheumdis-2017-212515

2. Savic S, Coe J, Laws P. Autoinflammation: Interferonopathies and Other Autoinflammatory Diseases. J Invest Dermatol. 2021 Dec 7:S0022-202X(21)02406-4. doi: 10.1016/j.jid.2021.07.189. Epub ahead of print. PMID: 34887082.

3. Ashoor M, Marsden A, Ashari KA, Angevare S, Durrant K, Dedeoglu F, et al. Living with a systemic autoinflammatory disease: burden of disease and effects on quality of life—an international patient survey. Articles in Press. 2025 Apr 30.