

## La Asociación Española de Genética Humana se solidariza con los pacientes y familiares de FEDER en el Día de las Enfermedades Raras

La presidenta de la AEGH, Encarna Guillén, asistió al acto celebrado en Castellón bajo el lema 'Porque cada pERsona importa' y que fue presidido por la Reina Letizia

Juan Carrión, presidente de FEDER, reclamó a las autoridades presentes la publicación de los Reales Decretos que regularán las especialidades de Genética Médica y Genética de Laboratorio



Alba Parejo (FEDER), la ministra Mónica García; Encarna Guillén (AEGH) y David Sánchez (FEDER), en el acto celebrado en Castellón el pasado 3 de marzo. AEGH

Madrid, 9 de marzo de 2026

Con el lema 'Porque cada pERsona importa', la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) celebró el pasado 3 de marzo en Castellón el acto central del Día Mundial de la Enfermedades Raras, que fue presidido por Su Majestad la **Reina Letizia**. La campaña de FEDER defiende la igualdad en el acceso a los recursos sociales y sanitarios para los 3,4 millones de personas que sufren estas patologías en España.

**Encarna Guillén**, presidenta de la Asociación Española de Genética Humana, acudió al acto en representación de todos los/as socios/as de la [AEGH](#) como muestra de apoyo y solidaridad hacia los cientos de pacientes y familiares a los que representa FEDER.



La presidenta de la AEGH aprovechó el encuentro de FEDER para conversar con la ministra de Sanidad sobre la necesidad de culminar la creación definitiva de las especialidades de Genética. AEGH

“Hoy y siempre estamos con FEDER, porque cada pERsona nos importa. Los pacientes y sus familias que conviven con enfermedades raras, genéticas en el 80% de casos, son nuestro motor para seguir avanzando y luchando por la creación definitiva de las especialidades de genética médica y genética de laboratorio en España”. Así se lo expresó Guillén a la ministra de Sanidad, **Mónica García**, reclamando urgencia en la publicación de los RD pendientes. “Este paso es crítico para mejorar el acceso equitativo a diagnósticos más precoces y precisos, potenciales tratamientos, atención integral personalizada y asesoramiento genético para prevenir la recurrencia de la enfermedad en las familias”, defendió la presidenta de la AEGH ante la ministra de Sanidad.

En su intervención, la Reina narró el “peregrinaje en búsqueda de un diagnóstico” de Elena y su madre, Marta. Tras años de incertidumbre, lograron un diagnóstico para una enfermedad “devastadora de origen metabólico y genético”. La lucha de la familia las llevó a un ensayo clínico en Pittsburg (Estados Unidos), financiado con “rifas, carreras populares y donativos”, que tuvo que ser interrumpido por razones económicas. De vuelta a España, la madre de Elena escuchó términos como “viabilidad” o “medicación rentable” mientras la salud de su hija se deterioraba hasta que pronunció su última palabra: “Mami”.



Juan Carrión, Fide Mirón y Encarna Guillén, en un encuentro previo al acto central del Día Mundial de las Enfermedades Raras organizado por FEDER en Castellón. AEGH

El presidente de FEDER, **Juan Carrión**, defendió en su intervención que “detrás de cada cifra hay un nombre y una historia”. Recordó que en España el tiempo medio de diagnóstico supera los 6 años, cuando “el diagnóstico no lo es todo, pero lo cambia todo: es la puerta de entrada a la investigación, a los tratamientos y a los apoyos”.

Aseguró que “hoy el 6% de las 6.528 enfermedades raras conocidas dispone de tratamiento específico” y que el acceso a los medicamentos autorizados en Europa sufre retrasos de más de 2 años en España. Por ello, reclamó ante las autoridades presentes “**la publicación del Real Decreto de las especialidades en Genética Médica y Genética de Laboratorio**” y también les instó a reforzar la inversión, recordando que el movimiento asociativo ha aportado más de 9 millones de euros a la investigación.

---