

CONGRESO DE LOS DIPUTADOS

# PROPUESTAS

hacia el cambio y la

# TRANSFORMACIÓN SOCIAL

# Las enfermedades raras

Una enfermedad es considerada rara cuando afecta a un número limitado de la población total, definido en Europa como **menos de 5 por cada 10.000 habitantes**.

Los pacientes y las asociaciones que los apoyan ponen de manifiesto que es crucial darse cuenta de que «le puede ocurrir a cualquiera, en cualquier etapa de la vida. Es más, no es extraño tener una enfermedad rara».

En Europa, se han identificado **6.172 enfermedades raras**, caracterizadas por una amplia diversidad de síntomas que varían de enfermedad a enfermedad, pero también dentro de la misma patología.

La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos.



**Más del 70%** de las enfermedades raras **son genéticas**.



**La mitad de las personas han sufrido retraso en su diagnóstico**.



La principal causa de esta demora es **el desconocimiento**.



1 de cada 4 familias se han visto **obligadas a desplazarse a otra Comunidad Autónoma**.



**Sólo el 5%** de las enfermedades raras **tienen tratamiento**.



**El 20% de los ingresos familiares** se destinan a tratar la enfermedad.



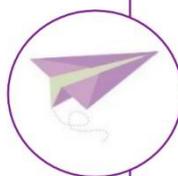
Entre el 3,5 y el 5,9% de la población mundial, más o menos, estaría afectada por estas enfermedades, esto es: **más de 3 millones de personas en España**, 30 millones en Europa, 25 millones en Norteamérica y 42 millones en Iberoamérica.

# FEDER



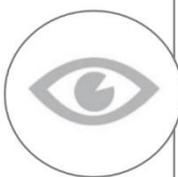
La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) nace en 1999 con el objetivo de ser el altavoz de las **más de tres millones de personas** que conviven con alguna de estas patologías en nuestro país o que están en busca de diagnóstico.

A lo largo de estos **más de 20 años, hemos pasado de ser 7 a más de 420 organizaciones** de pacientes unidas. Juntos, representamos más de 1.500 patologías y a más de 100.000 personas. Trabajamos «**de lo local a lo global**» bajo una perspectiva autonómica, estatal e internacional.



#### MISIÓN:

Promover los derechos de quienes conviven con ER y en búsqueda de diagnóstico, generando estrategias.



#### VISIÓN:

Ser una comunidad cohesionada con participación efectiva en las propuestas que afecten a las ER.

**CORAJE CERCANIA CORRESPONSABILIDAD**  
**UNIÓN CONFIANZA**

**PROPUESTAS**  
**hacia el cambio y la**  
**transformación social**

**El cambio que necesitamos e impulsamos:**

De cara a las elecciones generales de 2023, desde FEDER presentamos los **principales retos de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico, así como propuestas** para abordarlos.

# Marco global

## Estrategia

**Objetivo:** Impulsar políticas transversales de enfermedades raras así como un plan de desarrollo e implementación de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, dotándolo de los recursos suficientes y garantizando la coordinación entre las diferentes Comunidades Autónomas.

España ha sido históricamente un país de referencia en el impulso de marcos específicos que den respuesta a las necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes. Desde la puesta en marcha de la Estrategia de Enfermedades Raras (ER) del Sistema Nacional de Salud (SNS), siendo uno de los primeros países de Europa, hasta liderar junto a Qatar y Brasil el impulso de la Resolución de la ONU en Enfermedades Raras del año 2021.

Es necesario que nuestro país siga estando a la vanguardia en este proceso por lo que es necesario:

1. Establecer como prioridad el apoyo de España a la consecución del **Plan de Acción Europeo de Enfermedades Raras** durante la próxima legislatura.

2. Actualizar de la **Estrategia de ER del SNS** de nuestro país, referenciando las partidas presupuestarias vinculadas a los objetivos propuestos, indicadores de seguimiento y la participación de los pacientes en esta revisión.

3. Desarrollar políticas públicas y marcos específicos para las enfermedades raras en cada autonomía, ya que actualmente disponemos de 7 Comunidades Autónomas (CC.AA) con un planes específicos, cada uno con distinto alcance, siendo necesario **homogeneizar el alcance de la atención integral de las ER y sin diagnóstico entre todas las CCAA** y trabajar en la cohesión del SNS en consonancia con la Estrategia de ER del SNS, garantizando la participación de los pacientes.

## Datos epidemiológicos

# Registros

**Objetivo:** Garantizar que el Registro Estatal de Enfermedades Raras esté al servicio de los pacientes y de la investigación de estas patologías.

El desconocimiento que rodea las enfermedades raras condiciona su investigación, diagnóstico, tratamiento y abordaje a través de los recursos clínicos y sanitarios, pero también a través del desarrollo de políticas públicas. Frente a ello, es necesario conocer y entender las enfermedades raras epidemiológicamente, frente a lo cual, la creación Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) en 2015 supuso un antes y un después. Desde entonces hasta ahora han pasado casi 10 años y se han publicado dos informes, además de estandarizar el registro de datos en todas las Comunidades Autónomas.

Dado que es un proceso a largo plazo y esperanzador, a día de hoy es necesario:

4. **Garantizar que el ReeR dispone de los recursos** económicos, técnicos y humanos necesarios para cumplir su fin y ampliar su impacto: incorporando el registro de nuestras enfermedades y la totalidad de las Comunidades Autónomas.

# Investigación

**Objetivo:** Promover la investigación en Enfermedades Raras, favoreciendo la viabilidad y sostenibilidad de las entidades e instituciones que investigan en enfermedades raras e incorporando la representatividad de los pacientes durante todo el proceso investigador.

En términos globales, la investigación en enfermedades raras se ha incrementado exponencialmente en las dos últimas décadas. Sin embargo, hoy por hoy, sólo el 20% de las más de 6.172 enfermedades raras que existen -identificadas sólo en Europa- están siendo investigadas en la actualidad.

Entre las principales causas, se encuentran las características propias de las enfermedades, como el desconocimiento, falta de muestra o la heterogeneidad de síntomas, pero también se identifica necesario generar un marco que impulse su investigación:

5. **Optimizar los recursos destinados a la investigación**, superando el objetivo establecido en el Pacto por la Ciencia de que la financiación pública en I+D+I, excluyendo partidas financieras, llegue al 0,75% antes de 2024 (y al 1,25% del PIB en 2030).

6. Promover acciones que favorezcan la **transferencia del conocimiento** generado en investigación a la práctica clínica.

7. Promover la investigación en Enfermedades Raras, mediante programas de investigación específicos, dirigidas al diagnóstico y tratamiento de estas, dando **continuidad a iniciativas como la Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT)**.

## Atención especializada CSUR y ERNs

**Objetivo:** A nivel Internacional es actualizar el conocimiento en torno a las políticas y recomendaciones que se impulsan en órganos internacionales para que tengan reflejo en nuestro país y sensibilizar al gobierno sobre la importancia de la participación de los hospitales en las Redes Europeas de Referencia.

El **27% de las familias se ven obligadas a desplazarse fuera de su provincia de residencia para acceder a diagnóstico y tratamiento**, dado que su complejidad y baja prevalencia hace necesaria una alta especialización, concentración de casos, un abordaje multidisciplinar y experiencia.

Frente a ello, toman especial protagonismo los Centros, Servicios y Unidades de Referencia, desde donde se prestan los servicios especializados para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras. En España contamos con un total de **296 CSUR**, 110 de los cuales trabajan con las Redes Europeas de Referencia.

Ante este contexto y para **potenciar la atención sanitaria especializada**, es necesario:

8. Impulsar las propuestas de **criterios y designación de nuevos CSUR de enfermedades raras y ultrarraras**.

9. Garantizar la **coordinación entre los CSUR de una misma patología o grupo de patologías**.

10. Incorporar a los **representantes de los pacientes en el Comité Motor** del proyecto piloto de estructura e intercambio de información y conocimiento entre la red CSUR y las Redes Europeas.

11. Aumentar el conocimiento en los especialistas sobre el **Procedimiento de derivación** de pacientes tanto a un CSUR como para la presentación de su caso en una Red Europea.

En tiempo y condiciones de equidad

## Diagnóstico

**Objetivo:** Asegurar un acceso rápido y equitativo al diagnóstico de las enfermedades raras en las distintas comunidades autónomas, impulsando medidas que garanticen el acceso a pruebas genéticas y técnicas de cribado neonatal en todo el territorio nacional.

La mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan más de 4 años para lograr un diagnóstico; un 20% de ellas ha esperado más de una década. Frente a ello, es fundamental:

12. Desarrollar nuevas posibilidades diagnósticas y diagnósticos más precisos a través de la implementación de la **Medicina Personalizada con un foco en la prevención y diagnóstico**, de enfermedades de baja prevalencia y ultrarraras.

13. Impulsar una **ley o programa de cribado neonatal** que se actualice periódicamente y que garantice la homogeneidad y el acceso en equidad a estas pruebas en todo el territorio nacional, ampliándolo en base a la evidencia ya existente en patologías.

14. Implementar en nuestro sistema sanitario el **código específico para trastornos raros sin diagnóstico determinado** de Orphanet.

15. Dar continuidad al **Proyecto IMPaCT Genómica de investigación y diagnóstico** que dé respuesta a nivel nacional y sea un nodo de conocimiento.

16. Potenciar el diagnóstico precoz a través de un programa de acceso al diagnóstico con **rutas asistenciales definidas**, potenciando la Atención Primaria como puerta de entrada a la salud tras los primeros síntomas.

17. Implementar la **secuenciación del exoma clínico**, con la finalidad de posibilitar un diagnóstico genético más eficiente y precoz de las enfermedades raras.

18. Impulsar la creación de un **servicio clínico integral** de genética, medicina genómica y metabolismo de referencia.

## Tratamiento

**Objetivo:** Garantizar el acceso al tratamiento adecuado de las personas con ER en las distintas Comunidades Autónomas, evitando demoras en las decisiones sobre financiación y precio de los medicamentos.

Sólo el 6% cuentan con tratamiento, de forma que, en términos generales, **la escasez es la principal barrera** para quienes conviven con estas patologías. Sin embargo, gracias a marcos como el **Reglamento de Medicamentos Huérfanos de 2000** por el que hoy se han impulsado más de 232 terapias para tratarlas. Pese a ello, la innovación no siempre es sinónimo de acceso, por lo que debemos garantizar **el acceso a los tratamientos que ya existen** dentro y fuera de nuestras fronteras.

En el caso concreto de España, **de los 147 medicamentos huérfanos con autorización de comercialización en España, 63 financiados por el SNS (43%)**, motivo por el cual es necesario:

19. **Agilizar el proceso de financiación** pública de los medicamentos huérfanos, permitiendo una negociación temprana para agilizar la adopción de acuerdos entre la industria farmacéutica y la administración. De este modo se acortan los tiempos actuales y así se evita el agravamiento de la enfermedad. Es necesario incorporar fórmulas alternativas a de fijación de precios en MM.HH respecto al resto de medicamentos.

20. Lograr una **equidad en el acceso a los medicamentos huérfanos en todas las Comunidades Autónomas**, identificando y unificando los criterios de evaluación en todas ellas para disponer de una propuesta homogénea.

21. Fomentar la **participación de los pacientes** en la fase previa a la toma de decisión sobre la financiación del medicamento (IPT), dentro de la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos y en la evaluación de la eficacia de los mismos.

22. Promover la **continuidad en la administración del tratamiento** en el acceso vía uso compasivo hasta la comercialización del medicamento, mediante un acuerdo previo entre laboratorio y Ministerio.

23. Identificar las posibilidades del **reposicionamiento terapéutico** para nuevas indicaciones de medicamentos ya existentes.

**Objetivo:** Favorecer la implementación de un Modelo de Atención Integral que responda a las necesidades de las personas con ER; analizando la incorporación, bajo criterios de equidad, a la Cartera Común del SNS aquellas prestaciones que se recogen en las Carteras complementarias bajo un marco que promueve la equiparación en todo el territorio nacional. Además de incluir la elaboración y puesta en marcha de planes regionales en cuidados paliativos pediátricos así como que garantice el acceso en condiciones de equidad a los servicios asistenciales necesarios, tales como la atención temprana, Sistemas aumentativos y alternativos de la comunicación, rehabilitación, logopedia y atención psicológica y social, entre otros.

Dada la especificidad y, a la vez, multidisciplinariedad de las enfermedades raras, **el 65% del colectivo tiene que visitar diferentes servicios sociosanitarios en un corto periodo de tiempo**. A ello se une el hecho de que la mayoría de ellas no cuenta con tratamiento, de forma que **el abordaje terapéutico es en la mayor parte de las ocasiones el único tratamiento posible**. Un abordaje que está cubierto por el Sistema Nacional de Salud, en España, por disciplinas: Atención temprana en un 48,59% de los casos, Fisioterapia en un 15,55%, Logopedia en un 21%, Psicología en un 26,10% y Rehabilitación en un 32,19%. Frente a ello es necesario impulsar un modelo de atención integral que responda a las necesidades del colectivo a través de:

24. **Humanizar el sistema sanitario**, apoyando y promoviendo la **figura del gestor de casos** para las personas con enfermedades poco frecuentes.
25. Garantizar el acceso en condiciones de equidad a los servicios asistenciales de: **Atención temprana, así como de rehabilitación, logopedia y atención psicológica** en enfermedades agudas y crónicas.
26. Promover la **prevención y promoción de la salud** en su globalidad de manera integral, poniendo de manifiesto el impacto psicológico y social de las personas que conviven con enfermedades raras y sobre el impacto del retraso diagnóstico.
27. Disponer de una **historia clínica única para todos los servicios sanitarios y sociales** que favorezca los procesos de coordinación y asistencia.
28. Asegurar el acceso de las personas con enfermedades poco frecuentes a los **Sistemas aumentativos y alternativos de comunicación** clarificando los criterios y promoviendo la coordinación y capacitación profesional.
29. Garantizar de manera equitativa el acceso a los **cuidados paliativos pediátricos** con atención 24h, y que se dote a las Unidad de cuidados paliativos pediátricos y hospitalización domiciliaria, de los recursos humanos y materiales necesarios para garantizarla.

## Formación

El desconocimiento que rodea las enfermedades raras condiciona su abordaje clínico y social, generando así situaciones de vulnerabilidad en el paciente y su familia, como puede ser el retraso diagnóstico que, según el 73% de los pacientes, viene derivado de la falta de información sobre la enfermedad. Frente a ello, es necesario aumentar y compartir el conocimiento disponible sobre enfermedades raras desde el ámbito de la salud y las ciencias sociales. Por ello, y como máxima prioridad, es necesario:

30. Crear la **Especialidad de Genética Clínica**.
31. Garantizar la **formación de la comunidad profesional social y sanitaria** como una línea transversal en la Estrategia y planes autonómicos de enfermedades raras.

# Discapacidad y dependencia

**Objetivo:** Favorecer la coordinación sociosanitaria entre los servicios sociales, sanidad, educación y empleo, en la atención a las necesidades de especial vulnerabilidad de las personas con ER y sin diagnóstico, especialmente en lo concerniente a las situaciones de dependencia y discapacidad, haciendo seguimiento de la aplicación del nuevo baremo de valoración de discapacidad para garantizar que da respuesta a las necesidades del colectivo y trasladando las inequidades detectadas entre territorios.

Este año se ha implementado el nuevo baremo de la discapacidad, lo que supone una oportunidad para homogeneizar, mejorar y facilitar las valoraciones. Aún es pronto para evaluar su impacto, sin embargo, es necesario complementar este hito con otras acciones como:

31. Incidir con la administración competente (IMSERSO) para **que la implementación del nuevo baremo de respuesta a las necesidades del colectivo de ER.**

32. Identificar **estrategias de coordinación sociosanitaria** impulsadas entre los Ministerios de Sanidad y Derechos Sociales.

## Inclusión social

**Objetivo:** Promover la inclusión de las personas con enfermedades raras para que puedan ejercer el derecho a la educación de manera plena y ajustada a sus necesidades específicas y capacidades, así como favorecer la inclusión laboral de las personas con ER y sus familiares, de forma que puedan conciliar su vida laboral y familiar.

Las implicaciones de las enfermedades raras van más allá de las consecuencias clínicas. Por ello, se ha de promover la inclusión social de las personas con enfermedades poco frecuentes y sin diagnóstico. Desde el punto de vista de la inclusión educativa para que puedan ejercer el derecho a la educación de manera plena y ajustada a sus necesidades específicas.

Para ello, desde la **perspectiva social**, es necesario:

33. Incorporar datos de menores con enfermedades poco frecuentes o en busca de diagnóstico atendidos por el Sistema de Protección a la Infancia dentro del **Boletín de datos estadísticos de medidas de protección a la infancia.**

34. Establecer **planes de acción para la atención e inclusión** de los menores con enfermedades raras atendidos por el Sistema de Protección a la Infancia en España, favoreciendo el acogimiento.

Desde la **perspectiva educativa**, es necesario:

35. Implementar **programas de formación permanente al profesorado** de acuerdo con la guía 'Educar en red' desde el Ministerio de Educación y Formación Profesional hasta las Comunidades Autónomas.

Desde la **perspectiva laboral**, es necesario:

36. **Eliminar el listado cerrado de patologías que dan derecho a la jubilación anticipada**, posibilitando la incorporación de otras realidades de forma ágil, flexible y abierta.

37. **Eliminar el mínimo de cotización de 15 años a las personas con derecho a la jubilación anticipada**, reduciéndose de forma proporcional a la situación de cada persona y al impacto de su enfermedad.

38. **Flexibilizar la necesidad de tener que prorrogar, cada dos meses, la concesión de la prestación por hijo a cargo con enfermedad grave**, para todos los beneficiarios de la prestación.