



CONFERENCIA

Las enfermedades raras y las Redes Europeas de Referencia: ¿Cómo garantizar la solidaridad europea a los pacientes?

11/10/2023
BILBAO, PAÍS VASCO, ESPAÑA



Conclusiones y recomendaciones

La conferencia, organizada por el CESE en cooperación con la Presidencia española del Consejo de la UE y las autoridades del País Vasco, tenía como objetivo hacer un balance de los logros y abordar algunos de los principales retos a los que se enfrenta el marco político de la UE en materia de enfermedades raras y redes europeas de referencia (RER).

La conferencia respondió tanto al llamamiento a la acción emitido por la Presidencia checa del Consejo de la UE como a la prioridad política del anterior Trío de Presidencias. Ya hay planes en marcha para mantener este proyecto bajo las Presidencias belga y húngara.

Se abordaron cuatro retos principales:

- Reforzar e integrar las RER y las redes nacionales de proveedores altamente especializados: lo que se ha aprendido de la evaluación quinquenal de las RER y lo que está previsto para la Acción Común sobre la integración de las RER;
- Integrar la asistencia social y sanitaria para pacientes con enfermedades raras: la carga para las familias y las necesidades sociales y de atención sanitaria no cubiertas.
- Prioridades y recursos de investigación: ¿qué no está cubierto? La oportunidad que ofrece el Espacio Europeo de Datos Sanitarios.
- Asequibilidad y desarrollo de nuevos tratamientos y terapias: cómo mejorar el acceso a medicamentos más seguros y eficaces, garantizando al mismo tiempo que sean asequibles y que los sistemas sanitarios sean sostenibles.

La conferencia reunió a partes interesadas de la comunidad de las enfermedades raras (organizaciones de la sociedad civil, asociaciones de pacientes, profesionales médicos, investigadores, gestores sanitarios y responsables políticos), ministros de Salud y representantes de las instituciones de la UE (Comité Económico y Social Europeo, Parlamento Europeo, Comisión Europea, Consejo Europeo).

La conferencia buscó garantizar la continuidad en términos del trabajo y los compromisos políticos de los Estados miembros de la UE y las instituciones de la UE desde 2004, dado que en los últimos años la UE ha implementado una serie de medidas que abarcan varios ámbitos políticos y proporcionan un enfoque integral de las enfermedades raras. Estas medidas incluyen:

- establecer las veinticuatro RER para enfermedades raras que conecten a expertos en enfermedades raras y proveedores de atención sanitaria especializados de toda Europa en 2017;
- la futura acción conjunta de los Estados miembros, que tiene por objeto integrar las RER en los sistemas sanitarios nacionales;
- establecer la Plataforma Europea de Registros de Enfermedades Raras y veinticuatro registros de pacientes en el marco de las RER;
- la reforma farmacéutica de la UE, que tiene por objetivo ofrecer a las empresas más incentivos para desarrollar medicamentos más eficaces y asequibles, incluso para los pacientes que viven con enfermedades raras;
- la legislación sobre el Espacio Europeo de Datos Sanitarios, que también beneficiaría a los pacientes con enfermedades raras al poner a disposición los datos sanitarios del mundo real para la investigación, la innovación y la formulación de políticas;
- la Asociación sobre Enfermedades Raras prevista en el marco del programa Horizonte Europa.

La conferencia otorgó más visibilidad a la necesidad de financiar la investigación de las enfermedades raras, aumentó la concienciación entre la sociedad civil a escala de la UE, en las instituciones de la Unión y en los Estados miembros, transmitió los puntos de vista de las asociaciones de pacientes y citó la esclerosis lateral amiotrófica como un ejemplo de la importancia del activismo de las organizaciones de pacientes. En total, la conferencia reunió a 50 ponentes, 36 miembros del CESE, el presidente y varios miembros del Consejo Económico y Social del País Vasco, dos diputados al Parlamento Europeo y alrededor de 900 participantes de toda Europa, tanto en línea como presencialmente. El acto, que contó con el patrocinio de la Presidencia española del Consejo de la UE, fue inaugurado por el presidente del CESE, Sr. Röpke, el ministro español de Salud, Sr. Miñones, la consejera vasca de Salud, Sra. Sagardui, y la directora general de la Dirección General de Salud de la Comisión Europea, Sra. Gallina.

Las principales conclusiones y recomendaciones de la Conferencia son las siguientes:

1. Sobre los modelos organizativos y las buenas prácticas en relación con la atención social y sanitaria de las enfermedades raras

- Las enfermedades raras son una carga importante para los pacientes y sus familias. La coordinación centralizada de los cuidados, idealmente en instituciones especializadas en enfermedades raras, resulta crucial y aumenta la probabilidad de que los pacientes tengan

una vida mejor y más larga. Brindar a los pacientes y sus familias información honesta y confiable es clave, ya que les infunde esperanza.

- Los tratamientos son caros y complejos y deben abordarse a nivel europeo para ayudar a cubrir los costes que no cubren los mecanismos nacionales de financiación de la atención sanitaria.
- Los avances recientes, incluidos los proyectos piloto, han demostrado que es posible adaptar los sistemas y profesionales sanitarios a una estrategia de salud pública compleja que busque reducir la mortalidad infantil y hacer frente a la desigualdad en el ámbito de la salud y el bienestar.
- Los ejemplos muestran que los planes nacionales de enfermedades raras pueden mejorar el tratamiento, incluso mediante una mejor gestión de los datos y una mayor atención a la innovación.
- El diagnóstico precoz de las enfermedades raras resulta fundamental para las futuras acciones conjuntas.
- Se debe establecer un plan de acción europeo para las enfermedades raras antes de que la nueva Comisión Europea entre en funciones en 2024, con las siguientes tareas:
 - hacer que la aplicación de los planes nacionales sea más eficiente;
 - permitir una recopilación de datos eficaz;
 - mejorar la cooperación entre los sistemas y agencias sanitarios de toda Europa.
- Un Fondo Europeo de Solidaridad debería ayudar a compensar la desigualdad en el acceso a los servicios sanitarios cubriendo los costes no cubiertos por los sistemas de seguridad social y otros mecanismos de financiación.
- Las décadas de proyectos piloto sobre detección temprana de enfermedades raras deben ir seguidas de programas y estrategias de salud pública estructurados y que abarquen todo el sistema, que otorguen prioridad al diagnóstico precoz mediante la ampliación de las pruebas de detección preconcepcional, prenatal y en recién nacidos.
- El siguiente paso es reforzar la atención a la innovación. Se necesita una estrategia de la UE basada en las RER para hacer que los planes nacionales sean más eficientes, permitir una recopilación de datos eficaz y mejorar la cooperación entre los organismos de salud en Europa.
- Las enfermedades raras son precursoras para la medicina de precisión aplicada a las enfermedades comunes, y los expertos en enfermedades raras son los impulsores de la medicina moderna.
- Las enfermedades raras ocupan un lugar destacado en la agenda de Europa, y la Comisión Europea ya ha hecho un buen trabajo alentando a los Estados miembros a elaborar sus propios planes nacionales y desarrollar las RER. Ha llegado el momento de elaborar un plan de acción europeo que establezca objetivos comunes para esforzarse por la perfección en este ámbito.

2. Sobre la consolidación, el futuro y la integración de las redes europeas de referencia en los sistemas sanitarios de la UE

- Las RER se deben reforzar e integrar aún más en los sistemas sanitarios generales, de modo que sea más fácil para las personas encontrar el mejor tratamiento para su enfermedad a tiempo, tal como se prevé en la Acción Común sobre la integración de las RER.

- Se necesita un cambio cultural en la atención sanitaria para romper los silos y promover la integración.
- Resulta importante tener un acceso justo y equitativo a la atención sanitaria para todas las personas, con independencia de la rareza de la enfermedad en cuestión, concentrando los conocimientos y la experiencia en centros especializados.
- La planificación de la atención sanitaria debe basarse en las necesidades de los pacientes y no únicamente en la disponibilidad de las terapias.
- Hacer frente a las enfermedades raras no es solo una cuestión de salud: también es un reflejo de los valores europeos y la solidaridad dentro de la Unión Europea.
- Las RER son esenciales para la creación y el intercambio de conocimientos, la colaboración estructurada y la atención sanitaria especializada en enfermedades raras y, por lo tanto, deben considerarse una inversión, más que un coste, puesto que mejoran la salud de los pacientes y promueven la prevención.
- Resulta esencial un enfoque centrado en el paciente: el objetivo es permitir que la experiencia y el conocimiento se transmitan a los pacientes, en lugar de obligar a viajar a los pacientes para recibir atención especializada.
- La sostenibilidad financiera representa un desafío importante, en especial porque las RER pretenden transferir la responsabilidad presupuestaria a los Estados miembros, manteniendo al mismo tiempo el apoyo europeo y desarrollando modelos de reembolso eficientes en caso de atención sanitaria transfronteriza.
- Abordar la diversidad de los sistemas sanitarios en los veintisiete Estados miembros supone un desafío importante, ya que cada país tiene su propio sistema único.
- Resulta fundamental desarrollar una infraestructura europea de datos de salud integral e interoperable.

3. Sobre las formas de generar, intercambiar y aplicar conocimientos

- La información sobre las enfermedades raras es esencial para comprender el origen, el pronóstico y la evolución de las enfermedades y para resolver los problemas urgentes relacionados con el tiempo necesario para el diagnóstico y el acceso al tratamiento.
- El papel de los pacientes ha sido fundamental para atraer la atención del público hacia las enfermedades raras, generando datos valiosos y aumentando el interés científico. Esto también ha motivado las políticas y los mecanismos europeos, como las RER, que tienen un impacto significativo a nivel nacional y deben mantenerse.
- Los registros de las RER proporcionan una plataforma europea única que vincula los datos del mundo real sobre la excelencia en los cuidados complejos con la investigación. Debe darse prioridad a la normalización de todos los registros y a garantizar la interoperabilidad de los datos sobre enfermedades raras a fin de garantizar que se pongan en común los conocimientos y mejorar la gestión de las enfermedades raras.
- Las enfermedades raras no forman parte del plan de estudios de medicina; por lo tanto, resulta primordial que se modifiquen los programas de enseñanza para sensibilizar sobre las enfermedades raras.
- Las RER han desarrollado todas las herramientas necesarias para aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras y contribuir a un diagnóstico precoz y a un

tratamiento adecuado; son capaces de llevar a cabo todas las actividades principales y demostrar claramente las vías estructurales hacia la ciencia.

- El Consorcio Europeo de Coordinación y Acción de Apoyo a la Investigación de Enfermedades Raras, del que forman parte las veinticuatro RER, es una empresa emergente muy exitosa que ahora debe convertirse en organizaciones profesionales para 30 millones de pacientes con enfermedades raras en la UE.
- Las directrices de práctica clínica son importantes para reducir los cuidados inadecuados, minimizar las variaciones geográficas en los patrones de práctica y hacer un uso eficaz de los recursos de atención sanitaria. Sin embargo, la elaboración de directrices para las enfermedades raras presenta muchos desafíos, a causa de la limitada disponibilidad de datos y de la escasez de conocimientos y experiencia profesionales debida a la baja prevalencia de la enfermedad.
- Debe desarrollarse y difundirse más ampliamente una versión más sencilla de las directrices de práctica clínica, adaptada a los distintos sistemas sanitarios de Europa, para mejorar el nivel de atención que se brinda a los pacientes.
- Las versiones adaptadas a los pacientes de las directrices de práctica clínica y las directrices de estilo de vida de los pacientes podrían desempeñar un papel importante a la hora de capacitar a los pacientes en el tratamiento de su enfermedad y de apoyar la toma de decisiones compartida con los profesionales sanitarios.
- Las RER constituyen una oportunidad para desarrollar directrices de práctica clínica para las enfermedades raras, ya que las RER desempeñan un papel en la generación de conocimiento y los registros e incluyen tanto a profesionales sanitarios expertos como a pacientes. Además, las RER son una estructura ideal para difundir, implementar y adaptar las directrices de práctica clínica tanto para los profesionales sanitarios como para los pacientes (desarrollo de una versión para legos).
- Las RER han desarrollado una estrategia conjunta de formación y educación para conciliar la creciente necesidad de sensibilización sobre las enfermedades raras y complejas y la falta de formación específica en el plan de estudios de medicina. Las enfermedades raras necesitan desesperadamente una generación joven de profesionales médicos que cuenten con información completa sobre las enfermedades raras en términos de diagnóstico, gestión y tratamiento. Las RER han creado un modelo que podría ayudar a establecer un programa educativo europeo en el ámbito de las enfermedades raras y las afecciones complejas.
- Sin embargo, es necesario abordar nuevos desafíos: 1) el interés por las enfermedades raras disminuye a raíz de las pandemias; 2) la escasez de profesionales sanitarios en la UE; y 3) la necesidad de dominar las nuevas tecnologías a nivel molecular y, en particular, a nivel de TI (inteligencia artificial); esto requiere la colaboración con otros perfiles profesionales que en ocasiones guardan menor relación con el mundo de la medicina.
- Una estrategia de detección de recién nacidos basada en pruebas también resulta fundamental. La plataforma de expertos en soluciones basadas en la naturaleza de la RER está libre de sesgos nacionales y proporciona información fiable y de alta calidad para apoyar la toma de decisiones a nivel nacional. Las RER cuentan con la experiencia necesaria y desempeñan un papel clave en la promoción de la igualdad de acceso a las pruebas de detección de enfermedades raras en recién nacidos en la UE. Las Presidencias

del Consejo de la UE y de la Comisión deben seguir apoyando el cribado neonatal como un componente clave de la futura política de la UE en materia de enfermedades raras.

4. Sobre los retos pendientes en la investigación sobre enfermedades raras

- Se ha avanzado en la mejora de la vida de las personas con enfermedades raras, pero siguen persistiendo serios desafíos: factores como el número comparativamente bajo de pacientes por cada enfermedad, la financiación limitada para la investigación, la falta de esfuerzos europeos concertados y el acceso restringido a los datos hacen que las enfermedades raras sean un ámbito de difícil investigación. Como consecuencia, se tarda un promedio de cinco años en recibir un diagnóstico de enfermedad rara.
- Debe hacerse hincapié en la importancia de la colaboración y el intercambio de datos, el refuerzo de la interoperabilidad en el intercambio de datos, la mejora del diseño de los estudios y el análisis genómico avanzado en la investigación de enfermedades raras.
- La coordinación entre la investigación básica, clínica, de transición y social es necesaria debido a la naturaleza sistémica de muchas enfermedades raras.
- Reducir la brecha entre las necesidades de los pacientes y los requisitos reglamentarios requerirá:
 - la armonización de las vías reguladoras para facilitar un acceso rápido y equitativo al diagnóstico y las terapias de las enfermedades raras;
 - el refuerzo de la comunicación entre los profesionales sanitarios, los pacientes, los cuidadores y los expertos para mejorar la atención de los pacientes con enfermedades raras a través de las RER.
- Hay varios factores que pueden acelerar el progreso en la investigación de las enfermedades raras: el uso eficiente de la investigación, la garantía de normas estrictas y la accesibilidad de los registros de datos, la modificación de la normativa para permitir los ensayos clínicos no patrocinados sobre enfermedades raras, la codificación precisa de las enfermedades raras, la garantía de la equidad y la interoperabilidad de los datos a nivel de la fuente de datos, la adopción de técnicas avanzadas de análisis genómico y la priorización de la seguridad de datos y las normas estrictas en los sistemas sanitarios.
- En términos de colaboración a nivel europeo, la atención debe centrarse en:
 - mejorar los diseños de los estudios para la aprobación de medicamentos para enfermedades ultrarraras en estrecha colaboración con las RER;
 - desarrollar un marco europeo común para promover la interoperabilidad de los datos;
 - facilitar el intercambio de datos entre los equipos médicos acreditados y los miembros de la RER;
 - garantizar que los Estados miembros, la Comisión Europea y los financiadores de la investigación proporcionen los recursos necesarios para mantener las bases de conocimientos sobre las enfermedades raras.

Estas conclusiones y recomendaciones se difundirán a todos los participantes, al Parlamento Europeo, a la Comisión Europea y a los ministerios de Salud de los Estados miembros de la UE. Se enviarán específicamente a la futura Presidencia belga del Consejo de la UE, que ya se ha comprometido a mejorar el bienestar de las personas afectadas por enfermedades raras, y a la Presidencia húngara como parte del Trío actual.