



---

## Posicionamiento

---

### Crear un programa para personas sin diagnóstico

Creación e impulso de un programa específico para la atención de personas sin diagnóstico en todas las Comunidades Autónomas. Esta es la principal reivindicación que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) solicita en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebrará el próximo 28 de febrero.

De esta forma, y en el marco de la Campaña de Sensibilización, desde FEDER se ha querido dar voz a un colectivo que sin duda, es el más desfavorecido dentro de las enfermedades poco frecuentes. “Se trata de aquellas personas que todavía, a día de hoy, no tienen un nombre, no tienen un tratamiento y no tienen una esperanza a la que atenerse. Son los niños, niñas, jóvenes y adultos que sabiendo que tienen una enfermedad poco frecuente, no tienen un diagnóstico adecuado al que agarrarse para continuar la lucha de su enfermedad”, manifiesta Alba Ancochea, Directora de FEDER.

Y es que, la media para obtener un diagnóstico en enfermedades raras son 5 años, llegando a alcanzar los 10 años para el 20% de los casos. Desde FEDER reivindican la urgente necesidad de impulsar medidas que frenen esta realidad. “Desde la federación, hemos contabilizado más de 3.160 consultas de personas sin diagnóstico que han acudido a nosotros en busca de ayuda. Por esta razón, solicitamos a la Administración nacional y autonómica que en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras se comprometan y desarrollen e impulsen un programa específico para la atención de personas sin diagnóstico, que, dirigido a los pacientes con sospecha de enfermedad rara sin diagnóstico conocido, establezca itinerarios asistenciales que comprendan: análisis clínicos, segunda opinión médica, análisis de laboratorio, análisis y orientación genética, cribado neonatal, así como orientar el tratamiento o las medidas paliativas oportunas”, afirma Juan Carrión, Presidente de FEDER.

Las consecuencias del retraso diagnóstico son muy graves. “La primera de ellas, es no recibir tratamiento o someterse a una intervención inadecuada. Además, en un 30% de las ocasiones, la principal consecuencia es el agravamiento de la enfermedad”.

Desde la Federación Española de Enfermedades Raras se ha profundizado en las



---

## Posicionamiento

---

causas de la demora diagnóstica. “Hemos identificado que entre las principales razones se encuentran, la escasez de pruebas de detección precoz financiadas por el Sistema Nacional de Salud, así como el desconocimiento de la especialidad genética y de las pruebas diagnósticas adecuadas. Actualmente, la Cartera Básica de Servicios no especifica las pruebas genéticas que deben realizar las diferentes CCAA, sino que se desarrolla una propuesta general de la atención básica que necesita el ciudadano, dejando en abierto donde se realizan las pruebas. Por esta razón, desde FEDER solicitamos que en la Cartera Básica de Servicios se especifique la necesidad de que existan pruebas concretas en todas las CCAA. Solicitamos que se señale claramente la necesidad de que en cada Comunidad haya por lo menos un laboratorio especializado en anomalías cromosómicas, un laboratorio de genética bioquímica y un laboratorio de biología molecular. Con ello, se garantizarían pruebas que cubrirían las anteriormente mencionadas anomalías cromosómicas, enfermedades metabólicas hereditarias y enfermedades como la Fibrosis Quística y X-Frágil”, informa Ancochea.

Además, desde FEDER se reivindica como imprescindible la progresiva ampliación de los programas de cribado neonatal en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud. La Directora de FEDER incide en que “Es esencial su progresiva ampliación cumpliendo los principios de: equidad, pertinencia, precaución, evaluación, transparencia, integralidad y seguridad. Se deben agilizar los procesos de implementación de dichos programas de forma que vayan expandiendo su ámbito de aplicación y puedan así beneficiarse un mayor número de enfermedades raras”. En este sentido, desde la Asociación Española de Cribado Neonatal aseguran que a lo largo de 2015 todas las Comunidades Autónomas deben implementar el cribado de 7 enfermedades obligatorias. “No obstante, nos consta que todavía hay muchas comunidades que a día de hoy criban sólo 3, 4 o incluso 2 de las patologías que son obligatorias”, manifiesta Carrión.

Por esta razón, solicitamos “reforzar la cooperación entre los programas de cribado neonatal de las Comunidades Autónomas e implementar de manera efectiva y real el cribado de las 7 patologías obligatorias en todas las Comunidades”.

La falta de coordinación entre unidades asistenciales y profesionales de Atención Primaria y Atención Hospitalaria, las barreras para la derivación de pacientes entre las distintas Comunidades Autónomas y el Sistema de financiación de las prestaciones



---

## Posicionamiento

---

dadas a las familias en una CCAA, distinta a la de su lugar de residencia son otros de los factores que dificultan el acceso a un diagnóstico adecuado.

Por ello, desde FEDER, en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras se ha desarrollado el documento “Convivir con una enfermedad rara: un diagnóstico rápido y riguroso para 3 millones de personas” en donde se desarrollan las principales acciones vinculadas a favorecer el acceso al diagnóstico, y posteriormente a un tratamiento. Acciones vinculadas a la mejora de: la información y registros, el fomento de la investigación, la detección precoz y la atención sanitaria.

En concreto, y además de las anteriormente mencionadas, algunas de las medidas que desde la Federación se solicitan son “que el Registro Nacional sea una realidad en todas las comunidades autónomas, potenciar la formación específica a los profesionales sanitarios de los centros de Atención Primaria, fomentar la investigación clínica aplicada al diagnóstico. Además, es preciso desarrollar una estructura asistencial que contemple las ER en su globalidad, siguiendo el marco planteado en la Estrategia en ER del SNS de 2009 y actualizada en junio de 2014. Esta estructura asistencial debe desarrollarse desde la Atención Primaria y desde la Atención Hospitalaria, desarrollando protocolos de atención y colaboración entre profesionales, así como potenciando figuras de vital relevancia como la figura del Gestor de casos.

Además, es necesario fortalecer, dar continuidad y agilizar el procedimiento de designación de CSUR y dotar a estas unidades de financiación suficiente para garantizar su calidad y sostenibilidad. Así como, establecer itinerarios clínicos o rutas de derivación que permitan derivar a las personas a centros de referencia, tanto a nivel local, autonómico e internacional.

### Programa específico

Ante esta situación, desde FEDER se solicita la implementación de un programa específico para la atención de personas sin diagnóstico que, dirigido a los pacientes con sospecha de enfermedad rara sin diagnóstico conocido, ha de establecer itinerarios asistenciales que comprendan: análisis clínicos, segunda opinión médica, análisis de laboratorio, análisis y orientación genética, cribado neonatal, así como orientar el tratamiento o las medidas paliativas oportunas.



---

## Posicionamiento

---

Este programa tendría tres objetivos iniciales:

- Establecer los criterios para la recepción de los casos de dificultad diagnóstica, hacer un análisis de situación que nos daría la información para aplicar las medidas necesarias para llegar a un diagnóstico en el menor tiempo posible.
- Implementar las medidas necesarias a nivel de los departamentos de Genética, cribado neonatal, atención primaria, especializada y CSURs para lograr que se realicen las pruebas disponibles de diagnóstico con carácter prioritario, preferente y urgente cuando se constate la menor sospecha de una ER.
- Ofrecer vías alternativas de diagnóstico a futuro sin que las mismas se cierren con carácter definitivo. Las personas que permanecen sin diagnóstico una vez se han agotado todas las vías posibles para obtener el mismo no pueden quedar desatendidas. Se han de establecer las medidas oportunas para que éstas puedan ser avisadas cuando avancen las técnicas de diagnóstico, la información disponible, la investigación o pueda obtenerse un diagnóstico fuera de nuestras fronteras.

Alba Ancochea concluye que “cada Comunidad Autónoma debe tener un programa que debe ser conocido por los clínicos para su derivación correspondiente de los casos anteriormente mencionados”.

### Favorecer el acceso a los tratamientos

La utilidad de un diagnóstico precoz y un cribado neonatal completo reside en poder garantizar un tratamiento que asegure un adecuado pronóstico de la enfermedad. No obstante, desde FEDER se quiere poner de manifiesto que más de 40% de las personas con enfermedades poco frecuentes no dispone de tratamiento o el que recibe no es el adecuado.

Por esta razón, desde FEDER “consideramos imprescindible, asegura un acceso ágil y equitativo a medicamentos de uso vital para las personas con enfermedades poco frecuentes en el Sistema Nacional de Salud. Además, es de carácter urgente articular mecanismos estables que garanticen la financiación y acorten el proceso de acceso a



---

## Posicionamiento

---

los medicamentos huérfanos y se simplifiquen los procedimientos para su comercialización una vez estén autorizados”, afirma Ancochea. En este sentido, desde FEDER se pone de manifiesto que según los datos del Primer Estudio ENSERio, “un 51,28% de los pacientes manifiestan tener dificultades para acceder a los Medicamentos Huérfanos ya aprobados y autorizados”.

Los retrasos existentes actualmente en la decisión de financiación y precio imposibilitan el rápido acceso a los tratamientos. De esta forma, “Según datos proporcionados por la Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y ultrahuerfanos (AELMHU), a día de hoy, existen 81 medicamentos autorizados en Europa por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) de los cuales, 69 ya están aprobados por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) pero solo 47 de ellos tiene fijado un precio. Por otra parte el gasto farmacéutico en España en 2012 ronda los 14 millones de euros de los que sólo el 3.23% se destina a Medicamentos Huérfanos” denuncia el Presidente de FEDER.

A esta situación, hay que añadir, que la mayor parte de los Medicamentos Huérfanos, están clasificados como de “uso hospitalario”, lo cual significa que el coste del tratamiento recae sobre el presupuesto del propio hospital. Por ello, como consecuencia “del elevado coste que suponen los tratamientos, el hospital normalmente solicita a la Comunidad Autónoma financiación específica para el tratamiento, con el objetivo de minimizar al máximo el impacto sobre el presupuesto del hospital”, explica Ancochea. Este proceso de toma de decisión, “normalmente” sigue el flujo: médico - servicio de farmacia-gerencia-consejería de la Comunidad Autónoma. Ancochea, asegura que “dicho proceso provoca un retraso considerable para iniciar el tratamiento. Tenemos experiencias de aprobación de tratamientos que pueden variar desde las 2 semanas hasta los 2 años”, informa.

Las consecuencias de esta realidad afecta de manera directa a la vida. Nombres y apellidos de personas que a pesar de tener un tratamiento no puede acceder a él. Casos como el que ocurre en el tratamiento de Mucopolisacaridosis Tipo IV A. Existe un tratamiento autorizado por la EMA el 28 de abril de 2014, pero en nuestro país no está todavía ni aprobado por la AEMPS, ni comercializado. “La inequidad en este caso se manifiesta, cuando desde FEDER constatamos que el acceso de este tratamiento por uso compasivo ha sido denegado en Murcia, Cataluña, Galicia y Valladolid,



---

## Posicionamiento

---

contando con la prescripción facultativa médica necesaria, mientras que en Andalucía ya se está recibiendo”, alerta Carrión.

Otro de los casos más llamativos, es el que se da en determinados pacientes con Fibrosis Quística. Esta enfermedad tiene un tratamiento autorizado por la EMA en 2012 y que fue dos años más tarde comercializado en nuestro país. Sin embargo, “nos encontramos con que actualmente existen 3 personas (2 en Cataluña y 1 en Extremadura) que lo están reclamando desde hace ya dos años y aún siguen sin recibirlo”, informa el Presidente de FEDER. Por último, señalar el caso de un tratamiento para Distrofia Muscular de Duchenne, que actualmente tiene tratamiento de uso compasivo que se administra en gran parte de las CCAA. Sin embargo, en Andalucía. “Desde Agosto de 2014, venimos solicitando el uso compasivo del mismo y a día de hoy está aún pendiente de resolución. Lo más llamativo en este caso, aparte de la manifiesta falta de equidad, es la demora en la toma de decisiones en un caso de una enfermedad gravemente progresiva como la que padece el paciente”

Para poner medidas a esta situación, desde FEDER se ha elaborado un informe que se ha presentado al Ministro de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad en donde se solicitan la implementación de una serie de medidas que giran en torno a; evitar demoras en la decisión de financiación y precio de los tratamientos, garantizar un acceso equitativo en los tratamientos en todas las CCAA, establecer criterios únicos en el acceso al uso compasivo, y disponer de un fondo centralizado. “Nuestra propuesta es establecer partidas específicas en el SNS para los MMHH de manera que se garantice el acceso equitativo en las distintas CCAA. Para ello, se propone que en los Presupuestos Generales del Estado para el año 2016 y siguientes se contemple una partida presupuestaria específica que garantice un acceso en equidad a los medicamentos reactivándose la partida específica de los Fondos de Cohesión”, concluye Ancochea.