

# Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

**SANIDAD 2013**

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

# Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Actualización aprobada  
por el Consejo Interterritorial del  
Sistema Nacional de Salud  
el 11 de junio de 2014

Anticipo o Adelanto de edición

## COMITÉ TÉCNICO

### Coordinador Científico:

Francesc Palau Martínez.

### Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Begoña Martín Laucirica, Justo Herranz Arandilla,  
Fernando Torquemada

### Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería (UESCE)

Patricia Arribas Cobo

### Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Francisco Javier Barbado Hernández

### Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Salud Borrego López, Feliciano J. Ramos Fuentes

### Sociedad Española de Neurología (SEN)

Carmen Calles Hernández

### Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE)

Ernesto Cortés Castell

### Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)

Asunción Fernández Sánchez

### Asociación Española de Pediatría (AEP)

Pablo Sanjurjo Crespo

### Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC)

Miguel García Ribes, José Vicente Sorlí Guerola

### Federación de Asociaciones de Enfermería

### Comunitaria y Atención Primaria (FAECAP)

Ana González Pisano

### Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC)

José Luis Marín Soria

### Sociedad Española de Inmunología (SEI)

Nuria Matamoros

### Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)

Juan José Morell Bernabé

### Federación Española de Enfermedades

### Neuromusculares (ASEM)

Carmen Crespo Puras

### Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN)

Guillermo Pombo Alles

### Sociedad Española de Medicina General (SEMG)

Jesús Zumeta Fustero

### Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

Manuel Varela Vivero

### Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)

Inmaculada Alfageme Michavila

### Sociedad Española de Nutrición Parenteral y Enteral (SENPE)

Consuelo Pedrón Giner

### Sociedad Española del Dolor (SED)

Concepción Pérez Hernández

## COMITÉ INSTITUCIONAL

**Andalucía:** Rafael Camino León

**Aragón:** Francisco Javier López Pisón

**Asturias (Principado):** Mario Margolles Martins

**Baleares (Islas):** Eusebio Castaño Riera

**Canarias:** Francisco José Hernández Díaz

**Cantabria:** Luis Miguel Ruiz Ceballos

**Castilla –La Mancha:** Javier Hernández Pascual

**Castilla y León:** Ana M<sup>a</sup> Álvarez Requejo

**Cataluña:** Alex Guarga Rojas

**Comunidad Valenciana:** Pablo Martínez Rodríguez

**Extremadura:** Eva María Molinero San Antonio

**Galicia:** Javier Ventosa Rial

**Madrid:** Juan Carlos Ansede Cascudo

**Murcia (Región de):** M<sup>a</sup> Teresa Martínez Ros

**Navarra (Comunidad Foral):** M<sup>a</sup> José Lasanta Sáez

**País Vasco:** María Luisa Arteagoitia González

**Rioja (La):** José Antonio Oteo Revuelta

**Ingesa (Ceuta-Melilla):** M<sup>a</sup> Teresa García Ortiz

## MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

### Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación

Mercedes Vinuesa Sebastián

### Subdirección General de Calidad y Cohesión

Sonia García de San José

Isabel Peña-Rey Lorenzo

Pilar Soler Crespo

Amparo Mayor Frutos

Celia Juárez Rojo

### Observatorio de Salud de las Mujeres

Rosa M<sup>a</sup> López Rodríguez

### Subdirección General de Promoción de la Salud y

### Epidemiología

Vicenta Lizarbe Alonso

Vicenta Labrador Cañadas

### Subdirección General de Información Sanitaria e Innovación

M<sup>a</sup> Santos Ichaso Hernández-Rubí

Pedro Arias Bohigas

### Dirección General de Cartera Básica de Servicios del

### Sistema Nacional de Salud y Farmacia

Carmen Pérez Mateos

Mercedes Martínez Vallejo

Juan Luis Moreno González

### Dirección General de Apoyo a las Políticas de Discapacidad

Mercedes Jaraba Sánchez

### Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras

### y sus Familias. Instituto de Mayores y Servicios Sociales

### (IMSERSO)

Aitor Aparicio García

### Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios

Antonio Blázquez Pérez

## MINISTERIO DE ECONOMÍA Y COMPETITIVIDAD

### Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

### Instituto de Salud Carlos III

Manuel Posada de la Paz

### Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades

### Raras, Instituto de Salud Carlos III

Virginia Corrochano James

Beatriz Gómez González

### Otras personas expertas que han colaborado en la elaboración de este documento:

Itziar Astigarraga Aguirre, Pilar Magrinyá Rull, Flor Morillo Garay.

# Índice

Prólogo

Introducción

Nota técnica

Aspectos generales

1. Situación de las Enfermedades Raras en España
2. Metodología
3. Definición de conceptos

Líneas Estratégicas

1. Información sobre Enfermedades Raras
  - 1.1. Información sobre Enfermedades Raras y recursos disponibles
  - 1.2. Registros sanitarios
2. Prevención y detección precoz
  - 2.1. Prevención
  - 2.2. Detección precoz
3. Atención sanitaria
4. Terapias
  - 4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios
  - 4.2. Terapias avanzadas
5. Atención sociosanitaria
6. Investigación
7. Formación

Proceso de seguimiento y evaluación de la Estrategia

Anexos:

Listado de abreviaturas y acrónimos

Bibliografía

## Prólogo

Las enfermedades raras se caracterizan por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificultan el desarrollo de un proyecto vital normal, no solo a quién las padece sino también a las familias, por lo que es preciso un abordaje integral sociosanitario de este problema.

Se calcula que existen actualmente entre cinco mil y ocho mil enfermedades raras diferentes, que afectan a entre un 6% y un 8% de la población en algún momento de su vida. Según estas estimaciones en España las padecerían aproximadamente tres millones de personas. Son personas que utilizan recursos sociosanitarios múltiples que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas.

Es por esto que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad puso en marcha la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud cuya primera versión fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.

La evaluación de los dos primeros años de implantación de la Estrategia en el SNS se llevó a cabo durante 2012 aprobándose el documento de evaluación por Consejo Interterritorial del SNS el 20 de diciembre de 2012. Esta primera Evaluación ha permitido valorar la situación de la estrategia y actualizar los objetivos planteados y emitir nuevas recomendaciones, en función del nuevo conocimiento disponible.

En base a las conclusiones de esa primera evaluación y a la revisión de la evidencia científica disponible, se ha elaborado esta actualización del documento original de la Estrategia que se presenta.

La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS representa el consenso entre el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Ministerio de Economía y Competitividad, Comunidades Autónomas, asociaciones de pacientes y sociedades científicas.

Esta Estrategia recoge 7 líneas de actuación, tales como, la prevención y detección precoz de enfermedades raras, la atención sanitaria y sociosanitaria, el impulso a la investigación, formación e información a profesionales y personas afectadas y sus familias.

La atención a las personas con una enfermedad rara y sus familiares requiere de un conjunto de actuaciones integradas, basadas en criterios contrastados y

consensuados, para conseguir una mejor eficacia y calidad en el abordaje de estas patologías en el Sistema Nacional de Salud.

Un impulso para el trabajo realizado en el marco de la Estrategia ha sido la declaración del año 2013 como “Año Español de las Enfermedades Raras” por parte del Ministerio de Sanidad en el Consejo de Ministros del 26 de octubre de 2012.

Por último, quisiera manifestar mi agradecimiento a todas las personas que han participado en la elaboración de este documento, en especial al Dr. Francesc Palau coordinador científico de la Estrategia, ya que sin su dedicación y esfuerzo no hubiera sido posible disponer de un instrumento que sin duda contribuirá a mejorar la calidad de la atención que reciben las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias.

D<sup>a</sup> Ana Mato Adrover

Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

## Introducción

La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) en junio de 2009, bajo el impulso y apoyo del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI). Fue el resultado de un fructífero trabajo de coordinación y consenso entre las Comunidades Autónomas (CC.AA.), las sociedades científicas relevantes en la materia y las asociaciones de pacientes.

En el CISNS se acordó realizar una evaluación de la Estrategia a los dos años de su aprobación, para ello el Comité Institucional (representantes de las CC.AA.) y por el Comité Técnico (sociedades científicas y asociaciones de pacientes) de la misma acordaron por consenso la metodología para su evaluación, determinando el método operativo de recogida de información y las fuentes a consultar en cada caso.

La Secretaría Técnica de la Estrategia, creada al efecto y dependiente de la Subdirección General de Calidad y Cohesión, con los datos e información aportados por las CC.AA., Sociedades Científicas y Asociaciones de pacientes elaboró el Informe de Evaluación aprobado por el CISNS en diciembre de 2012.

El análisis de los resultados de la evaluación aporta una valiosa información acerca de la situación real de las enfermedades raras en España que, junto con la evidencia científica disponible, dio lugar a una redefinición de los objetivos y recomendaciones. El trabajo desarrollado en los meses siguientes estableciendo acciones, recomendaciones, objetivos e indicadores se ha concretado en esta nueva versión de la Estrategia. La próxima evaluación se plantea con un horizonte temporal de cuatro años, con una evaluación parcial a los dos años.

Esta Actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud incorpora todos los conocimientos y datos disponibles sobre estas patologías hasta la fecha, colaborando a la puesta al día de la situación de las enfermedades raras en España. En definitiva, el objetivo es ayudar a la mejora de los servicios prestados en todo el territorio nacional para las personas afectadas por este tipo de patologías y sus familias, basados en los principios de calidad, equidad y cohesión.

Francesc Palau

Coordinador de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS



## Estructura del documento

El documento se estructura en tres partes:

Primera parte, Aspectos generales, que incluye la situación de las enfermedades raras en España, la metodología de elaboración y definición de conceptos.

Segunda parte, Desarrollo de las líneas estratégicas, donde se detallan los objetivos y las recomendaciones. Como producto del consenso de los participantes de la Estrategia se han mantenido las líneas de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS aprobada por el CISNS en junio de 2009. Estas son las siguientes:

Línea estratégica 1: Información sobre las enfermedades raras

Línea estratégica 2: Prevención y detección precoz

Línea estratégica 3: Atención sanitaria

Línea estratégica 4: Terapias

Línea estratégica 5: Atención sociosanitaria

Línea estratégica 6: Investigación

Línea estratégica 7: Formación

Las líneas estratégicas se despliegan en objetivos generales y específicos.

Tercera parte, Seguimiento y evaluación, que recoge el proceso para permitir la monitorización de las acciones que se proponen.

# Aspectos generales

## 1. Situación de las Enfermedades Raras en España

### Línea 1. INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

#### 1.1. Información sobre enfermedades raras y recursos disponibles

Desde una visión eminentemente epidemiológica, las enfermedades raras (EERR) o raras o poco frecuentes, que son enfermedades de carácter crónico y discapacitante, presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad temprana o la reducción de la calidad de vida de las personas que las padecen y sus familias.

En este contexto, las enfermedades raras se convierten en un desafío para los sistemas de salud al conformar un conglomerado, en el que se entremezclan enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje.

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras es proporcionar y difundir información exacta en un formato adaptado a las necesidades de profesionales, personas afectadas y sus familias.

Las iniciativas para paliar la necesidad de información y facilitar el acceso a la misma han sido diversas, tanto en el ámbito nacional como en el internacional.

Entre estas iniciativas pueden destacarse, a nivel nacional, la del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), surgida en diciembre de 2000, cuando publicó el primer Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE) de acceso libre y gratuito, con información contrastada y con un lenguaje comprensible. El IIER se creó en 2003 y tiene como objetivos el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Fruto de este trabajo se publicó en 2004 la guía “Enfermedades Raras: un enfoque práctico”, que tomó como base el trabajo desarrollado por el SIERE, cuyos contenidos están orientados a pacientes, familiares, profesionales sanitarios y

demás agentes sociales implicados. Esta guía proporciona información acerca de unas 400 EERR, agrupadas según los grandes grupos de la Clasificación Internacional de Enfermedades novena edición (CIE-9), una descripción de las mismas que incluye signos y síntomas de la enfermedad, y un breve repaso de técnicas complementarias de diagnóstico así como de aspectos básicos preventivos, opciones terapéuticas, y genéticas, en los casos en que existan, incluyendo también información sobre medicamentos. Asimismo incluye información acerca de los recursos sociales disponibles y aspectos relacionados con la discapacidad e incorpora el inventario disponible de asociaciones de ayuda mutua y datos de localización de las mismas.

En Septiembre de 2009 fue inaugurado el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) ubicado en Burgos, dependiente del IMSERSO. El Centro desarrolla dos cometidos fundamentales, los propios de los Servicios de Referencia y los de Promoción de Autonomía Personal y Atención Especializada. Los Servicios de Referencia, son recursos especializados en la investigación, estudio y conocimiento de las enfermedades raras y en la formación de los profesionales que atienden a las personas enfermas y a sus familias o que trabajan en este sector, así como recursos expertos en la gestión del conocimiento, la generación y difusión de buenas prácticas y la información y el asesoramiento técnico. Los Servicios de Atención Especializada son una serie de servicios específicos, que se desarrollarán a través de distintos programas de atención sociosanitaria dirigidos a personas afectadas por una enfermedad rara y a sus familias: 1) Servicio de Atención Multidisciplinar de Enfermedades Raras (en régimen ambulatorio o residencial) prestando atención en rehabilitación física, psicológica, pedagógica, etc.; 2) Encuentros: se desarrollan a lo largo del año, para que las personas con una enfermedad rara y sus familias puedan participar en encuentros con otras personas con enfermedades análogas, compartiendo entre ellas un espacio y un tiempo que les permita intercambiar impresiones, y también contar con profesionales o personas expertas, para que puedan, entre otras cosas, aprender a afrontar la enfermedad, mejorar las habilidades en su atención y su autonomía personal. 3) Nacer: Servicio convenido con los departamentos de neonatología de los Centros hospitalarios, para prestar apoyo a padres que puedan tener un bebé con una

enfermedad rara. 4) Respiro Familiar: Es un servicio de estancias temporales, en régimen residencial de 12 días de duración, para personas afectadas por una ER con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria así como mejorar su calidad de vida.

Otra iniciativa, que parte precisamente del movimiento asociativo, en concreto de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), es el Servicio de Orientación e Información (SIO) sobre EERR creado por dicha federación en enero del 2001.

Este servicio se dirige a personas afectadas por EERR y sus familias, profesionales que trabajan en distintos ámbitos de intervención y que precisan información sobre estas patologías, así como a la población en general.

El SIO ofrece información básica sobre las EERR (definición de la enfermedad y sintomatología principal), asesoramiento sobre recursos existentes y especialistas y constituye un elemento facilitador de la toma de contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

FEDER además ha promovido la realización de estudios sociosanitarios sobre enfermedades raras como en 2009 el Estudio ENSERio “Estudio sobre situación de las Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España” seguido en 2012 por el estudio ENSERio 2 “Por un modelo sanitario para la Atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas”.

Otros trabajos de interés realizados en 2012 han sido el “Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares” promovido por la Federación ASEM y editado por el Real Patronato sobre Discapacidad del MSSSI y el trabajo “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid” realizado por el IIER.

El Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, del Instituto de Salud Carlos III fue creado el 13 de febrero de 2002, por un convenio de colaboración entre el Instituto de Salud Carlos III y la Universidad Complutense de Madrid para

incluir al Grupo de Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas. Éste dispone de dos servicios de información sobre teratógenos, uno dirigido a los profesionales médicos (SITTE-Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos) y otro para la población general (SITE-Servicio de Información Telefónica para la Embarazada).

Además, elabora unas hojas informativas llamadas PROPOSITUS, sobre algún aspecto importante, y actualizado, para la prevención de defectos congénitos (por ejemplo, fármacos durante el embarazo, alimentación,...), que están disponibles on line.

En el ámbito internacional, y más concretamente a nivel europeo, ORPHANET surgió en Francia en 1997, extendiéndose progresivamente al resto de países europeos. España se incorporó al proyecto en 2002, primero de la mano de la Universitat Pompeu Fabra y, posteriormente, del Institut de Recerca Vall d'Hebron (VHIR). Desde abril de 2011, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) es el socio de Orphanet en España.

ORPHANET es una base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos que ofrece servicios para todas las personas interesadas: pacientes y familiares, profesionales de la salud, investigadores, industria y agentes reguladores. Su objetivo es contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de las personas afectadas de enfermedades raras.

El portal da acceso a: un listado de enfermedades clasificadas según las clasificaciones expertas publicadas existentes, una enciclopedia que abarca más de 4.000 enfermedades raras, un listado de medicamentos huérfanos en todas las etapas de desarrollo (desde la designación de “medicamento huérfano” hasta la autorización de comercialización), un directorio de servicios especializados en los 37 países socios que ofrece información sobre: centros expertos especializados y centros de referencia, laboratorios médicos, proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros, redes, plataformas tecnológicas y asociaciones de pacientes, y una variedad de servicios que incluyen: una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas), un boletín en inglés con noticias científicas y políticas (Orphanews Europe), que también se publica en francés e italiano, y los informes de Orphanet, estudios temáticos e informes sobre temas generales.

A estos recursos hay que sumar el portal Orphadata ([www.orphadata.org](http://www.orphadata.org)), desde donde todo el conjunto de datos de Orphanet es directamente accesible en un formato reutilizable, y los portales nacionales, un punto de acceso de cada país al portal internacional en el que se incluye información de relevancia a nivel nacional; el portal español está accesible en: [www.orphanet-espana.es](http://www.orphanet-espana.es).

## **1.2. Registros**

Toda propuesta de promoción y protección de la salud, al igual que de detección precoz y otros aspectos, ha de estar basada en estudios epidemiológicos sólidos que permitan delinear la política sanitaria más adecuada al problema que se pretende abordar.

A pesar de que las EERR contribuyen en gran medida a la morbilidad y la mortalidad de la población, son invisibles en los sistemas de información sanitaria dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación.

La vigilancia epidemiológica en EERR debe dar respuesta a las siguientes necesidades de información:

- Conocer su frecuencia, distribución espacial, evolución temporal y otras características que faciliten su mejor conocimiento.
- Posibilitar estudios de disponibilidad, efectividad, eficiencia y acceso a los servicios sanitarios.
- Conocer los recursos disponibles y necesarios.
- Actuar como instrumento de soporte para la planificación y toma de decisiones.

En definitiva, para alcanzar estos fines se hace preciso colaborar en la elaboración de sistemas de información sobre EERR, tanto a nivel nacional como europeo, como uno de los instrumentos clave para organizar la vigilancia de estas patologías.

Estos sistemas suponen la recogida sistematizada y archivo ordenado de datos, que habrán de definirse con carácter previo, de manera que sirvan de soporte para generar información relevante para el conocimiento de las EERR y la toma de decisiones entorno a las mismas.

En nuestro país, la iniciativa más destacable fue la creación de REpIER, Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, una de las doce redes de investigación relacionadas con EERR aprobadas en el marco de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS) creadas en 2002 por el Instituto de Salud Carlos III. Su principal objetivo fue el de “desarrollar un programa de investigación epidemiológica para las Enfermedades Raras en España, que aportara un mayor conocimiento de la situación de las mismas en términos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos, a la vez que proporcionaba una información más apropiada para el desarrollo de pautas de actuación socio-sanitarias”.

REpIER, integrada por dieciséis centros/grupos de investigación pertenecientes a once Comunidades Autónomas y por el propio Instituto de Salud Carlos III, estudió las posibilidades que ofrecían las bases de datos existentes en sus respectivas Comunidades para la construcción de un sistema de información epidemiológica de EERR. Trató además de identificar los registros existentes y su funcionalidad, de analizar las estrategias para el estudio de la calidad de vida y llevó a cabo un análisis de costes de tratamiento y gastos sanitarios.

Como resultado de este esfuerzo se elaboraron diversos estudios de prevalencia de las enfermedades raras por CC.AA. A pesar de su indudable valor como primera aproximación al estudio epidemiológico de las enfermedades raras, la mayoría de los informes cuentan con la limitación de las fuentes de información utilizadas, el Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBD) y el sistema de codificación empleado.

Los registros sanitarios son una herramienta de incalculable valor en el caso de enfermedades de baja frecuencia dada la dispersión de la información y el grado de desconocimiento de las mismas.

Por registro sanitario se entiende el archivo de datos sistemático, continuado y recuperable de manera eficiente relativo a elementos de importancia para la salud, en una población definida, de modo que los elementos registrados puedan relacionarse con una población base. Su abordaje supone el conseguir datos relevantes y fiables que permitan hacer inferencias específicas sobre la población diana para plantear acciones de prevención, control o investigación en el ámbito de dichas enfermedades.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III en 2005 dio de alta en la Agencia de Protección de Datos Estatal el fichero “Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras”. Este registro comenzó a estandarizar sus trabajos tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REPIER.

Desde una perspectiva más amplia, en el artículo “Los Registros de Enfermedades en la Investigación Epidemiológica de las ER en España” publicado en 2006 en la Revista Española de Salud Pública, se llevó a cabo un estudio descriptivo a partir de los dos directorios de registros sanitarios elaborados por la Agencia Española de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS) en 2000 y 2005. Estos directorios constituyen la única base estándar y homogénea existente en España, hasta la fecha, que permite valorar la existencia de registros sanitarios en el ámbito de las enfermedades raras.

El ISCIII se unió en el año 2011 al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), consorcio promovido desde la Unión Europea y los Instituto Nacionales de Salud de los EEUU cuyos objetivos son la búsqueda de nuevos tratamientos y el desarrollo de nuevos marcadores diagnósticos para estas patologías. Fruto de esta estrategia de adhesión a IRDiRC, el ISCIII aprobó un proyecto de creación de un registro nacional en el que colaboran todas las Comunidades Autónomas, las organizaciones de pacientes como FEDER, las asociaciones relacionadas con la industria farmacéutica y las empresas biotecnológicas (Farmaindustria, Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) y la Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO)) así como redes de investigación y varias sociedades científicas médicas españolas. El proyecto denominado Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR- <https://spainrdr.isciii.es>) es liderado por el IIER, perteneciente al ISCIII.

Desde el punto de vista epidemiológico las denominadas enfermedades raras resultan en muchos casos “invisibles” a los programas de información sanitaria debido a la falta de sistemas apropiados para su codificación y clasificación.

Desde esta perspectiva es imprescindible, aprovechando los trabajos que hasta ahora se han venido realizando, trabajar en el desarrollo de una clasificación



común, en sintonía con la que se esté desarrollando en la OMS y en el marco de EUCERD (*European Union Committee of Experts on Rare Diseases*).

Cualquier método utilizado para clasificar estas patologías debe superar una importante problemática que ha venido retrasando hasta este momento la adopción de una clasificación definitiva de las EERR y que fundamentalmente viene dada por:

- La dificultad de decidir si una determinada enfermedad debe ser clasificada o no, como enfermedad rara, porque los criterios utilizados no siempre son aceptados universalmente.
- La terminología médica al uso es muy variada, lo que hace que la relación de entidades nosológicas y sus respectivos sinónimos sea muy abigarrada e introduzca un elemento de confusión en cualquier clasificación.
- Algunas de estas enfermedades tienen una etiología multifactorial y muchas de ellas afectan a diversos órganos y sistemas, por lo que en ocasiones es difícil ubicarlas en un grupo determinado de enfermedades.
- El ritmo de identificación de nuevas enfermedades y de nuevos grupos de enfermedades es tan acelerado en algunos terrenos (por ejemplo errores congénitos del metabolismo, tumores, etc.) que hace que continuamente se añadan a los listados alfabéticos de EERR nuevas entidades en búsqueda del sitio que les corresponde.
- La dificultad en el diagnóstico definitivo de algunas EERR y su agrupación en familias de enfermedades.

En la práctica todas las clasificaciones actualmente en uso pueden englobarse en los siguientes tipos:

### **1. Relación nominal de enfermedades raras ordenadas alfabéticamente.**

Este sistema es la base de las clasificaciones utilizadas en el momento actual por *Orphanet*, por el grupo holandés CINEAS, por la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, REPIER (incluye códigos CIE-9 y CIE-10) y *Health on the Net Foundation* (HON).

Tiene la ventaja de que puede completarse con los códigos internacionales al uso (CIE, OMIM, etc.) para la vigilancia epidemiológica a partir del CMDB y permite

incluir de un modo individual todas las enfermedades conocidas y las que vayan identificándose en el futuro.

Su mayor inconveniente es que para una relación de más de 5.600 enfermedades, 5.682 registradas en la base de datos Orphanet, algunas de ellas extraordinariamente poco frecuentes, no resulta eficaz desde el punto de vista epidemiológico y no permite organizar sistemas de atención individualizada para todas y cada una de las enfermedades. Para paliar esta dificultad cada grupo trabaja habitualmente con un grupo pequeño de entidades, pero al ser éstas seleccionadas con criterios distintos en cada caso (prevalencia local, trascendencia socio-cultural, gravedad, etc.) se generan listas de EERR distintas en número y en composición, que oscila entre 300 y 1.500 enfermedades.

## **2. Clasificación “por niveles” de las enfermedades raras, utilizando la Clasificación Internacional de Enfermedades de la OMS.**

En este tipo de codificación, el primer nivel es de carácter nosológico (Ej. Enfermedades endocrinas “E00-E90”), el segundo define los distintos grupos de enfermedades (Ej. Trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos “E70”) y el tercero recoge las enfermedades específicas.

Está siendo utilizado como herramienta de trabajo básica en este momento, con variaciones específicas para cada país, por la Comunidad Autónoma de Andalucía y el IIER del Instituto de Salud Carlos III.

Se trata de un sistema empleado universalmente para la vigilancia epidemiológica de morbilidad, mortalidad y discapacidad. Su primer escalón tiene una gran sensibilidad lo que permite la detección y clasificación de cualquier patología. Sus códigos vienen utilizándose en España en el CMBD por lo que resulta fácilmente asimilable y evidentemente admite la inclusión de cualquier nueva enfermedad en cualquiera de los grupos.

Su inconveniente más notable es el hecho de que algunas enfermedades raras, bien identificadas en la actualidad, no figuran codificadas en la CIE-9, ni en la CIE-10 y parece necesario definir grupos de enfermedades nuevos para incluir algunas de estas enfermedades en el CIE-11.

En la red SpainRDR, los trabajos de estandarización de métodos, clasificaciones y codificaciones, así como fuentes de información y estrategias de recogida de la

información están siendo desarrolladas. Además, el ISCIII está dando una mayor cobertura a dicho registro unificando los métodos de los diversos registros de pacientes existentes, al mismo tiempo que desarrolla un inventario de todos los registros que puedan incorporarse al proyecto SpainRDR en un inmediato futuro.

Las Comunidades Autónomas están desarrollando sus registros poblacionales en EERR habiéndose publicado las órdenes de creación de los mismos en Andalucía, Aragón, Asturias, Illes Balears, Canarias, Cantabria, Castilla La Mancha, Castilla y León, Extremadura, Navarra, Murcia, Comunidad Valenciana, País Vasco y La Rioja.

Al mismo tiempo, el IIER y el MSSSI han participado en el proyecto europeo EPIRARE (2011-2013), - <http://www.epirare.eu> - encargado de crear criterios sobre el desarrollo y la calidad de los registros de enfermedades raras que sirvan de base para la implantación de la próxima plataforma Europea de registros. El IIER también es socio del proyecto RD-CONNECT – <http://www.rd-connect.eu> - responsable de la organización y estandarización de datos sobre registros, biobancos y datos derivados de estudios de secuenciación masiva a nivel internacional. Este proyecto, aprobado en el año 2012 en el marco del Séptimo Programa Marco de la UE, actúa dentro del consorcio IRDiRC en plena coordinación con EPIRARE y el grupo de trabajo del propio consorcio. El proyecto SpainRDR actúa en coordinación con todas estas acciones europeas e internacionales a través del IIER y sustenta de esta forma la integración y validación de sus resultados.

## **Línea 2. PREVENCIÓN Y DETECCIÓN PRECOZ**

### **2.1. Prevención**

Son muy pocas las enfermedades raras que permiten una prevención primaria, aunque se considera que algunos factores ambientales pueden ser causantes de malformaciones congénitas (teratógenos) y de algunos cánceres infantiles. Para prevenir algunas EERR es preciso abordar el período previo a la concepción y el embarazo con medidas de salud pública dirigidas a promover estilos de vida saludables y evitar el consumo de sustancias perjudiciales, especialmente el alcohol, durante el embarazo.

El conocimiento epidemiológico y la comprensión de los determinantes de la salud así como de los factores de riesgo asociados, por parte de los profesionales sanitarios, resultan fundamentales en la prevención primaria de los problemas en el nacimiento. La puesta en práctica de estrategias de prevención primaria responde a los avances en el conocimiento científico acerca de la influencia de estos factores de riesgo.

## **2.2. Detección precoz**

Una de las principales dificultades a la que, en general, se enfrentan las personas afectadas por una enfermedad rara es la consecución de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable.

Las consecuencias del retraso diagnóstico pueden ser graves tanto para el o la paciente como para su entorno familiar y social, privándoles de las intervenciones terapéuticas oportunas cuando existen, con el consiguiente empeoramiento clínico, secuelas físicas, y en ocasiones intelectuales y psicológicas, que podrían haberse evitado o paliado con un diagnóstico temprano. En el caso de las enfermedades genéticas, la ausencia de diagnóstico implica el desconocimiento del riesgo de tener más hijos e hijas afectadas y privar a pacientes y familia del acceso al consejo genético.

La vía hacia el acceso a diagnósticos precoces pasa por la potenciación de una serie de actuaciones que van desde los programas poblacionales de detección precoz, debidamente contrastados en base al conocimiento científico disponible e implantados con criterios de calidad y eficiencia y el fomento de la investigación aplicada al diagnóstico, hasta garantizar la equidad de acceso de todas las personas afectadas a las pruebas diagnósticas que se requieran en cada caso.

Por otra parte, el “Programa del Niño Sano” se inició en nuestro país hace más de veinte años, siendo hoy en día un programa consolidado, bien implantado, con buena aceptación por parte de familiares y profesionales y que constituye uno de los principales servicios que presta el sistema sanitario en Atención Primaria (AP) destinado a la población infantil en todas las CC.AA. El Programa de Salud Infantil

comprende un conjunto de actividades de prevención, detección precoz de la enfermedad y de promoción de la salud, de eficacia conocida.

En la actualidad los programas de salud infantil inciden en la detección precoz de enfermedades y grupos de riesgo y la supervisión del crecimiento y desarrollo global del niño, lo que permite tanto a pediatras como a otros profesionales del ámbito sanitario la identificación de señales de alerta y detección precoz de trastornos en el desarrollo, que pueden formar parte del cortejo sintomático de diversas EERR.

En relación con las iniciativas de sociedades científicas o asociaciones de pacientes, cabe destacar la creación en 2012 desde la SEMFyC del protocolo en línea de Atención Primaria de Enfermedades Raras (DICE-APER) para la atención primaria de pacientes con enfermedades raras en colaboración con el IIER, CREER y FEDER. Los objetivos de este protocolo son facilitar el diagnóstico, proveer información a los pacientes, mejorar la coordinación entre atención primaria y atención hospitalaria y obtener datos epidemiológicos de estas enfermedades.

La evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS ha puesto de manifiesto que se realizan acciones de sensibilización y formación a profesionales de Atención Primaria pero no están claramente establecidos los criterios sobre los que se les debería formar para potenciar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara. También hay que mejorar su disponibilidad a derivar pacientes a servicios más especializados donde pueda realizarse el correcto diagnóstico de la enfermedad y establecer la adecuada estrategia de tratamiento.

La detección precoz de enfermedades ha sido uno de los temas priorizados y abordados en relación a la actualización y concreción de la cartera de servicios comunes del SNS, junto con la cartera de genética y la de reproducción humana asistida, en el año 2012-2013. Con los trabajos realizados con las CC.AA. y a través de Grupos de personas expertas se ha elaborado una propuesta, aprobada en julio de 2013 por el CISNS, que recoge una cartera común de cribado poblacional neonatal para 7 patologías que deberán ser cribadas en todo el territorio nacional.

Del mismo modo, se ha elaborado una propuesta que establece el marco de la cartera común de genética, también aprobada por el CISNS, que incluye el consejo genético, los análisis genéticos (tipos de estudios, requisitos y criterios de indicación que estos deben cumplir para ser incluidos en la cartera común de servicios del SNS).

### **A. Consejo genético**

La Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, que contempla las pruebas genéticas en la investigación y asistencia precisa que cuando se lleve a cabo un análisis genético con fines sanitarios “será preciso garantizar a la persona interesada un asesoramiento genético apropiado”.

El consejo genético se ha venido realizando en España desde principios de los años 70 por parte de determinados servicios de hospitales. En estos servicios se ofrecen pruebas de citogenética, genética molecular y genética bioquímica (en el caso de enfermedades metabólicas hereditarias), así como consulta de consejo genético.

El consejo genético, de acuerdo con lo establecido en el artículo 3 de la Ley 14/2007, es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para ella o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Este procedimiento tendrá lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos

La propuesta de cartera de genética anteriormente mencionada incluye el consejo genético como un procedimiento fundamental en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades o trastornos de base genética, en el que deben participar uno o más profesionales, y que debe:

a) Interpretar los antecedentes médicos personales o familiares que permiten valorar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad o trastorno de base genética.

b) Informar sobre el tipo de herencia, los análisis genéticos y sus consecuencias, la posibilidad de prevención o tratamiento y la disponibilidad y accesibilidad de recursos.

c) Ofrecer el apropiado asesoramiento, respetando el principio de autonomía de las personas para la toma de decisiones.

d) Solicitar el consentimiento informado previamente a la realización de cualquier análisis genético, tras explicar su validez y utilidad clínica, sus beneficios y las consecuencias derivadas de realizarlo.

## **B. Diagnóstico genético**

El término diagnóstico genético hace referencia al proceso clínico por el cual se determina la presencia de una enfermedad genética o hereditaria o el riesgo de padecerla a través de la realización de análisis genéticos o pruebas genéticas.

En España, el diagnóstico y el consejo genético son disciplinas que, en principio, se asociaron a la atención que se presta en hospitales. En el SNS actualmente estas actividades las realizan profesionales de diferentes perfiles que se han formado y han adquirido experiencia en estas materias<sup>1</sup>.

Es importante distinguir entre diagnóstico genético y análisis genéticos. Con el término “diagnóstico genético” se quiere indicar un proceso de actuación clínica definido en el contexto de la relación del personal sanitario con pacientes y familias. Mientras que el término “análisis genéticos”, de acuerdo con lo establecido en el artículo 3 de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, es el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado.

---

<sup>1</sup> El Real Decreto 1277/2003, de 10 de octubre, por el que se establecen las bases generales sobre autorización de centros, servicios y establecimientos sanitarios, define en su Anexo II los servicios sanitarios que constituyen la oferta asistencial de los centros sanitarios, entre estos define el de Genética (U.78) como la “unidad asistencial que, bajo la responsabilidad de un facultativo con formación adecuada, está dedicada a la realización de pruebas genéticas y la emisión de los dictámenes correspondientes con fines diagnósticos.

La propuesta de cartera común de servicios de genética define los análisis genéticos y los diferentes tipos de análisis que forman parte de dicha cartera señalando para cada tipo los criterios de indicación y los requisitos que deben cumplir para formar parte de la misma.

La indicación de los análisis genéticos debe vincularse sistemáticamente al consejo genético, respetando, en todo momento, la libre autonomía de la persona y requiriendo su consentimiento expreso y por escrito, una vez haya sido pertinentemente informada de los objetivos, posibilidades y limitaciones del análisis, así como de las posibles repercusiones de sus resultados a nivel individual y familiar. Las personas incapacitadas y menores participarán, en la medida de lo posible y según su edad y capacidades, en la toma de decisiones a lo largo del proceso, tal y como se indica en el artículo 4 de la citada Ley 14/2007.

Los análisis genéticos incluidos en la cartera de servicios comunes deben cumplir los siguientes requisitos:

- a) Tener validez analítica y clínica: Existir evidencia científica sobre la efectividad de la prueba.
- b) Ser de utilidad clínica: Constituir un elemento esencial para el diagnóstico, pronóstico, selección y seguimiento de tratamientos, así como para tomar decisiones reproductivas, siempre que el balance beneficio/riesgo sea favorable.
- c) Haber sido valorados previamente en relación a las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial pública.

En la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS en el área de genética sólo se incluirán aquellos análisis genéticos que, cumpliendo los requisitos de validez analítica y clínica, utilidad clínica e impacto en la salud anteriormente expuestos, corresponden a alguno de los siguientes tipos de estudios:



A. Análisis genéticos diagnósticos: Se realizan en personas con signos o síntomas de enfermedad y sirven para confirmar o descartar una enfermedad o trastorno de base genética determinado.

B. Análisis genéticos presintomáticos: Se realizan en personas asintomáticas y sirven para determinar si presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad, generalmente de comienzo tardío.

C. Análisis genéticos de portadores: Se realizan en personas con alto riesgo de transmisión de enfermedad a su descendencia, aunque en general tienen poca o ninguna consecuencia para la salud de esta persona, y sirven para determinar si la persona es portadora de una alteración genética hereditaria.

D. Análisis genéticos para diagnóstico prenatal: Se realizan en el feto con alto riesgo de sufrir una determinada enfermedad o trastorno genético relacionado con su salud: anomalía cromosómica o molecular.

E. Análisis para el diagnóstico genético preimplantacional (DGP): Se realizan en preembriones con alto riesgo de padecer enfermedades o trastornos de base genética graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos actuales y sirven para identificar a los preembriones no afectados que serán transferidos mediante técnicas de reproducción humana asistida.

El DGP también podrá realizarse, en combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones *in Vitro*, con fines terapéuticos para terceros, previo informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA).

F. Análisis de Farmacogenética y Farmacogenómica: Se realizan en personas que necesitan ser tratadas con determinados medicamentos y sirven para valorar la respuesta terapéutica o evitar posibles efectos adversos en un individuo determinado.

### **C. Programas de cribado neonatal**

Los Programas de Cribado Neonatal (PCN), considerados como una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, están dirigidos a “la identificación pre-sintomática de determinados estatus genéticos, metabólicos o infecciosos

mediante el uso de pruebas que puedan aplicarse a toda la población de recién nacidos” siendo su objetivo “la identificación temprana y el tratamiento de las personas afectadas, de forma que la intervención médica a tiempo reduzca la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades”.

El cribado neonatal de enfermedades endocrinometabólicas es uno de los cribados poblacionales en los que existe más heterogeneidad en el SNS. Si bien todas las Comunidades y Ciudades Autónomas tienen programas de cribado para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria, respecto al resto de programas la implantación de los mismos es muy variada.

En este sentido el MSSSI junto con las CC.AA. ha trabajado para establecer una oferta única de programas de cribado neonatal en la cartera básica común de servicios. El 23 de Julio de 2013 se aprobó en el Pleno del CISNS las enfermedades que formarán parte del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS incluido en la cartera básica común de servicios, con la revisión de enfermedades realizada hasta el momento. Estas enfermedades son: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), acidemia glutárica tipo I (GA-I) y anemia falciforme.

La incorporación de este programa poblacional de cribado neonatal en la cartera común básica de servicios del SNS se acompañará del desarrollo de:

- Un Sistema de Información de cribado neonatal que permita a nivel autonómico y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de este programa poblacional.
- Un Sistema de gestión de la calidad que permita abordar de manera homogénea en todas las CC.AA. los procesos de cribado, para ello es fundamental la elaboración de protocolos consensuados y su implementación en el SNS.

Como inicio de este proceso, el 18 de diciembre de 2013 el CISNS aprobó el documento “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS” En este documento se definen los

objetivos de calidad que deben cumplir las etapas del programa y los requisitos necesarios o recomendables para la consecución de los mismos.

Además, actualmente está en proceso de desarrollo el Sistema de Información del programa de cribado neonatal del SNS.

Las modificaciones de los programas de cribado neonatal han de estar basadas en el conocimiento actualizado y en la evidencia científica. La implantación de un programa de cribado debe realizarse de manera progresiva, racional y eficiente cumpliendo siempre los principios generales de acción en salud pública establecidos en el artículo 3 de la Ley General de Salud Pública, tales como: equidad, pertinencia, precaución, evaluación, transparencia, integralidad, seguridad.

En este contexto, antes de tomar decisiones acerca de la incorporación de una enfermedad a un programa de cribado neonatal, es necesario que se asegure el cumplimiento de los criterios establecidos en el “Documento marco sobre cribado poblacional” aprobado por La Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del SNS en el año 2010.

### **2.3. ATENCIÓN SANITARIA**

La principal vía inicial de acceso de las enfermedades raras es sin duda la Atención Primaria, por lo que en estas patologías en especial es fundamental la coordinación entre la asistencia primaria y la asistencia hospitalaria, con la concurrencia de múltiples enfoques y de una atención multidisciplinar.

Los profesionales sanitarios de los centros de AP necesitan herramientas para proporcionar una atención de calidad a pacientes con EERR. En primer lugar la formación específica en EERR es fundamental para la detección precoz, atención y seguimiento adecuados de personas con EERR evitando la visita a múltiples especialistas y pruebas diagnósticas innecesarias.

Por otra parte deberían contar con información sobre recursos, tanto sanitarios como sociales, así como de las asociaciones de pacientes con EERR existentes.

Otro aspecto fundamental, a parte de la necesaria formación específica en EERR y el conocimiento de los recursos de información disponibles para profesionales sanitarios, es la coordinación entre AP y Atención Hospitalaria (AH), que redundaría en una mejora en la continuidad asistencial y en la mejora de la calidad de vida (Ej. La reducción del tiempo de remisión del paciente al especialista que puede realizar el diagnóstico).

En definitiva, el objetivo es por un lado el refuerzo en la coordinación entre los niveles asistenciales (AP/AH), así como la coordinación entre los cuidados sanitarios y médico-sociales y con los Servicios y Unidades de Referencia del SNS (CSUR) por otro, como garantes de la prestación de unos cuidados de calidad a personas afectadas por una EERR y sus familias.

En España la labor de los Servicios y Unidades de Referencia del SNS es asistencial si bien, como criterio de designación se les pide a todos los CSUR que tienen que participar en proyectos de investigación y publicaciones en el campo de las EERR, así como en el programa MIR del Centro y tener un Programa de formación en EERR dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital y de atención primaria y un Programa de formación en EERR dirigido a pacientes y familias.

El Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud, hace referencia a las enfermedades raras que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención, lo cual no tiene por qué implicar atención continua del paciente en el servicio o unidad de referencia, sino que éste debe 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 estas personas.

Todo el procedimiento de designación de CSUR se articula a través del Comité de Designación de CSUR del SNS, creado en el mencionado Real Decreto, dependiente del Consejo Interterritorial, al cual elevan sus propuestas. El Comité tiene como funciones estudiar las necesidades y proponer las patologías o los procedimientos diagnósticos o terapéuticos para los que es necesario designar CSUR, proponer el procedimiento para la designación y acreditación de los mismos e informar sobre él, evaluar las solicitudes de designación recibidas y hacer propuestas de designación al Consejo Interterritorial, estudiar y proponer la renovación/revocación de la designación de los CSUR y elaborar el procedimiento de derivación de los usuarios.

El Comité, que se constituyó el 28 de noviembre de 2006, en su sesión constitutiva aprobó un programa de trabajo para ir abordando los temas que le encomendó el Real Decreto 1302/2006. Entre ellos, y dado que es muy difícil tratar simultáneamente todas las áreas de especialización, se acordó una priorización del abordaje de éstas. Cada una de las distintas áreas se está desarrollando con grupos de personas expertas designados por las CC.AA., las sociedades científicas y el propio Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estos grupos de persona expertas en cada área de especialización están trabajando con dos objetivos: 1) Realizar una propuesta justificada de las patologías o de las técnicas, tecnologías o procedimientos diagnósticos o terapéuticos para los que es necesario designar CSUR en el SNS, y 2) elaborar una propuesta de los criterios que deben cumplir estos para ser designados como de referencia, en función del tipo de actividad para la que se vayan a designar.

Una vez concluido el trabajo en cada grupo de personas expertas, éste se presenta al Comité de Designación para que lo apruebe y eleve, si procede, al Consejo Interterritorial para su aprobación.

Tras acordarse los criterios se abre un periodo de solicitud de CSUR, presentando sus propuestas las CC.AA. al Comité de Designación.

Una vez admitidas a trámite, las solicitudes son enviadas a la S.G. de Calidad y Cohesión del MSSSI para el inicio del proceso de auditoría y acreditación. Tras recibir los correspondientes informes de acreditación, el citado Comité los estudia junto con el resto de documentación de cada expediente y eleva sus propuestas de

designación o no designación al Consejo Interterritorial, que se hacen efectivas por Resolución de la Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

La designación de un CSUR es por un periodo máximo de 5 años. Antes de finalizarla este período será preciso renovar la designación siempre que, previa reevaluación por la S.G. de Calidad y Cohesión del MSSSI, se sigan cumpliendo los criterios que motivaron la designación.

El Consejo Interterritorial ha ido acordando criterios de designación para designar CSUR para la atención de patologías y procedimientos relacionados con enfermedades raras, como: glaucoma en la infancia, alteraciones congénitas del desarrollo ocular, tumores oculares en la infancia, queratoplastia penetrante en niños, trasplantes infantiles, tratamiento ortopédico (enfermedades neuromusculares, malformaciones congénitas, displasias óseas y grandes alargamientos de miembros), cardiopatías congénitas, cardiopatías familiares, ataxias y paraplejías hereditarias, esclerosis múltiple.

Los últimos fueron en marzo de 2013 para los siguientes grupos de enfermedades raras:

- Enfermedades metabólicas hereditarias
- Enfermedades neuromusculares
- Síndromes genéticos neurocutáneos (facomatosis)
- Enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento
- Trastornos complejos del sistema nervioso autónomo.

Por otra parte la “Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras“ (2009/C 151/02) de junio de 2009, en lo que respecta a Centros especializados y Redes Europeas de Referencia para Enfermedades Raras recomienda: 1) Determinar los centros especializados adecuados del territorio nacional antes de finales de 2013, y estudiar el apoyo a su creación; 2) Fomentar la participación de los centros especializados en las redes europeas de referencia, dentro del respeto a las competencias y normas nacionales en relación con su autorización o reconocimiento; 3) Organizar rutas sanitarias para pacientes con enfermedades raras mediante la cooperación con las

personas expertas pertinentes y el intercambio de profesionales y de conocimiento experto del propio país o de otros, en caso necesario; 4) Apoyar el uso de las tecnologías de la información y de la comunicación, como la telemedicina, cuando sea necesario para permitir el acceso a distancia a la atención sanitaria específica necesaria; 5) Incluir en sus planes o estrategias las condiciones necesarias para la difusión y la movilidad de la pericia y el conocimiento con objeto de facilitar el tratamiento de los pacientes en su proximidad y; 6) Animar a los centros especializados a adoptar un planteamiento pluridisciplinario de la asistencia, a la hora de tratar las enfermedades raras.

Con el objeto de establecer las normas para facilitar el acceso a una asistencia sanitaria transfronteriza segura y de alta calidad, así como promover la cooperación en materia de asistencia sanitaria entre España y los demás Estados miembros de la Unión Europea se dispone del Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación.

Este Real Decreto define en su artículo 12, sobre las Redes Europeas de Referencia, que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, previo acuerdo del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, a propuesta del Comité de designación de centros, servicios y unidades de referencia dependiente de este Consejo, establecerá el procedimiento correspondiente para que los servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud designados de acuerdo al procedimiento establecido en el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud, previo informe del citado Comité, puedan pertenecer o colaborar con las redes europeas de referencia, una vez que la Comisión Europea haya publicado los actos de implementación de éstas.

El artículo 22, Información sobre las Enfermedades Raras, del Real Decreto 81/2014, va dirigido a facilitar profesionales sanitarios y a pacientes información sobre las herramientas existentes en España y en la Unión Europea tales como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud de

España y las Redes Europeas de Referencia relacionadas con estas enfermedades. Además también va dirigido a facilitar información a los pacientes, profesionales sanitarios y financiadores de la asistencia sanitaria sobre las posibilidades que ofrece el Reglamento (CE) n.º 883/2004, de 29 de abril de 2004, para la remisión de los pacientes con enfermedades raras a otros Estados miembros, para diagnósticos y tratamientos que no estén disponibles en España.

## **Rehabilitación**

Más allá del abordaje farmacológico, el tratamiento de muchas EERR requiere la aplicación de servicios de atención temprana, rehabilitación motora y logopedia que precisan continuar desarrollándose en el sistema sanitario.

Ante la falta de tratamientos farmacológicos alternativos y eficaces, la atención temprana y la rehabilitación permiten a las personas con EERR optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades personales y sociales.

La rehabilitación motora y la logopedia se traducen en mejoras funcionales y neurológicas, prolongando la autonomía e incrementando, por tanto, su calidad de vida.

Asimismo los principios relativos a la rehabilitación, al igual que sucede con el resto de terapias, han de estar basados en la mejor evidencia científica disponible en lo que respecta a la recuperación o mejora de la calidad de vida y el coste-efectividad de la misma.

La Ley 13/1982, de Integración Social de Minusválidos, así como la Ley 51/2003 de 2 de diciembre, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las personas con discapacidad y la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia inciden en esta problemática. Siendo algunas de las enfermedades raras gravemente discapacitantes y/o que generan un alto grado de dependencia, las personas afectadas están en el ámbito de aplicación de esta Ley que establece como principios el de vida independiente, normalización y transversalidad de las políticas en materia de discapacidad.

La rehabilitación está contemplada en el Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema



Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización<sup>2</sup>. Sin embargo, dentro del SNS, la fisioterapia está orientada principalmente a personas con enfermedad aguda y en mucha menor medida a personas con enfermedades de carácter crónico que suelen ser dados de alta tras un breve periodo de rehabilitación.

No en todas las Comunidades se presenta la misma situación. Así, en la Comunidad Autónoma de Castilla-La Mancha se ha consensuado con la Consejería de Sanidad y Asuntos Sociales que las personas enfermas de ataxia puedan recibir rehabilitación intensiva en el Centro Nacional de Parapléjicos y/o acceder a centros de salud dotados de sala de rehabilitación y fisioterapeutas durante todo el año.

En la Generalitat de Catalunya se ha elaborado el Plan Director Sociosanitario, para las personas con enfermedades neurológicas que pueden cursar con discapacidad, que contempla dentro de su despliegue la rehabilitación en los dispositivos específicos, como son los hospitales de día o los centros sociosanitarios para mayor intensidad de rehabilitación.

Otro ejemplo concreto de desarrollo de la atención sociosanitaria en distintos ámbitos es el Plan Integral de Atención Sociosanitaria al Deterioro Cognitivo en Extremadura (PIDEX), que atiende a personas con demencias degenerativas, daño cerebral adquirido y síndromes deficitarios del desarrollo, y contempla la estimulación cognitiva, la prestación de servicios sociales y el apoyo psicosocial a las personas cuidadoras y familiares.

#### **Línea 4. TERAPIAS**

---

<sup>2</sup> En el Anexo II, dentro de la cartera de servicios comunes de atención primaria se incluye: "5. Rehabilitación básica. Comprende las actividades de educación, prevención y rehabilitación que son susceptibles de realizarse en el ámbito de atención primaria, en régimen ambulatorio, previa indicación médica y de acuerdo con los programas de cada servicio de salud, incluyendo la asistencia domiciliaria si se considera necesaria por circunstancias clínicas o por limitaciones en la accesibilidad. Incluye:

- 5.1. Prevención del desarrollo o de la progresión de trastornos musculoesqueléticos.
- 5.2. Tratamientos fisioterapéuticos para el control de síntomas y mejora funcional en procesos crónicos musculoesqueléticos.
- 5.3. Recuperación de procesos agudos musculoesqueléticos leves.
- 5.4. Tratamientos fisioterapéuticos en trastornos neurológicos.
- 5.5. Fisioterapia respiratoria.
- 5.6. Orientación/formación sanitaria al paciente o cuidador/a, en su caso."

Y en el Anexo III del citado real decreto, dentro de la cartera de servicios comunes de atención hospitalaria se incluye:

"8. Rehabilitación en pacientes con déficit funcional recuperable. Comprende los procedimientos de diagnóstico, evaluación, prevención y tratamiento de pacientes con déficit funcional, encaminados a facilitar, mantener o devolver el mayor grado de capacidad funcional e independencia posible al paciente, con el fin de reintegrarlo en su medio habitual. Se incluye la rehabilitación de las afecciones del sistema musculoesquelético, del sistema nervioso, del sistema cardiovascular y del sistema respiratorio, a través de fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia que tenga relación directa con un proceso patológico que esté siendo tratado en el Sistema Nacional de Salud y métodos técnicos (ortoprótesis, reguladas en el anexo VI de cartera de servicios comunes de prestación ortoprotésica)."

#### **4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios**

Dentro del marco de la Unión Europea se entiende por “Medicamento Huérfano” aquel producto destinado al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, que resulte improbable que, sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria y que los beneficios sean significativos para las personas afectadas por la enfermedad de que se trate.

##### **Situación en la UE**

En la Unión Europea, se estableció una política de Medicamentos Huérfanos mediante la aprobación del Reglamento (CE) nº 141/2000 en diciembre de 1999, con el objetivo de implantar un procedimiento comunitario de designación de medicamentos huérfanos. Se creó además un sistema de incentivos destinado a promover la inversión de las compañías farmacéuticas aprobando medidas para incentivar la investigación, el desarrollo y la comercialización de dichos medicamentos, especialmente mediante la concesión de un derecho de exclusividad comercial de una duración de diez años, la asistencia en la elaboración de protocolos de ensayos clínicos, la exención de tasas y la concesión de subvenciones, entre otras. Este Reglamento regula los criterios y el procedimiento de declaración de un medicamento como huérfano y crea el Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) dentro de la Agencia Europea de Medicamentos (*European Medicines Agency* - EMA).

A pesar de que el balance resultó favorable, la Comisión emitió recomendaciones con el fin de mejorar y potenciar algunos aspectos: incentivar la investigación en medicamentos huérfanos a través del 7.º Programa Marco, fomentar la adopción de medidas nacionales de apoyo al desarrollo y/o acceso a medicamentos huérfanos y explorar la coordinación de medidas que favorezcan la transparencia entre Estados Miembros para acelerar y asegurar la disponibilidad y acceso a los medicamentos en condiciones de igualdad.

Aquellos países que han tomado medidas para facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos son Bélgica, Hungría y Países Bajos, con la creación de Comités de Medicamentos Huérfanos. Francia ha creado un sistema de autorización temporal en combinación con un sistema de financiación, Irlanda cuenta con una Plataforma de Pacientes, Académicos e Industria y en Polonia se encuentra el Foro Nacional de tratamiento de Enfermedades Huérfanas.

En España, la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) promueve el acceso precoz a los medicamentos huérfanos mediante el acceso a los medicamentos en situaciones especiales. Aproximadamente un 5% de los más de 15.000 autorizaciones de uso compasivo de medicamentos en investigación son medicamentos huérfanos.

La designación de un medicamento como huérfano se basa en los criterios establecidos en el Reglamento (CE) 141/2000, si bien su posterior evaluación se realiza atendiendo a los criterios de seguridad, calidad y eficacia requerida para su autorización de comercialización como medicamento. Una vez autorizado, el COMP revalida la condición de huérfano (“significant benefit”), lo que da acceso al medicamento a los incentivos postautorización.

El COMP ha recibido, hasta enero de 2013, un total de 1601 solicitudes para la designación como medicamento huérfano, de las cuales más de 1100 obtuvieron dicha designación. Un total de 78 medicamentos designados como huérfanos en su etapa de desarrollo recibieron finalmente la autorización de comercialización en la Unión Europea. Estos 78 nuevos medicamentos se emplean en 71 patologías diferentes. El COMP mantiene una estrecha colaboración con las asociaciones de pacientes y con Agencias de Medicamentos de otros países no comunitarios tales como EEUU y Japón, con la Organización Mundial de la Salud y con ONGs dedicadas a las enfermedades raras. Gracias a este enfoque regulatorio y a los incentivos para el desarrollo de medicamentos huérfanos, éstos son cada vez más accesibles.

### **Situación en España**

En nuestro país, la Ley 29/2006, de 26 de julio, de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios hace mención en el Artículo 2, Garantías de

abastecimiento y dispensación, a los medicamentos huérfanos: “El Gobierno, para asegurar el abastecimiento de medicamentos, podrá adoptar medidas especiales en relación con su fabricación, importación, distribución y dispensación. En el caso de los “medicamentos huérfanos” según lo dispuesto en el Reglamento (CE) núm. 141/2000 y de los “medicamentos sin interés comercial”, el Gobierno podrá adoptar, “además de las medidas señaladas, las relativas al régimen económico y fiscal de dichos medicamentos”.

En los últimos cinco años, se han comercializado en España 57 medicamentos huérfanos, lo que supone el 83% de los autorizados por la Comisión Europea. En lo que al resto se refiere, el laboratorio correspondiente no ha solicitado su comercialización en nuestro país.

En el caso de España, una vez autorizada la comercialización por la Comisión Europea, se fija el precio industrial máximo y las condiciones de financiación del medicamento. Gracias a los esfuerzos del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, el tiempo de tramitación de medicamentos huérfanos en nuestro país se ha reducido a la mitad en los últimos cinco años.

De los medicamentos huérfanos comercializados hasta la fecha en España destacan los destinados a oncología y endocrinología/metabolismo. En este segundo apartado se incluye el tratamiento de las metabolopatías congénitas, enfermedades raras de origen genético sin tratamiento hasta ahora, por lo que estos fármacos constituyen una innovación terapéutica de primer orden.

Del mismo modo, la utilización de medicamentos no autorizados en España y calificados como “uso compasivo”<sup>3</sup>, queda reflejada en el Artículo 24, Garantías de disponibilidad de medicamentos en situaciones específicas y autorizaciones especiales, de la citada Ley 29/2006: “La prescripción y la aplicación de medicamentos no autorizados a pacientes no incluidos en un ensayo clínico, con el fin de atender como uso compasivo necesidades especiales de tratamientos de situaciones clínicas de pacientes concretos, se regulará reglamentariamente, con pleno respeto a lo establecido en la legislación vigente en materia de autonomía

---

3 Puede darse el caso en que un paciente necesite recibir un medicamento que no esté autorizado o comercializado en España y sí lo esté en otro país. Aunque la frecuencia con la que esto ocurre es muy baja, existe un mecanismo para solventar esta situación, los llamados “medicamentos extranjeros” previa solicitud justificada por informe médico a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. Aunque los medicamentos deben utilizarse única y exclusivamente en las indicaciones aprobadas en su ficha técnica (para las que ha sido autorizado en condiciones de calidad, seguridad y eficacia) y respetando sus condiciones de uso, en algunos casos excepcionales, puede producirse la prescripción en una situación clínica no autorizada tal.

del paciente y de los derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica”.

Durante los años 2010 y 2011 se presentaron a la AEMPS 12.930 y 16.981 solicitudes de uso compasivo de medicamentos en investigación respectivamente de las que se autorizaron el 95,4% en 2010 y el 97,5% en 2011.

También se contempla la posibilidad de solicitud de “medicamento extranjero” cuando no exista en España un medicamento comercializado con igual composición, forma farmacéutica o dosificación y no exista en España alternativa adecuada autorizada para esta indicación concreta (Ley 29/2006, Art. 24.4).

El Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales, establece las condiciones para el uso compasivo, el acceso a medicamentos extranjeros y el uso en condiciones distintas a las autorizadas. Este real decreto tiene carácter de legislación de productos farmacéuticos a los efectos previstos en el artículo 149.1.16.<sup>a</sup> de la Constitución y se adopta en desarrollo del artículo 24, apartados 3 y 4, y disposición final quinta de la Ley 29/2006, de 26 de julio, por lo que, junto con las disposiciones sobre dispensación de medicamentos que regulan los artículos 26 y 40 del Real Decreto 1345/2007, de 11 de octubre, por el que se regula el procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente.

En cuanto a los medicamentos no autorizados en España (extranjeros) durante los años 2010 y 2011 se presentaron a la AEMPS 24.446 y 20.275 solicitudes de inicio y continuación individuales respectivamente de las que se autorizaron el 94,6% en 2010 y el 97,7% en 2011.

En cuanto a iniciativas nacionales para el fomento de la investigación clínica independiente de la industria farmacéutica, el MSSSI, a través del ISCIII y en colaboración con la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios, convocó un Programa de ayudas en febrero de 2007. El Programa pretendía potenciar la investigación y el desarrollo de los medicamentos huérfanos y de los medicamentos destinados a la población pediátrica, estableciendo como áreas prioritarias de investigación la de los medicamentos huérfanos y medicamentos de alto interés sanitario “sin interés comercial”, entre otras. A la convocatoria de ayuda se presentaron casi 600 proyectos (22 en el área de enfermedades raras) por lo

que el Ministerio decidió dar continuidad a la iniciativa aportando fondos para el 2008 en el marco de la Acción Estratégica en Salud del Plan Nacional de I+D+i 2008-2011.

A nivel de Comunidades Autónomas destacan los esfuerzos de las Juntas de Andalucía, Extremadura y Cataluña. En el primer caso, dentro del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012, se plantean objetivos específicos relacionados con los medicamentos huérfanos. En la Junta de Extremadura, se aprobó la Orden de 13 de febrero de 2006 por la que se crea y regula la Comisión de Uso Compasivo de Medicamentos en Extremadura y se emitió el Decreto 68/2006 por el que se regula el derecho a la obtención gratuita de productos farmacéuticos para niñas y niños enfermos pediátricos crónicos y personas con discapacidad. En Catalunya, en el año 2008, se creó el Programa de Evaluación, Seguimiento y Financiación de Tratamientos de Alta Complejidad, que tiene como finalidad mejorar los resultados en salud de la población catalana de acuerdo con el uso racional de los tratamientos de alta complejidad (principalmente medicamentos huérfanos y terapias avanzadas). Para este propósito, se evalúan los tratamientos seleccionados, se consensuan criterios clínicos de uso y se registran los datos relacionados con el fármaco.

### **Coadyuvantes y productos sanitarios**

Dentro de este grupo se incluyen diversos tipos de productos terapéuticos así como las ayudas técnicas, que resultan imprescindibles para el seguimiento y tratamiento de las complicaciones inherentes a este tipo de enfermedades (Ej. cremas protectoras de la piel, lociones, apósitos, etc.).

### **4.2. Terapias avanzadas**

La evidencia científica indica que la Terapia Celular y la Medicina Regenerativa son una vía para proporcionar soluciones terapéuticas a situaciones patológicas que carecen de tratamiento en la actualidad o para mejorar los ya disponibles.

Por medicamento de “Terapia Avanzada” se entiende cualquiera de los siguientes (de acuerdo con el Reglamento 1394/2007):

- Producto de terapia génica.

- Producto de terapia celular somática.
- Productos de ingeniería tisular, entendiéndose por éstos “los que contienen o están formados por células o tejidos manipulados por ingeniería y de los que se alega que tienen propiedades, se emplean o se administran a las personas para regenerar, restaurar o reemplazar un tejido humano”.

En la actualidad se están ensayando terapias génicas y celulares para el tratamiento de distintas enfermedades. En el caso de la terapia génica, ha sido utilizada con éxito preliminar en algunas enfermedades raras, tales como inmunodeficiencias primarias e incluso un medicamento de terapia génica con clasificación de medicamento huérfano (Glybera®) ha obtenido autorización de la Comisión Europea para su comercialización.

Con el fin de armonizar los intereses estratégicos de la investigación en células troncales y sus implicaciones éticas y legales, se creó la Subdirección General de Investigación en Terapia Celular y Medicina Regenerativa en el seno del ISCIII, con, entre otras, las siguientes funciones:

- Promoción de la Investigación en Terapia Celular y Medicina Regenerativa
  - o El fomento, la evaluación, la coordinación y el seguimiento de la investigación en terapia celular y medicina regenerativa.
  - o La dirección del Banco Nacional de Líneas Celulares, así como la coordinación de los distintos nodos que lo compongan.
  - o Emisión de informes preceptivos para la autorización de proyectos que utilicen células y tejidos de origen embrionario o fetal, por Comisión de Garantías para la donación y utilización de células y tejidos humanos.
  - o El registro y seguimiento de los proyectos de investigación autorizados sobre terapia celular y medicina regenerativa.
- Secretaría del Comité de Bioética de España
- Desarrollo de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica
  - o Plataforma y Registro Nacional de Biobancos

- Registro Nacional de Comités de Ética de Investigación
- Coordinación Técnica del desarrollo normativo de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica

Otra iniciativa relacionada fue la elaboración del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas (2007), para promover la realización de ensayos clínicos que permitan trasladar los resultados de las investigaciones básicas en el ámbito de las células madre adultas al tratamiento de enfermedades para las que todavía no se conoce un tratamiento que posibilite su curación. Este plan se ha continuado con la estrategia y el plan de actuación de la Iniciativa Andaluza en terapias Avanzadas para los años 2010 a 2015.

Los principales grupos de investigación en terapia celular de España se encuentran asociados en la Red de Terapia Celular (TERCEL), nacida en 2002 dentro del proyecto de redes temáticas de investigación cooperativa financiadas por el ISCIII. La Red, que permanece vigente, está constituida por 26 nodos cuyo denominador común es la investigación en terapia celular dirigida a varias patologías. Muchos de los grupos engloban varios subgrupos de trabajo de diferentes CC.AA.

En cuanto al aspecto jurídico, la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento 1394/2007 establecen qué Terapias Avanzadas son medicamentos y cuáles no lo son, y dentro de las que son medicamentos, cuáles deberían autorizarse por procedimiento comunitario y cuáles no. En cualquier caso, los ensayos clínicos de medicamentos de Terapia Avanzada se deben realizar de acuerdo a lo establecido en la Directiva 2001/20/CE que ha sido transpuesta en la Ley 29/2006 desarrollada por el RD 223/2004. En el cumplimiento de este Real Decreto, la AEMPS ha evaluado, en los últimos cinco años, más de 100 solicitudes de ensayos clínicos con Terapias Avanzadas. Los datos indican que España es el país en el que más ensayos clínicos se realizan con medicamentos de terapia avanzada.

La autorización de comercialización de los medicamentos de terapia avanzada correspondiente se realiza de forma centralizada por la Comisión para toda la Unión Europea. La EMA es el organismo científico-técnico que se responsabiliza de la evolución de este tipo de productos y cuenta con un Comité Técnico especializado en este tipo de terapias, el Comité de Terapias Avanzadas (CAT). La



AEMPS participa activamente en este Comité y en la evaluación de este tipo de productos.

El Reglamento 1394/2007 establece además una cláusula de exención para aquellos medicamentos de terapia avanzada de uso humano que son preparados ocasionalmente, de acuerdo con normas de calidad específicas, empleadas en un solo estado miembro, en una institución hospitalaria y bajo la responsabilidad profesional exclusiva de un médico colegiado, con el fin de cumplir una prescripción facultativa individual de un producto hecho a medida destinado a un solo paciente. La AEMPS tiene actualmente en trámite un Real Decreto para regular en España la autorización de uso de este tipo de productos acogidos a la cláusula de exención del Reglamento.

La AEMPS autoriza también todos los años un buen número de usos compasivos de medicamentos de terapia avanzada para pacientes y patologías que carecen de otras alternativas.

En España, se ha establecido también un sistema de promoción y coordinación en el ámbito de investigación con células y tejidos de origen embrionario humano, destacando la regulación del Banco Nacional de Líneas Celulares, adscrito al Instituto de Salud Carlos III. Asimismo, existe una Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos, que es un órgano colegiado, adscrito al Instituto de Salud Carlos III, dirigido a asesorar y orientar sobre la investigación y la experimentación con muestras de naturaleza embrionaria humana y a contribuir a la actualización y difusión de los conocimientos científicos y técnicos en esta materia.

### **Marco legislativo**

- La elaboración de productos de terapia celular y tisular queda regulada en la Unión Europea por las Directivas 2001/83/CE (transpuesta en el RD 1345/2007), y algunos aspectos en la 2004/23/CE, 2006/17/CE y 2006/86/CE, transpuestas a la legislación española por el RD 1301/2006.
- El Reglamento (CE) nº 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo, sobre medicamentos de terapia avanzada, establece normas para la autorización, supervisión y la farmacovigilancia de los medicamentos de

Terapias Avanzadas preparados industrialmente o en cuya fabricación intervenga un proceso industrial, y destinados a comercializarse en los Estados Miembros.

- Las exigencias relativas a los productos sanitarios expuestas en la Directiva 93/42/CEE se aplican a los productos sanitarios utilizados en los medicamentos combinados de terapia avanzada. Los productos sanitarios implantables activos utilizados en los medicamentos combinados de Terapia Avanzada deben, por su parte, ajustarse a las condiciones que les son impuestas por la Directiva 90/385/CEE.
- La donación, obtención y control de las células y tejidos humanos que forman parte de algunos medicamentos están reguladas en la Unión Europea por Directivas transpuestas a la legislación española mediante el Real Decreto 1301/2006. En el mismo, se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos.
- El procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente quedan regulados por el RD 1345/2007 de 11 de octubre.
- Los estudios clínicos con medicamentos de Terapia Avanzada se regulan mediante la Ley 29/2006 de 26 de julio desarrollada por el RD 223/2004 de 6 de febrero.
- El uso de células embrionarias humanas está sujeto a una regulación más estricta y con ciertas particularidades en cada país de la Unión Europea. En España, se permite la investigación con células madre embrionarias humanas obtenidas a partir de embriones sobrantes o supernumerarios procedentes de fertilizaciones in vitro. En Europa, existe un Registro Europeo de Células Madre Embrionarias Humanas en el que participan diez países de la UE, entre ellos España, y cuyo principal objetivo es proporcionar información sobre todas las líneas de células madre embrionarias que estén a disposición de la comunidad científica.

Para que una terapia celular sea considerada como de uso clínico, deberá demostrar su calidad, eficacia y seguridad. La validación de una terapia celular para uso clínico asistencial debe demostrarse en modelos pre-clínicos y clínicos con sus correspondientes fases de desarrollo.

En algunos casos, “se trata de productos terapéuticos elaborados ‘a la carta’, para pacientes concretos, a menudo de origen autólogo o dirigidos desde un donante concreto compatible”. No obstante, la calidad de todos estos medicamentos, aún de aquellos cuya fabricación siga una dinámica de producción alejada de la fabricación industrial farmacéutica, queda garantizada mediante la aplicación de las normas GMP (*Good Manufacturing Practices*) en su proceso de elaboración. Esto incluye a los medicamentos de Terapia Avanzada en fase de investigación clínica, habiéndose efectuado la inspección por parte de la AEMPS en diferentes centros en España.

La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios ha evaluado a lo largo de los últimos años más de un centenar de solicitudes de ensayos clínicos con medicamentos de terapias avanzadas y autorizó 86 en los últimos 5 años, 23 ensayos en 2010 y 25 en 2011.

## **Línea 5. ATENCIÓN SOCIO SANITARIA**

La mayoría de las EERR son entidades complejas y de curso crónico que generan una gran morbilidad y un alto grado de discapacidad y/o dependencia y precisan de cuidados prolongados e intervenciones multidisciplinarias. Asimismo, ocasionan un deterioro significativo de la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias, no sólo en lo que concierne al plano estrictamente sanitario sino también en el ámbito psíquico, social, de inclusión en el medio escolar o laboral, de necesidades familiares y económicas, etc.

Pero además, dado el carácter de enfermedad rara, se le suman otra serie de circunstancias que agravan las condiciones de vida de quienes las padecen y sus familias. De la falta de información y formación que sobre ellas existen se derivan una serie de problemas a los que deben enfrentarse y que provocan a la persona

afectada y sus familias una situación de aislamiento social que ha de ser estudiada en su integridad para su superación.

Como en otras enfermedades crónicas o discapacitantes, la atención integral de las personas con enfermedades raras precisa de la utilización de un mayor número de servicios para atender sus necesidades, implicando distintos sistemas de atención y agentes proveedores de salud y demandando una mayor facilidad de acceso a servicios sanitarios, sociales y de otra índole (educativos, laborales, de dispensación farmacéutica, etc.). La Ley 16/2003 de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud precisa de la coordinación de varios sectores con el objetivo de garantizar la provisión de un sistema integral de cuidados y de una continuidad en la atención que permitan mejorar el nivel de salud y de la calidad de vida de las personas afectadas y de sus familiares o personas cuidadoras.

Desde un enfoque intersectorial, la atención socio-sanitaria puede actuar como eje vertebrador básico del conjunto necesario de prestaciones sanitarias, sociales y cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de los múltiples cuidados requeridos por las personas con enfermedades raras y sus familias.

La atención sociosanitaria, tal y como recoge el artículo 14 de la Ley 16/2003, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellas personas enfermas, generalmente con carácter crónico, y personas con discapacidad que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social.

Desde los servicios sociales, la Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia, reserva a las Comunidades Autónomas el “Establecer los procedimientos de coordinación sociosanitaria, creando, en su caso, los órganos de coordinación que procedan para garantizar una efectiva atención”.

Actualmente, tanto la valoración de la discapacidad como la valoración de las situaciones de dependencia corresponden a órganos especializados de las

Comunidades Autónomas. Existen, no obstante, sendos Decretos que unifican a nivel estatal los procedimientos y los baremos de valoración de estas situaciones: el Real Decreto 504/2007, de 20 de abril y el Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por los que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.

La atención a las diversas necesidades que tienen las personas con discapacidad ha dado lugar en los últimos treinta años a la creación, bajo un enfoque basado en los derechos humanos, de un complejo sistema de equiparación de oportunidades integrado, sobre todo, por medidas de “acción positiva” (tratos más favorables y apoyos complementarios) y en menor grado por medidas contra las discriminaciones, tanto directas como indirectas, que obstaculizan o dificultan la participación en igualdad de condiciones y con parecidas oportunidades de las personas con discapacidad.

Este conjunto de medidas está fundamentado en una serie de leyes de carácter básico y alcance intersectorial, que se complementan con normativas sectoriales de ámbito estatal o autonómico<sup>4</sup>.

El Sistema Público de Equiparación de Oportunidades para las Personas con Discapacidad contempla medidas de distinta naturaleza, cuya gestión corresponde a los departamentos (niveles estatal, autonómico y local) competentes en dichas materias. A continuación se presenta un resumen de las medidas que incluye este sistema:

Prestaciones económicas. Las principales ayudas económicas de que pueden disponer las personas con discapacidad o sus familias son: 1) prestaciones de seguridad social (pensión de invalidez, prestación por hijas e hijos a cargo y subsidios), 2) prestaciones de asistencia social (prestaciones económicas de dependencia, ayudas individuales para cuidados, rehabilitación y tecnologías de apoyo, subvenciones y conciertos de servicios a ONG) y 3) beneficios fiscales

---

<sup>4</sup> Las leyes generales que fundamentan las políticas integrales para las personas con discapacidad son: Ley 13/1982, de Integración Social de los Minusválidos (LISMI), Ley 51/2003, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las personas con discapacidad (LIONDAU) y Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia.

(IRPF, Impuesto sobre Sucesiones y Donaciones, IVA, Impuesto sobre vehículos de tracción mecánica, etc.).

En relación a las prestaciones económicas hay que destacar el Real Decreto 1148/2011 para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave. Dicha prestación tiene por objeto compensar la pérdida de ingresos que sufren las personas interesadas al tener que reducir su jornada, con la consiguiente disminución de salarios, ocasionada por la necesidad de cuidar de manera directa, continua y permanente de hijas e hijos o menores a su cargo, durante el tiempo de hospitalización y tratamiento continuado de la enfermedad.

Servicios Sociales. El Sistema de Servicios Sociales, además de las prestaciones económicas de asistencia social, dispone de recursos generales de atención primaria (información, orientación, derivación...) y servicios especializados para personas con discapacidad (ayuda a domicilio, tele-asistencia, centros de día y centros ocupacionales, servicios de rehabilitación profesional y centros de atención residencial).

En el marco de Servicios Sociales, se ha creado el Sistema para la Autonomía y Atención de la Dependencia que garantiza, mediante derecho, el acceso de las personas en situación de dependencia a la cartera de servicios y a las prestaciones económicas que establece la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia.

En este ámbito, se han ido elaborando, en los últimos años, diversos planes de acción con el objetivo de impulsar las políticas para las personas con discapacidad y que, por tanto, son de utilidad en muchos casos para las personas con enfermedades raras, tales como el Plan de Acción del Consejo de Europa, Plan Nacional de Accesibilidad, el Plan de Acción para las Mujeres con Discapacidad y el Acuerdo del Consejo Territorial de Servicios Sociales y del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas de los planes de atención integral a menores de tres años en situación de dependencia o en riesgo de desarrollarla.

Inserción laboral. La legislación laboral española dispone, tanto de normas específicas como de medidas especiales incluidas en normas generales, para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad<sup>5</sup>.

El impulso de las políticas de fomento de empleo de las personas trabajadoras con discapacidad está contenido en la actual Estrategia Española de Empleo 2012-2014 (RD 1542/2011, de 31 de octubre). Dicha Estrategia tiene como objetivos aumentar las tasas de actividad y de ocupación, así como la inserción laboral de las personas con discapacidad en edad laboral y mejorar la calidad del empleo y dignificar las condiciones de trabajo, combatiendo activamente su discriminación.

Apoyo informal. Una red de recursos a tener en cuenta siempre que hablamos de atención sociosanitaria es el apoyo informal. En este contexto se entiende por apoyo informal los cuidados prestados por las ONGs de personas con discapacidad, por las familias cuidadoras y por el voluntariado. Las ONGs desarrollan en el sector de la discapacidad un papel muy importante, tanto de representación como de prestación de servicios, sobre todo en los ámbitos de la información-orientación, educación, empleo y atención a las personas con discapacidad más grave. Las familias cuidadoras son hoy por hoy un soporte de la atención fundamental para las personas con discapacidad, son un recurso inestimable que a la vez precisa de apoyos propios. Por otra parte, el voluntariado está muy implantado en programas de ocio y de atención a estos colectivos y el apoyo subsidiario que ofrecen es digno de tener en cuenta.

En la actualidad en España no existe un modelo uniforme de prestación ni de coordinación de servicios sanitarios y servicios sociales, aunque se viene trabajando en ello desde hace años.

---

<sup>5</sup> Servicios de formación y de rehabilitación profesional (cursos de garantía social, talleres de empleo, centros de recuperación...), servicios de intermediación laboral (orientación profesional, servicios de ajuste personal y social, servicios de colocación y apoyo...), centros de empleo protegido (centros ocupacionales, empleo selectivo, centros especiales de empleo...), programas de transición empleo protegido-empleo ordinario (enclaves laborales, empleo con apoyo...) y medidas de fomento del empleo ordinario (empleo en empresas, empleo público y empleo autónomo).

La coordinación entre los dispositivos asistenciales sanitarios y sociales es uno de los problemas que tradicionalmente se pone de manifiesto cuando se analiza el modo en cómo se organiza la prestación sociosanitaria.

En el Libro Blanco de Atención a las Personas en situación de Dependencia (2004), de donde se ha extractado la descripción de la situación general de la coordinación sociosanitaria, se recogen una serie de propuestas que en su mayor parte son las que en su día (2001) elaboró la Comisión Mixta encargada de redactar las “Bases para un modelo de atención sociosanitaria”.

En este contexto, el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus familias de Burgos, por la naturaleza de sus funciones y por su pertenencia al Ministerio Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, ha de impulsar la coordinación sociosanitaria, está llamado a ejercer un papel impulsor de la cooperación entre los diferentes servicios o unidades que tienen responsabilidades en la atención de las necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familias y también entre el sector público y el movimiento asociativo.

Su papel principal consiste en acercar el Sistema Nacional de Salud y el Sistema de Servicios Sociales e integrar en una estrategia única las prestaciones que contempla el sistema de equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad, poniendo al servicio de esta misión las funciones que ejercerá en materia de gestión de la información y publicaciones, formación de especialistas, así como de impulso de acciones de innovación y desarrollo y servicios de asistencia técnica.

## **Línea 6. INVESTIGACIÓN**

Uno de los aspectos en el que ha habido mayor interés en los últimos años ha sido el fomento y desarrollo de la investigación biomédica, sea básica, clínica o epidemiológica de estas enfermedades. Hay razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en EERR. Éstas incluyen razones sociales, puesto que investigar es conocer y ofrecer esperanza a las personas enfermas. Hay también



razones éticas, dado que la investigación abre nuevas oportunidades y ofrece nuevos instrumentos para mejorar la práctica clínica especialmente en el campo del diagnóstico, pero también en relación con el desarrollo de nuevos tratamientos y con el reconocimiento de biomarcadores de utilidad en el seguimiento de la historia natural y de la respuesta terapéutica. Y, obviamente, existe un interés científico en conocer los mecanismos de producción de la enfermedad, la fisiopatología del proceso, la definición de nuevas dianas moleculares y el desarrollo de fármacos dirigidos hacia estas dianas.

En nuestro país, la primera iniciativa tomada con el fin de fomentar la investigación en EERR la encontramos en el Real Decreto 375/2001, por el que se aprobó el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo artículo 21 determinaba que la ejecución de las actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente encomendadas al Instituto de Salud Carlos III se realizarían a través de centros o institutos cuyo nivel orgánico sea inferior al de Subdirección General.

La Orden de 27 de diciembre de 2001 creó entonces diversos centros en el Instituto de Salud Carlos III, entre ellos el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

Desde esta fecha se fue poniendo de manifiesto la necesidad de reforzar la línea de actuación en el campo de las EERR así como la de realizar un esfuerzo adicional en materia de investigación e información dentro del marco técnico-asistencial, identificando unidades de referencia y estableciendo una coordinación con los servicios de salud de las Comunidades Autónomas para asegurar una adecuada asistencia sanitaria.

A este respecto, en 2003 se procedió a la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII, fijándose como objetivo del mismo el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Otro gran impulso dado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad a las enfermedades raras fue la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria, en las que intervenían grupos investigadores y centros de todo el SNS.

Las doce Redes específicas de ER se crearon en respuesta a las prioridades fijadas en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica 2000-2003 en el ámbito sanitario y se financiaron a través del Instituto de Salud Carlos III, con el Fondo de Investigación previsto en el acuerdo suscrito entre el Ministerio de Sanidad y Farmaindustria, tras superar un proceso de selección, en régimen de publicidad, objetividad y concurrencia competitiva.

En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las EERR en España. Sus orígenes se encuentran en las Redes de Investigación de centros y grupos del ISCIII cuya temática se relacionaba con enfermedades raras. El CIBERER es un centro orientado al desarrollo y la aplicación de la investigación cooperativa, la realización de investigación básica, clínica y traslacional en el campo de la biomedicina, con especial énfasis en la transferencia de la investigación desde el laboratorio a la cabecera del paciente. Esta red actúa como un consorcio público de 29 instituciones, contando con más de 700 profesionales que integran 60 grupos de investigación, estando financiada principalmente por el Instituto de Salud Carlos III. Los objetivos del CIBERER son: 1) mejorar los recursos disponibles para la investigación de EERR y medicamentos huérfanos; 2) promover la integración entre grupos de investigación biomédica básica y clínica; 3) desarrollar proyectos de cooperación en investigación que permitan la exploración de nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; 4) demostrar el valor de la investigación en enfermedades raras, y 5) establecer iniciativas de colaboración con la industria farmacéutica y biotecnológica.

El 1 de febrero de 2013 se aprobó por el Consejo de Ministros el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, que representa el instrumento destinado a desarrollar y financiar las actuaciones de la Administración General del Estado en materia de I+D+i, para permitir la consecución de los objetivos y prioridades incluidos en la Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación 2013-2020.

El Plan Estatal determina como una de sus actuaciones programáticas la Acción Estratégica en Salud 2013-2016 (AES) que tiene como principio fomentar la salud y el bienestar de los ciudadanos y ciudadanas, y se estructura como un espacio de interacción, en el que se vertebran un conjunto de actuaciones instrumentales sinérgicas y complementarias, cuyos resultados han de contribuir a que el SNS se consolide como un referente mundial en cuanto a sus capacidades científicas, tecnológicas y de innovación. Contribuye, de esta manera a adaptarse a Europa, preparándose para el que sería el 8º Programa Marco, que en esta ocasión ha pasado a denominarse Horizonte 2020.

En las convocatorias correspondientes de concesión de ayudas de la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2008-2011, así como en el marco del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las líneas prioritarias.

Otras iniciativas en investigación en medicamentos huérfanos incluyen aquellas de la Plataforma Tecnológica de Medicamentos Innovadores de Farmaindustria y la Iniciativa Europea de Medicamentos Innovadores.

Por otra parte, según la base de datos de ORPHANET, el número de proyectos con participación española sobre ER que han estado o están activos desde 2009 es de 268. Las entidades financiadoras fueron tanto centros públicos nacionales y europeos, como fundaciones privadas, asociaciones de pacientes y empresas farmacéuticas, si bien es cierto que destaca la financiación por parte de entidades públicas (antiguo Ministerio de Ciencia e Innovación-MICINN y actual Ministerio de Economía y Competitividad-MINECO y Comisión Europea).

Asimismo la base de datos de Orphanet permite obtener otro dato relevante en cuanto al valor traslacional de la investigación en EERR: el número de ensayos clínicos en EERR con participación española desde 2009, en curso o ya concluidos, es de 602, en los cuales se estudian 233 enfermedades raras diferentes.

A nivel europeo, el 5º Programa Marco intentó promover la cooperación, la colaboración y el aumento de conocimientos en el campo de las EERR. Posteriormente, el 6º Programa Marco continuó potenciando el desarrollo de

conocimientos técnicos y científicos, lo que se tradujo en dos prioridades temáticas: traducir los datos del genoma en aplicaciones prácticas para la mejora de la salud humana y respaldar la formulación y puesta en práctica de políticas comunitarias.

El proyecto ERA-Net (*European Research Action Networks*), dedicado a enfermedades raras y financiado por la Comisión Europea dentro del 6PM, fomentó las actividades conjuntas y transnacionales. Dentro del mismo, E-Rare (*European Research Programmes on Rare Diseases*) es una Red constituida por nueve Estados Miembros incluyendo instituciones públicas, Ministerios y organizaciones gestoras de investigación, responsables del desarrollo y gestión de programas de investigación nacionales o regionales en EERR. Su objetivo es sentar las bases para la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados Miembros de forma que se logre superar la fragmentación de la investigación sobre EERR y se potencie el carácter multidisciplinar de la misma.

En el 7º Programa Marco (7PM), mediante la continuidad del E-Rare1 con el E-Rare-2, se ha promovido así la cooperación transnacional haciendo hincapié en la investigación traslacional, el desarrollo y validación de nuevas terapias, el fomento de la salud y la prevención primaria, así como en la adopción de políticas nacionales y elaboración de planes integrales de atención a las personas afectadas. En concreto, la investigación se centra en la evolución natural y fisiopatología de las enfermedades y en el desarrollo de estrategias de prevención, medios diagnósticos y terapéuticos.

Los grupos de investigación españoles participan en proyectos financiados por el 7PM, desde la DG RESEARCH (*Directorate General for Research and Innovation*), mediante los programas COOPERATION, CAPACITIES y las acciones COST, entre las que destaca la convocatoria ya mencionada; Era-NET (E-Rare-1 y E-Rare-2). Así como en proyectos financiados desde la DG SANCO (*Directorate-General for Health and Consumers*); EUCERD *Joint Action*, E-IMD, EPIRARE, EURO-WABB, ORPHANET *Joint Action*, EUROCAT, BURQOL-RD, RDPortal2, ENERCA 3, CARE-NMD o E-HOD, entre otros.

Es necesario destacar la puesta en marcha del “*International Rare Diseases Research Consortium*” (IRDiRC), iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias

terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales. El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.

El IRDiRC insta a los miembros fundadores, a través de sus agencias de financiación a constituir una cartera de proyectos alineados con las metas estratégicas. Con este fin, el ISCIII lanzó en 2011 una convocatoria competitiva a nivel nacional para financiar proyectos conjuntos de Investigación sobre EERR siguiendo las metas estratégicas del IRDiRC. El resultado de esta convocatoria ha sido la financiación de 3 proyectos colaborativos a nivel nacional: TREAT-CMT sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con una orientación multidisciplinar (coordinado por el CIBERER), DRUGS4RARE de orientación terapéutica (coordinado por el Parc Científic de Barcelona) y SPAIN-RDR relacionado con el Registro de Enfermedades Raras (coordinado por el IIER).

## **Línea 7. FORMACIÓN**

Como se ha señalado en apartados anteriores, el abordaje de las enfermedades raras requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Más allá de la formación de grado y posgrado, es imprescindible desarrollar una formación continuada de aquellos y aquellas profesionales que intervienen durante el proceso de la enfermedad de las personas afectadas por enfermedades raras.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las EERR en el proceso formativo, tanto de Atención Primaria como en Atención Hospitalaria, siendo quizás la AP el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que como se ha comentado a lo largo del documento constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de pacientes con ER. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinarios (enfermería, medicina general, pediatría, etc.) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

Dentro de las iniciativas llevadas a cabo desde las Comunidades Autónomas en relación a la formación destaca la de Galicia que viene realizando en los últimos 3

años dos ediciones anuales de cursos de formación con acreditación para la prevención, detección y seguimiento de enfermedades raras para personal sanitario de atención primaria del Servizo Galega de Saude (SERGAS) en la Fundación Escola Galega das Administracion Sanitaria (FEGAS).

Recientemente, han surgido grupos de trabajo dedicados a la formación en EERR en el seno de varias sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN, SEMI o SEN con la finalidad de sensibilizar y formar al colectivo sanitario. Las actividades de estos grupos incluyen hasta el momento la organización y realización de cursos de “Formación de Formadores” y de doctorado relacionados con las EERR, mesas redondas sobre la problemática de las EERR en los congresos nacionales correspondientes y publicación de artículos sobre las EERR en las revistas de las diferentes sociedades científicas.

Entre las iniciativas de carácter formativo más recientes, cabe destacar el Máster “Conocimiento Actual de las Enfermedades Raras”, conjunto entre la Universidad Internacional de Andalucía (UNIA) y la Universidad Pablo de Olavide (UPO) de Sevilla, que en 2013 cumplió su cuarta edición. Este máster aborda de forma exhaustiva los distintos aspectos de las EERR; sociales, éticos, epidemiológicos, diagnóstico, seguimiento, tratamiento e investigación. La Universitat de València viene fomentando la formación en EERR mediante cursos realizados en el marco de la Escuela Valenciana de Estudios en Salud (EVES) y, en el curso 2013-14, la Fundación Universitat-Empresa (ADEIT) la puesta en marcha de un máster propio en “Enfermedades Raras”. En el plan de estudios de la Facultad de Medicina de la Universidad de Zaragoza se imparte, desde 2008, una asignatura Optativa denominada “Enfermedades raras en el niño”.

El 27 de junio de 2012 el Consejo Interterritorial del SNS aprobó la constitución de la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía que ofrecerá recursos formativos dirigidos a pacientes con enfermedades raras y personas cuidadoras.

## **2. Metodología**

Para la elaboración de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud se constituyeron dos comités, el Comité Técnico y el Comité Institucional:

- El **Comité Técnico**, formado por los representantes de sociedades científicas y otros profesionales de reconocido prestigio, como personas expertas en la materia, y por representantes de las asociaciones de pacientes.
- El **Comité Institucional**, formado por los 17 representantes designados por las Comunidades Autónomas e INGESA (para las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla). Debido a la complejidad inherente a las enfermedades raras también participan las Direcciones Generales del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad implicadas en la atención de las mismas. Así mismo forman parte de dicho Comité Institucional el Ministerio de Economía y Competitividad a través del Instituto de Salud Carlos III.

La coordinación científica de la estrategia se lleva a cabo por un Coordinador Científico y la coordinación institucional de la Estrategia es responsabilidad del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, en concreto de la Subdirección General de Calidad y Cohesión.

La Estrategia en Enfermedades Raras fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, el 3 de junio de 2009. En esta primera edición de la estrategia se estableció hacer una evaluación inicial de sus objetivos a los dos años de la aprobación de la Estrategia.

Dicha evaluación consistió en la valoración del grado de cumplimiento de los objetivos establecidos, mediante la recogida de datos definidos en los indicadores de evaluación y la propuesta de actualización del contenido de la Estrategia, así como las posibles acciones de mejora.

La información necesaria para la evaluación de los objetivos planteados se obtuvo de los representantes de los comités técnico e institucional.

Tras el envío del cuestionario a los comités y la recogida de datos, la S.G. de Calidad y Cohesión coordinó la elaboración de Informe de Evaluación que se aprobó por el CISNS, el 20 de diciembre de 2012.

Una vez concluido el proceso de evaluación propiamente dicho comenzó la fase de Actualización de la Estrategia, cuyo resultado es el documento que se presenta. La actualización de contenidos incluye las modificaciones derivadas de los resultados obtenidos en el proceso de evaluación, junto con la recopilación y actualización de la información sobre las enfermedades raras en base a la evidencia científica disponible hasta la fecha. Es decir, el documento definitivo de actualización de la

Estrategia que aquí se presenta, está compuesto por los cambios y mejoras referidos tanto a objetivos, recomendaciones e indicadores, como al contenido científico y técnico de la misma.

La actualización de la Estrategia fue revisada y consensuada por los comités de la estrategia a lo largo del año 2013, procediéndose a su posterior envío al CISNS para su aprobación en el mes de 2014.

En la redacción del documento se ha tenido en cuenta la perspectiva de género, cuya inclusión en el marco de las estrategias sanitarias se enmarca en la Ley Orgánica 3/2007, de 22 de marzo, para la igualdad efectiva de mujeres y hombres<sup>6</sup>.

### 3. Definición de conceptos

Los **objetivos** son las metas a alcanzar, aplicables a toda la población a la que van dirigidos. Todos ellos han sido recogidos de las diversas recomendaciones de las sociedades científicas, asociaciones de pacientes y entes institucionales autorizados. Los objetivos deben poder ser monitorizados, cuantificados y actualizados.

Las **recomendaciones** son las actividades generales que es necesario llevar a cabo, de una manera u otra, según los diferentes criterios organizativos de las distintas administraciones. Contribuyen a garantizar el cumplimiento de los objetivos y están sujetas a los cambios propios del devenir y el avance de los conocimientos. Deben poder ser, por tanto, actualizados.

---

<sup>6</sup> En el **Artículo 27**, se estipula la Integración del principio de igualdad en la política de salud: 1. Las políticas, estrategias y programas de salud integrarán, en su formulación, desarrollo y evaluación, las distintas necesidades de mujeres y hombres y las medidas necesarias para abordarlas adecuadamente. 2. Las Administraciones públicas garantizarán un igual derecho a la salud de las mujeres y hombres, a través de la integración activa, en los objetivos y en las actuaciones de la política de salud, del principio de igualdad de trato, evitando que por sus diferencias biológicas o por los estereotipos sociales asociados, se produzcan discriminaciones entre unas y otros. 3. Las Administraciones públicas, a través de sus Servicios de Salud y de los órganos competentes en cada caso, desarrollarán, de acuerdo con el principio de igualdad de oportunidades, las siguientes actuaciones: **a.** La adopción sistemática, dentro de las acciones de educación sanitaria, de iniciativas destinadas a favorecer la promoción específica de la salud de las mujeres, así como a prevenir su discriminación. **b.** El fomento de la investigación científica que atienda las diferencias entre mujeres y hombres en relación con la protección de su salud, especialmente en lo referido a la accesibilidad y el esfuerzo diagnóstico y terapéutico, tanto en sus aspectos de ensayos clínicos como asistenciales. **c.** La consideración, dentro de la protección, promoción y mejora de la salud laboral, del acoso sexual y el acoso por razón de sexo. **d.** La integración del principio de igualdad en la formación del personal al servicio de las organizaciones sanitarias, garantizando en especial su capacidad para detectar y atender las situaciones de violencia de género. **e.** La presencia equilibrada de mujeres y hombres en los puestos directivos y de responsabilidad profesional del conjunto del Sistema Nacional de Salud. **f.** La obtención y el tratamiento desagregados por sexo, siempre que sea posible, de los datos contenidos en registros, encuestas, estadísticas u otros sistemas de información médica y sanitaria.



Los **indicadores** son medidas de proceso o de resultado, esenciales para evaluar la efectividad de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, que en definitiva facilitarán información clara, consistente y actualizada.

## **Líneas estratégicas**

### **1. INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS**

#### **1.1. Información sobre enfermedades raras y recursos disponibles**

##### **Objetivo 1**

Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con enfermedades raras y sus familias.

##### **Recomendaciones**

- 1.1 Coordinar, desde el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la información necesaria sobre enfermedades raras y los recursos disponibles para su atención sanitaria y social, entre los distintos niveles, estatal y autonómico y en el nivel internacional.
- 1.2 Difundir a través de las páginas web del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y de las Consejerías de Sanidad de las Comunidades Autónomas los recursos disponibles para la atención a las enfermedades raras.
- 1.3 Contribuir a que los Servicios de Atención al Paciente de las Comunidades Autónomas conozcan los recursos y los circuitos de atención a las enfermedades raras para atender las dudas relacionadas con estas patologías.
- 1.4 Promover el desarrollo, a nivel de Comunidad Autónoma y del Sistema Nacional de Salud, de información específica sobre las enfermedades raras adaptada a la comunidad educativa: el conocimiento de dichas enfermedades, la determinación de las necesidades específicas de apoyo educativo, la respuesta educativa que se les puede ofrecer y los recursos con los que cuentan los centros educativos.

- 1.5 Recoger y difundir las buenas prácticas sobre enfermedades raras existentes en el Sistema Nacional de Salud.
- 1.6 Difundir la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en los foros en los que se hable de las enfermedades raras.
- 1.7 Facilitar a pacientes, a través del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la información sobre los recursos existentes, tales como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud de España (CSUR) y las Redes Europeas de Referencia relacionadas con las enfermedades raras.
- 1.8 Facilitar la información a pacientes, profesionales sanitarios y financiadores de la asistencia sanitaria sobre las posibilidades que ofrece el Reglamento (CE) Nº 883/2004, de 29 de abril de 2004, para la remisión de pacientes con enfermedades raras a otros Estados Miembro de Unión Europea, para diagnósticos y tratamientos que no estén disponibles en España y el Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero de 2014, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza.

## **1.2. Registros**

### **Objetivo 2**

Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.

### **Recomendaciones**

- 2.1 Fomentar el desarrollo e implementación del Registro Nacional de Enfermedades Raras.
- 2.2 Fomentar el desarrollo e implementación de los registros de las enfermedades raras en las Comunidades Autónomas.
- 2.3 Desarrollar y consensuar con las Comunidades Autónomas criterios homogéneos para el Registro Nacional de Enfermedades Raras,

incluyendo un listado de enfermedades raras, un listado mínimo básico de variables que incluya la edad y el sexo, codificación, definiciones estandarizadas, manual de procedimiento y criterios básicos comunes de calidad.

2.4 Promover la coordinación del nivel nacional con los grupos internacionales, que actualmente lideran y desarrollan la clasificación y codificación y sistemas de ontología<sup>i</sup> médicos sobre las enfermedades raras.

## **2. PREVENCIÓN Y DETECCIÓN PRECOZ**

### **2.1. Prevención**

#### **Objetivo 3**

Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

#### **Recomendaciones**

En el área de los medicamentos:

- 3.1 Aconsejar a hombres y mujeres que toman medicación que busquen consejo médico antes de iniciar un proyecto de embarazo.
- 3.2 Disponer de guías para profesionales sanitarios sobre el balance riesgo-beneficio de la utilización de medicamentos durante el embarazo, especialmente sobre los tratamientos para enfermedades crónicas.
- 3.3 Fomentar la disponibilidad de un servicio de información sobre teratogenicidad, para aconsejar a la población y profesionales sanitarios, que sea accesible, universal y que respete la equidad del Sistema Nacional de Salud.
- 3.4 Promover la farmacovigilancia post-comercialización a nivel del Sistema Nacional de Salud para detectar cualquier riesgo de anomalía congénita asociada a la utilización de medicamentos, con el apoyo de los registros de anomalías congénitas.

En el área de la alimentación y estilos de vida:

- 3.5 Mejorar el nivel del folato a través de suplementos periconcepcionales de ácido fólico, además de promover el consumo de alimentos ricos en folatos y el uso apropiado de alimentos enriquecidos.
- 3.6 Mejorar el nivel de la vitamina B12 en las mujeres vegetarianas para evitar su déficit en el recién nacido.
- 3.7 Prevenir la obesidad y el bajo índice de masa corporal en la embarazada.
- 3.8 Eliminar el consumo activo y pasivo de tabaco en la embarazada.
- 3.9 Evitar el consumo de alcohol en mujeres que están embarazadas o que planean estarlo.
- 3.10 Prestar especial atención a la dieta y estilo de vida en las comunidades con bajo nivel socioeconómico o migración reciente.

En el campo de los servicios sanitarios:

- 3.11 Elaboración e implantación de un protocolo de Consulta Preconcepcional
- 3.12 Garantizar que cualquier persona, hombre o mujer, susceptible de padecer o estar afectada por una enfermedad genética o con riesgo de transmitirla a su descendencia tenga acceso a un adecuado consejo genético dentro del Sistema Nacional de Salud y, cuando esté indicado, al correspondiente análisis genético, así como al diagnóstico genético preimplantacional u otros tratamientos cuando corresponda.
- 3.13 Asegurar que las mujeres con diabetes, receptoras de trasplantes, epilepsia u otras enfermedades crónicas y sus parejas reciben atención e información sanitaria preconcepcional para minimizar el riesgo de anomalías congénitas.
- 3.14 Asegurar políticas de vacunación basadas en la evidencia para proteger a las mujeres de enfermedades infecciosas asociadas a anomalías congénitas y para evitar vacunaciones contraindicadas durante el embarazo.

En el área de la contaminación medioambiental incluyendo el lugar de trabajo:

- 3.15 Promover la implementación de políticas para minimizar la exposición a contaminantes identificados como lesivos para el desarrollo prenatal a través de acciones regulatorias y de la comunicación de los riesgos a las y los ciudadanos.

3.16 Asegurar un programa de vigilancia para aquellos riesgos medioambientales que hayan sido relacionados con las enfermedades raras, incluyendo anomalías congénitas.

## **2.2. Detección precoz**

### **Objetivo 4**

Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.

#### **Recomendaciones**

4.1 Fomentar la creación y utilización de los protocolos de derivación de gestantes con riesgo de enfermedad rara fetal a unidades o consultas de diagnóstico prenatal.

4.2 Disponer de protocolos de toma de muestras biológicas para posteriores estudios metabólicos, bioquímicos, genéticos y patológico fetal en casos de sospecha de enfermedad rara en fetos o recién nacidos fallecidos.

4.3 Unificar en el SNS los programas de cribado prenatal de anomalías congénitas.

4.4 Fomentar la creación de equipos multidisciplinares en patología perinatal donde se integren profesionales de todas las áreas implicadas en la atención al feto-recién nacido.

4.5 Fomentar la disponibilidad de un directorio de unidades o consultas de diagnóstico prenatal, cuidado intensivo neonatal, cirugía infantil y prenatal y otros servicios altamente especializados para la atención al feto y recién nacido de riesgo a nivel autonómico y a nivel nacional a través del Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios.

### **Objetivo 5**

Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras en el SNS.

#### **Recomendaciones**

5.1 Los programas de cribado neonatal han de tener en consideración la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste efectividad de los programas, aspectos éticos y factibilidad dentro del Sistema Nacional de Salud, según la Ley 33/2011 General de Salud Pública y el “Documento Marco sobre Cribado poblacional” aprobado por la Comisión de Salud Pública.

5.2 Reforzar la cooperación entre los programas de cribado neonatal de las Comunidades Autónomas y establecer políticas de salud comunes a todas ellas.

5.3 La inclusión de enfermedades en los programas de cribado debe realizarse de manera progresiva, de forma que se incorporen, de forma racional y eficiente, aquellos cribados de los que se disponga de suficiente evidencia científica sobre los beneficios en salud y de estudios de coste efectividad que avalen su inclusión en la cartera de servicios.

5.4 Desarrollar un Sistema de Información de cribado neonatal que permita a nivel autonómico y a nivel estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación de todos los programas. Para ello es fundamental la elaboración de protocolos consensuados por el Sistema Nacional de Salud.

5.5 Desarrollar un Sistema de Gestión de Calidad que permita abordar de manera homogénea en todas las Comunidades Autónomas los procesos de cribado, confirmación diagnóstica, seguimiento y tratamiento, así como garantizar el consejo genético en los familiares cuando sea necesario, para todos los programas. Para ello es fundamental la elaboración de protocolos consensuados por el Sistema Nacional de Salud.

## **Objetivo 6**

Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético.

### **Recomendaciones**

6.1 Elaborar y difundir en el ámbito sanitario los protocolos de actuación diagnóstica frente a una sospecha de enfermedad rara, con el fin de facilitar el uso racional y eficiente de las pruebas bioquímicas, genéticas, histológicas y de imagen que contribuya al diagnóstico rápido y fiable. Para ello es

fundamental la elaboración de protocolos consensuados por el Sistema Nacional de Salud.

- 6.2 Potenciar la coordinación entre los servicios asistenciales y las unidades de genética del Sistema Nacional de Salud, fomentado el consejo genético como un instrumento clínico fundamental de la atención sanitaria de las personas y familias afectadas por una enfermedad rara de causa genética.
- 6.3 Promover la participación de los laboratorios de genética en programas de calidad internos y externos, tanto a nivel nacional como internacional, que garanticen la calidad de las pruebas.
- 6.4 Promover la identificación de los recursos diagnósticos en el Sistema Nacional de Salud (laboratorios clínicos diagnósticos de enfermedades raras de origen genético, infeccioso, tumoral y tóxico y otros recursos) a nivel de Comunidad Autónoma y a nivel nacional a través del Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios.
- 6.5 Avanzar en el desarrollo o en la concreción de la cartera común de servicios asistenciales de Genética del Sistema Nacional de Salud con el fin de asegurar la equidad en el acceso a los análisis genéticos sobre los que exista suficiente evidencia científica sobre su efectividad, sean de utilidad clínica y hayan sido valorados previamente en relación a las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial pública.

## **Objetivo 7**

Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria.

### **Recomendaciones**

7.1 Mejorar la formación en síntomas y signos de alarma de enfermedad rara en las siguientes áreas de la atención primaria: Medicina de Familia, Pediatría, Matrona y Enfermería.

7.2 Reforzar el “protocolo de seguimiento del niño” incidiendo en el seguimiento de los principales signos y síntomas de determinadas enfermedades raras.

### **3. ATENCIÓN SANITARIA**

#### **Objetivo 8**

Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.

#### **Recomendaciones**

8.1 Consensuar un modelo de atención a las enfermedades raras cuyos principios generales incluyan: trabajo colaborativo en red entre los diferentes niveles asistenciales, multidisciplinaridad, coordinación asistencial y de la información y acompañamiento de pacientes y familia.

8.2 Identificar las “Unidades de Atención de enfermedades raras” en el Sistema Nacional de Salud.

8.3 Continuar impulsando la designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en el Sistema Nacional de Salud para la atención de pacientes con enfermedades raras.

8.4 Establecer procedimientos de coordinación entre profesionales de los diferentes niveles asistenciales y con los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) tanto para mejorar la derivación de pacientes como para compartir conocimiento.

8.5 Favorecer la figura del “gestor de casos” para facilitar el seguimiento, la aplicación y continuidad de la atención sanitaria en el ámbito de la Comunidad Autónoma y garantizar la información y el acompañamiento de los pacientes y sus familias.

8.6 Mejorar la transición de pacientes con alguna enfermedad rara desde la consulta pediátrica a la consulta de personas adultas, trabajando conjunta y coordinadamente las unidades que atienden a la infancia y a personas adultas.



- 8.7 Evaluar periódicamente la satisfacción de población usuaria y profesionales sobre la atención ofrecida en los centros que reciben pacientes con enfermedades raras.
- 8.8 Elaborar un protocolo específico para la atención de pacientes con enfermedades raras sin diagnóstico.
- 8.9 Fomentar y asegurar que en aquellas enfermedades raras que cursen con dolor, el dolor sea tratado aunque se desconozca la etiología concreta de la enfermedad y/o se esté esperando el diagnóstico definitivo. Para ello se fomentará la coordinación con profesionales implicados en la atención al dolor.
- 8.10 Fomentar la participación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en las redes europeas de referencia que se establezcan de acuerdo con la Directiva de Atención Sanitaria Transfronteriza.

## **Objetivo 9**

Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.

### **Recomendaciones**

- 9.1 Garantizar que el tratamiento de atención temprana, rehabilitación y fisioterapia para todas las enfermedades raras que los requieran, sea coordinado a través del equipo multidisciplinar que atiende a la persona enferma.
- 9.2 Promover la integración de la rehabilitación y fisioterapia que reciban pacientes con una enfermedad rara por parte de distintos equipos profesionales.

## **Objetivo 10**

Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de enfermedades raras y sus familiares

## **Recomendaciones**

- 10.1 Sensibilizar a los profesionales de la salud y dotarles de instrumentos para la detección, valoración, seguimiento y derivación adecuados.
- 10.2 Ofrecer atención psicológica, apoyo y asesoramiento durante el proceso de la enfermedad así como en el momento del diagnóstico y durante el consejo genético.

## **4. TERAPIAS**

### **4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios**

#### **Objetivo 11**

Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en todo el territorio nacional.

#### **Recomendaciones**

- 11.1 Favorecer el uso adecuado de estrategias regulatorias de autorización (por ejemplo, la autorización condicionada) que no retrasen el acceso a los medicamentos huérfanos.
- 11.2 Establecer, a través de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, un sistema de seguimiento y evaluación adecuado sobre las propuestas de nuevos tratamientos autorizados para enfermedades raras.
- 11.3 Favorecer los programas de acceso precoz antes de la autorización promoviendo un uso juicioso del uso compasivo de medicamentos en investigación que no compita y sean complementaria con el programa de investigación clínica y las estrategias regulatorias de autorización condicionada.

- 11.4 Mejorar las herramientas de información on-line sobre medicamentos para el tratamiento de las enfermedades raras que faciliten el acceso de profesionales, pacientes y la sociedad en su conjunto a información de calidad (por ejemplo, ficha técnica, prospecto, informe público de evaluación, e informe de posicionamiento terapéutico)
- 11.5 Impulsar y promover que los laboratorios comercializadores de medicamentos huérfanos aporten datos fármaco-epidemiológicos a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios desde la puesta en el mercado de sus productos.
- 11.6 Valorar e impulsar desde la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios los estudios de evaluación de la seguridad de los medicamentos huérfanos dentro del actual sistema de Farmacovigilancia.
- 11.7 Fomentar la evaluación sobre la efectividad de los medicamentos huérfanos, con el fin de mejorar los procedimientos de tramitación desde las etapas de desarrollo preautorización.<sup>ii</sup>
- 11.8 Optimizar los plazos en el procedimiento de fijación del precio de los medicamentos huérfanos que hayan obtenido la autorización de comercialización en el marco de los criterios que se establezcan de acuerdo con la Ley 29/2006, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios.
- 11.9 Promover la obtención de información del uso de medicamentos huérfanos en la práctica clínica en colaboración con las Comunidades Autónomas.
- 11.10 Promover el intercambio de información entre las Comunidades Autónomas y la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios en cuanto a dificultades de suministro en las presentaciones comercializadas, favoreciendo así su trazabilidad.
- 11.11 Promover, desde el Sistema Nacional de Salud, mecanismos que permitan informar y asesorar sobre la prescripción correcta de los tratamientos en enfermedades raras.

- 11.12 Evitar la inequidad en el acceso de pacientes con enfermedades raras a los medicamentos huérfanos en los diferentes centros y servicios sanitarios y entre las Comunidades Autónomas a través de la creación de un comité asesor de medicamentos huérfanos y terapias para las enfermedades raras.
- 11.13 Desarrollar protocolos de posicionamiento terapéutico en el Sistema Nacional de Salud.
- 11.14 Promover, desde el Sistema Nacional de Salud, mecanismos de colaboración económica solidaria entre Comunidades Autónomas para mejorar la provisión y el acceso a medicamentos huérfanos de forma equitativa en el Sistema Nacional de Salud.
- 11.15 Promover la consulta de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios con las organizaciones de pacientes antes de la suspensión o revocación de la autorización de comercialización de medicamentos y/o productos farmacéuticos destinados al tratamiento de las enfermedades raras.
- 11.16 Facilitar información de aquellos preparados para tratar las enfermedades raras que sin estar comercializados, sería factible elaborar en Oficinas de Farmacia Servicios de Farmacia con el fin de dar una homogeneidad en el territorio nacional.
- 11.17 Realizar un análisis de necesidades de productos no clasificados como medicamentos que se requieran para el tratamiento de las enfermedades raras.
- 11.18 Continuar realizando un análisis de necesidades de productos sanitarios, materiales de curas y dispositivos médicos de utilidad en el tratamiento de las enfermedades raras, de forma que se mejore la calidad en el acceso a los mismos en condiciones de equidad en todo el territorio nacional.

## **Objetivo 12**

Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.

### **Recomendaciones**

- 12.1 Impulsar mecanismos que potencien el desarrollo de los medicamentos huérfanos por las empresas farmacéuticas y de biotecnología que complementen las ayudas y medidas adoptadas en la Unión Europea.
- 12.2 Mantener la consideración de los medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad en enfermedades raras como líneas prioritarias de investigación dentro de los Planes Nacionales de I+D+i.
- 12.3 Posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación.
- 12.4 Fomentar la investigación independiente de los medicamentos huérfanos.
- 12.5 Estudiar mecanismos de retorno de la inversión en la investigación de medicamentos huérfanos que sean alternativos al precio del medicamento.

## **4.2. Terapias avanzadas**

### **Objetivo 13**

Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.

### **Recomendaciones**

- 13.1 Dotar de fondos a la investigación pública en medicamentos de terapias avanzadas destinados a las personas afectadas por una enfermedad rara.
- 13.2 Fomentar los enlaces y colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas de forma compartida.

- 13.3 Desarrollar acciones transversales en medicina regenerativa, nanobiotecnología, bioingeniería y tecnología sanitaria y moléculas innovadoras.
- 13.4 Adaptar la legislación sobre terapias avanzadas en relación a los consentimientos informados para el uso de material biológico en investigación.
- 13.5 Mejorar la difusión de la información relativa a las diferentes modalidades de terapia avanzada y sus aplicaciones disponible para asociaciones de pacientes y colectivos profesionales implicados.
- 13.6 Establecer marcos legales para la investigación con células troncales respetando los derechos establecidos en el Convenio de Oviedo o en la Carta de los Derechos Fundamentales.

## **5. ATENCIÓN SOCIOSANITARIA**

### **Objetivo 14**

Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las enfermedades raras para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas.

### **Recomendaciones**

- 14.1 Impulsar la creación de mecanismos de coordinación interdepartamental entre las Consejerías de Sanidad, Servicios Sociales, Educación y Trabajo y Cultura, que integre las políticas en enfermedades raras en el nivel autonómico y en el nivel nacional entre las instituciones correspondientes.
- 14.2 Promover y favorecer la colaboración de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud en enfermedades raras con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos articulando mecanismos o herramientas que garanticen esa colaboración (jornadas, reuniones periódicas, interlocutores claramente definidos, etc.).

- 14.3 Promover el diseño, implantación y evaluación de modelos de coordinación entre servicios sanitarios, servicios sociales, servicios educativos y culturales que ayuden a garantizar la continuidad de los cuidados de pacientes con enfermedades raras.
- 14.4 Garantizar los derechos de la persona enferma y su familia respecto a la información, facilitándole la misma respecto a:
- asociaciones de contacto.
  - puntos o centros de información dónde dirigirse para obtener información sobre las ayudas de la Administración, los recursos de asociaciones u organizaciones específicas y servicios sanitarios que existen en su Comunidad Autónoma y que podrán apoyarles para mejorar su calidad de vida.
  - procedimiento de obtención del certificado de discapacidad, centros de valoración y ayudas y/o apoyos derivados de dicha certificación.
  - proceso administrativo de tramitación de prestaciones sanitarias y sociales para poder cuidar adecuadamente a la persona enferma.
  - dónde se encuentran los servicios de orientación y asesoramiento laboral.
- 14.5 Facilitar información y formación a los centros de valoración sobre las características (diferenciales, especiales) de las enfermedades raras.
- 14.6 Colaborar, desde los servicios sanitarios, en la elaboración de informes y guías laborales destinadas a la adaptación de los puestos de trabajo a la discapacidad.
- 14.7 Potenciar y desarrollar herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con una enfermedad rara.
- 14.8 Crear programas de atención específicos para personas que residen en el ámbito rural o que por situación geográfica tiene dificultades de acceso a los servicios.
- 14.9 Fomentar y promover recursos que mejoren la calidad de vida de las personas afectadas y que faciliten el mantenimiento en su entorno (servicios de ayuda a domicilio, servicios de hospitalización a domicilio, centros de día o centros de estancias temporales, etc.).

- 14.10 Garantizar la respuesta educativa, a través de las distintas alternativas de escolarización (Programas de aulas hospitalarias, de atención educativa en domicilio, programas de educación inclusiva, etc.), a menores que por razones de enfermedad no pueden seguir el proceso normalizado de escolarización durante la enseñanza obligatoria
- 14.11 Fomentar la integración escolar de menores en los centros educativos.
- 14.12 Fomentar la creación de centros ocupacionales dirigidos a proporcionar a personas con discapacidad ocupación terapéutica para su ajuste personal, técnicas profesionales para su integración laboral y actividades de convivencia para su integración social.

### **Objetivo 15**

Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familiares

#### **Recomendaciones**

- 15.1 Potenciar y fomentar estructuras o centros que contemplen las necesidades de respiro, o de otra índole, de las personas que tienen a su cargo a personas afectadas por una enfermedad rara (centros residenciales, pisos tutelados, ingresos temporales).

### **Objetivo 16**

Fomentar las campañas de sensibilización hacia las enfermedades raras para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.

#### **Recomendaciones**

- 16.1 Promover la convocatoria de conferencias/jornadas sobre enfermedades raras.
- 16.2 Fomentar la realización de campañas de sensibilización, concienciación y educación sanitaria desde el Ministerio de Sanidad,



Servicios Sociales e Igualdad, Consejerías de Sanidad y Asuntos Sociales y sociedades científicas y profesionales, así como desde cualquiera de las demás entidades interesadas (charlas, folletos, posters y demás medios de comunicación) para llegar a la población general.

- 16.3 Fomentar la realización de campañas de sensibilización en centros educativos como medida de prevención de la discriminación. Promoviendo el respeto a las diferencias y normalización de las enfermedades raras en toda la comunidad educativa. Acercar las enfermedades raras a las aulas, con testimonios de personas afectadas, charlas, elaboración de guías, cuentos infantiles, juegos, carteles y folletos divulgativos.
- 16.4 Contribuir, colaborar y participar desde la comunidad educativa y sociedad en general en la organización y celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras.
- 16.5 Promover campañas de ocio y cultura mediante visitas guiadas, juegos, carteles y folletos divulgativos.
- 16.6 Promover campañas de sensibilización y trato para todo el personal de las administraciones públicas: cuerpos y fuerzas de seguridad del Estado, profesionales del ámbito sanitario, educativo etc.

## **Objetivo 17**

Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.

### **Recomendaciones**

- 17.1 Promover la creación y el desarrollo de asociaciones, impulsar su participación y apoyar su colaboración en el desarrollo de actividades y programas.
- 17.2 Promover la participación de las organizaciones de voluntariado en programas y actividades sociosanitarias para personas con enfermedades raras y sus familias.
- 17.3 Fomentar actividades del ámbito sanitario desarrolladas por las asociaciones de pacientes a distintos niveles: intercambio de información y

mejores prácticas, campañas de concienciación, educación, formación e investigación.

- 17.4 Cooperar con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos en el desarrollo del Programa de apoyo a familias, personas cuidadoras y ONGs sobre información y asesoramiento y entrenamiento en cuidados y servicios de respiro.
- 17.5 Crear mecanismos de participación de las personas afectadas, sus familias y asociaciones correspondientes, en los procesos de toma de decisiones (normativos, organizativos, asistenciales, etc) en los ámbitos nacional, autonómico y en los propios centros asistenciales.
- 17.6 Apoyar la participación de asociaciones de pacientes y personas expertas en enfermedades raras para remitir propuestas al Comité de Designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en relación con las patologías o grupos de patologías que consideren prioritarias y para la atención de las cuales consideran que habría que designar CSUR.

## **Objetivo 18**

Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.

### **Recomendaciones**

- 18.1 Apoyar e impulsar el Acuerdo sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas de los planes de Atención Integral a menores de tres años en situación de dependencia o en riesgo de desarrollarla.
- 18.2 Impulsar y agilizar los trámites para la valoración del grado de discapacidad, para poder entrar en el sistema de ayudas, consideración de familia numerosa, transporte, etc.
- 18.3 Garantizar la inmediata derivación, tras la detección, hacia una intervención temprana orientada a potenciar su capacidad de

desarrollo y bienestar, que posibilite su integración en el medio familiar, escolar y social, así como su autonomía personal de la forma más normalizada posible.

18.4 Establecer la coordinación entre profesionales de los diferentes sistemas y servicios involucrados en la atención temprana de los menores con una enfermedad rara en situación de dependencia, o en riesgo de padecerla, facilitando el intercambio de información que garantice dicha atención.

18.5 Posibilitar el acceso a la información sobre recursos y servicios de Atención Temprana en cada una de las Comunidades Autónomas, sobre desarrollo infantil, alteraciones de desarrollo y menores con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.

## **6. INVESTIGACIÓN**

### **Objetivo 19**

Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre enfermedades raras.

### **Recomendaciones**

19.1 Impulsar los futuros Planes Estatales de Investigación Científica, Técnica y de Innovación en el marco de la Acción Estratégica en Salud, en el área de las enfermedades raras.

19.2 Aumentar la eficiencia de los recursos disponibles promoviendo su uso compartido en el Sistema Nacional de Salud.

19.3 Promover la difusión de las acciones públicas y privadas de las ayudas a la investigación.

19.4 Promover la disponibilidad de un inventario de centros y grupos de investigación y las patologías que estudian a nivel autonómico y estatal.

- 19.5 Fomentar las actividades científicas en relación con los Institutos de Investigación Sanitaria y otros centros de investigación del Sistema Nacional de Salud.
- 19.6 Mantener un capital humano adecuado, promoviendo el desarrollo de la investigación entre el personal sanitario e incrementando la masa crítica investigadora.
- 19.7 Promover la realización de ensayos clínicos en enfermedades raras.
- 19.8 Promover el mantenimiento de la línea de investigación prioritaria en enfermedades raras dentro de los Planes Estatales de Investigación Científica, Técnica y de Innovación y en los de las Comunidades Autónomas.
- 19.9 Apoyar desde la Acción Estratégica en Salud las áreas específicas de medicamentos de terapias avanzadas (terapia génica y celular) en enfermedades raras.
- 19.10 Fomentar el apoyo institucional al desarrollo de nuevas tecnologías, como biotecnología y nanotecnología.
- 19.11 Desarrollar e integrar los estudios genómicos y “-ómicos” en general para el desarrollo de la medicina personalizada en las enfermedades raras.
- 19.12 Promover la Igualdad de género en el contenido de la investigación en enfermedades raras, para promover la excelencia científica en línea con la Recomendación de la Comisión Europea sobre la European Research Area de junio de 2012 y la Estrategia 2020 (igualdad de género en el ámbito de la participación en estudios de investigación, realización de ensayos clínicos evitando sesgos de género, integración de la dimensión de género en el contenido de la investigación y la innovación)<sup>iii</sup>
- 19.13 En cuanto a líneas de investigación a potenciar en enfermedades raras, se propone tener en cuenta las prioridades de las acciones de la Comisión Europea, tales como Horizonte 2020, IRDiRC, EUCERD, etc., siendo en este marco donde tendrían cabida las líneas referidas a los siguientes aspectos:

- Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares, desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.
- Caracterización de los mecanismos hereditarios, variantes genómicas, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras.
- Fisiopatología: desarrollo de infraestructuras para el uso y análisis funcional de animales transgénicos, apoyo al análisis de los datos obtenidos mediante genómica, transcriptómica y proteómica, identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad, desarrollo de modelos celulares y animales distintos al ratón.
- Aplicación de las aproximaciones “ómicas” para el desarrollo de la Medicina Personalizada y de la Medicina de Sistemas en el ámbito de las enfermedades raras.
- Desarrollo y evaluación de nuevas pruebas diagnósticas.
- Investigación terapéutica: Determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular.
- Estudios de evaluación: de calidad de vida, de los procesos de atención y cuidados en servicios sanitarios y sociales, y finalmente la evaluación de terapias y tecnologías sanitarias utilizadas.

## **Objetivo 20**

Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras.

### **Recomendaciones**

- 20.1 Promover que las redes de centros y/o grupos de excelencia en investigación sobre enfermedades raras trabajen de manera coordinada.

- 20.2 Potenciar y dar continuidad a las acciones que realicen cualquiera de las estructuras estables de investigación en relación a las enfermedades raras tales como plataformas de servicios y unidades de apoyo a la investigación (biobancos, animalarios y otros).
- 20.3 Potenciar el desarrollo de la investigación en el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), el Consorcio CIBER, especialmente el CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), RETICS y plataformas relacionadas con enfermedades raras fomentando con ello la investigación cooperativa y el papel de las enfermedades raras en el contexto de la investigación biomédica española.
- 20.4 Fomentar la cooperación científica entre las instituciones públicas (hospitales, universidades, Consejo Superior de Investigaciones Científicas y otros Organismos Públicos de Investigación), centros tecnológicos y empresas, a través de programas y convocatorias de ayudas específicas, para la promoción de acciones conjuntas.
- 20.5 Promover una política comprometida de investigación, especialmente en el área de los ensayos clínicos en poblaciones específicas (pediatría), diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras.
- 20.6 Estimular la participación en las actividades de investigación sobre enfermedades raras financiadas por la Unión Europea, apoyándola desde las Oficinas de Proyectos Europeos.
- 20.7 Desarrollar un programa de identificación de muestras biológicas de enfermedades raras en el seno de los distintos Biobancos y colecciones de muestras incluidas en el Registro Nacional de Biobancos del Instituto de Salud Carlos III.
- 20.8 Incentivar el desarrollo de spin-off por parte de las instituciones científicas sobre proyectos de enfoque traslacional.
- 20.9 Promover la implementación de herramientas de gestión del conocimiento.
- 20.10 Promover la participación de profesionales sanitarios asistenciales en proyectos de investigación desde la puesta en marcha de los mismos.

## **7. FORMACIÓN**

### **Objetivo 21**

Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud y ciencias sociales.

#### **Recomendaciones**

- 21.1 Proponer al Consejo de Coordinación Universitaria la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las enfermedades raras, adaptando la formación inicial en los programas de los estudios de ciencias de la salud y sensibilizando a los alumnos de pregrado en la particularidad de las enfermedades raras.

### **Objetivo 22**

Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación de posgrado.

#### **Recomendaciones**

- 21.2 Fomentar, en el marco de los Programas Docentes de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), actividades como la organización de sesiones bibliográficas, sesiones clínicas y seminarios específicos sobre las enfermedades raras.
- 21.3 Proponer al Consejo Nacional de Especialidades la inclusión en el programa curricular de las distintas especialidades los aspectos específicos relacionados con las enfermedades raras.
- 21.4 Incluir cursos monográficos sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado, según la normativa Bolonia.

### **Objetivo 23**

Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en la Atención Primaria y Atención Hospitalaria.

### **Recomendaciones**

23.1 Identificar las necesidades de formación de profesionales que atienden a pacientes con enfermedades raras, tanto en Atención Primaria como en Atención Hospitalaria.

23.2 Promover la rotación de profesionales de medicina, psicología, enfermería, etc., en los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) de enfermedades raras, Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) e Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

23.3 Fomentar el contacto y la cooperación de profesionales sanitarios con las asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras en las actividades formativas.

23.4 Promover la oferta de cursos de formación continuada en enfermedades raras a nivel autonómico y estatal.

23.5 Promover reuniones conjuntas enfocadas en las enfermedades raras entre profesionales de Atención Primaria, profesionales de la Atención Hospitalaria y personas expertas procedentes de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), una vez constituidos, con el fin de fomentar la comunicación entre dichos colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados y guías de buenas prácticas, entre otras.

### **Objetivo 24**

Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.

### **Recomendaciones**

24.1 Incluir programas y actividades formativas para el apoyo no profesional en el Plan Anual de Formación Especializada en Servicios



Sociales del IMSERSO y en el Programa de Formación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos.

24.2 Promover mecanismos que permitan el intercambio de experiencias entre familias que tengan a su cargo personas con enfermedades raras y el acceso a apoyo emocional y en cuidados.

24.3 Impulsar la creación en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos de una Escuela de formación para personas cuidadoras y facilitarles un entrenamiento práctico en el cuidado y atención de personas con enfermedades raras.

24.4 Asesorar a las asociaciones de pacientes y familias de personas con enfermedades raras sobre las tecnologías de apoyo y medidas de accesibilidad, a través del Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT) del IMSERSO.

24.5 Promover recursos formativos dirigidos a pacientes con enfermedades raras y personas cuidadoras en el marco de la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía.

## **Proceso de seguimiento y evaluación de la estrategia**

### **1. Planificación de la difusión, implantación y seguimiento**

El CISNS acordó, una vez aprobada la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS en 2009, que la Secretaría Técnica de la misma se ubicará en el seno de la Subdirección general de Calidad y Cohesión de la Dirección General de Salud

Pública, Calidad y Cohesión. Dicha Secretaría funciona como estructura de coordinación.

La primera evaluación de la Estrategia en ER tuvo lugar a los dos años de su aprobación en 2009. Los resultados de la evaluación pusieron de manifiesto la necesidad de redefinir los objetivos, recomendaciones y los indicadores de evaluación de la misma y, por lo tanto, de actualizar la Estrategia.

Para llevar a cabo el seguimiento y evaluación de la actualización de la Estrategia los comités de la misma se reunirán al menos en dos ocasiones al año. Y la revisión, actualización y evaluación de los contenidos de la Estrategia se realizará a los cuatro años de su aprobación.

Dentro de las medidas establecidas para fomentar la implementación de la estrategia se plantean a priori las siguientes:

#### 1.1. Difusión y comunicación de la Estrategia:

- Edición, publicación y difusión de los documentos de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS.
- Jornada de Presentación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS tras su aprobación por el CISNS, con la participación de todos los agentes implicados.
- Presentación de la Estrategia en congresos nacionales e internacionales.
- Participación de la Estrategia en proyectos e iniciativas nacionales e internacionales.

#### 1.3. Seguimiento de la Estrategia en ER:

- Celebración de una Jornada Técnica al año de la aprobación de la Estrategia por el CISNS.
- Recopilación y valoración de “Buenas Prácticas en Enfermedades Raras”, para su posterior difusión e inclusión en la revisión de la Estrategia.
- Creación de grupos de trabajo para abordar recomendaciones específicas de las líneas estratégicas cuando se estime necesario.

## **2. Evaluación**

La evaluación, entendida como un proceso sistemático y continuo que diseña y proporciona información científicamente válida, fiable y útil para la toma de decisiones constituye un elemento indispensable dentro de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS y se entiende como parte integrante de la misma para la mejora continua e imprescindible en el camino hacia la excelencia.

Las estrategias son documentos dinámicos, que tienen una periodicidad determinada. La primera evaluación de la Estrategia en ER tuvo lugar a los dos años de su aprobación en 2009. Los resultados de la evaluación pusieron de manifiesto la necesidad de redefinir los objetivos y recomendaciones y, por lo tanto, los indicadores de evaluación de la misma.

Para llevar a cabo la evaluación trabajará en un Proyecto de Sistema de Indicadores, cuyos objetivos son, en principio, elaborar los indicadores que permitan realizar el seguimiento de la implantación de la Estrategia y conocer la consecución de sus objetivos y recomendaciones, y desarrollar, con visión estatal, un conjunto mínimo común de indicadores de evaluación, que permitan realizar un seguimiento de la atención de los pacientes con enfermedades raras.

# Anexos

## 1. Listado de abreviaturas y acrónimos

AEMPS: Agencia Española de medicamentos y Productos Sanitarios

AES, Acción Estratégica en Salud

AETS, Agencia Española de Evaluación de Tecnologías Sanitarias

AECNE, Asociación Española de Cribado Neonatal

AECOM, Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo

AEGH, Asociación Española de Genética Humana

AELMHU, Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos

AEP, Asociación Española de Pediatría

AEPap, Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria

AH, Atención Hospitalaria

AP, Atención Primaria

ASEBIO, Asociación Española de Bioempresas

ASEM, Federación Española de Enfermedades Neuromusculares

CAT, Comité de Terapias Avanzadas

CC.AA., Comunidades Autónomas

CEAPAT, Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas

CIBER, Centro de Investigación Biomédica en Red

CIBERER, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras

CIE, Clasificación Internacional de Enfermedades

CISATER, Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras

CISNS, Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud

CMBD, Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria

CNRHA, Comisión Nacional de Reproducción Asistida Humana

COMP Comité de Medicamentos Huérfanos

CREER, Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias

CSIC, Centro Superior de Investigaciones Científicas

CSUR, Centros, Servicios y Unidades de Referencia

DGP, Diagnóstico genético preimplantacional

DG-RESEARCH, Directorate-General for Research and Innovation

DG-SANCO, Directorate-General for Health and Consumers

EMA, Agencia Europea de Medicamentos  
ER: Enfermedad rara  
ERA-NET, European Research Action Networks  
E-RARE, European Research Programms on Rare Diseases  
EUCERD, European Union Committe of Experts on Rare Diseases  
FAECAP, Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y Atención Primaria  
FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras  
GMP, Good Manufacturing Practices  
IIER, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras  
IMSERSO, Instituto de Mayores y Servicios Sociales  
IRDIRC: Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras  
ISCIII, Instituto de Salud Carlos III  
LIONDAU, Ley de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las personas con discapacidad  
LISMI, Ley de Integración Social de Minusválidos  
ONG, Organización No Gubernamental  
PCN, Programas de Cribado Neonatal  
REpIER, Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras  
RETICS, Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria  
SAAD, Sistema para la Autonomía y Atención de la Dependencia  
SED, Sociedad Española del Dolor  
SEI, S.E. Inmunología  
SEMERGEN, S.E. Médicos de Atención Primaria  
SEMFYC, S.E. Medicina Familiar y Comunitaria  
SEMG, S.E. Medicina General  
SEMI, S.E. Medicina Interna  
SEN, S.E. Neurología  
SENPE, Sociedad Española de Nutrición Parenteral y Enteral  
SEQC, S.E. de Bioquímica Clínica y Patología Molecular  
SEPAR, Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica  
SIERE, Sistema de Información de ER en Español  
SIO, Servicio de Orientación e Información  
SNS, Sistema Nacional de Salud  
TERCEL, Red de Terapia Celular  
UE, Unión Europa  
UESCE, Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería

## 2. Bibliografía

### Aspectos generales

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Sanidad, 2009. Ministerio de Sanidad y Política Social. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/enfermedadesRaras.htm>.

Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Resumen ejecutivo. Informes, estudios e investigación 2013. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/enfermedadesRaras.htm>.

Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las enfermedades raras: un reto para Europa. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 2008. {SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf)

Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 11.11.2008. COM(2008) 726 final. SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_rec\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf)

European Commission. DG Health and Consumer Protection Programme of Community action in the field of public health (2003-2008). Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_programme/programme\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_programme/programme_en.htm)

The Health Programme 2008-2013. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_programme/pgm2008\\_2013\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_programme/pgm2008_2013_en.htm)

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III). Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. Disponible en: [http://bvs.isciii.es/mono/pdf/IIER\\_01.pdf](http://bvs.isciii.es/mono/pdf/IIER_01.pdf)

Velasco Arias S. Recomendaciones para la práctica del enfoque de género en programas de salud. Madrid: Observatorio de Salud de la Mujer. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2008. Disponible en: <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/equidad/recomendVelasco2008.pdf>

### Información sobre ER y recursos disponibles. Registros.

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Federación ASEM. Edita: Real Patronato sobre Discapacidad del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en: <http://www.asem-esp.org/index.php/noticias/1008-mapa-de-recursos-sanitarios>

Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid. Instituto de Investigación de Enfermedades raras. Instituto de Salud Carlos III. Disponible en: <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/Recursos-Clinicos-Investigacion-en-CAM-Fundacion-FEDER.pdf>

Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en: [http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/Estudio\\_ENSERio.pdf](http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/Estudio_ENSERio.pdf)

Botella Rocamora P, Zurriaga Lloréns O, Posada de la Paz M, Martínez Beneito MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A et al (REplER). Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. REplER editores; 2006. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/Atlas\\_Nacional\\_Provincial\\_ER\\_LD2\\_prot.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/Atlas_Nacional_Provincial_ER_LD2_prot.pdf)

Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: datos bibliográficos. Listado por orden alfabético de enfermedades. Informes periódicos de Orphanet. Serie Enfermedades Raras. Orphanet; 2008. Disponible en: [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia\\_de\\_las\\_enfermedades\\_raras\\_por\\_ord\\_en\\_alfabetico.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_ord_en_alfabetico.pdf)

Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. An Sist Sanit Navar. 2008; 31(16 Supl 2): 9-20.

Serrano Aguilar P, Perestelo Pérez L, García Blasco MJ, Ramalle Gómara E, Pérez Ramos J. Registros y bases de datos existentes en España sobre las enfermedades raras (nº exp. 05/90228). Financiado por el Fondo de Investigaciones Sanitarias, Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Instituto de Salud Carlos III.

Zurriaga Lloréns O, Botella Rocamora P. Distribución de las enfermedades raras en España. JANO Med Humanid. 2008; (1679): 25.

Zurriaga Lloréns O, Martínez García C, Arizo Luque V, Sánchez Pérez MJ, Ramos Aceitero JM, García Blasco MJ et al. Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. Rev Esp Salud Pública. 2006; 80(3):249-257. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/resp/v80n3/06original.pdf>

Organización Mundial de la Salud (OMS). Clasificación Internacional de Enfermedades. 9ª Revisión. Modificación Clínica (CIE-9-MC) 5ª ed. OMS; 2006.

OMS. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud: CIF. 3ªed. OMS-Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2001.

Comisión Europea. Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores. Consulta Pública. Las Enfermedades Raras: un desafío para Europa. Luxemburgo: Comisión Europea; 2008. L-2920. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/raredis\\_comm\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_es.pdf)

Organización Mundial de la Salud. Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud. 10ª Revisión (CIE-10). Washington, D.C.: OMS; 2007. Disponible en: <http://www.who.int/classifications/apps/icd/icd10online/>

### **Prevención y detección precoz**

Ley 14/2007 de Investigación Biomédica. Boletín Oficial del Estado, nº 159, (4 de julio de 2007).

Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública. Boletín Oficial del Estado, nº 240, (5 de octubre de 2011).

Documento marco sobre cribado poblacional. Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública. Disponible en: [https://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/Cribado\\_poblacional.pdf](https://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/Cribado_poblacional.pdf)

EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans development). Primary Prevention of Congenital Anomalies. Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases. Disponible en: <http://www.euocat-network.eu/preventionandriskfactors/primaryprevention>.

## **Atención sanitaria**

Por un modelo sanitario para la Atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/categoriaprueba4/1918-estudio-enserio2-15447036>

REAL DECRETO 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, nº 270, (11 de noviembre de 2006).

Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación. Boletín Oficial del Estado, nº 34, (8 de febrero de 2014).

Reglamento (CE) n.º 883/2004, de 29 de abril de 2004, del Parlamento Europeo y Consejo sobre la coordinación de los sistemas de seguridad social. (DOUE DE 30 DE ABRIL DE 2004).

García-Ribes M, Gaité L. El médico de familia ante las enfermedades raras: un nuevo desafío para la coordinación asistencial. Aten Primaria. 2005;36:243.

## **Terapias**

Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. Boletín Oficial del Estado, nº 222 (16 de septiembre de 2006).

Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos. (DOUE DE 22 DE ENERO DE 2000)

Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios. Boletín Oficial del Estado, nº 178 (27 de julio de 2006).

Real Decreto 1345/2007, de 11 de octubre, por el que se regula el procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente. Boletín Oficial del Estado, nº 267 (7 de noviembre de 2007).



Reglamento (CE) No 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo de 13 de noviembre de 2007 sobre medicamentos de terapia avanzada y por el que se modifican la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) no 726/2004. (DOUE DE 10 DE DICIEMBRE DE 2012)

Directiva 2001/83/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 6 de noviembre de 2001 por la que se establece un código comunitario sobre medicamentos para uso humano. (DOUE DE 28 DE NOVIEMBRE DE 2001)

Reglamento (CE) No 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo de 13 de noviembre de 2007 sobre medicamentos de terapia avanzada y por el que se modifican la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) no 726/2004. (DOUE DE 10 DE DICIEMBRE DE 2007)

Real Decreto 1301/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos. Boletín Oficial del Estado, nº 270 (11 de noviembre de 2006).

Directiva 93/42/CEE del Consejo de 14 de junio de 1993 relativa a los productos sanitarios. (DOUE DE 12 DE JULIO DE 1993)

Directiva 90/385/CEE del Consejo de 20 de junio de 1990 relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados Miembros sobre los productos sanitarios implantables activos. (DOUE DE 20 DE JULIO DE 1990)

Real Decreto 223/2004, de 6 de febrero, por el que se regulan los ensayos clínicos con medicamentos. Boletín Oficial del Estado, nº 33 (7 de febrero de 2004).

Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales. Boletín Oficial del Estado, nº 174 (20 de julio de 2009).

Bel Prieto E, Bonet Clos, Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos en España: el Grupo de investigación Terapéutica de Enfermedades Raras (GITER) de la Red epidemiológica para la investigación de Enfermedades Raras (REPIER). Cienc Tecnol Pharm 2005; 15(1): 33-42.

### **Atención sociosanitaria**

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, nº 128, (29 de mayo de 2003).

Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 299, (15 de diciembre de 2006).

Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por el que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 42, (18 de febrero de 2011).

Ley 13/1982, de 7 de abril, de Integración Social de los Minusválidos (LISMI). Boletín Oficial del Estado, nº 103, (30 de abril de 1982).

Ley 51/2003, de 2 de diciembre, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las Personas con Discapacidad (LIONDAU). Boletín Oficial del Estado, nº 289, (3 de diciembre de 2003).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 299, (15 de diciembre de 2006).

Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio, para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave. Boletín Oficial del Estado, nº 182, (30 de julio de 2011).

Real Decreto 1542/2011, de 31 de octubre, por el que se aprueba la Estrategia Española de Empleo 2012-2014.7. Boletín Oficial del Estado, nº 279 (19 de noviembre de 2011).

Resolución de 25 de julio de 2013, de la Secretaría de Estado de Servicios Sociales e Igualdad, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial de Servicios Sociales y del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas de los planes de atención integral a menores de tres años en situación de dependencia o en riesgo de desarrollarla y evaluación anual correspondiente al ejercicio 2012 de los resultados de aplicación de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y atención a las personas en situación de dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 184 (2 de agosto de 2013).

Libro Blanco de Atención a las Personas en situación de Dependencia e España (2004). Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaría de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad. Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO). Disponible en: <http://www.dependencia.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/libroblanco.pdf>

Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón JR. Enfermedades Raras: Enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2)177-190.

Del Barrio JA, Castro A. Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2)153-163.

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). The voice of 12.000 patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. A report based on the EurordisCare2 and EurordisCare3 Surveys. France: Eurordis; 2009. Disponible en: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCARE\\_FULLBOOKr.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf)

Servicio de Pediatría Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla". Universidad de Cantabria. Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Documentos 69/2005. Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. 2005.

---

<sup>i</sup> Ontología es un término utilizado en informática y ciencias de la computación. Una ontología representa formalmente una noción de la realidad que se basa en un conjunto de conceptos de un determinado dominio del conocimiento. Las ontologías son marcos estructurales para la organización de la información y se utiliza en inteligencia artificial, portales (web) semánticos, ingeniería de programas (software), informática biomédica, y otros campos, como una forma de representación del conocimiento acerca del mundo o parte del mismo. Como ejemplo, el proyecto 'Ontología Génica' provee un vocabulario controlado que describe el gen y los atributos del producto génico en cualquier organismo.

<sup>ii</sup> Tener en cuenta las variables capaces de ofrecer información sobre la efectividad del producto desde las primeras fases de desarrollo del mismo permite con el mismo esfuerzo trabajar en dos dossiers diferentes, uno para autorización y otro para una futura financiación del producto. En la EMA ya se está convocando a las Agencias de evaluación de tecnología sanitaria para que opinen sobre el diseño de los estudios de fase III a fin de recopilar datos que les sean útiles a estos organismos.

<sup>iii</sup> El ERA, Invita a los Estados Miembros a:

- Crear un marco legal y político y proporcionar incentivos para: Suprimir barreras legales y de cualquier otro tipo para la contratación, retención y promoción de las investigadoras, Abordar los desequilibrios de género en los procesos de toma de decisión y fortalecer la dimensión de género en los programas de investigación
- Desarrollar partenariados con las agencias financiadoras, las organizaciones científicas y las universidades para promover el cambio institucional y cultural sobre el género – a través de Cartas, acuerdos, premios
- Asegurar que al menos el 40% del sexo infrarepresentado participa en los comités encargados de evaluar personas y programas de investigación

---

Invita a las organizaciones y actores científicos a aplicar el cambio institucional en relación a la gestión de recursos humanos, financiación, toma de decisiones y programas de investigación a través de Planes de Igualdad de Género

La Comisión se compromete a:

- Promover la igualdad de género y la integración de la dimensión de género en los programas y proyectos de Horizonte 2020, desde la concepción, la ejecución y la evaluación, incluyendo el uso de incentivos.
- Proponer en 2013 una Recomendación a los Estados Miembros con directrices comunes sobre el cambio institucional para promover la igualdad de género en las universidades e instituciones de investigación.

La Comisión tiene como acciones en curso desde 2013:

1. Horizonte 2020, art 15 del texto propuesto inicialmente por la Comisión incluye el cambio estructural de las instituciones y la integración de la dimensión de género en la investigación y la innovación
2. Recomendación sobre Género y Ciencia, documento de política europea dirigido a los estados miembros
3. ERA<sup>2</sup>NET sobre Género y Ciencia, consorcio con FR, NO, SI, CY y otros países
4. Gendered Innovations, Lanzamiento Parlamento Europeo, marzo 2013.