



# BOLETÍN OFICIAL DE LAS CORTES GENERALES

# SENADO

## VIII LEGISLATURA

Serie I:  
BOLETÍN GENERAL

23 de febrero de 2007

Núm. 659

## ÍNDICE

Páginas

### PONENCIAS DE ESTUDIO

- Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016) ..... 1

## PONENCIAS DE ESTUDIO

543/000016

### PRESIDENCIA DEL SENADO

El Pleno del Senado, en su sesión del día 20 de febrero de 2007, ha aprobado el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, con el texto que adjunto se publica.

Palacio del Senado, 21 de febrero de 2007.—P. D.,  
**Manuel Cavero Gómez**, Letrado Mayor del Senado.

I

### ANTECEDENTES

La Ponencia encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, fue creada como una Ponencia conjunta en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, a resultas de la aprobación por el Pleno del Senado, en su sesión celebrada el día 21 de febrero de 2006, de una moción formulada por el Grupo Parlamentario Popular a la que se incorporó una enmienda del Grupo Parlamentario Socialista.

Posteriormente la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, en su sesión celebrada el día 8 de marzo de 2006, designó a los miembros de esta Ponencia, que quedó integrada por los siguientes Senadores:

- Excm. Sra. D.<sup>a</sup> Rosa Nuria Aleixandre i Cerarols (GPCIU)
- Excmo. Sr. D. Félix Ayala Fonte (GPCC)
- Excmo. Sr. D. Joaquín Antonio Bellón Martínez (GPS)
- Excmo. Sr. D. José María Burgos García (GPS)
- Excmo. Sr. D. Ignacio Burgos Pérez (GPP)
- Excm. Sra. D.<sup>a</sup> Belén María do Campo Piñeiro (GPP)
- Excmo. Sr. D. Ramon Espasa i Oliver (GPECP)
- Excmo. Sr. D. José Blas Fernández Sánchez (GPP)
- Excm. Sra. D.<sup>a</sup> Inmaculada Loroño Ormaechea (GPSNV)
- Excmo. Sr. D. Antonio Román Jasanada (GPP)
- Excm. Sra. D.<sup>a</sup> Lentxu Rubial Cachorro (GPS)
- Excmo. Sr. D. Pedro Feliciano Sabando Suárez (GPS)
- Excmo. Sr. D. José Ramón Urrutia Elorza (GPMX)

La Ponencia celebró su primera reunión el día 6 de abril de 2006, en la que se acordó designar como coordinador de la misma al Senador D. Ignacio Burgos Pérez (GPP) y se examinó el plan de trabajo.

A partir de dicha fecha se han celebrado las siguientes reuniones:

#### 19 de abril de 2006

- Comparecencia de D. Moisés Abascal Alonso, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Comparecencia de D. Felipe Moreno Herrero, Director de la Unidad de Genética Molecular y Jefe de Sección de Microbiología del Hospital Ramón y Cajal de Madrid.

#### 27 de abril de 2006

Programación los trabajos de la Ponencia.

#### 11 de mayo de 2006

- Comparecencia de D. Miguel Ángel González de la Puente, Presidente de la Sociedad Española de Medicina Interna.
- Comparecencia de D. Manuel Posada de la Paz, Jefe de Área del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

#### 17 de mayo de 2006

- Comparecencia de D. Alfonso Jiménez Palacios, Director General de Cohesión del Sistema Nacional de Salud y Alta Inspección del Ministerio de Sanidad y Consumo.

- Comparecencia de D. Alfonso Delgado Rubio, Presidente de la Asociación Española de Pediatría.

#### 14 de junio de 2006

- Comparecencia de D.<sup>a</sup> Ángeles Fernández Simón, Directora General de la Mutualidad General de Funcionarios Civiles del Estado (MUFACE)
- Directora General de la Mutualidad General de Funcionarios Civiles del Estado (MUFACE).
- Comparecencia de D.<sup>a</sup> M<sup>a</sup> Teresa Pagés Jiménez, Directora General de Farmacia y Productos Sanitarios.
- Comparecencia de D.<sup>a</sup> Vanesa Pizarro Ortiz, trabajadora social de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

#### 11 de septiembre de 2006

- Comparecencia de D.<sup>a</sup> Amparo Valcarce García, Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad.
- Comparecencia de Terkel Andersen, Presidente de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).

#### 21 de septiembre de 2006

- Comparecencia de D. Valeriano Gómez Sánchez, Secretario General de Empleo.
- Comparecencia de D. Josep Torrent i Farnell, representante de España en el Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento.

#### 5 de octubre de 2006

- Comparecencia de D. José Luis Pérez Iriarte, Director General de Educación, Formación Profesional e Innovación Educativa.
- Comparecencia de D. Fernando Gómez, Director General de GENZYME España.

#### 23 de octubre de 2006

- Encuentro con representantes de las Asociaciones de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

## II

### RESUMEN DE LAS COMPARECENCIAS CELEBRADAS

#### 1. Comparecencia de D. Moisés Abascal Alonso, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), el día 19 de abril de 2006.

D. Moisés Abascal desarrolló su intervención sobre la base del documento titulado «Análisis y propuestas desde los afectados. Plan de Acción para las Enfermedades Raras», que facilitó a la Ponencia.

En primer lugar se refirió a la necesidad de contar con un Plan de Acción para las enfermedades raras, con una visión global de los problemas de estas patologías. En concreto, el presentado por FEDER y contenido en el documento citado está inspirado en el que está ya en vigor en Francia.

La definición de enfermedad rara está basada en la prevalencia, fijada en la Unión Europea en un número de afectados menor a 5 por cada 10.000 habitantes. Otros países, como Estados Unidos o Japón, establecen tasas diferentes.

Son enfermedades insuficientemente conocidas por los profesionales de la salud, lo que origina un peregrinaje para obtener el diagnóstico, una fuente de sufrimiento para los pacientes y sus familias y un retraso en su atención, que a menudo no es adecuada.

Estas enfermedades presentan un problema médico nuevo, pues es necesario aprender a reconocer la excepción que suponen, progresar en el conocimiento de estas enfermedades, compartir la información y la experiencia y organizar redes de apoyo, que sería una de las tareas claves que podrían desempeñar los centros de referencia, que constituyen una demanda clara de los afectados.

Suponen un desafío de salud pública, por la dificultad de valorar en términos de coste y eficacia los esfuerzos en su investigación, por ser en general crónicas e invalidantes, necesitar con frecuencia cuidados especializados, y tener a menudo un fuerte impacto sobre las familias, que son las que se movilizan.

De ahí la necesidad de un Plan de Acción, que exige un compromiso político que abarque la financiación y la organización.

En relación con la dimensión organizativa, las propuestas de FEDER comprenderían la creación de una agencia estatal para las enfermedades raras, que sería la encargada de diseñar y aplicar el Plan de Acción; la creación de una comisión parlamentaria mixta, Congreso-Senado, de control de la labor de esa agencia; y la creación en el Consejo Interterritorial del Ministerio de Sanidad y Consumo y en el Consejo Intersectorial de Asuntos Sociales, de comisiones para coordinar el plan nacional con las Comunidades Autónomas.

Prosiguió el compareciente señalando que el centro de enfermedades raras de Burgos, de apertura prevista para 2007, podría adscribirse a la mencionada agencia para buscar las máximas sinergias.

A continuación el Sr. Abascal expuso los diez ejes del Plan de Acción propuesto por FEDER, cuyo objetivo sería situar al paciente en el centro de las redes sociales y de salud, a través de los centros de referencia. La finalidad última sería la de asegurar la equidad en el acceso al diagnóstico, al tratamiento y a la atención de las personas afectadas por estas enfermedades.

Los ejes estratégicos del Plan son:

1. Conocer mejor la epidemiología de las enfermedades raras.

En este apartado el compareciente citó el precedente de la Comunidad Autónoma de Extremadura, pionera en la creación de un sistema de información sobre enfermedades raras.

Medidas propuestas dentro de este eje serían las siguientes:

- Elaboración de un sistema de información sobre estas enfermedades, basado en protocolos con

una nomenclatura y clasificación adaptadas a este tipo de patologías, en colaboración con instancias internacionales, como la Organización Mundial de la Salud, e instancias europeas, en particular el grupo de trabajo sobre enfermedades raras («Rare Disease Task Force» –RDTF).

- Establecimiento de un mapa de enfermedades raras, a partir de ese sistema de información, para elaborar las especificaciones epidemiológicas que desarrollarán los centros de referencia, aportar una experiencia metodológica a los centros de referencia para permitirles cumplir su misión de vigilancia epidemiológica, movilizar el conjunto de bases de datos existentes, iniciar estudios epidemiológicos sobre mortalidad debida a estas enfermedades, recoger los datos sobre discapacidad e inserción social, escolar y profesional de los enfermos y elaborar una síntesis sobre la epidemiología de estas enfermedades y asegurar una amplia difusión.

2. Reconocer la especificidad de las enfermedades raras.

El punto de partida de este apartado lo constituye la constatación de que el sistema público de salud, de cobertura universal, no reconoce las enfermedades raras como un problema sanitario, pues está organizado para las enfermedades de alta prevalencia.

Los objetivos que se plantearían en este eje, con su correlato de medidas, serían promover la consideración de estas enfermedades como crónicas, lo que supone numerosas acciones, como simplificar los dispositivos de atención de los enfermos reconocidos con una afección de larga duración, aumentar las prestaciones del sistema para ciertos productos prescritos para tratar enfermedades raras, agilizar los procedimientos de prestación de los gastos de transporte, mejorar el conocimiento de los servicios médicos de las aseguradoras, mejorar la valoración de minusvalías y de discapacidad en estas enfermedades, considerar los temas de infancia, juventud y educación, adoptar medidas de integración social y laboral, y establecer programas de planificación familiar específicos y unidades de diagnóstico prenatal y específicas de alto riesgo, que lleven asociado el consejo genético.

3. Desarrollar la información para los enfermos, los profesionales de la sanidad y el público en general en relación con esta enfermedad.

Los objetivos en este eje serían apoyar y difundir los servicios de información telefónica y electrónica, desarrollar la información para la población interesada, desarrollar la educación terapéutica y promocionar el conocimiento de este Plan entre el público en general y los profesionales de forma particular.

Sobre todo, el compareciente insistió en la necesidad de mejorar la información en nuestro idioma sobre estas enfermedades, y desarrollar nuevas categorías de información adaptadas a las necesidades de los afectados y de los

profesionales, informando sobre la organización del sistema sanitario y social en España, en Europa y las Comunidades Autónomas, sobre la atención social y el acceso a las terapias de prestaciones sociales, las buenas prácticas en la atención y los cuidados, la documentación disponible, los sistemas expertos de ayuda al diagnóstico, los centros de referencia o de excelencia para el diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades e información sobre las terapias y su desarrollo.

4. Formar a los profesionales de la salud para identificar mejor las enfermedades raras.

Los objetivos aquí serían actualizar los conocimientos de estas enfermedades de los profesionales sanitarios, localizar recursos e información y adaptar la formación inicial y continuada de los profesionales sociales.

5. Organizar el cribado y el acceso a los tests de diagnóstico.

6. Establecer centros de referencia por grupos de enfermedades raras.

Se trata, señaló el Sr. Abascal, de un eje clave, que debería contar con apoyo por parte de la Administración Central, a través de fondos de cohesión, pues necesariamente serán pocos centros, pues hay pocos recursos y hay que concentrar los esfuerzos, y ello implicaría el desplazamiento de enfermos de unas Comunidades a otras.

La idea sería reconocer centros a nivel nacional, compuestos por equipos pluridisciplinares que tuvieran, entre otras, las funciones siguientes: facilitar el diagnóstico y definir una estrategia de atención terapéutica psicológica y de acompañamiento social; definir y difundir los protocolos de atención; coordinar los trabajos de investigación y participar en la vigilancia epidemiológica, en colaboración con las redes epidemiológicas que hubiera en las Comunidades; participar en las acciones de formación e información para los profesionales de la salud; gestionar y coordinar las redes de proveedores de cuidados sanitarios y médico-sociales y ser los principales interlocutores para el Ministerio y para las propias asociaciones de enfermos.

El Sr. Abascal expuso por último la siguiente propuesta de clasificación por grupos de enfermedades:

1. enfermedades del sistema nervioso
2. enfermedades respiratorias del niño y del adulto
3. enfermedades hematológicas
4. enfermedades cardíacas y vasculares
5. inmunodeficiencias primarias
6. enfermedades del sistema endocrino
7. enfermedades óseas constitucionales
8. enfermedades del tejido conectivo. Trastornos mediados por mecanismos inmunitarios
9. enfermedades metabólicas hereditarias
10. enfermedades de los sentidos
11. enfermedades del aparato locomotor
12. síndromes dismórficos
13. enfermedades dermatológicas
14. enfermedades del sistema genitourinario
15. otras enfermedades raras

7. Iniciar una política nacional para el desarrollo de los medicamentos huérfanos.

El Sr. Abascal señaló que el Reglamento de medicamentos huérfanos de la Unión Europea, que incentiva el desarrollo de estos medicamentos, sobre todo a través de una exclusividad de comercialización por diez años, parte de la premisa de que son necesarias también medidas a nivel nacional.

Por lo tanto, España debería estudiar y aplicar medidas a favor de estos medicamentos.

En particular, el Sr. Abascal señaló que debería evitarse la retirada de comercialización de algunos productos sin contar con las asociaciones de pacientes. También defendió la promoción del sistema ATU francés, de «autorización temporal de utilización».

8. Responder a las necesidades específicas de dependencia de las personas afectadas por enfermedades raras.

9. Promover la investigación sobre las enfermedades raras.

10. Desarrollar colaboraciones nacionales y europeas.

Por último el Sr. Abascal subrayó la importancia que han tenido iniciativas como el telemaratón, de un lado como vía de sensibilización de la sociedad respecto de la problemática de estas enfermedades, y de otro lado, como medio de captación de recursos económicos para investigar sobre estas enfermedades.

A este respecto indicó el compareciente que se cuenta con el ofrecimiento de las asociaciones francesas para asesorar en el desarrollo de este proyecto en nuestro país.

**2. Comparecencia de D. Felipe Moreno Herrero, Director de la Unidad de Genética Molecular y Jefe de Sección de Microbiología del Hospital Ramón y Cajal de Madrid, el día 19 de abril de 2006.**

El Dr. Moreno Herrero definió las enfermedades raras como enfermedades crónicas, de origen genético, y, en particular, monogénicas, esto es, que basta la inactivación, la alteración patológica de un único gen para que se produzca la enfermedad rara. Son, asimismo, enfermedades poco frecuentes, manejándose a nivel europeo la cifra de un enfermo cada 2.000 habitantes.

Ahora bien, consideradas todas ellas juntas, su incidencia en la población es grande.

El Dr. Moreno Herrero consideró imprescindible tanto la creación de una especialidad médica en genética, como la enseñanza en las facultades de medicina de genética general y de genética humana en particular, que debería ser una asignatura troncal. El médico tiene un conocimiento general de la medicina y es absolutamente necesario que integre los nuevos conocimientos de genética en su práctica diaria.

En cuanto a los centros de referencia, el Dr. Moreno apoyó su entendimiento como centros de referencia de diagnóstico molecular y cuya creación debe estar inspirada

en la concentración de esfuerzos, identificando centros de referencia por patologías o grupos de patologías, y a los que incumbiría la tarea de información a través de webs.

Observó el Dr. Moreno que se habla en la actualidad de aproximadamente unas 6.000 enfermedades raras. Algunas de ellas podrían ser la misma patología con distinto nombre, pero también irán identificándose, con el avance del conocimiento, nuevas enfermedades. En este punto indicó que en ocasiones se ha invertido mucho en determinadas enfermedades complejas, siendo así que, estudiando las enfermedades simples, las raras, cuyos genes intervienen también en las complejas, se comprenderán mejor éstas.

En respuesta a las observaciones de las Senadoras y Senadores, el Sr. Moreno apoyó la idea de los CIBER, centros de investigación en red, concebidos como centros de excelencia, a los que podrá optarse sólo desde el trabajo de un grupo, y que se fundará en contratos estables.

### **3. Comparecencia de D. Miguel Ángel González de la Puente, Presidente de la Sociedad Española de Medicina Interna, el día 11 de mayo de 2006.**

El Sr. González de la Puente resaltó como primera característica de las enfermedades raras su heterogeneidad, apareciendo en un primer nivel de atención las que son mortales o producen un alto grado de invalidez o de carga social.

Desde el punto de vista asistencial estas enfermedades requieren un enfoque multidisciplinar, por supuesto médico (en sus distintas fases de diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación), pero también psicológico y de asistencia social e institucional.

Otra característica de estas enfermedades es la de debutar la mayoría en edad infantil.

A este respecto el Dr. González de la Puente consideró que los pediatras están bien entrenados para manejar la enfermedad rara y que el problema surge en la transferencia entre la edad pediátrica y el adulto, que habría precisamente que mejorar. Aquí residiría, a juicio del compareciente, una posible recomendación de actuación del Ministerio, a través del Consejo Interterritorial.

Seguidamente el Sr. González de la Puente se refirió a los centros de referencia, concibiéndolos como centros no presenciales, sino de consulta, a los que los médicos puedan dirigirse en cualquier momento y desde el que van a recibir orientación sobre un proceso determinado. Dichos centros contarían con una coordinación única, que podría atribuirse al Instituto Carlos III.

Dicha coordinación debería abarcar aspectos tales como la revisión conceptual de estas enfermedades; la protocolización clínica que, según subraya el compareciente, debería hacerse según la mejor evidencia científica de todos estos procesos; y la promoción de programas de investigación, tanto clínica como investigación en la política de medicamentos huérfanos, inspirándose esta última en el objetivo de que, tanto los medicamentos propiamente huérfanos, como los no huérfanos aplicables al paciente con enfermedad rara, puedan tener una mayor cobertura institucional.

En respuesta a las cuestiones formuladas por las Senadoras y Senadores, el Dr. González de la Puente señaló que algunas medidas pueden impulsarse con facilidad, como las relativas a la mejora del proceso de transferencia de los pacientes; reiteró la importancia del papel que el Instituto Carlos III puede jugar en esta materia, por contar ya con una infraestructura creada, siquiera hubiera que promover alguna modificación, por ser la institución que tiene en nuestro país el control de la investigación en redes, de manera que es muy difícil que cualquier proceso de investigación que no tenga el reconocimiento de este Instituto, encuentre patrocinio económico hoy por hoy y, por último, por su indudable prestigio; aludió a la existencia de centros de referencia europeos, concibiéndolos fundamentalmente para coordinar programas de investigación; reiteró su concepto de centros de referencia, no como centros en cada hospital, no presenciales, y coincidió en la importancia de la formación, con el objetivo, no de formar especialistas en enfermedades raras, lo que no sería factible, pues la especialización no surge sólo del estudio, sino de la experiencia, lo cual es difícil en procesos poco frecuentes, sino de proporcionar la disciplina mental en el manejo de la situación que plantean estas enfermedades.

### **4. Comparecencia de D. Manuel Posada de la Paz, Jefe de Área del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), el día 11 de mayo de 2006.**

El Sr. Posada de la Paz comenzó su exposición reseñando los antecedentes de su dedicación a las enfermedades raras, así como el proceso de institucionalización que se inicia con el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico (CISAT), transformado en Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y de Enfermedades Raras (CISATER), y llega al actual Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), dentro del Instituto Carlos III.

El Sr. Posada de la Paz desgana los siguientes problemas de las enfermedades raras:

- Desconocimiento y desinformación de los profesionales.
- Complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva. Son muchas enfermedades, que además aumentan en función de los genes que se van descubriendo.
- Ausencia de terapias.
- Alta morbi-mortalidad.
- Altos niveles de discapacidad. En ocasiones no es el paciente el que acude al médico, sino la familia, lo que dificulta la investigación y la clínica.
- Fuerte carga económica y familiar.
- Co-morbilidad de los familiares.
- Problemas educativos y laborales.

Esta problemática revela las dificultades en el plano de la curación o de la mejoría de los afectados por estas enfermedades. Se precisan conocimientos y tratamientos que a su vez requieren tiempo, nunca se abarcará a todos, no hay relación entre inversión y resultados. En particular,

el Sr. Posada resaltó la existencia de un problema en la discusión científica sobre el origen de estas enfermedades, que se proyecta en la financiación de su investigación, pues se piensa que son todas genéticas, pero está también el ambiente, o la influencia del ambiente sobre los genes, esto es, genética y epigenética. Se enfatiza más la investigación genética y menos la epigenética.

Las medidas para mejorar las condiciones de vida de estos pacientes son muy diversas: facilitar el desarrollo de los medicamentos huérfanos y los ensayos clínicos; soporte psicológico a familias y pacientes; fortalecer el movimiento asociativo, fomentando su unificación; mejorar la información y la formación.

En este contexto el Sr. Posada se refirió a las actuaciones que deben evitarse: favorecer la resolución de pequeñas demandas individuales; plantear propuestas sin fondos; confiar demasiado en las organizaciones virtuales, pues hay problemas que los modelos de redes no solucionan; o adoptar la actitud de negar la posibilidad de la solución del problema, porque son muchas enfermedades y no se puede atender a todas.

Como contrapunto de lo anterior, el Dr. Posada destacó las actuaciones que deben realizarse:

- Diseñar un plan de acción con unos objetivos claros e imprimirle un carácter institucional.
- Como elemento esencial de esa institucionalización hay que garantizar la capacidad de coordinación, especialmente importante en un Estado como el nuestro, en el que la responsabilidad asistencial está en las Comunidades Autónomas, a las que hay que implicar.
- Armonizar y distribuir de forma racional las inversiones en biotecnología, investigación básica, clínica, epidemiología y social en enfermedades raras.
- Reforzar las acciones encaminadas a aumentar el conocimiento de la situación de las enfermedades raras.

En respuesta a preguntas de las Senadoras y Senadores, el Dr. Posada aclaró que la dificultad para hacer ensayos clínicos deriva de la idiosincrasia de estas enfermedades, en las que es difícil localizar a los afectados por una de ellas y concentrarlos en un momento dado; reiteró la importancia de la corresponsabilidad de las Comunidades Autónomas en esta materia; mostró, en cuanto a los programas de cribado neo-natal, su opinión favorable a evaluar la biotecnología y no a que se implantasen criterios dispares, siendo urgente armonizar y homogeneizar la oferta que se hace por parte de todas las Comunidades Autónomas, para no crear un problema de equidad muy serio; se refirió a las dificultades de la información epidemiológica de estas enfermedades, dificultades que son las mismas con las que se encuentra Europa, donde precisamente uno de los grupos de trabajo creados en la «task force», se refiere al tema de la codificación y de la clasificación.

En relación con la cuestión de si el Instituto Carlos III podría asumir la reclamación planteada de existencia de un centro coordinador e informador en esta materia, el Dr. Posada opinó que tal centro no debería depender del Insti-

tuto Carlos III, porque supera sus posibilidades y objetivos, centrados en la investigación. A este respecto, consideró muy importante la decisión de si tiene que existir un centro de este tipo, dónde ubicarlo, cuáles serían sus recursos y qué tipo de información proporcionaría.

Respondiendo a otras cuestiones ligadas a la anterior, el Dr. Posada indicó que el proyectado centro de Burgos parece estar concebido desde la vertiente social, insistió en la importancia de que el centro que se crease tuviese capacidad de coordinación en el conjunto del Estado y de liderazgo, y consideró que el modelo de la organización nacional de trasplantes (ONT) —sobre cuya utilidad fue preguntado— ofrecía algunas partes aplicables, pero no todas.

Asimismo, el Dr. Posada advirtió del peligro de divergencia que comienza a haber en los proyectos que se están impulsando (CIBER de enfermedades raras, CIBER de salud pública, centro de Burgos, etc.), que sería preciso anular a través de un plan de acción con objetivos.

También el Dr. Posada amplió su opinión sobre la problemática que existe sobre los sistemas de información, que es un problema de recursos, de contar con personal a tiempo completo, no de volcar bases de datos, lo que, por otro lado es difícil, como lo revela el hecho de que uno de los objetivos del Plan Europeo de Acción de Enfermedades Poco Comunes, que era el crear un único sistema de información para todas las enfermedades raras que estuviera traducido, por lo menos la parte inicial, sin perjuicio de que cada país tuviera una parte específica en su servidor nacional, ha chocado con la ambición de algún modelo de constituirse en centro de información europeo.

En cuanto a las cuestiones relacionadas con los centros de referencia, el Dr. Posada informó que su propuesta a la Dirección General de Cohesión ha sido, siguiendo el modelo francés, favorable a una convocatoria, de suerte que puedan presentarse y evaluarse los centros en función de determinados criterios, como capacidad de hacer investigación, capacidad de hacer docencia, capacidad de mantener información y capacidad de producir protocolos que se puedan implantar en el resto del país.

##### **5. Comparecencia de D. Alfonso Jiménez Palacios, Director General de Cohesión del Sistema Nacional de Salud y Alta Inspección del Ministerio de Sanidad y Consumo, el día 17 de mayo de 2006.**

El Sr. Jiménez Palacios empezó su intervención recordando que su Dirección General tiene, entre sus funciones, la de velar por la vertebración del Sistema Nacional de Salud, procurando el acceso a los servicios de salud de todos los ciudadanos en condiciones de igualdad efectiva, con independencia de su lugar de residencia. Por lo tanto, en relación con las enfermedades raras, la función de su Dirección General es impulsar los mecanismos adecuados de coordinación para asegurar que los pacientes afectados por una de estas enfermedades reciban la atención necesaria.

Seguidamente el Sr. Jiménez Palacios reseñó los tres proyectos normativos, impulsados por su Dirección General, en vías de tramitación y con incidencia en las enfermedades raras: el de cartera de servicios, el de servicios de referencia y el de gestión del fondo de cohesión sanitaria.

En cuanto al proyecto de real decreto de cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, calificado como una de las principales herramientas de cohesión del sistema, al garantizar a todos los ciudadanos unas prestaciones y servicios sanitarios muy amplios, que engarza con la Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, fue promovido por la Segunda Conferencia de Presidentes Autonómicos, celebrada el 10 de septiembre de 2005, y fue elevado al pleno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 14 de diciembre de 2005, estando terminando su tramitación, a falta del informe del Consejo de Estado, para elevarlo al Consejo de Ministros.

En lo que afecta a las enfermedades raras, este proyecto normativo recoge una descripción de los grupos de diagnósticos genéricos, aunque en algunos casos hay una mención explícita de alguna de estas enfermedades, como es el caso de la espina bífida, porque así lo hace la clasificación internacional de enfermedades, que es la que se ha utilizado, o en los casos de enfermedades raras que son subsidiarias de tratamientos con productos dietéticos.

A continuación el Sr. Jiménez Palacios se refirió al proyecto de servicios de referencia, concepto que introdujo la Ley General de Sanidad, y que contempla especialmente la Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud.

Para la elaboración de este proyecto se creó el 8 de noviembre de 2005 un grupo de trabajo integrado por representantes de las Comunidades Autónomas y del Ministerio de Sanidad y Consumo, cuyos trabajos finalizaron el 24 de febrero de 2006, siendo debatido el proyecto por la comisión de aseguramiento, financiación y prestaciones el 13 de marzo de 2006 y aprobado por el Pleno del Consejo Interterritorial el 29 de marzo de 2006.

Este proyecto, en curso de tramitación, tiene por objeto fijar las bases para la acreditación y designación de estos centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud, de acuerdo con un enfoque de planificación de conjunto, de forma que la atención a las personas con patologías que, por sus características, precisan de cuidados de elevado nivel de especialización, que requieren concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros, se haga de manera que se les garantice la equidad en el acceso y se les facilite una atención de calidad, segura y eficiente.

El proyecto contempla las características de las enfermedades para cuyo diagnóstico o tratamiento habría que designar centros, servicios o unidades de referencia, tipificando tres grupos de enfermedades, de los que uno sería el de las enfermedades raras que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención, lo cual no implica atención continuada del paciente en el centro, servicio o unidad de referencia, sino que éste podría actuar como apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento, y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.

El proyecto señala también que los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud darán cobertura a todo el territorio nacional y deberán garantizar a todos los usuarios del sistema que lo precisen el acceso a los mismos en igualdad de condiciones, con independencia de su lugar de residencia.

Igualmente contempla el proyecto los aspectos que deberán tenerse en cuenta para la elaboración de criterios para la designación de un centro, servicio o unidad de referencia, el procedimiento para dicha designación, la creación, composición y funciones del comité de designación de centros, servicios y unidades de referencia, las obligaciones de estos servicios, así como la financiación de la asistencia sanitaria derivada, entre Comunidades Autónomas, a un centro, servicio o unidad de referencia, a través del Fondo de Cohesión Sanitaria, previsto en el artículo 4 de la Ley 21/2001, de 27 de diciembre.

El Sr. Jiménez Palacios subrayó la trascendencia de este proyecto para el Sistema Nacional de Salud y su cohesión, y señaló que, una vez que se apruebe, se iniciará formalmente el proceso de designación de centros, servicios y unidades de referencia, advirtiendo que será complejo, exigirá una profunda labor de diálogo y de consenso, por lo que implicará una cierta lentitud, y será un proceso continuo. Por último, el compareciente comentó que no se trata de crear muchos centros, servicios o unidades, sino fundamentalmente de dar carta de naturaleza, organizándolo y financiándolo adecuadamente, a lo que ya existe en el Sistema Nacional de Salud.

En contestación a las cuestiones planteadas por las Senadoras y Senadores, el Director General compareciente se refirió, en primer lugar, a las que mostraron su preocupación por la lentitud anunciada del proceso de designación, indicando que cierta lentitud es inevitable por la complejidad técnica y por otros factores del proceso, aunque mostró su convencimiento de que a finales del año 2007 estará muy avanzado.

Comentó asimismo que estos servicios o unidades de referencia son del Sistema Nacional de Salud, no de las Comunidades Autónomas, lo que quiere decir que se trata de aquellas patologías, de aquellas técnicas o tecnologías donde hagan falta pocos centros en todo el territorio nacional. El número de servicios de referencia de cada patología o de cada proceso tendrá que ser el que determine la prevalencia de esas enfermedades. En determinadas patologías es preciso concentrar los casos no sólo por razón de eficiencia, por concentrar el conocimiento, la tecnología, sino por concentrar la experiencia, que es crucial.

En relación con las cuestiones sobre financiación, informó asimismo el compareciente, que en el proyecto sobre el fondo de cohesión sanitaria, que se tramita simultáneamente, se contempla la financiación actual de los procesos que se derivan entre Comunidades Autónomas, fundamentalmente hospitalarios, si bien ampliándose, a los que se añadirán procesos ambulatorios y los procesos que estarán incluidos en servicios de referencia.

Sobre la cuestión planteada de los desplazamientos, el Sr. Jiménez Palacios informó que aunque se financia por parte de muchas Comunidades Autónomas, es un aspecto que se puede contemplar.

El Sr. Jiménez Palacios reiteró que el Sistema Nacional de Salud cuenta con los dispositivos tecnológicos suficientes para diagnosticar y tratar todo lo que la evidencia científica permite en estos momentos, por lo que el objetivo es organizar y financiar adecuadamente lo que ya existe.

Por último, sobre la cuestión de la importancia de los servicios sociales y su coordinación con los sanitarios, el

Sr. Jiménez Palacios aclaró que si había desaparecido del proyecto normativo correspondiente a la cartera de servicios sociosanitaria, fue por consenso entre las Comunidades, a la espera de ver el contenido final del Proyecto de Ley de promoción de la autonomía personal y de atención a las personas con dependencia, pero con el compromiso de abordar dicha cartera como parte de la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud.

#### **6. Comparecencia de D. Alfonso Delgado Rubio, Presidente de la Asociación Española de Pediatría, el día 17 de mayo de 2006.**

Sobre la definición de las enfermedades raras, el Dr. Delgado Rubio señaló que se trata de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, pero importantes en su conjunto, ya que afectan aproximadamente a un 5% de la población en los países desarrollados.

La Unión Europea las define como aquellas enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica, que tienen una prevalencia de menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Es difícil precisar el número de enfermedades raras. Se trata de patologías que ya existían, pero que ahora somos capaces de individualizar, por lo que según avance nuestro nivel de conocimiento habrá nuevas enfermedades raras. No obstante, hay que tener en cuenta también la aparición en nuestro país de enfermedades raras como consecuencia de la emigración y de la adopción.

Las enfermedades raras ponen en crisis el derecho a la salud de todos los ciudadanos.

Su problemática deriva de sus características, que el compareciente sintetizó en las siguientes:

- Son enfermedades mal conocidas.
- En general son enfermedades hereditarias y habitualmente van a iniciarse en edad pediátrica.
- Tienen carácter crónico, muchas veces progresivo, y con frecuencia se acompañan de deficiencias psicomotoras.
- Requieren estudios genéticos, que sólo laboratorios altamente especializados pueden facilitar, para conseguir un diagnóstico definitivo, necesario para el consejo genético, que es fundamental.
- Necesitan un seguimiento multidisciplinar y una coordinación del centro hospitalario o del centro de referencia con el centro de salud.
- Tienen una escasa rentabilidad para el Sistema Nacional de Salud. Exigen tiempo y dedicación, una medicina artesanal, que está reñida con los criterios de rendimiento que prevalecen en nuestros hospitales.
- Hay una escasa disponibilidad de medicamentos. Estos medicamentos, conocidos como huérfanos, tienen un escaso rendimiento para la industria, amén de las dificultades en los ensayos clínicos.
- También suponen un elevadísimo costo social, por las especiales necesidades de cuidado, rehabilitación y apoyo familiar.

El Dr. Delgado resumió la situación de las enfermedades raras como un gran problema de salud pública en los países desarrollados, al que estamos obligados a dar una respuesta científica basada en un compromiso social.

Este compromiso se proyecta en varios ámbitos:

- Compromiso docente, de todos los profesionales sanitarios, de formación, que tiene que empezar en las propias facultades de medicina.
- Creación de una red de centros de referencias, incluidos laboratorios de referencia para los estudios genéticos, no limitados a las Comunidades Autónomas, incluso con una estructura supranacional, a nivel de la Unión Europea. Y ello desde la perspectiva de que en las enfermedades raras no pueden aplicarse los criterios de rentabilidad.
- Fomento de las asociaciones de afectados.
- Afrontar el consejo genético y el diagnóstico prenatal.
- Disponer de recursos humanos, técnicos, asistenciales y sociales para dar una respuesta eficaz, en el entendimiento de que los pasos que se den, aun limitados, mejorarán la calidad de vida de estas personas.

En respuesta a las observaciones formuladas por las Senadoras y Senadores, el compareciente insistió en la importancia del diagnóstico, en primer lugar, para ofrecer el consejo genético, y en segundo lugar, para, incluso en el caso de que no haya posibilidad de tratamiento, evitar molestias innecesarias al paciente.

Asimismo indicó que plantearía ante la junta directiva de la Asociación Española de Pediatría la idea sugerida de creación de una sección de enfermedades raras en dicha Asociación.

Por último, sobre el tema de los centros de referencia, advirtió de la necesidad de evitar los protagonismos, por lo que debería abordarse de consuno por el Ministerio y las Comunidades Autónomas, con la aportación de las sociedades científicas.

#### **7. Comparecencia de D.<sup>a</sup> Ángeles Fernández Simón, Directora General de la Mutualidad General de Funcionarios Civiles del Estado (MUFACE), el día 14 de junio de 2006.**

La Sra. Fernández Simón comenzó señalando que la Mutualidad que dirige no dispone de datos sobre los pacientes con enfermedades raras que puedan pertenecer a la misma, de difícil obtención por otro lado, dadas las características de su sistema de protección sanitaria, que ofrece la modalidad de cobertura a través de compañías privadas de seguro.

Describió a continuación en líneas generales el sistema de mutualismo administrativo, que es uno de los regímenes especiales de la Seguridad Social, ofreciendo las notas principales sobre su organización, que cuenta con un sistema de control y vigilancia de la gestión por órganos colegiados con representación paritaria de la Administración y de las organizaciones sindicales; sobre el colectivo



protegido, constituido por los funcionarios de la Administración Civil del Estado, comprendiendo a los mutualistas y a los beneficiarios de éstos, que son los familiares determinados reglamentariamente que cumplan ciertos requisitos, entre ellos no contar con una protección pública análoga por otro sistema; sobre la financiación, de la que destacó la distribución del gasto, con un 76,5 de su presupuesto destinado a la asistencia sanitaria y farmacéutica y un 14,8 destinado a las restantes prestaciones; sobre la gestión de las prestaciones, que, en el caso de la asistencia sanitaria, se efectúa a través de conciertos y convenios tanto con el INSS y la Tesorería General de la Seguridad Social como con entidades de seguro privadas, y en el caso de la prestación farmacéutica a través de un concierto con el Consejo General de Colegios Farmacéuticos de España, gestionándose directamente por MUFACE el resto de prestaciones.

Así pues, la asistencia sanitaria ofrece la modalidad de gestión indirecta, habiéndose decantado un 85,91% por recibirla a través de entidades privadas, y un 13,76% por hacerlo del sistema público, existiendo, a modo de cierre del sistema, convenios con las Comunidades Autónomas para garantizar la asistencia sanitaria primaria y de urgencias incluso en las localidades menores a las que no llegan las entidades privadas.

Si la asistencia sanitaria se presta con el alcance y la extensión del Régimen General, la prestación farmacéutica incluye los mismos productos que en éste, presentando como singularidades, por un lado la participación constante del mutualista en el pago del 30% del precio de venta al público, correspondiendo a MUFACE el 70%, tanto en activo como cuando accede a la condición de pensionista, y, por otro lado, el ser el mutualista el depositario de los talonarios de recetas.

En este contexto de gestión de la asistencia sanitaria, se entiende la dificultad tanto de identificar a las personas con enfermedades raras, aunque, planteó la Directora General, cabría revisar la información que deben proporcionar las entidades, como de precisar el itinerario que cabe intuir que siguen estos pacientes, de paso entre los distintos ámbitos de este mutualismo, el de las entidades concertadas, el sistema público y el de las prestaciones sociales.

Especial atención dedicó la Directora General al capítulo de las prestaciones sociales, entendiendo que algunas de ellas pudieran ser significativas desde el punto de vista de las enfermedades raras:

— El subsidio por incapacidad temporal, que se percibe a partir del cuarto mes de una incapacidad temporal, con una duración posible máxima de 30 meses.

— Prestación por hijo a cargo minusválido, que consiste en una asignación económica que se gradúa en función de la edad, el grado de discapacidad y la necesidad del concurso de otra persona.

— Programas sociosanitarios, en donde la Directora General consideró que existen más posibilidades que en el Régimen General. Se convocan anualmente y son los siguientes:

- Programa de atención a personas mayores y otros beneficiarios que incluye: ayudas para estancia en residencias asistidas; ayudas para asistencia a centros

de día; ayudas para apoyo domiciliario; ayudas para servicios de teleasistencia domiciliaria.

En la convocatoria para este año 2006, se han incorporado algunas mejoras, como el mes de «respiro» para los cuidadores familiares, mediante la conversión transitoria de la ayuda para asistencia a centros de día y de apoyo domiciliario en un mes de residencia asistida, o el servicio telefónico de orientación médica, social y psicológica.

- Programa de atención a personas con discapacidad, que puede ser uno de los más solicitados por estos pacientes, pues incluye ayudas para mantenimiento y potenciación de la capacidad residual, no condicionadas por la posibilidad de recuperación funcional. También comprende ayudas para autonomía personal, bien para eliminación de barreras arquitectónicas, bien para medios técnicos.
- Otros programas son el de atención a enfermos psiquiátricos crónicos y el de personas drogodependientes.

— Por último está la denominada asistencia social, en el que se incluyen las ayudas asistenciales, que son asignaciones en situaciones de necesidad no cubiertas por otras prestaciones del sistema y para las que se carezca de los recursos indispensables para hacer frente a las mismas. Se trata de un ámbito que puede ser un apoyo importante en estas enfermedades, pues los supuestos típicos son tratamientos médicos e intervenciones quirúrgicas de carácter excepcional, insuficiencia de la prestación normal existente, por ejemplo gastos de desplazamiento, atención a personas con discapacidades de carácter cognitivo, o gastos urgentes en casos de importancia extraordinaria. Los créditos para estas ayudas son limitativos, variando la dotación en función del colectivo encuadrado en cada provincia.

A la vista del cuadro expuesto, la Directora General planteó, como posibilidades de apoyo por parte de MUFACE a los afectados por estas enfermedades, las siguientes:

- Examinar las perspectivas que ofrezcan los centros, servicios y unidades de referencia que se establezcan en el sistema nacional de salud.
- La asistencia mediante el procedimiento denominado tratamiento especial, para intervenciones excepcionales, debidamente justificadas y no incluidas en la cartera de servicios.
- La rehabilitación en el marco de los programas socio-sanitarios, a través de las «ayudas para mantenimiento y potenciación de la capacidad residual».
- Adaptación de los programas socio-sanitarios ya vistos de atención a las personas mayores y otros beneficiarios y de atención a personas con discapacidad.
- Singularización de las ayudas asistenciales para atender las necesidades de farmacia no cubiertas por el sistema o de desplazamiento.
- Examinar la inclusión de las personas ya diagnosticadas entre los usuarios del nuevo servicio de orientación telefónica, médica, social y psicológica.

- Ofrecer una página en la revista MUFACE para información acerca de las enfermedades raras.
- Activar un enlace en la página web de MUFACE con FEDER.

#### **8. Comparecencia de D.<sup>a</sup> M.<sup>a</sup> Teresa Pagés Jiménez, Directora General de Farmacia y Productos Sanitarios, el día 14 de junio de 2006.**

La Sra. Pagés se refirió en primer lugar al Reglamento (CE) 141/1200, sobre medicamentos huérfanos, que tiene por objeto fomentar la investigación, el desarrollo y la comercialización de los medicamentos declarados huérfanos, estableciendo un procedimiento para dicha declaración. A este respecto ha de demostrarse en relación con el producto que se promueve, además de su destino al diagnóstico, prevención o tratamiento de una de estas enfermedades (definidas por poner en peligro la vida o conllevar una incapacidad crónica y por su prevalencia inferior a cinco personas por cada diez mil), que no existe ningún método satisfactorio autorizado en la Comunidad para una de estas patologías o que, de existir, el medicamento aportaría un beneficio significativo a quienes la padecen (art. 3).

El Reglamento crea un Comité (Comité de medicamentos huérfanos) en el seno de la Agencia Europea para la evaluación del medicamento, en el que se integran representantes, expertos, de los Estados miembros y representantes de las asociaciones de pacientes.

Señaló la Sra. Pagés que contamos ya con un reciente documento de la Comisión Europea, en el que se hace balance de la aplicación de dicho Reglamento en los cinco años desde su entrada en vigor, esto es, entre abril de 2000 y abril de 2005.

Durante este período se presentaron 458 solicitudes de designación de medicamentos huérfanos, de las que resultaron designados 268 productos. Como datos de interés, en su gran mayoría (90%) las enfermedades cubiertas por esos productos presentan una prevalencia inferior a 3 por diez mil, y el 54% de tales productos se dirigen al uso pediátrico (un 11% exclusivamente de uso pediátrico). Asimismo, el 53% de estos productos son innovadores y el 21% de origen biotecnológico. A su vez, del total de productos designados y durante el mismo período, 22 obtuvieron autorización de comercialización.

Estos 22 medicamentos abarcan 20 diferentes patologías, para ocho de las cuales (40%) no había, con anterioridad a la autorización, tratamiento, mientras que para las 12 restantes los productos autorizados suponían beneficios significativos a los pacientes. Como consecuencia de todo ello, y según la estimación de este informe, más de un millón de pacientes de estas enfermedades pueden beneficiarse merced a la disponibilidad de los nuevos tratamientos autorizados desde la entrada en vigor del Reglamento.

Otra característica de estos medicamentos es su consideración de autorización en condiciones excepcionales, las cuales se refieren, al no poder basarse en las condiciones habituales de ensayos clínicos, a un seguimiento estricto del medicamento autorizado, del paciente que lo recibe y a la valoración constante por parte del titular de la autorización en coordinación con la autoridad sanitaria del

balance beneficio/riesgo. A dicha categoría se ha añadido también una nueva categoría de autorización condicional de un medicamento por un año.

Una vez autorizado un medicamento por la Comisión, corresponde a la autoridad nacional decidir sobre las condiciones de incorporación a la prestación farmacéutica, esto es, decidir sobre el precio y condiciones de reembolso, que corresponde en España a la Agencia Española del Medicamento.

A este respecto señaló la Directora General que la premisa de la política farmacéutica es hacer disponible los medicamentos necesarios a los pacientes que los necesiten, por lo que el procedimiento interno en esta materia tiene una prioridad absoluta, habiéndose reducido en los dos últimos años al 50% el tiempo administrativo en hacer disponible el medicamento al paciente. Además como consecuencia del plan estratégico de políticas farmacéuticas, se han abordado una serie de medidas para agilizar estos procedimientos.

La situación actual es la de que todos los medicamentos huérfanos autorizados por la Comisión están disponibles en España, excepto dos para los que la empresa no ha solicitado su comercialización.

Todos están incluidos en la prestación farmacéutica y la mayoría, excepto tres, son de uso hospitalario.

Otras actuaciones con repercusión positiva en esta materia son la de apoyo al investigador o solicitante de una autorización para preparar el diseño del protocolo del producto, y la de armonización de los ensayos clínicos. En este último apartado, informó la Sra. Pagés que, como consecuencia de la adscripción a la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios, del centro coordinador del comité ético de ensayos clínicos, se ha estado revisando la situación de la realización de ensayos clínicos en toda España, también como consecuencia de la nueva directiva de ensayos clínicos europea, con el propósito de que discurran sin interferencias la evaluación científica del ensayo y el dictamen del comité ético, y armonizar la metodología de los trabajos de los comités éticos en todos los centros hospitalarios.

Otros aspectos con los que se desea favorecer la disponibilidad de medicamentos huérfanos son la financiación con recursos públicos de investigación independiente, potenciar la información sobre los medicamentos tanto para los profesionales sanitarios como para los pacientes y la formación de los médicos en medicamentos innovadores.

#### **9. Comparecencia de D.<sup>a</sup> Vanesa Pizarro Ortiz, trabajadora social de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), el día 14 de junio de 2006.**

La Sra. Pizarro Ortiz destacó la importancia de conocer las necesidades de los afectados por enfermedades raras, pues ello permitirá asignar recursos de manera eficiente.

A este respecto, entre los servicios con los que cuenta FEDER está el servicio de información y orientación (SIO), que es un servicio único en España y al que calificó la Sra. Pizarro como el termómetro que mide aquellas necesidades.

Este servicio empezó en el año 2000 y cuenta con una línea de ayuda telefónica, una página web y la propia atención presencial en las sedes.

Concebido inicialmente como un cauce de información en los casos en que no había asociaciones de referencia, se ha convertido en un recurso en sí mismo, que crea redes de pacientes y rompe la cadena de aislamiento, dispersión y soledad en que se encuentran.

La Sra. Pizarro aportó datos sobre la dimensión que ha alcanzado este servicio. De un centenar de consultas en el año 2000 se ha pasado a 3.664 consultas en el año 2005, contabilizándose en torno a 11.000 consultas registradas hasta la fecha. Se ha fomentado la creación de 47 redes de apoyo formal y numerosos contactos entre quienes no cuentan con asociación de referencia.

La Sra. Pizarro informó de determinados casos reales, representativos de las carencias más acuciantes:

- Falta de información sobre la enfermedad, tanto en el diagnóstico como en el cuidado y tratamiento.
- Falta de ayudas económicas para hacer frente a determinados tratamientos muy onerosos.
- Descoordinación entre profesionales sanitarios cuando con frecuencia se requiere la valoración de equipos multidisciplinares.
- Falta de acceso a medicamentos, en ocasiones por la retirada del mercado de un medicamento útil para una de estas patologías.
- Falta de inclusión en los catálogos de prestaciones de dispositivos necesarios para determinadas patologías.
- Impacto social y psicológico.
- Escaso apoyo escolar y laboral.

Con la información que obtiene el SIO a través de todos los contactos, forma una base de datos, a partir de la cual y con la ayuda de los profesionales de FEDER se ofrecen diferentes respuestas a los afectados.

Principalmente acuden al SIO los afectados y sus familiares, aunque también profesionales sociosanitarios, siendo las principales demandas la información sobre la enfermedad, grupos de ayudas, tratamientos y centros de referencia, ayudas técnicas, información sobre el pronóstico de la enfermedad, investigaciones y soporte psicológico.

La Sra. Pizarro concluyó su exposición señalando la importancia de un enfoque integral de estos pacientes, para lo que el SIO cumple tres funciones: fuente de información y documentación; atención directa a las personas afectadas y su familia; y traslado de sus necesidades y reivindicaciones a diferentes instancias.

#### **10. Comparecencia de D.<sup>a</sup> Amparo Valcarce García, Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, el día 11 de septiembre de 2006.**

La Secretaria de Estado se refirió a la «paradoja de la rareza», que alude al hecho de que siendo baja la prevalencia de cada una de estas enfermedades (en Europa se ha definido como una prevalencia inferior a 5 por 10.000),

sin embargo, consideradas en su conjunto (se estima que existen entre 5.000 y 8.000 de estas enfermedades), tienen una incidencia importante, pues afectarían en la Comunidad Europea de 25 miembros a 36 millones de personas y en España en torno a 3 millones.

Estas enfermedades presentan una gran diversidad, pero ofrecen algunos rasgos comunes, tales como: iniciarse en al menos el 50% de las enfermedades en la niñez; originar incapacidad, afectando a la autonomía personal; producir una dolorosa carga psico-social; la falta de tratamiento efectivo; la dificultad para encontrar el tratamiento adecuado.

No son posibles programas específicos para cada enfermedad, pero caben soluciones a partir de lo que la compareciente calificó como acercamiento global no fragmentado.

La Sra. Valcarce recordó las primeras jornadas de enfermedades raras, celebradas los días 11 y 12 de noviembre de 2005, bajo el lema «Por un plan de acción de enfermedades raras para los más de 3 millones de afectados en España», que pusieron de relieve la necesidad de equiparar los derechos de las personas con una enfermedad rara con los de las afectadas por enfermedades comunes, compensando las insuficiencias en la atención que reciben aquéllas y garantizando equidad, calidad, seguridad y eficiencia en los servicios prestados.

Así la Secretaria de Estado consideró necesario colaborar en desarrollar las siguientes líneas de actuación:

- Conocer mejor la epidemiología.
- Desarrollar un sistema de información eficaz para los enfermos, sus familias, los profesionales y el conjunto de la sociedad.
- Promover la formación de los profesionales sanitarios y sociales.
- Organizar el acceso a unos tests de diagnóstico estandarizado y de calidad.
- Mejorar el acceso y calidad de los servicios.
- Integrar las actuaciones sociales con las sanitarias, educativas, de empleo, ocio y tiempo libre y vivienda.
- Fomentar la investigación en medicamentos huérfanos.
- Fomentar la investigación en el ámbito de los servicios sociales.
- Desarrollar redes de cooperación nacionales e internacionales.
- Apoyo al movimiento asociativo de los enfermos y sus familias.

En cuanto a iniciativas concretas, la Sra. Valcarce destacó en primer lugar, la importancia del diagnóstico precoz, y citó la colaboración desde el Real Patronato sobre discapacidad, en el desarrollo de dos programas de cribado neonatal importantísimos, uno la detección de síndromes de origen genético y otro para la detección de enfermedades de origen metabólico.

A continuación aludió al proyecto de ley de promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, de cuyas prestaciones, tanto económicas como de servicios, podrán beneficiarse, cuando entre en vigor, muchos de los afectados por enfermedades raras.

Seguidamente se refirió al centro estatal de referencia de atención a personas con enfermedades raras y sus familias, que se está construyendo en Burgos, y cuya finalización está prevista para el 2007. Este centro será la referencia nacional en investigación, formación de profesionales y atención especializada en patologías de baja prevalencia y en el que además se realizarán programas de intervención directa con enfermos, con sus familias y programas de respiro para las familias.

Para la prestación de estos servicios de referencia, en el plan funcional, ya aprobado, para el centro de Burgos, se estructuran dos áreas: un área de información, investigación, documentación y evaluación, que desarrollará estudios y sistematizará toda la información referente a esta materia, y una segunda área de formación, asistencia técnica y cooperación intersectorial, que se encargará de la formación de asistencia técnica a las Administraciones Públicas, entidades privadas y a la sensibilización social sobre las enfermedades raras.

Los servicios de atención especializada se van a estructurar, según el plan funcional aprobado, en dos grandes áreas: servicios a las familias, que incluyen no sólo la información sobre los cuidados más adecuados, el entrenamiento de las personas sobre habilidades que les faciliten su autonomía personal, sino la rehabilitación mediante estancias y programas para estas personas; en segundo lugar, los servicios de respiro para familias, escuela de padres y organizaciones no gubernamentales. El centro va a disponer de 64 plazas destinadas a personas con una enfermedad rara y sus familias, que podrán residir en el centro para recibir atención altamente especializada. El centro estatal de referencia de atención a personas con enfermedades raras y sus familias atenderá también a las personas afectadas por el síndrome tóxico y a sus familias cuando así lo soliciten.

El Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales destinará más de 11 millones de euros a la puesta en marcha de esta infraestructura.

Por las señoras y señores Senadores se hicieron distintas observaciones.

En relación con el desarrollo de un sistema de información eficaz, la Sra. Valcarce señaló que en el centro de referencia nacional de Burgos se van a centralizar todas las actuaciones transversales en materia de enfermedades raras, por lo que dispondrá de ese sistema de información, cuyas características serían las siguientes: unificar la información e integrar actuaciones; hacerla accesible a los profesionales, a los enfermos y a las familias; dar seguridad a los afectados y sus familias; y posibilitar la información y la consulta.

En relación con la necesidad de integración de las actuaciones en los diferentes ámbitos (educativo, sanitario y social), que implica la coordinación de las Comunidades Autónomas, la Sra. Valcarce señaló que desde luego la atención directa en el ámbito sanitario y de servicios sociales es competencia exclusiva de las Comunidades Autónomas, siendo la necesidad sentida por éstas de una mayor eficiencia la que lleva a esa coordinación, que se procurará desde el centro de referencia nacional aludido.

En cuanto al acceso a alguna de las 64 plazas previstas en el Centro de Burgos, y si dicho número será suficiente

o podría incrementarse, la Sra. Valcarce comentó que el acceso a estas plazas es por derivación de las Comunidades Autónomas, al tiempo que, por ser un centro altamente especializado, está pensado para estancias temporales que, por la experiencia de otros países que se ha estudiado, como Suecia o Alemania, no sobrepase dos años, y que serán incluso para períodos cortos de dos o tres meses.

En suma el centro de Burgos será el centro de referencia para toda España, a donde, por procurarse una rehabilitación o tratamiento altamente especializado, accederán los enfermos y sus familias que deriven otros centros acreditados por las Comunidades Autónomas para el tratamiento de enfermedades raras, con los que deberá estar coordinado.

Sobre la cuestión de si se habría producido algún retraso en la puesta en funcionamiento del centro, la Sra. Valcarce aclaró que no hay ningún retraso, tratándose de un proyecto adjudicado en el año 2005, y cuya puesta en funcionamiento se prevé en el año 2007.

Sobre las inversiones futuras en este centro, la Sra. Valcarce estimó que su funcionamiento supondrá una inversión anual de 4,5 millones de euros.

Por último, sobre la incidencia en este colectivo de la futura ley de promoción de la autonomía personal, la Sra. Valcarce subrayó que por ser las enfermedades raras gravemente invalidantes, los afectados están en el ámbito de aplicación de esta norma, y se beneficiarán tanto de las prestaciones económicas como de servicios habilitados, tales como teleasistencia, ayuda a domicilio, centro de día, residencia y también el asistente personal. Tales recursos estarán disponibles a partir del año 2007, si bien ya desde el año 2005 merced al fondo especial de dependencia, dotado con 50 millones de euros en el 2005 y 200 millones de euros en el 2006, se ha podido poner en marcha servicios y prestaciones para personas con grandes discapacidades en todas las Comunidades Autónomas.

## **11. Comparecencia de Terkel Andersen, Presidente de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), el día 11 de septiembre de 2006.**

El Sr. Andersen comenzó recordando la definición y principales características comunes de las enfermedades raras.

En la Comunidad Europea se definen como aquéllas que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000. El número de estas enfermedades es muy elevado, en torno a 7.000, y puede aumentar a medida que vayan apareciendo nuevas patologías que hasta el momento no tienen entidad clínica.

La mayoría de estas enfermedades son genéticas, y aparecen en una proporción elevada en la infancia, aunque una parte considerable aparecen clínicamente en edad adulta.

Son enfermedades graves, crónicas e incapacitantes, con un impacto profundo en el paciente y en toda la familia.

Existe un conocimiento científico limitado de las mismas, es difícil tener un diagnóstico acertado y la atención sanitaria no se adecua a las necesidades concretas del paciente, o no se contempla en el Sistema Nacional de Salud, lo que aumenta la responsabilidad y gastos de las familias.

El Sr. Andersen se refirió a la organización que preside, EURORDIS, como una comunidad paneuropea de

organizaciones de pacientes, con un poderoso sentimiento común que trasciende las barreras de lenguaje, nacionalidad o cultura.

Inicialmente se creó para fomentar los medicamentos huérfanos en Europa, materia en la que ya Estados Unidos contaba con una legislación específica desde 1983.

La aprobación del reglamento europeo sobre medicamentos huérfanos, que entró en vigor en el 2000, no sólo ha tenido un efecto muy positivo en el desarrollo de los mismos, sino que en general ha estimulado la investigación y el desarrollo de soluciones biotecnológicas en Europa.

El campo de acción de EURORDIS se ha ampliado notablemente. Defiende la consideración de estas enfermedades como una prioridad de las políticas de salud, y de hecho, la Comisión Europea las ha aceptado como un área prioritaria, tanto en el ámbito de salud pública como en el de investigación, dentro del VII programa marco. Fomenta las alianzas a nivel nacional, el establecimiento de nuevas redes, busca la concienciación y sensibilización e influir en las políticas sanitarias y de investigación.

El Sr. Andersen se refirió al problema del retraso en el diagnóstico, que es variable según las enfermedades y que a veces se traduce en que los síntomas de la enfermedad se consideran manifestaciones meramente psicológicas.

A este respecto el Sr. Andersen consideró que pueden darse algunos pasos para mejorar el diagnóstico, como aumentar la información disponible para profesionales sanitarios, mejorar los protocolos que conduzcan al paciente al especialista adecuado y crear centros de referencia.

En relación con éstos, no existe una definición consensuada sobre los mismos, siendo importantes las aportaciones de los pacientes sobre sus experiencias y necesidades para poder alcanzar unas soluciones basadas en las mejores prácticas en toda Europa.

Citó el Sr. Andersen el modelo de Dinamarca, en donde se vienen elaborando unos protocolos para enfermedades raras y donde existe la recomendación de establecer y financiar dos centros especializados para enfermedades raras, entre cuyas funciones principales estaría la de asegurar el acceso de pacientes a atención especializada avanzada para alcanzar un diagnóstico acertado y la coordinación de los servicios para asegurar una atención pluridisciplinar al paciente.

Otro ejemplo comentado por el Sr. Andersen fue el de Francia, en donde existe un plan nacional de acción para enfermedades raras, basado en unos ejes estratégicos y una determinación de organización que se centraliza alrededor de centros de referencia acreditados y respaldado por una financiación.

En relación con los centros de referencia, el Sr. Andersen citó el informe elaborado por un grupo de expertos en el seno del Grupo de Trabajo sobre Enfermedades Raras (RDTF), de la Dirección de Salud Pública de la Comisión.

Dicho informe ha puesto de manifiesto que sólo seis países europeos (de los Estados miembros participantes) han adoptado oficialmente el concepto de centros de referencia sobre enfermedades raras, que no existe una definición común para dicho concepto y que el número de centros difiere bastante de un país a otro. El informe formula una serie de recomendaciones que comprenden los crite-

rios para la selección de centros de referencia europeos y su revisión periódica.

También EURORDIS hace su aportación en esta materia con el fin de que en la organización del sistema de centros de referencia se tengan en cuenta las necesidades de los pacientes. Sus recomendaciones son: definición flexible de centros de referencia; implicación de los pacientes; establecimiento de unos criterios de calidad universales aplicables a los centros de referencia nacionales y europeos; enfoque global, esto es, que incluya no sólo los aspectos médicos, sino también sociales y formativos; financiación adecuada; igual acceso de todos los pacientes, sea cual sea el lugar de su domicilio; recogida, intercambio y evaluación de datos; establecimiento de redes de centros de referencia; continuidad de los servicios; creación de centros de referencia europeos para atender enfermedades muy raras.

Otras recomendaciones se refieren a la posibilidad de acceso a una segunda opinión, a la importancia de que los equipos tengan experiencia, a la implicación de los pacientes en los problemas y prioridades de la investigación, a la disponibilidad o accesibilidad de todas las herramientas de diagnóstico, a la existencia de programas dedicados a la información sobre enfermedades raras, a la disponibilidad de las nuevas terapias sin retrasos y a la colaboración de todos los centros de referencia en el ámbito europeo.

Seguidamente el Sr. Andersen destacó la importancia de la dimensión psicosocial, que comprende el aprendizaje de la familia sobre cómo vivir con estas enfermedades y el apoyo educativo a los niños. A este respecto citó la experiencia de los centros AGRENSKA y FRAMBU en Suecia y Noruega, respectivamente, el primero de los cuales con una unidad especializada que trata los aspectos ofaciales de las enfermedades raras.

EURORDIS considera también prioritario apoyar el desarrollo de la investigación y la implicación de los pacientes en esta tarea, pues al fin y al cabo son ellos los que conocen los detalles de su enfermedad, y no sólo los aspectos clínicos, sino también los sociales. La investigación tiene que ser multidisciplinar, debe tener una visión global, de manera que pueda utilizarse la investigación en una enfermedad para investigar otras y ha de asegurarse la difusión de sus resultados no sólo en el entorno profesional, sino también entre los pacientes.

En materia de medicamentos huérfanos, el Sr. Andersen mencionó el reciente informe de la Comisión Europea, en el que se evalúa la experiencia de 5 años de vigencia del Reglamento Europeo de Medicamentos Huérfanos. El número de designaciones es aproximadamente de 400, que cubren grupos de enfermedades diferentes, correspondiendo un 40% a oncología, lo que revela que el desarrollo científico en las enfermedades raras es relevante para el desarrollo de terapias en enfermedades comunes, y proyectándose en una gran proporción sobre las enfermedades muy raras, con una prevalencia inferior a 3 por 10.000.

De tales medicamentos, cerca de 30 han obtenido autorización de comercialización y se estima que un 33% se encuentra en la etapa final del desarrollo clínico. Esto significa que hay que enfrentarse al hecho del incremento del gasto público que supondrá la cobertura de más productos,

pero, sobre todo, hay que valorar la mejoría de la calidad de vida de estos pacientes y también de su productividad.

La legislación europea de medicamentos huérfanos ha tenido otras consecuencias positivas: colaboración con los grupos de pacientes, fomento de la investigación en enfermedades raras, generación de redes de especialistas, mayor reconocimiento del carácter prioritario de esta problemática e incremento general de la colaboración.

El Sr. Andersen concluyó su exposición señalando que, aun valorando los avances, todavía no hay tratamiento adecuado para la mayoría de estas enfermedades, que con frecuencia otros tratamientos para atenuar las afecciones de estos pacientes no se contemplan en el sistema público, como tampoco determinadas cirugías, muy costosas y a veces sólo posibles en otro país; tampoco suelen valorarse las necesidades de rehabilitación o las de atención de las familias. Por último deben apoyarse las organizaciones de pacientes, porque constituyen la mejor fuente de aprendizaje de cómo vivir estas enfermedades y un cauce muy importante de información y garantía de un enfoque ético en el desarrollo de iniciativas futuras.

El Sr. Andersen, en su respuesta a cuestiones formuladas por diversos Senadoras y Senadores, puso de manifiesto la importancia de que el aumento notorio de la sensibilización de los profesionales hacia estas enfermedades se traduzca en un nivel más operativo, de forma que sea posible la derivación rápida de los pacientes a la atención especializada; asimismo, de que la identificación de las necesidades de estos pacientes y sus familias no se limite a un determinado momento, sino que debe comprender su evolución a lo largo del tiempo; destacó también la relevancia de que el conocimiento de estas enfermedades compromete a la sociedad en su conjunto, haciendo de la diversidad un eje para la adaptación de los entornos laborales y educativos a las necesidades de muchos de estos enfermos y coincidió, en suma, en la importancia de un enfoque global que contemple todos los recursos asistenciales, no sólo sanitarios, sino de rehabilitación, de mejora de la calidad de vida y de la propia percepción de la situación de los afectados, de forma que se equipare a la que existe sobre discapacidades comunes.

## **12. Comparecencia de D. Valeriano Gómez Sánchez, Secretario General de Empleo, el día 21 de septiembre de 2006.**

El Secretario General de Empleo centró su exposición, dentro del ámbito de las enfermedades profesionales, en aquellas situaciones cuya incidencia no supera el índice de 1 de cada 2.000 trabajadores estudiados, aunque esté en aumento como consecuencia de los avances en nuevas técnicas o la aparición de nuevas sustancias. En particular se refirió al síndrome de disfunción reactiva de la vía aérea y al síndrome de intolerancia idiopática ambiental. Ambas aparecen como secuela de la inhalación de sustancias volátiles, de bajo peso molecular, aunque sólo la primera ha alcanzado recientemente la caracterización como enfermedad profesional, mientras que la segunda se manifiesta con independencia de la vinculación con la actividad laboral.

El carácter profesional del síndrome de disfunción reactiva de la vía aérea incluye en primer lugar el concepto de accidente de trabajo y, posteriormente, como secuela, el de enfermedad profesional. En el caso de que se produzca la normalización de la función pulmonar, que lleva normalmente dos años, la recomendación es de reintegración a la vida laboral o, en el caso de trabajadores expuestos a sustancias químicas y en los que existe el riesgo de volver a presentarse el mismo problema si retorna a su actividad laboral, se recomienda la incapacidad permanente total, que permite trabajar, pero en otros ambientes, en otras actividades. En el caso de que no se produzca la normalización de la función pulmonar, está la recomendación de incapacidad permanente absoluta para todo tipo de trabajo.

En cuando a posibles actuaciones del Instituto Nacional de Seguridad e Higiene en el Trabajo, el Secretario General de Empleo mencionó las siguientes:

- Ofrecimiento de las experiencias del Instituto Nacional de Seguridad e Higiene en el Trabajo para la constitución de grupos de investigación en el futuro centro estatal de atención a personas con enfermedades raras, y ofrecimiento de la posibilidad de investigación y análisis del Instituto que pueda permitir un mayor conocimiento sobre el origen laboral de ciertas enfermedades raras.
- Desarrollo de estudios epidemiológicos por parte del nuevo Centro Nacional sobre Enfermedades Profesionales, cuya creación está prevista en el proyecto de Real Decreto sobre nueva estructura del Instituto Nacional de Seguridad e Higiene en el Trabajo, que se está tramitando.
- Ofrecimiento de información y formación a los profesionales dedicados a la vigilancia en la salud.
- Identificación de los trabajadores afectados, para la realización de un seguimiento a través de unidades especializadas, coordinadas por un órgano común, y atención también a sus propias familias.
- Realización de reuniones de carácter informativo entre los componentes de los diferentes grupos de trabajo, según la especialidad o especialidades que intervengan en cada una de las enfermedades.
- Contribución a la reinserción profesional de los trabajadores.

En este último punto el Secretario General de Empleo señaló que si la discapacidad es alta, las posibilidades de inserción en el mercado de trabajo ordinario es limitada, y resaltó el papel que desempeñan los centros especiales de trabajo, en los que se encuentran alrededor de 40.000 personas con discapacidades severas.

Seguidamente, el Secretario General de Empleo respondió a preguntas de las Senadoras y Senadores, en particular, en relación con las actuaciones de empleo referentes a los afectados por enfermedades raras no calificadas como enfermedad profesional, y la conciliación de la vida laboral y familiar en estos pacientes y sus familiares.

El Secretario General de Empleo, además de reiterar el papel que cumplen los centros especiales de empleo,

siquiera sea excepcional, en relación con discapacitados que nunca podrían trabajar de otra forma, señaló que no se trata sólo de un problema de estímulos, sino también de un problema cultural y de mentalidad, pues muchas tareas que se hacen con personas sin ninguna discapacidad podrían hacerse con personas con discapacidad, si hay un cambio de mentalidad. Asimismo indicó que en el proyecto de ley de igualdad encuentran acomodo las políticas de estímulo a la conciliación de la vida laboral y familiar.

### **13. Comparecencia de D. Josep Torrent i Farnell, representante de España en el Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento, el día 21 de septiembre de 2006.**

El Dr. Farnell comenzó su exposición refiriéndose a la definición de las enfermedades raras en la Unión Europea, en donde son consideradas tales aquellas patologías que afectan a menos de 1 paciente por cada 2.000 habitantes de la Unión, o, lo que es lo mismo, a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes.

Este criterio epidemiológico significa que una enfermedad rara en el conjunto de la Unión Europea, integrada por 25 Estados y con una población de 454 millones, es la que no afecta a más de 227.000 pacientes.

En España, la proyección de este criterio supone que una patología tendría esta consideración si no rebasa 22.000 pacientes en todo el territorio nacional.

Este criterio epidemiológico no es homogéneo a nivel internacional, fijándose la tasa de prevalencia en Estados Unidos en aproximadamente 1 caso por cada 1.300 habitantes, en Japón en 1 caso por cada 2.500 habitantes, o en Australia 1 caso por cada 15.000 habitantes.

Lo que persiguen las diferentes regulaciones es fijar el segmento de mercado potencial por debajo del cual se hace inviable la inversión precisa para el desarrollo de un medicamento o tratamiento.

No existe tampoco un listado completo de estas enfermedades, estimándose que existen entre 7.000 y 8.000 condiciones de este tipo, que afectarían a un 6% o 7% de la población, lo que supondría que en la Unión Europea podrían estar afectados entre 27 y 30 millones de personas, y en España entre 2,5 y 3 millones de personas.

Aunque constituyen un grupo heterogéneo de entidades clínicas que afectan a todos los órganos y sistemas del organismo, presentan algunas notas comunes:

- Un 80% de estas enfermedades, unas 4.000, tienen origen genético.
- La mayoría de ellas se inician en edad pediátrica.
- Algunas son de carácter agudo, pero la mayoría son crónicas y generan invalidez, y requieren medidas especiales, no sólo terapéuticas.
- Conocimiento limitado de estas enfermedades.
- Descoordinación entre la asistencia primaria y la asistencia especializada y falta de información sobre centros de referencia.
- Falta de sensibilización social.

En este último punto juegan un papel muy importante las asociaciones de enfermos, poniendo en marcha iniciativas como el telemaratón organizado por la plataforma francesa de pacientes afectados por estas enfermedades, cuya recaudación se destina a subvencionar la investigación independiente y favorecer la dinámica de asociaciones.

La organización europea de enfermedades raras, EURORDIS, impulsó el Reglamento Europeo de Medicamentos Huérfanos, que entró en vigor en el 2000 y cuyo preámbulo reconoce que los afectados por estas enfermedades tienen el mismo derecho a recibir medicamentos de la misma calidad y con las mismas exigencias de eficacia y seguridad que los demás pacientes, así como que la industria farmacéutica necesita incentivos para desarrollar medicamentos para estas enfermedades.

Alguno de estos incentivos son europeos, tal como la exclusividad de mercado por 10 años para los que hayan obtenido autorización de comercialización, y el acceso a los servicios de la Agencia Europea del Medicamento.

Existen además los incentivos nacionales, a los que se refiere el Reglamento, por ejemplo de tipo fiscal, como los adoptados por Irlanda, o de fomento de la investigación, debiendo comunicarse a la Comisión, con la finalidad de evaluación y de que el país que tenga más iniciativa pueda servir de ejemplo y modelo.

Precisamente el Reglamento crea, en la Agencia Europea del Medicamento, el Comité de Medicamentos Huérfanos, que tiene dos funciones: evaluar las solicitudes para la designación de medicamentos huérfanos y el análisis de las actuaciones a nivel nacional para hacer un informe a la Unión Europea.

Este Comité ha examinado hasta el momento más de 600 solicitudes y ha dictaminado más de 400 en términos positivos. La designación de un medicamento comporta que es un medicamento investigacional, esto es, que se puede utilizar sólo en el contexto de investigación clínica o para uso compasivo.

No todos llegarán a obtener la autorización de comercialización de la Comisión Europea. En concreto, hasta septiembre de 2006, la han obtenido 29.

El compareciente subrayó que estas enfermedades y el proceso de designación de medicamentos huérfanos constituye una puerta de entrada de los avances en biotecnología y en las terapias emergentes, como la terapia génica o las terapias celulares. Los beneficios de la investigación en este campo revierten luego en las demás patologías.

De una manera más concreta, se estima que los 29 medicamentos huérfanos autorizados para comercialización pueden beneficiar a 1.200.000 personas en Europa. En la mitad de las enfermedades raras que abarcan no existía ningún tratamiento, y para las restantes aportan un valor añadido frente a las intervenciones terapéuticas existentes.

Se preguntó el compareciente por la situación de España desde el punto de vista del conjunto de actuaciones que comprenden la investigación, sensibilización social y acceso a medicamentos e intervenciones sanitarias.

Según una encuesta de EURORDIS, 10 países habrían sido proactivos en la aplicación de medidas nacionales complementarias a las tomadas por la Unión Europea. Los más activos serían Francia, Italia, Holanda y quizás iría

después España. Sin embargo, nuestro país tendría menos visibilidad por carecer de un plan nacional que aúne las iniciativas y las actuaciones en los diferentes ámbitos de la asistencia sanitaria y servicios sociales, y que aúne también las competencias del Estado y las de las Comunidades Autónomas.

Las iniciativas más reseñables en nuestro país han sido:

- Creación en el Instituto de Salud Carlos III del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (2003), aunque quizás no ha tenido la dotación económica y recursos necesarios para desplegar toda su potencialidad.
- Construcción en Burgos del centro estatal de atención a enfermedades raras y sus familias, cuya puesta en funcionamiento está prevista para el 2007.
- Las prestaciones que se derivarán de la Ley de Promoción de la Autonomía Personal, actualmente en trámite.
- En cuanto a la disponibilidad y acceso de los 29 medicamentos huérfanos autorizados por la Comisión Europea, 22 están ya disponibles en nuestro país. En todos los países hay unos trámites internos para fijación del precio y reembolso a cargo del Sistema Nacional de Salud, respecto de los que, en el caso español, existe la determinación de agilización. También en nuestro país, se da el hecho diferencial de que estos medicamentos son de uso y diagnóstico hospitalario.

En este punto el Sr. Torrent destacó la necesidad de que se reconozca la movilidad que tienen que tener estos pacientes y, por tanto, de que exista una línea presupuestaria separada, como han hecho en Francia o en Italia.

Los datos disponibles en cuanto al peso de los medicamentos autorizados en el gasto farmacéutico total, apuntan a que, por ejemplo, en Holanda no llega al 0,6%, o al 1% en Francia. Desde luego esa tasa aumentará a medida que haya más medicamentos y más patologías cubiertas.

En todo caso, según la apreciación del Comité de Medicamentos Huérfanos, las enfermedades raras plantean un reto a escala europea, ámbito en el que constituyen una prioridad, pero requieren de un compromiso político nacional que reconozca en estas enfermedades una prioridad de la agenda de salud pública.

En el caso español, ello significaría, en primer lugar, que todas las iniciativas autonómicas se coordinen a través de un plan nacional que gestione todos los recursos asistenciales, que no son sólo sanitarios, sino también de rehabilitación, sociosanitarios, sociales, educativos y laborales. También debe contemplar la ayuda a la investigación con fondos públicos, aparte de los estímulos a la industria farmacéutica. Investigación que ha de incluir lo social, con metodologías cualitativas.

El Sr. Torrent respondió a las cuestiones formuladas por diferentes Senadoras y Senadores y se refirió a la carencia que supone la inexistencia de un mapeado de las necesidades reales que estos pacientes pueden tener y, por tanto, de un análisis de hasta dónde pueden llegar los sistemas nacionales de salud y servicios sociales, con el fin

de priorizar ciertas medidas en un plan de actuaciones; a la importancia que tiene facilitar, a través de itinerarios claros, la movilidad de pacientes, complementada con el impulso de la telemedicina; a la definición, dentro de esos itinerarios, de centros de referencia, que acaso debería distinguir, según el modelo francés, entre centros muy avanzados, y servicios o expertos en un nivel más cercano; a la previsión que contiene el Reglamento europeo de medicamentos huérfanos, al contemplar, a los efectos de los incentivos que dispone, no sólo las enfermedades raras (criterio epidemiológico, definido por la tasa de prevalencia), sino también aquellas enfermedades con las que la industria sea capaz de justificar que no va a haber un retorno económico suficiente (criterio económico); al acierto de iniciativas como el telemaratón francés, en cuanto que su mensaje es integrador respecto del conjunto de enfermedades raras; a la necesidad de enfoques amplios de las inversiones, por ejemplo de tecnología avanzada para el diagnóstico médico, de modo que pueda dar servicio a nivel nacional; y a las posibilidades que ofrecería un Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) renovado.

Finalmente valoró positivamente la idea planteada de importar a este ámbito una estructura similar a la de la Organización Nacional de Trasplantes (ONT).

#### **14. Comparecencia de D. José Luis Pérez Iriarte, Director General de Educación, Formación Profesional e Innovación Educativa, el día 5 de octubre de 2006.**

El Sr. Pérez Iriarte comenzó indicando que en un sistema descentralizado como el español la competencia en la gestión de la educación y, por tanto, en las respuestas concretas a problemas, corresponde a las Comunidades Autónomas.

Al Estado incumbe la ordenación general del sistema, que es propiamente la materia de la recientemente aprobada Ley Orgánica de Educación, en cuyo marco caben las respuestas a los problemas educativos derivados de las enfermedades raras, hacia los que el compareciente manifestó su comprensión, señalando que la necesidad de tales respuestas entronca con la filosofía de la Ley, cuya piedra angular es la equidad en el sistema educativo.

Recordó a este respecto que la ley dedica un título a la equidad, en cuyos artículos se habla de asegurar recursos para que los alumnas y alumnos que requieran una atención educativa diferente a la ordinaria encuentren respuestas.

Desde luego hay que partir de la dificultad inherente a las enfermedades raras, que comprende una gama muy amplia de situaciones y que demanda soluciones singularizadas y de muy distinto tipo, pero el marco legal existe, como también la sensibilidad en las Comunidades Autónomas, la costumbre de procedimientos de atención educativa hospitalaria y de atención educativa domiciliaria, de las que hay experiencias interesantes en diferentes Comunidades Autónomas, y relaciones de colaboración entre la Administración educativa de éstas e instancias de fuera como asociaciones vinculadas a determinadas enfermedades o incluso entidades de tipo financiero.

El Ministerio de Educación cuenta además con programas de cooperación con las Comunidades Autónomas, al servicio de objetivos comunes, un convenio con



el Ministerio de Sanidad, al hilo del cual el Sr. Pérez Iriarte subrayó el efecto político y mediático que pueden tener acciones o campañas de tipo publicitario, de sensibilización, que pueda compartir el Ministerio de Educación y el de Sanidad.

También se refirió al papel que puede desempeñar el CERMI, al que calificó como interlocutor natural de la sociedad civil con el Ministerio, y la Conferencia Sectorial de Educación, como foros idóneos de sensibilización.

El Sr. Pérez Iriarte respondió a las cuestiones formuladas por las Senadoras y Senadores, sugirió la posibilidad de organizar desde el Ministerio jornadas de buenas prácticas, de intercambio de experiencia; destacó el efecto positivo de que se conozcan y difundan las experiencias existentes de atención hospitalaria y domiciliaria; y valoró positivamente la posibilidad de hacer estudios de diagnóstico de la situación.

### **15. Comparecencia de D. Fernando Royo Gómez, Director General de GENZYME España, el día 5 de octubre de 2006.**

El Sr. Royo recordó en primer lugar el criterio que rige en Europa para la consideración de una patología como enfermedad rara y señaló cómo, incluso entre estas enfermedades, el rango de prevalencia varía la percepción que se tiene sobre las mismas, de suerte que cuanto más baja es más se pierde de vista a la persona y más destaca la rareza.

Se preguntó el Sr. Royo por las estrategias que sigue la industria biofarmacéutica para buscar medicamentos en estas enfermedades. La primera es intentar conseguir una indicación huérfana para un medicamento que ya esté aprobado para patologías más frecuentes. Otra es desarrollar una terapia completamente nueva, diseñada para un número reducido de personas, de suerte que el mercado potencial es el número de pacientes que finalmente descubran. Y una tercera área es la de las terapias avanzadas, es decir, las soluciones individualizadas basadas en la terapia génica «in vitro» o terapias celulares.

A continuación se preguntó el Sr. Royo por los factores diferenciadores de los medicamentos huérfanos en general y señaló el que su investigación y desarrollo son más inciertos, desde el punto de vista de la historia natural de la patología, la dificultad de reclutar pacientes para ensayos clínicos y que la comercialización es más compleja. Con frecuencia la industria pasa de ser un mero proveedor a ser un miembro del equipo terapéutico, dando lugar a situaciones cuya excepcionalidad debería contemplar la ley. Existe también un mayor riesgo económico empresarial, y una parte muy sustancial de los medicamentos para enfermedades raras son inevitablemente más costosos de producir. En cuanto a las terapias avanzadas existe una incertidumbre y heterogeneidad regulatoria que traban su desarrollo.

Por lo que se refiere a los factores económicos, el Sr. Royo señaló que todas estas terapias comparten lo que denominó «cociente fatídico», que significa que el coste de tratamiento siempre tiene que ser mayor que la inversión total, incluyendo como tal el coste de desarrollo, la producción y los gastos de comercialización, dividido por el número de pacientes por año. Esta fórmula muestra una correlación casi lineal entre el número de pacientes y el

coste. La hipótesis extrema sería la de que una terapia avanzada lograrse ser una «bala mágica», es decir, que una sola dosis curase definitivamente al paciente, en cuyo caso tendríamos el «cociente hiperfatídico», esto es, que el coste de tratamiento supusiese que hay que amortizar la inversión total simplemente en número de dosis determinado, lo que si, de enfermedades raras estamos hablando, significa que el coste del tratamiento habría que repercutirlo en un solo vial, un solo tratamiento para cada paciente. Lo anterior debería conducir a replantearse los esquemas de precio-reembolso, plantearse esquemas nuevos de reembolso.

El Sr. Royo indicó que el gasto en medicamentos huérfanos, tanto en Estados Unidos como en Europa, representa en torno al 1% ó 2% del gasto farmacéutico total. Crece más rápidamente que la media, pero su techo es bajo y eso no es razonable. También destacó la irregular distribución territorial de las enfermedades raras, que justificaría una financiación especial, para no penalizar a los centros que están prestando más atención.

Se refirió seguidamente el Sr. Royo a los «factores críticos» en el tratamiento, entre los que consideró los siguientes:

- Prioridad del cribado neonatal. En la actualidad la situación es de atraso en el diagnóstico precoz, en el cribado neonatal, todavía centrado por lo general en todos los países, aunque hay diferencias, incluso entre Comunidades Autónomas, en el diagnóstico precoz de la fenilcetonuria y el hipotiroidismo. A este respecto citó la recomendación número 18 de las 25 formuladas por un grupo de expertos, por encargo de la Comisión Europea, sobre los aspectos éticos, legales y sociales de los tests genéticos (2004). Dicha recomendación señala que es urgente crear una red de pruebas genéticas en enfermedades genéticas raras, que se debe crear un sistema de incentivos para el desarrollo sistemático de tests genéticos para enfermedades raras, y que los Estados miembros deben dar prioridad a la utilización de un cribado neonatal universal para detección de enfermedades raras en las que exista tratamiento. En este marco, el Sr. Royo señaló que había planteado como objetivo para el 2010, 10 tests sistemáticos y 20 opcionales.
- La actualización de registros, pues difícilmente puede abordarse la investigación ni la terapia si no sabemos cuántos enfermos hay y dónde están. No hay un registro de enfermedades raras, al menos que sea eficaz.
- Centros de referencia de ámbito suficiente. Señaló que la industria está dispuesta a financiar el gasto, el alojamiento de la familia. Pero es necesario ese centro donde todos los pacientes sean valorados por un único equipo, para que sean comparables.
- Necesidad de programas de acceso precoz a la terapia. El Sr. Royo propuso seguir el modelo francés, posteriormente italiano, de autorizaciones temporales de utilización colectivas que ya en principio la Ley del Medicamento lo contempla como una posibilidad. Aprobar de uno en uno el

uso precoz, bajo uso compasivo o como medicación extranjera, ni es práctico ni equitativo, pues en ocasiones los beneficiados son quienes poseen un mayor nivel socioeconómico.

- Por último financiación diferenciada.

En respuesta a las preguntas de diferentes Senadoras y Senadores, el Sr. Royo señaló que el principal incentivo para los inversores es la estabilidad en cuanto al marco regulatorio de retorno de fondos; abogó por flexibilizar la norma para facilitar el reconocimiento de indicaciones secundarias respecto a medicamentos existentes, así como por prever excepciones en esta materia para facilitar la comercialización; apuntó que la financiación de los centros de referencia podría hacerse a través de una contabilidad analítica, esto es, conociendo cuánto implica de gasto marginal, y reembolsarlo, como hace cualquier aseguradora. Indicó, en fin, que, los centros de referencia deben adecuarse al número de pacientes, y que el apoyo a la investigación y a los medicamentos huérfanos requieren una visión diferenciada.

### III

#### CONCLUSIONES

Las conclusiones de la Ponencia que se recogen en este informe son en su mayor parte fruto de la información facilitada por las personas que han comparecido ante ella.

Las enfermedades raras, también denominadas de baja prevalencia, se definen en el ámbito de la Unión Europea como aquéllas con peligro de muerte o invalidez crónica que afectan a menos de 1 paciente por cada 2.000 habitantes de la U.E., o, lo que es lo mismo, a menos de 5 pacientes por cada 10.000. En consecuencia el número máximo de pacientes de una patología para que pueda ser considerada rara sería de 227.000 en la U.E. y de aproximadamente 22.000 en España.

Se estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras. Así, se ha podido hablar de la «paradoja de la rareza», que alude al hecho de que siendo baja la prevalencia de cada una de estas enfermedades, sin embargo consideradas en su conjunto tienen una incidencia importante, estimándose que podrían afectar en la U.E. a 36 millones de personas y en España en torno a 3 millones.

Estas enfermedades presentan una gran diversidad pero ofrecen algunos rasgos comunes:

- Son enfermedades en general mal conocidas, lo que origina falta de información adecuada a los pacientes y sus familias para facilitar su acceso a las intervenciones sanitarias que precisen y evitar los retrasos diagnósticos.

- En su mayor parte, se estima que un 80% de las mismas, son de origen genético y la mayoría de ellas se inician en edad pediátrica.

- La mayoría de estas enfermedades requieren estudios genéticos, que sólo laboratorios altamente especializados pueden facilitar, para conseguir un diagnóstico, a su vez necesario para el consejo genético.

- La mayoría son graves, ponen en peligro la vida o son crónicamente invalidantes y afectan a la libertad y autonomía del paciente y a sus derechos básicos.

- En general alteran de forma muy negativa la calidad de vida de los afectados y de sus familias y suponen una gran carga psico-social y económica para las mismas.

- Requieren la coordinación entre la asistencia primaria y la asistencia especializada, con la concurrencia incluso de expertos, y de enfoques multidisciplinarios.

- Adolecen de falta de tratamiento efectivo para la mayoría de ellas.

- Dada su baja incidencia, es poco rentable para la industria el desarrollo de medicamentos para algunas de estas enfermedades.

- Existe una gran dificultad en realizar estudios epidemiológicos, diagnósticos, clínicos, terapéuticos y cualitativos en estos colectivos, entre otras razones, por su dispersión.

- Requieren de centros de referencia integrales, que abarquen investigación, diagnóstico y terapias sanitarias.

- Requieren medidas para atender a sus necesidades educativas especiales así como laborales y sociales.

- Falta de sensibilización social, como consecuencia del desconocimiento de la mayoría de ellas, y de determinación de los poderes públicos para promover una gestión integral de los recursos disponibles.

- La mayoría de estas enfermedades tienen un alto costo socio-sanitario para los sistemas nacionales de salud.

A partir de esta situación, las enfermedades raras ponen en crisis el derecho a la salud y otros derechos fundamentales de los ciudadanos y sus familias, y plantean un desafío no sólo a nivel nacional sino también a escala paneuropea. De ahí que las enfermedades raras constituyan en la actualidad una prioridad del Programa de Salud Pública 2003-2008 de la Unión Europea, desde la consideración de un enfoque conjunto, dado que no es posible establecer una política de salud pública específica para cada enfermedad rara.

En este marco la Ponencia pone de manifiesto, recogiendo el parecer común de los comparecientes, la necesidad de hacer un gran esfuerzo, cada una de las Administraciones en el ámbito de su competencia, para lograr la equidad para con estos enfermos y sus familiares, de tal forma que se cubran las especificidades propias de este colectivo y se alcance la legítima satisfacción de sus necesidades, en igualdad con el resto de los ciudadanos, de acuerdo con el artículo 9 de la Constitución Española, que obliga a los poderes públicos a promover las condiciones para que la libertad e igualdad de los individuos sean reales y efectivas y a remover los obstáculos que impidan o dificulten su plenitud. Este mandato se recoge asimismo en el artículo 23 de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, que determina la igualdad efectiva en el acceso a las prestaciones sanitarias.

En particular, la Ponencia acuerda las siguientes recomendaciones:

#### 1. PLAN DE ACCIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y SU INSTITUCIONALIZACIÓN

##### 1.1. Plan de acción.

Los Ministerios de Sanidad y Consumo, de Trabajo y Asuntos Sociales, y de Educación y Ciencia, en coordina-

ción con las Comunidades Autónomas y las sociedades científicas, y con la participación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) elaborarán un plan de acción con objetivos precisos para abordar la problemática que plantean estas enfermedades.

### 1.2. Institucionalización.

La Ponencia considera que la necesidad de crear un órgano de información y coordinación específico para enfermedades raras es uno de los puntos centrales para la satisfacción de las necesidades de estos enfermos.

Se propone la creación, en colaboración con las Comunidades Autónomas y a través del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, de una organización de ámbito estatal de enfermedades raras (OEER), con, entre otras, las siguientes funciones:

a) Recopilar la información científica que sobre enfermedades raras se produzca a nivel internacional y colaborar en el intercambio de esta información. Asimismo recopilará y difundirá un listado de los diagnósticos diferenciales más frecuentes en estas enfermedades.

b) Difundir esa información entre las sociedades científicas médicas, los profesionales de la sanidad que lo soliciten, las asociaciones de enfermos y, de forma adecuada, para pacientes y sus familiares.

c) Establecer un registro de los Centros, Servicios, Unidades y profesionales de ciencias de la salud de referencia e informar sobre los mismos.

d) Promover la eficacia y agilidad en la asistencia de estos enfermos y propiciar el fomento de los nuevos instrumentos de la sociedad de la información.

e) Recomendar, oídas las sociedades científicas médicas, el uso de medicamentos en fase de investigación, para uso compasivo y aquellos otros que deben ser considerados a efectos de lo recogido en el punto 2.5.

f) Una vez constituida la OEER, ésta deberá presentar un plan de actuación, en el que se contemplen especialmente la memoria económica, la evaluación, el control de calidad y la memoria anual de la misma, que deberá presentarse en el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud y posteriormente en la Comisión de Sanidad y Consumo del Senado.

g) La OEER velará para que los órganos gestores de las Comunidades Autónomas dispongan de una unidad encargada de informar sobre el acceso a las prestaciones y de recoger las quejas y sugerencias derivadas de problemas burocráticos y de proponer las medidas correctoras, a través de la instancia competente, al Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

h) Recogerá las dudas más frecuentes de los profesionales y las quejas de los pacientes y de las asociaciones de cara a facilitar una correcta valoración de la discapacidad.

i) Todas las demás que se le asignen y que le puedan ser encomendadas por el Ministerio de Sanidad y Consumo, en colaboración con las Comunidades Autónomas.

## 2. SANIDAD

La sanidad en España tiene transferida su gestión a las Comunidades Autónomas, debiendo la Administración

Central garantizar la cohesión, la calidad y la equidad del sistema. Para ello, y en coordinación con las Comunidades Autónomas desde el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, se deben impulsar medidas políticas que garanticen una correcta atención sanitaria a los enfermos afectados de alguna patología considerada dentro del grupo de enfermedades raras, evitando cualquier discriminación con otro ciudadano en su atención en el Sistema Nacional de Salud.

La atención al paciente afectado de una enfermedad rara requiere un avance en aspectos de formación continuada de profesionales, información a profesionales y familiares, potenciación de la investigación, creación de centros-servicios-unidades de referencia, mejora de las prestaciones sanitarias, diagnósticas y terapéuticas.

a) Dada su importancia el Ministerio de Sanidad y Consumo, en colaboración con las Comunidades Autónomas, elaborará un Plan Sectorial de Acción sobre Enfermedades Raras, que presentará, para su debate y aprobación, al Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, en la medida de lo posible antes del 31 de diciembre de 2007.

b) El Ministerio de Sanidad y Consumo, en colaboración con las Comunidades Autónomas, propondrá las prestaciones sobre enfermedades raras en la Cartera de Servicios, que presentará al Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud a lo largo del año 2007.

### 2.1. Formación de profesionales:

a) Pregrado: Propuesta al Consejo de Coordinación Universitaria, durante el año 2007, de inclusión curricular de esta materia.

b) Postgrado: Propuesta al Consejo Nacional de Especialidades durante el año 2007, de ampliación en el conocimiento de estas enfermedades en las distintas especialidades.

c) Formación continuada: Propuesta a todas las sociedades científicas médicas durante el año 2007, de creación de una «Sección de Enfermedades Raras».

d) Información profesional actualizada: La OEER elaborará, en colaboración con otras instituciones internacionales, información actualizada dirigida a los profesionales.

e) Creación de la especialidad de genética humana. Actualmente no existe esta especialidad, siendo distintas las licenciaturas con las que, «de facto», se realizan diagnósticos genéticos. Sería conveniente que el inicio de la formación tuviera lugar, a más tardar, en el año 2009.

2.2. Creación de un registro nacional. Se propone la creación de un registro nacional, en la OEER, coordinado con los correspondientes registros autonómicos que en su caso se creen por las Comunidades Autónomas, con fines:

- a) Epidemiológicos
- b) Asistenciales
- c) Investigadores
- d) Para ensayos de medicamentos huérfanos
- e) De evaluación de la calidad de vida

### 2.3. Diagnóstico genético:

a) Se velará para que los pacientes y sus familiares tengan el acceso gratuito a las pruebas genéticas necesarias para el diagnóstico pertinente, disponibles en todo el territorio de la Unión Europea, de acuerdo con lo que dicta la Ley General de Sanidad y la Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud.

b) En el caso de existir técnicas diagnósticas en distintos centros, éstos se tendrán en cuenta, conforme a la legislación vigente, para su inclusión como centros de referencia.

c) Se recomendará la inclusión en los programas de detección neonatal de aquellas enfermedades raras que cumplan las recomendaciones internacionales de cribado, previo debate y acuerdo realizado en el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, para su aplicación en todas las Comunidades Autónomas.

### 2.4. Medicamentos huérfanos:

a) Desde el Ministerio de Sanidad y Consumo y desde las Comunidades Autónomas, se llegará a acuerdos con la industria farmacéutica para potenciar la investigación en medicamentos huérfanos, y para poner a disposición de los pacientes de enfermedades raras estos fármacos.

b) Se agilizará el procedimiento de fijación del precio de los medicamentos huérfanos que han obtenido autorización de comercialización.

c) Se facilitará un acceso temprano de los pacientes a los medicamentos en fase de investigación, a través de la figura de la «autorización temporal de utilización».

d) Estos medicamentos se asimilarán, a efectos de su financiación, a los de los pacientes crónicos.

2.5. Medicamentos coadyuvantes. Dada la falta habitual de tratamientos curativos para estas enfermedades, es necesario la contribución de otros medicamentos o productos sanitarios para el cuidado, control de síntomas y calidad de vida de estos pacientes, tales como hormonas, psicofármacos, nutrición enteral, alimentos-medicamentos, cremas, apósitos, pañales de incontinencia, férulas, por lo que:

a) Antes de la retirada comercial de un fármaco se examinará su posible utilización para alguna de las enfermedades raras.

b) La medicación coadyuvante tendrá, a efectos de financiación, la consideración de medicación crónica, para estos enfermos. En caso de fármacos no financiados por el Sistema Nacional de Salud, serán reembolsados en condiciones similares a la de los medicamentos para uso de enfermos crónicos.

c) La nutrición enteral, apósitos, vendas, etc. y elementos de ortoprótesis serán gratuitos para estos pacientes.

d) Cualquier novedad terapéutica que se produzca en relación a estas enfermedades será recogida por la OEER en un registro específico que se actualizará anualmente, recomendando su inclusión, conforme a las normas establecidas, en las indicaciones de la enfermedad correspondiente.

2.6. Profesionales y Servicios de referencia. El Grupo de Trabajo sobre enfermedades raras de la Comisión Europea («Rare Diseases Task Force» —RDTF—), en septiembre de 2005 elevó un informe con las recomendaciones sobre los centros de referencia para enfermedades raras. En el mismo se pone de manifiesto que se estiman como necesarios 800 centros de referencia para una población de 450 millones de europeos, lo que vendría a equivaler que en España serían necesarios, aproximadamente, 80 centros, servicios o unidades de referencia.

a) La OEER velará porque las Administraciones garanticen que aquellos pacientes con enfermedades raras que no entran en el ámbito habitual de determinadas especialidades médicas sean atendidos por Centros, Servicios o profesionales de la salud de referencia, en España.

b) Se avanzará en el marco de las recomendaciones del Grupo de Trabajo sobre Enfermedades Raras de la Comisión Europea, en relación al reconocimiento y acreditación de centros de referencia o equipos de referencia, respecto del horizonte del año 2010.

c) Los traslados necesarios para asistencia sanitaria del paciente y de un familiar en caso de ser menor o tener una discapacidad superior al 33%, será facilitado por la Administración sanitaria correspondiente o reembolsado.

### 2.7. Investigación.

a) La investigación sobre enfermedades raras se realizará para su prevención, diagnóstico, diagnóstico genético, tratamiento, y mejora de la calidad de vida.

b) Se impulsará la investigación, de acuerdo con el Instituto de Salud Carlos III, en colaboración con las Comunidades Autónomas, centros, servicios, unidades y equipos médicos de referencia.

c) El Gobierno y las Administraciones Autonómicas seguirán potenciando e incentivando la investigación en enfermedades raras mediante los centros de investigación en red (CIBER) creados a propósito, los proyectos de investigación independientes para medicamentos huérfanos y otros proyectos que se consideren pertinentes tanto desde el ámbito público como del privado.

d) El resto de los Ministerios con competencias en investigación contemplarán la necesidad de inversión en la investigación de los aspectos socio-sanitarios, educativos y laborales que les correspondan de las enfermedades raras.

2.8. Atención Primaria. La atención primaria es el lugar habitual de atención de los pacientes y usuarios de la sanidad, también de estos pacientes, por lo que se debe:

a) Garantizar el acceso a la formación y la información necesaria para el seguimiento de estos pacientes con calidad. Deberá incluir las prestaciones a las que tienen derecho de acuerdo con el punto 2.5.

b) Proporcionar, mediante recursos del Sistema Sanitario Público, o mediante concierto o convenio de financiación con las Asociaciones, la rehabilitación, psíquica o física, necesaria con la frecuencia que fuera prescrita.

c) Proporcionar cuidados a domicilio, incluido rehabilitación si ello fuera necesario.

2.9. Tramitación de prestaciones. En algunas ocasiones, la excepcionalidad de estas enfermedades dificulta la consecución plena de las prestaciones, generando innecesarios adelantos económicos a las familias, por lo que las administraciones deberán impulsar la habilitación de todos los medios necesarios para la agilización de los trámites.

#### 2.10. Seguros médicos:

a) Las Mutualidades de funcionarios civiles, militares y de la Justicia, así como otras entidades de previsión de grupos profesionales y otros, velarán para que las recomendaciones contenidas en este informe se cumplan para las personas a las que deban prestar atención sanitaria.

b) La OEER, en colaboración con otros órganos de la Administración del Estado y de las Comunidades Autónomas, estudiará, en el plazo de dos años desde su creación, las discriminaciones existentes para con estos enfermos, por parte de las compañías de seguros y propondrá al Ministerio de Sanidad y Consumo, para su elevación al órgano competente, las medidas correctoras pertinentes que aseguren la equidad.

#### 2.11. Incapacidad temporal e incapacidad permanente.

La OEER velará para que las administraciones, a través de sus órganos correspondientes, informen al personal técnico de las características especiales de la evolución de muchas de estas enfermedades, para asegurar la correcta evaluación de los procesos.

### 3. SERVICIOS SOCIALES

3.1. Invalidez, minusvalía y dependencia. Uno de los puntos más reiteradamente expuestos, de desconocimiento del problema que tienen estos pacientes es el de la valoración de su discapacidad por parte de los profesionales responsables de la misma.

La OEER velará porque las administraciones formen e informen a los equipos de evaluación conforme a la especificidad de estos enfermos dentro del marco normativo vigente.

#### 3.2. Centros socio-sanitarios.

Se recomienda la creación, en colaboración con las asociaciones específicas, de centros socio-sanitarios integrales que contemplen:

a) Las necesidades de las familias en: formación y urgencias.

b) Las necesidades de respiro familiar.

c) Las necesidades de centros de día y de estancias, temporales o definitivas, con la creación de centros residenciales, atendiendo a las edades, e incluso pisos tutelados, según las habilidades.

d) Las necesidades de centros adaptados de ocio.

#### 3.3. Atención a la dependencia.

Con frecuencia, las enfermedades raras hacen su aparición a edades tempranas de la vida, requiriendo, en ocasiones

por su gravedad la atención constante de alguno de los progenitores y el consiguiente abandono del puesto de trabajo.

La OEER velará porque en el desarrollo de la Ley de promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia se tengan en cuenta las necesidades de estos pacientes y sus familiares en los plazos y marco temporal establecidos en la propia Ley.

3.4. Ayudas técnicas. La enorme variabilidad de presentación de discapacidades en estos enfermos plantea:

a) El establecimiento de ayudas técnicas desde el inicio de la necesidad y su adaptación a lo largo de la evolución de la enfermedad. Contemplan los ámbitos del domicilio, transporte, educación y empleo.

b) La financiación por las Administraciones competentes, en la medida de lo posible, de las ayudas técnicas necesarias para promocionar la autonomía personal.

#### 3.5. Adaptación del hogar.

a) Al igual que en otras discapacidades, las medidas de adaptación del hogar se contemplarán en función de las necesidades reales que se planteen en cada caso y han de ser tanto para protección doméstica como para potenciar la movilidad y autonomía de estos pacientes.

b) Durante el año 2007, por parte de Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, en colaboración con las Comunidades Autónomas, se establecerá contacto con los Consejos Generales de Arquitectos y Arquitectos Técnicos en aras a la firma de un convenio para potenciar la formación específica de estos profesionales en materia de adaptación de vivienda derivada de las situaciones de discapacidad y dependencia.

c) En los Presupuestos Generales del Estado se establecerá una partida para la financiación de reformas de adaptación de la vivienda en el marco de la Ley de promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia.

3.6. Ocio para la normalización. Hoy el único desarrollo del ocio y el deporte en estos singulares enfermos depende de las asociaciones y del voluntariado, y siempre están en precario.

a) Desde el ocio hay que promover la integración social de estos pacientes, buscando la similitud de edades y actividades.

b) El deporte deberá ser adaptado, con la tutela necesaria y con los asistentes personales que lo hagan posible.

3.7. Programa de accesibilidad a los establecimientos de ocio. En el diagnóstico efectuado en el Libro Verde se ha constatado que las personas con discapacidad valoran los establecimientos de ocio y turismo como el segundo tipo de edificios más inaccesibles. Por esta razón, se propone un programa de accesibilidad para estos establecimientos. Entre ellos se consideran los establecimientos de restauración, de espectáculos y de residencia como hoteles o apartamentos.

a) Las Administraciones competentes efectuarán un seguimiento de los planes de adaptación, con evaluación de las barreras existentes.

b) Se elaborarán Guías de establecimientos que reflejen el grado de cumplimiento de las condiciones de accesibilidad y la calificación de los establecimientos de acuerdo al grado de accesibilidad.

### 3.8. Trabajadores sociales.

Los trabajadores sociales son los expertos en atención de las necesidades sociales específicas de cada individuo, por lo que:

a) Deberá procurarse su formación e información actualizada sobre todos los recursos aplicables en cada caso.

b) Se deberá posibilitar que en una sola instancia, bien sea Ayuntamiento, Comunidad Autónoma o Administración Central, en sus distintos organismos, puedan tramitarse todos los recursos.

### 3.9. Financiación.

a) Se actualizarán las ayudas económicas actualmente existentes a través de las figuras de las pensiones no contributivas, prestaciones por hijo a cargo del Sistema Nacional de Seguridad Social, incapacidad temporal y permanente.

b) Se arbitrará un sistema de reembolso para las posibles ayudas técnicas y adaptaciones en los distintos medios (hogar, transporte, educación y laboral) en atención a las necesidades específicas de estos pacientes, así como se promoverá la posibilidad del ocio y el deporte.

## 4. EMPLEO

### 4.1. Formación adaptada.

Hoy existen canales mediante los planes de las distintas Comunidades Autónomas de promoción al empleo, pero difícilmente en ninguno de ellos tienen cabida gran parte de estos enfermos por sus peculiaridades.

En consecuencia deben revisarse dichos planes y crear los específicos, oídas las asociaciones de pacientes.

### 4.2. Ayudas para integración laboral.

a) Se promoverán incentivos para las empresas encaminados a la integración de estos enfermos, adaptando los puestos de trabajo para su contratación y durante su vida laboral en función de la evolución de estas enfermedades.

b) Se crearán centros especiales de empleo en los casos en que sea posible y necesario.

c) Se investigará la creación de «enclaves laborales», trabajo tutelado en los que los tiempos de trabajo, los tiempos de descanso y las necesidades de educación física estén contempladas. Estos puestos de trabajo no pueden concebirse desde el punto de vista de estricta rentabilidad económica.

### 4.3. Ayudas para el mantenimiento del empleo familiar.

a) Se promoverá la continuidad laboral del familiar cuidador desde la primera infancia del enfermo. A tal efecto

se recomienda la aplicación progresiva del plan «concilia» de las Administraciones Públicas a todos los trabajadores.

b) Se promoverá la inserción laboral de cuidadores (progenitores u otros), a través, entre otras medidas posibles, de bonificaciones de cuotas a la seguridad social y reserva de un porcentaje de plazas públicas.

c) Las Administraciones Públicas competentes estudiarán las ayudas económicas o fiscales para compensar las pérdidas salariales como consecuencia de la dedicación al cuidado de estos pacientes.

## 5. EDUCACIÓN, FORMACIÓN PROFESIONAL Y UNIVERSIDAD

La equidad es también un principio fundamental en la ordenación general del sistema educativo y debe traducirse en medidas que promuevan el apoyo y la integración escolar de los niños afectados por enfermedades raras.

a) Se promoverá el acceso a centros educativos especiales adecuados para personas con cociente intelectual límite, cuando las circunstancias específicas y las evaluaciones lo aconsejen.

b) Se garantizará la presencia en los centros que lo precisen del personal de apoyo docente (maestros de apoyo) y personal auxiliar para dar respuestas a las necesidades específicas de cada niño.

c) Se contemplarán, entre otras ayudas técnicas, la adaptación del puesto escolar, o, en su caso, la adaptación para la enseñanza a domicilio; ayudas específicas para compra y adaptación de vehículos; materiales y otros recursos de apoyo técnico y personal que desarrollen sus habilidades escolares.

d) Los equipos multidisciplinares deberán efectuar un seguimiento del cumplimiento de las anteriores medidas.

## 6. SENSIBILIZACIÓN SOCIAL

### 6.1. Apoyo a las campañas de sensibilización.

a) El Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y las Comunidades Autónomas promoverán campañas de sensibilización sobre los problemas de integración laboral que afectan a los pacientes con enfermedades raras y de continuidad de la vida laboral de sus familiares.

b) El Ministerio de Educación y Ciencia y las Comunidades Autónomas fomentarán el valor de la aceptación de la diferencia y de la integración.

### 6.2. Telemaratón en las televisiones.

Dada la variabilidad, extensión, dificultad, carácter multidisciplinar, elevado coste, dificultad para la estructuración de los planes y programas que las Administraciones Públicas puedan poner en marcha, resulta necesario que durante el periodo, extenso necesariamente, en el que se lleve a cabo la asistencia normalizada de estos pacientes y su integración social, se promueva en las televisiones públicas y privadas un programa del tipo del telemaratón que se sigue en otros países, que complemente los ingresos necesarios para que las Asociaciones puedan realizar su labor de sustentación y apoyo a pacientes y familiares.

7. APOYO ASOCIACIONISMO

Se fomentará el apoyo económico a las asociaciones, por los motivos expuestos en el apartado anterior. El

ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, convocará anualmente subvenciones para estas asociaciones, con una dotación suficiente.

Edita: © SENADO. Plaza de la Marina Española, s/n. 28071. Madrid.  
Teléf.: 91 538-13-76/13-38. Fax 91 538-10-20. <http://www.senado.es>.  
E-mail: [dep.publicaciones@senado.es](mailto:dep.publicaciones@senado.es).

Imprime: ALCAÑIZ-FRESNO'S - SAN CRISTÓBAL UTE  
C/ Cromo, n.º 14 a 20. Polígono Industrial San Cristóbal  
Teléf.: 983 21 31 41 - 47012 Valladolid  
[af@alcanizfresnos.com](mailto:af@alcanizfresnos.com).

Depósito legal: M. 12.580 - 1961