



Universidad
de Alcalá

F/

FUNDACIÓN
GENERAL
UNIVERSIDAD
DE ALCALÁ

Las políticas socio-sanitarias necesarias para los pacientes con enfermedades raras

OBSERVATORIO LEGISLATIVO DE ENFERMEDADES
RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

CON LA COLABORACIÓN DE

ALEXION



Junta de Andalucía
Consejería de Salud y Familias
Escuela Andaluza de Salud Pública

Cariotipo
Lobby & Comunicación

Introducción

Debido a las características de sus patologías, los pacientes con enfermedades raras se enfrentan con asiduidad a enormes dificultades que van desde la demora en el diagnóstico, recursos socio-sanitarios insuficientes, retraso en el acceso a los tratamientos necesarios o la limitada información sobre los centros de referencia, entre otras situaciones.

Por ello, el abordaje de las enfermedades raras es objeto de análisis y reflexión de forma recurrente. Mediante el presente informe, se pretende identificar aquellas áreas en las que los poderes públicos tendrían que priorizar sus actuaciones para mejorar la situación actual de los pacientes con este tipo de patologías.

Además, se establecen como objetivos prioritarios la **equidad territorial** y contar con una **financiación suficiente**, para lo que se considera fundamental disponer de un **Registro Único** que permitiera evaluar costes y resultados.



El presente documento, el tercero de una serie, pretende identificar los principales retos legislativos a los que hay que dar respuesta para mejorar la calidad de vida de estos pacientes y sus familias.

Formación e información global: profesional sanitario, pacientes y ciudadanía

La formación de los profesionales sanitarios en el campo de las enfermedades raras es uno de los pilares para mejorar la atención asistencial de las personas afectadas; además, debe ir reforzada por campañas informativas y formativas dirigidas a los propios pacientes y a la sociedad en general.



De este modo, se abordarían algunos de los principales problemas a los que se enfrentan los pacientes: retraso en el diagnóstico, falta de información sobre las patologías y sus posibles tratamientos, así como situaciones discriminatorias de su vida cotidiana debidas al desconocimiento general de los ciudadanos sobre este tipo de enfermedades.

1. Formación de los Profesionales

Para obtener mejores resultados en el diagnóstico y seguimiento de la enfermedad, es importante que la **formación de los profesionales sanitarios sea activa y continuada**, desde la fase académica y a lo largo de su carrera profesional.

En el ámbito académico, es fundamental reforzar los programas de estudios, tanto en el grado de Medicina como en el postgrado, introduciendo, con carácter optativo, asignaturas sobre enfermedades raras y celebrando seminarios u otras actividades formativas complementarias.

Sería conveniente promover acciones conjuntas entre las instituciones académicas, las sociedades científicas, la industria farmacéutica y las Asociaciones de Pacientes

Durante la carrera profesional, cobra una especial importancia la **formación pasiva** que le permite al profesional sanitario la posibilidad de informarse con mayor profundidad sobre la enfermedad y realizar un mejor seguimiento de la misma cuando ya está en contacto con el paciente.

En este aspecto, la **Atención Primaria** debería ser uno de los objetivos primordiales, en tanto en cuanto es la puerta de entrada del paciente al sistema sanitario. Esto la convierte en el **eslabón fundamental para obtener un diagnóstico certero y ágil, y una derivación temprana al especialista**. Su refuerzo podría acelerar el acceso de los pacientes a los recursos y a los tratamientos más adecuados.

Las Consejerías de Salud juegan aquí un papel fundamental tanto en la sensibilización sobre la problemática asociada a las enfermedades raras como en el refuerzo de los centros de atención primaria. Por ese motivo, resulta necesario negociar con ellas posibles vías de financiación y una mayor presencia de las enfermedades raras en los programas formativos dirigidos a los profesionales sanitarios.

Para la mejora del conocimiento sobre las enfermedades raras y los recursos disponibles es importante proporcionar una información exacta y los mecanismos necesarios para que, tanto los profesionales sanitarios como los pacientes, puedan apoyarse en herramientas informáticas ágiles y accesibles.

Por último, la formación de los profesionales debe dirigirse no sólo a cuestiones médicas, sino también al desarrollo de las habilidades de comunicación, teniendo en cuenta la especial situación en la que se encuentran las personas afectadas por las enfermedades raras y su entorno familiar.

Para alcanzar estos objetivos, sería conveniente promover **acciones conjuntas entre las instituciones académicas, las sociedades científicas, la industria farmacéutica y las Asociaciones de Pacientes** que permitan despertar el interés de los profesionales. En este aspecto, resulta fundamental la sensibilización de la Administración sobre la formación de los profesionales sanitarios para promover e impulsar la colaboración público-privada y flexibilizar la burocracia.

2. Formación de los Pacientes y de la Ciudadanía

Los pacientes deben recibir en todo momento una formación asistencial sobre sus enfermedades, pero es importante que también reciban información acerca de los recursos y programas disponibles.

En este aspecto, las **escuelas de pacientes** se han convertido en una pieza fundamental a la hora de ofrecer a los afectados por las enfermedades raras y sus familias la información, el apoyo y el acompañamiento que precisan. A pesar de que las escuelas de pacientes no están implantadas en todas las Comunidades Autónomas, en algunas, como es el caso de Andalucía, donde se encuentra integrada dentro de la Escuela Andaluza de Salud Pública, el modelo se ha mostrado muy eficiente.

El beneficio y la labor que realiza la escuela de pacientes de Andalucía gira en torno a varios ejes: por una parte, por su carácter multidisciplinar; por otro, por el contacto directo que existe con las Asociaciones de Pacientes; y, principalmente, las propias experiencias que muestran claves sobre el tratamiento idóneo para las personas afectadas por enfermedades raras.

Mediante la participación proactiva de los pacientes en los talleres prácticos, se detectan sus necesidades, se contribuye a la mejora de su calidad de vida y se ponen de manifiesto aspectos que en ocasiones pasan desapercibidos, pero que forman parte de la vida cotidiana de esas personas y sus familias. Como por ejemplo la adecuación de sus domicilios a su situación específica o los relacionados con el tratamiento farmacológico.

Este modelo de éxito de la Escuela Andaluza de Pacientes se podría exportar a todo el territorio nacional. De nuevo en este ámbito **nos encontramos con la necesidad de establecer unos parámetros cohesionados para todo el país.**

En un sistema sanitario como el nuestro en el que se busca que el paciente se sitúe en el centro de las acciones que se llevan a cabo, es fundamental que también la ciudadanía sea partícipe de la información relativa a las enfermedades raras.

De nuevo en este ámbito nos encontramos con la necesidad de establecer unos parámetros cohesionados para todo el país

El desconocimiento generalizado de éstas es causa de una relativa estigmatización de las personas afectadas por este tipo de enfermedades y de situaciones de discriminación en el ámbito social, educativo y laboral.

La solución pasa necesariamente por una mayor implicación de las Administraciones en la elaboración o proyección de campañas informativas, que normalicen la existencia de las enfermedades raras, y que ofrezcan a la ciudadanía las herramientas necesarias para informarse sobre ellas.

3. Colaboración público-privada: clínicos, pacientes, industria farmacéutica y Administración Pública

La legislación vigente contempla la colaboración público-privada en determinadas actividades. No obstante, la conclusión 47.2. del grupo de trabajo de Sanidad y Salud Pública de la Comisión para la Reconstrucción Social y Económica del Congreso de los Diputados, aprobada por el Congreso de los Diputados en julio de 2020, proponía la prohibición del patrocinio y de la formación de los profesionales sanitarios por parte de la industria farmacéutica.

Las iniciativas impulsadas, tanto por las Asociaciones de Pacientes como por las Sociedades Científicas, apoyadas por la industria farmacéutica, constituyen una herramienta de gran valor que, de impedirse, provocaría una pérdida importante de inversión en el sistema sanitario.

Supone una contradicción favorecer la colaboración entre la industria y la Administración Pública en el ámbito de la investigación, por ejemplo, o para la creación de empleo, pero, al mismo tiempo, no fomentar de forma suficiente la formación de los profesionales o en iniciativas dirigidas a mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Por ello, es importante hacer un ejercicio de benchmarking para identificar iniciativas de colaboración público-privada en ámbitos diversos que hayan demostrado tener un impacto positivo.

PLAN ADO

El Plan de la Asociación de Deportes Olímpicos (Plan ADO) fue un ejemplo de colaboración público-privada impulsado en 1988 en el que administraciones públicas, medios de comunicación, deportistas y corporaciones apostaron por potenciar el talento deportivo en España.

Resultado

Incremento muy significativo de medallistas olímpicos españoles en 30 años.

Teniendo en cuenta la situación actual del sistema sanitario y la necesidad de impulsar cambios sustanciales en el futuro, la colaboración público-privada es ineludible. Pero hay que ir más allá. Una nueva vía de cambio se abre a través de las organizaciones y grupos pro cambio que, no solo están reclamando mejoras en la sanidad, sino ofreciendo posibles soluciones. Sería el caso del grupo de profesionales que reclaman la creación de una **Autoridad Independiente de Evaluación de Prácticas y Políticas Sanitarias, siguiendo el modelo del NICE británico**, que ya se conoce como HISPANICE, o aquellos que reivindican un consenso para la sanidad del Siglo XXI. Iniciativas, en todo caso, en las que las enfermedades raras deberían contar con un trato diferenciado.

4. Coordinación entre los departamentos de sanidad y políticas sociales

En España nos encontramos con distintos entes administrativos que buscan soluciones propias para los problemas que afrontan, pero que, dentro de su territorio y sus competencias concretas, funcionan a modo de compartimentos estancos. En el ámbito de las enfermedades raras, resulta de especial importancia una colaboración más estrecha entre los departamentos de Salud y de Asuntos Sociales, incluso fundir ambas áreas en una sola estructura política-administrativa, para el desarrollo de las políticas sociosanitarias que precisan los pacientes con enfermedades raras.

El Ministerio de Sanidad podría contribuir a esa colaboración más estrecha entre administraciones

mediante la elaboración de un **protocolo multidisciplinar de carácter nacional** relativo al abordaje de las enfermedades raras. Se trataría de un protocolo que integrase las necesidades de la Atención Primaria, la importancia de la especialización, el rol de la enfermería, el papel de los fisioterapeutas, los trabajadores y servicios sociales, o la asistencia psicológica tanto a los pacientes como a sus familiares.

Se dispondría así de una **hoja de ruta común a todas las CCAA** en beneficio de las personas afectadas y en aras de la equidad. Para llevarla a cabo, se deben tener en cuenta tres niveles de coordinación: macro, meso y micro.



- En el nivel macro el objetivo sería ese **protocolo básico de carácter nacional de políticas socio-sanitarias** sobre las que se hubiese llegado a un acuerdo en el Consejo Interterritorial y en la Conferencia Sectorial de Asuntos sociales y Dependencia.
- En el nivel meso, que es el nivel territorial, nos encontraríamos con el papel decisivo de las CCAA y, en concreto, de las Consejerías de Salud y Asuntos Sociales y Discapacidad, además de otros entes territoriales como pueden ser las diputaciones, **los “Cosells territorials” y los Cabildos**. Este nivel de gestión intermedia es trascendental para que ese protocolo básico pueda desarrollarse de forma efectiva.
- El nivel micro giraría en torno a la gestión de casos concretos.

La coordinación de las distintas entidades administrativas y el desarrollo de un **protocolo común** a todo el territorio nacional supondría, además, un primer paso para la necesaria revisión y actualiza-

ción de la **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, reforzándola y complementándola.

5. El rol del paciente

La participación de los pacientes en el **Consejo Interterritorial del SNS** es fundamental. Los pacientes deben participar en la toma de decisiones de todos los organismos implicados en la gestión de su patología, de forma que sus actuaciones se adecuen a las necesidades reales de las personas afectadas por una enfermedad rara.

Las Asociaciones de Pacientes son la voz de esas personas y por ello es importante no solo su participación, sino que se tomen medidas de fomento de la formación, dentro de las asociaciones, que capacite a sus integrantes para adoptar un papel activo en el Sistema Nacional de Salud.

De hecho, el Congreso de los Diputados aprobó el 30 de septiembre de 2020 por unanimidad una Proposición no de Ley, dándole al Gobierno un plazo de **12 meses para regular la participación de los pacientes en el SNS**, por lo que **ya existe un marco legal para una modificación de la Ley de Cohesión del SNS** que haga realidad una reclamación histórica de los pacientes.

Por su parte, y de cara a esa posible modificación legislativa, es el momento de que las Asociaciones de Pacientes desarrollen estrategias para definir cómo debe materializarse esa participación y **trabajar para que el mandato expresado en la Proposición no de Ley no quede finalmente en papel mojado**.

6. Dos objetivos: equidad territorial y financiación suficiente

La dispersión de las competencias entre los distintos niveles administrativos repercute negativamente en la equidad de nuestro Sistema Nacional de Salud. Esa dispersión, como hemos visto anteriormente, impacta en la coordinación sociosanitaria necesaria para encontrar soluciones a los problemas de los pacientes con enfermedades raras.

A esto se suma que la **Red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) es reducida** y en ocasiones los Centros se encuentran a **gran distancia de los domicilios de los pacientes** o incluso en una Comunidad Autónoma distinta. Esto implica que las personas afectadas por estas enfermedades y sus familiares se vean obligados a trasladarse regularmente para asistir a las visitas médicas o para la obtención de sus medicamentos, con la carga económica y psicológica que ello supone. No podemos olvidar que, en muchas ocasiones, las enfermedades raras derivan en situaciones de discapacidad, lo que dificulta y encarece esos traslados.

Todas estas circunstancias provocan graves situaciones de inequidad en el acceso a los especialistas y a los tratamientos para enfermedades raras; con el consiguiente empeoramiento de la calidad de vida de los pacientes. Cabe destacar igualmente que estas situaciones se producen no solo entre las distintas Comunidades Autónomas, sino, incluso, dentro de una misma Comunidad.

Las **desigualdades presupuestarias**, además de la multiplicidad de los procesos administrativos, también tienen grandes consecuencias en el

diagnóstico precoz y certero y contribuyen notablemente a la inequidad en el acceso a los tratamientos.

Uno de los ejemplos que refleja la importancia de la coordinación administrativa, y una dotación presupuestaria suficiente para la obtención de un diagnóstico certero, es el de la medicina personalizada de precisión. En lo que se refiere a la agilización del diagnóstico certero, la medicina personalizada de precisión ofrece un horizonte prometedor. Sin embargo, las **discrepancias relativas a la financiación** entre las administraciones dificultan su aplicación.

En relación con la **financiación de la sanidad y de los servicios sociales**, se precisaría establecer compromisos entre el gobierno central, los gobiernos autonómicos y los entes territoriales. No se trata de buscar soluciones de urgencia, sino de establecer **líneas de actuación sociosanitarias, suficientemente financiadas**, que tengan un alcance a largo plazo.

Porque, además, **esas políticas sociosanitarias repercuten directamente en la labor que desempeñan los centros de salud** de referencia de los pacientes. Por una parte, el profesional médico tendrá una visión global de las necesidades del paciente en todos los ámbitos; y, por otro, en los departamentos de asuntos sociales se conocerían también las características y complejidad de las enfermedades raras.

Por todo ello, disponer de un modelo adecuado de financiación es una pieza clave para poder impulsar políticas sociosanitarias efectivas y corregir la inequidad a la que se enfrentan los pacientes con enfermedades raras.



7. Registro único y evaluación

Es importante, por ello, conseguir datos concretos sobre estas políticas, como el coste que implicaría su implementación, el número de pacientes susceptibles de beneficiarse de ellas, o cuál sería el retorno **en términos de resultados en salud**, mejora de la calidad de vida o nivel de integración laboral de las personas afectadas por enfermedades raras, entre otras. Conocer estos datos permitiría a las Comunidades Autónomas establecer las bases para garantizar una financiación adecuada y suficiente para las enfermedades raras, tanto para el ámbito sanitario como el ámbito social.

Si se creara un registro único coordinado que permitiese, además, conocer el coste de la aplicación de un protocolo común, estaríamos mucho más cerca de conseguir que ningún paciente aquejado por una enfermedad rara se quedase atrás. Este registro, para conocer de forma real las necesidades de los pacientes, debería integrarse **en el seno de un registro de alcance europeo**.

Se podría tomar como ejemplo el **Plan Europeo de Lucha Contra el Cáncer**, que incluye la elaboración de una red europea de registros del Cáncer, así como

los aportes de la medicina personalizada y el diagnóstico molecular. Precisamente en los últimos meses el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud está trabajando en la actualización de la Estrategia en Cáncer del SNS siguiendo el modelo europeo, un modelo que podría aportar solución a muchas de las necesidades en torno a las enfermedades raras.

Además, el registro al que nos estamos refiriendo repercutiría en dos aspectos fundamentales de las políticas socio-sanitarias: por una parte, creándose **partidas presupuestarias específicas destinadas a mejorar la red de Centros de Referencia** y, por otra, **cubriendo determinadas necesidades de los pacientes, como pueden ser los desplazamientos, a través del Fondo de Garantía Asistencial (FOGA).**

8. Conclusiones y recomendaciones

- 1 Para obtener mejores resultados en el diagnóstico y seguimiento de la enfermedad, es importante que la formación de los profesionales sanitarios sea activa y continuada.
- 2 Se recomienda la inclusión de asignaturas específicas sobre enfermedades raras en el currículum del Grado de Medicina de la Universidad en forma de asignatura optativa o de seminarios postgrado.
- 3 La formación de los profesionales debe dirigirse no sólo a cuestiones médicas, sino también al desarrollo de las habilidades de comunicación médico-paciente.
- 4 Se tiene que potenciar la figura de las **Escuelas de Pacientes**, siguiendo el modelo de la Escuela Andaluza de Salud Pública, como herramientas de apoyo y formación a los pacientes y sus familiares.
- 5 Teniendo en cuenta la situación actual la colaboración público-privada es ineludible para garantizar la sostenibilidad del sistema sanitario. Esa colaboración debe producirse entre Sociedades Científicas, Asociaciones de Pacientes, la Industria Farmacéutica y la Administración Pública.
- 6 La dispersión competencial entre los distintos niveles administrativos dificulta la coordinación entre los distintos departamentos en la elaboración de políticas sociosanitarias y favorece la inequidad territorial.
- 7 Es preciso elaborar un **protocolo multidisciplinar de carácter nacional**, relativo al abordaje de las enfermedades raras, para garantizar la equidad territorial.
- 8 A raíz de la **Proposición no de Ley** que insta al Gobierno a regular la participación de los pacientes en el SNS, las Asociaciones de Pacientes tienen la oportunidad de ver cumplida la reclamación histórica de ver reforzado su papel en el Sistema Nacional de Salud.
- 9 Las Asociaciones de Pacientes deben participar de todo el proceso de gestión de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.
- 10 Una correcta financiación de las enfermedades raras pasa por la creación de un registro único y coordinado que permita conocer el coste asociado a nivel estatal y autonómico. Con este registro, además, se obtendría información que permitiría trabajar en dos aspectos fundamentales de las políticas socio-sanitarias:
 - a. Creando partidas presupuestarias específicas destinadas a mejorar la red de Centros de Referencia.
 - b. Cubriendo determinadas necesidades de los pacientes, como pueden ser los desplazamientos, a través del Fondo de Garantía Asistencial (FOGA).

Equipo multidisciplinar

El Observatorio lo compone un grupo multidisciplinar de expertos. A todos ellos les une un mismo interés, el de impulsar mejoras en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias.

Los expertos que conforman el grupo inicial son:



José Manuel Baltar
Ex consejero de Sanidad del Gobierno de Canarias.



Miguel Ángel Calleja
Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Virgen de la Macarena y ex presidente de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria.



Manuel Macía
Jefe del Servicio de Nefrología del Hospital Universitario Ntra. Sra. Candelaria y vicepresidente de la Sociedad Española de Nefrología (SEN).



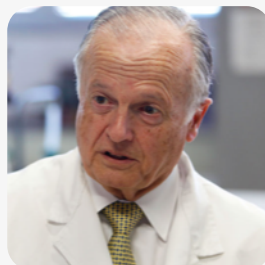
Remedios Martel
Farmacéutica y ex directora general de Salud Pública de la Junta de Andalucía.



Julio Sánchez Fierro
Abogado y doctor en Ciencias de la Salud.



Conxita Tarruella
Presidenta de la Asociación Esclerosis Múltiple Lleida y ex portavoz de Sanidad en el Congreso de los Diputados.



Francisco Zaragoza
Catedrático de Farmacología de la Universidad de Alcalá.

CON LA COLABORACIÓN DE

ALEXION

A
Junta de Andalucía
Consejería de Salud y Familias
Escuela Andaluza de Salud Pública

Cariotipo
Lobby & Comunicación

Referencias

- **Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) (2020)**
Los Medicamentos Huérfanos en España, Boletín Informativo Nº4.
<https://aelmhu.es/>
- **Base de Datos de Información Sanitaria, Bot PLUS:**
<https://botplusweb.portalfarma.com/>
- **Dictamen Comisión para la reconstrucción social y económica del Congreso de los Diputados, julio 2020.**
https://www.congreso.es/docu/comisiones/reconstruccion/153_1_Dictamen.pdf
- **European Commission.**
Febrero 2020. Collaboration: a key to unlock the challenges of Rare Diseases Research, junio 2020.
<https://cutt.ly/iyV7IQ1>
- **Eurordis Rare Diseases Europe.**
Último acceso: febrero 2021.
<https://www.eurordis.org/es>
- **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).**
Último acceso: febrero 2021.
<https://enfermedades-raras.org/index.php>
- **Medicamentos Huérfanos autorizados por la AEMPS:**
<https://cima.aemps.es/cima/publico/home.html>
- **Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social (2018)**
Plan de Abordaje de las Terapias Avanzadas en el Sistema Nacional de Salud: Medicamentos CAR. Recuperado de:
<https://www.mscbs.gob.es/>
- **Our World in Data and OECD.**
Último acceso: junio 2020.
<https://ourworldindata.org/>

CON LA COLABORACIÓN DE

ALEXION

A
Junta de Andalucía
Consejería de Salud y Familias
Escuela Andaluza de Salud Pública

Cariotipo
Lobby & Comunicación



Universidad
de Alcalá



FUNDACIÓN
GENERAL
UNIVERSIDAD
DE ALCALÁ

OBSERVATORIO LEGISLATIVO DE ENFERMEDADES
RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Las políticas socio-sanitarias necesarias para los pacientes con enfermedades raras

CON LA COLABORACIÓN DE

ALEXION

ES/ALL/0025 Abril 2021



Junta de Andalucía
Consejería de Salud y Familias
Escuela Andaluza de Salud Pública

Cariotipo
Lobby & Comunicación