



UNIVERSIDAD
DE GRANADA

Cátedra Carlos I
de Políticas Públicas



Observatorio Legislativo de
**Enfermedades Raras y
Medicamentos Huérfanos**

10

PROPUESTAS DEL OBSERVATORIO LEGISLATIVO DE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

ANTE LAS PRÓXIMAS MODIFICACIONES LEGISLATIVAS EN EL ÁMBITO SANITARIO ESPAÑOL

CON EL APOYO DE:



CON LA COLABORACIÓN DE:



Sociedad Española
de Farmacología



SECRETARÍA TÉCNICA:



CARIOTIPO
Lobby in Spanish
SINCE 1997

SITUACIÓN ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN ESPAÑA

Las enfermedades raras (EERR), que afectan a tres millones de personas en España, representan un desafío constante para los pacientes y sus familias, así como para el Sistema Nacional de Salud.

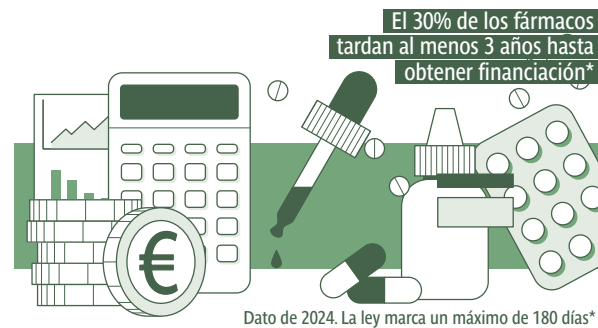
En su mayoría, estas enfermedades tienen un origen genético y conllevan importantes dificultades en su diagnóstico, atención sanitaria y tratamiento, lo que se traduce en una elevada carga de incertidumbre y obstáculos cotidianos para los pacientes.

Un paciente con una enfermedad rara espera una media de 6 años hasta obtener un diagnóstico, mientras que en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado y ser finalmente derivados al especialista¹.



Durante ese tiempo, los síntomas persisten y, en ausencia de un diagnóstico claro, generan un profundo impacto emocional, un deterioro progresivo de la calidad de vida y un importante desgaste para las familias. A ello se suma una carga económica considerable para muchas familias, ya que deben asumir directamente parte de los costes de atención y cuidados, mientras lidian con la falta de comprensión en su entorno social y laboral.

Los medicamentos huérfanos, desarrollados específicamente para tratar estas patologías, suponen una esperanza real para muchos pacientes. Sin embargo, su acceso se ve limitado por procesos administrativos complejos y desigualdades territoriales que atrasan su disponibilidad.



En 2024, de los 17 nuevos productos financiados durante todo 2024, casi la mitad de ellos ha esperado una media de entre 1 y 2 años para conseguir la financiación, y el 30 % más de 2 años², lejos de cumplir con los plazos establecidos por la legislación vigente de 90 días, con una posible ampliación de otros 90 días cuando se requiera documentación adicional (180 días).

Desde la década de los noventa, en la Unión Europea y los Estados Miembros han proliferado iniciativas políticas y sociales dirigidas a sensibilizar y a mejorar las condiciones de los pacientes con enfermedades raras. El Reglamento 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo sobre productos medicinales huérfanos, desde su aprobación en diciembre de 1999, supuso un avance significativo, pero los retos actuales exigen una respuesta más ambiciosa y coordinada.

Es fundamental seguir avanzando hacia políticas inclusivas y efectivas que mejoren la gestión y la atención integral y equitativa de las enfermedades raras. De ese modo, no solo se avanzaría en la mejora de la calidad de vida de los pacientes y sus familias, sino que también se contribuiría a un uso más eficiente de los recursos, traducándose en un ahorro significativo a medio y largo plazo para el Sistema Nacional de Salud.

En este contexto, el **Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos**, con motivo de su **V Aniversario de trayectoria y análisis del entorno de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos**, presenta un **Decálogo de propuestas para hacer frente a los desafíos de las enfermedades raras en España**.

DECÁLOGO DE PROPUESTAS DEL OBSERVATORIO PARA LA MEJORA DE LA GESTIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA

Ante las modificaciones regulatorias que ha impulsado el Ministerio de Sanidad para la presente Legislatura, el Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos recoge diez medidas que considera imprescindibles para avanzar hacia un abordaje integral y equitativo de las enfermedades raras:

1 Actualizar la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Una vez actualizada esta estrategia, el Ministerio de Sanidad, en colaboración con las Comunidades Autónomas, las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes, debería realizar una evaluación periódica de su grado de implementación y de los objetivos alcanzados.

2 Reforzar el diagnóstico precoz en enfermedades raras: programas de cribado neonatal y nuevas técnicas de diagnóstico

Pese a que en los últimos años se han observado avances en la incorporación de nuevas patologías en los programas de cribado neonatal, es necesario continuar ampliándolos hasta alcanzar el máximo de enfermedades diagnosticables, priorizando aquellas para las que existe un tratamiento.

Así mismo, se deberían incorporar en la Cartera Básica de servicios comunes del Servicio Nacional de Salud nuevas técnicas diagnósticas, como es la secuenciación del genoma y del exoma o los paneles de genes.

3 Promover la formación integral en enfermedades raras para profesionales sanitarios y pacientes

Esta formación debe ser continua y activa, tanto en Atención Primaria como en Atención Hospitalaria, durante toda la carrera profesional. Además, debería continuar desarrollándose la especialidad en genética clínica, imprescindible para garantizar un diagnóstico temprano y una atención adecuada en muchas enfermedades raras de origen genético.

Por otra parte, las escuelas de pacientes suponen una herramienta básica de formación y apoyo a los pacientes y a sus familiares para la autogestión de la enfermedad.

4 Garantizar una mayor coordinación sociosanitaria

Resulta indispensable que las administraciones competentes, especialmente a nivel autonómico, promuevan el trabajo conjunto de los departamentos de sanidad, servicios sociales y discapacidad para dotar al profesional médico de una visión global de las necesidades del paciente; y a los trabajadores y asistentes sociales de un mayor conocimiento de las características y complejidades de las enfermedades raras. Solo de ese modo nos acercaríamos a un abordaje integral de estas patologías.

1.- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). (s. f.). Conoce más sobre las enfermedades raras. Recuperado el 7 de julio de 2025, de <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er>

2.- AELMHU. (2025). Informe anual sobre el acceso a los medicamentos huérfanos en España. Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos.

5 Mejorar la Red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (C-SUR)



Ampliar la cobertura territorial de la red C-SUR y mejorar la conexión con hospitales regionales contribuiría a que los pacientes y sus familias reciban la asistencia sanitaria que precisen sin verse obligados a realizar largos desplazamientos. De ese modo, les evitaría una carga económica adicional y contribuiría a mejorar su calidad de vida.

6 Crear un registro único de enfermedades raras



La creación de este registro contribuiría a mejorar el conocimiento epidemiológico, facilitar un diagnóstico más rápido y preciso, y optimizar la planificación sanitaria mediante una asignación más eficiente de los recursos. Además, impulsaría la investigación clínica y la colaboración entre los centros sanitarios, permitiría hacer un mejor seguimiento de la evolución de la enfermedad, de la eficacia de los tratamientos, y ayudaría a garantizar una atención integral y equitativa de los pacientes.

7 Establecer un régimen económico especial para los medicamentos huérfanos



Es ineludible hacer efectivo el Acuerdo del Consejo de Ministros del 3 de marzo de 2020, por el que se establece un régimen económico especial a los medicamentos huérfanos para su autorización, financiación y fijación de precios.

8 Implementar un procedimiento administrativo diferenciado (fast-track) para la autorización, financiación y fijación de precio de los medicamentos huérfanos



Es crucial establecer un procedimiento diferenciado que agilice la autorización de los precios y la financiación de los medicamentos huérfanos, teniendo en cuenta criterios clínicos y socioeconómicos tales como el ahorro o la reducción de costes a medio y largo plazo que suponen para el sistema sociosanitario, además de su coste-efectividad. Así mismo, estos medicamentos deberían ser evaluados bajo un régimen específico que evite su inclusión en los indicadores generales de gasto hospitalario, lo que permitiría una gestión más eficiente, realista y adaptada a sus particularidades.

Promover incentivos para los medicamentos huérfanos contribuiría a potenciar su desarrollo, ayudando así a cubrir una gran necesidad no satisfecha para los pacientes con enfermedades raras.

9 Desarrollar campañas informativas y de sensibilización a la ciudadanía sobre las enfermedades raras



El desconocimiento generalizado sobre las enfermedades raras por parte de la población contribuye, en muchos casos, a situaciones de estigmatización y discriminación hacia las personas afectadas, además de dificultar el reconocimiento temprano de los síntomas. Acercar información rigurosa y accesible a la ciudadanía ayudaría a prevenir estos escenarios y a fomentar una mayor comprensión y empatía social.

10 Mejorar la financiación para la atención y los tratamientos de las enfermedades raras



Las propuestas recogidas con anterioridad no podrán ser efectivas sin destinar partidas presupuestarias específicas y finalistas para la gestión de las enfermedades raras. Estas partidas presupuestarias deberían adaptarse a las necesidades y la realidad de cada comunidad autónoma, para corregir así los desequilibrios territoriales en el acceso a la asistencia sociosanitaria y los tratamientos.

El presente decálogo está basado en los ocho documentos publicados por el Observatorio y a los que podrá acceder a través del siguiente código QR:



SOBRE EL OBSERVATORIO LEGISLATIVO DE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

El Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos es una iniciativa en colaboración con la Cátedra Carlos I de Políticas Públicas, de la Universidad de Granada, se crea con el propósito de generar conocimiento y evidencia científica sobre las enfermedades raras e identificar los retos legislativos que les afectan.

**En la actualidad, el Observatorio
está compuesto por un grupo
multidisciplinar de ocho expertos:**



Dr. José Juan Jiménez, decano de la Facultad de Medicina de la Universidad de Granada y director de la Cátedra Carlos I de Políticas Públicas.



Prof. Francisco Zaragoza, catedrático de Farmacología de la Universidad de Alcalá.



Dr. Miguel Ángel Calleja, jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Virgen de la Macarena.



Dr. Manuel Macía, jefe de Servicio de Nefrología del Hospital Universitario Ntra. Sra. Candelaria.



Dña. Ofelia de Lorenzo, presidenta de la Asociación Española de Derecho Sanitario (AEDS).



D. José Manuel Baltar, ex consejero de Sanidad del Gobierno de Canarias.



Dña. Remedios Martel, ex directora general de Salud Pública de la Junta de Andalucía.



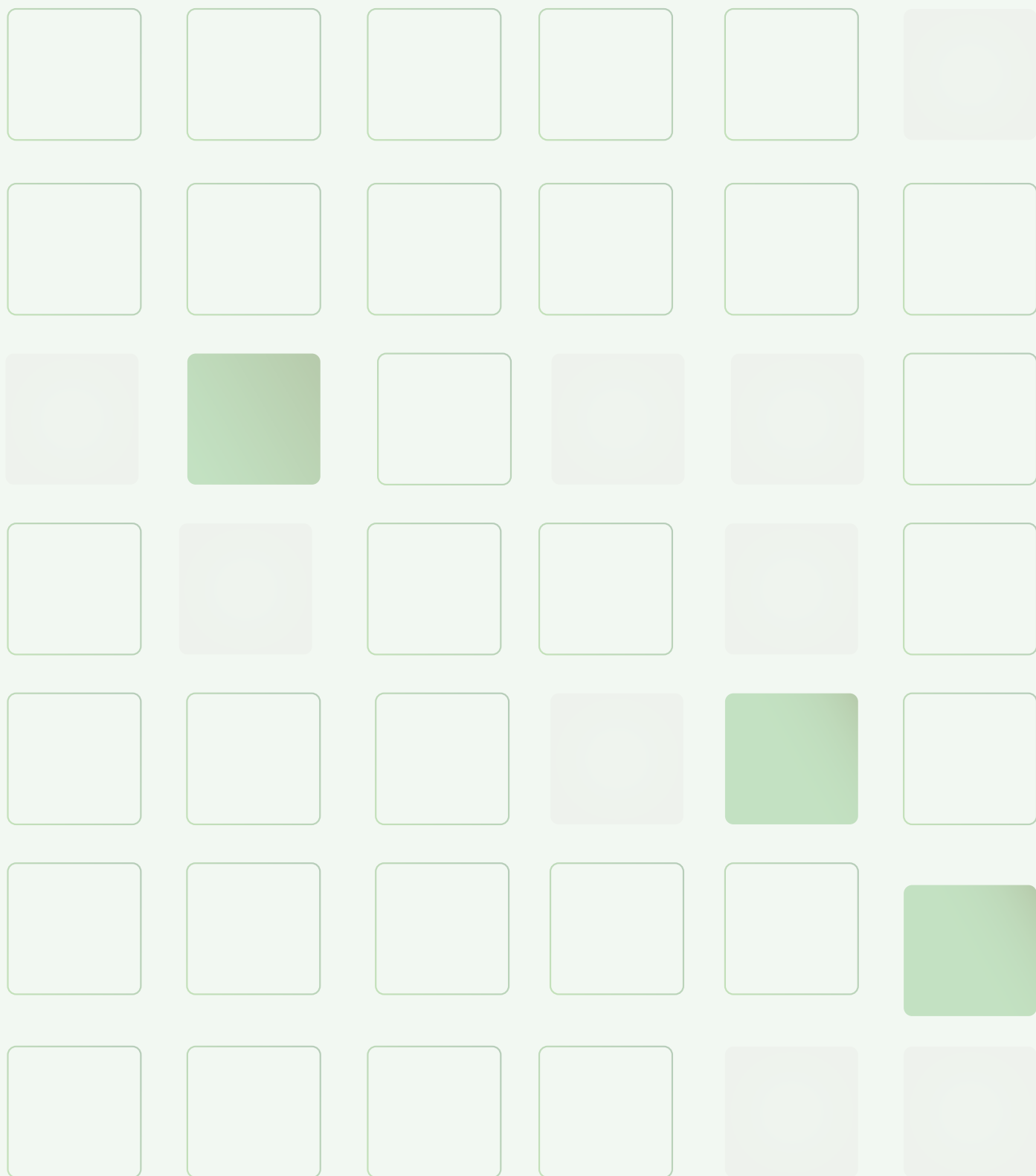
Dña. Fidela Mirón, presidenta de la Asociación Española de Porfiria y miembro de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).



Dña. Isabel Motero, directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Además, esta iniciativa cuenta con el apoyo de Alexion y la colaboración de FEDER y la Sociedad Española de Farmacología (SEF).







**DECÁLOGO DE PROPUESTAS
DEL OBSERVATORIO LEGISLATIVO
DE ENFERMEDADES RARAS Y
MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**

Para más información, puede contactar con secretaria@cariotipomh5.com

