



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

MEMORIA DE ACTIVIDADES

OBSERVATORIO LEGISLATIVO DE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

CON EL APOYO DE:



CON LA COLABORACIÓN DE:



**Sociedad Española
de Farmacología**



FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

SECRETARÍA TÉCNICA:



CARIOTIPO
Lobby in Spanish
SINCE 1997

Índice

Introducción4

Informes elaborados7

Actividades y reuniones realizadas por el Observatorio.....9

Impacto Legislativo: Iniciativas Basadas en los Informes..... 12

Impacto mediático 13

Un escenario en transformación para las enfermedades
raras y los medicamentos huérfanos 14

Introducción

El Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, es una iniciativa creada en abril del 2020, con el propósito de contribuir al conocimiento sobre las enfermedades raras e identificar los retos legislativos que afectan a las personas que las padecen y sus tratamientos. Su creación responde a una realidad compleja: las enfermedades raras, que, por su baja prevalencia y elevada diversidad, presentan enormes desafíos tanto para su diagnóstico como para su tratamiento, y a menudo quedan fuera de la agenda normativa y legislativa, existiendo pues una notable falta de desarrollo regulatorio específico que aborde sus particularidades.

Ante esta carencia, el Observatorio surge como un espacio de análisis, propuesta y sensibilización a nivel político, impulsado desde el Centro de Estudios de Políticas Públicas y Gobierno, actualmente bajo el paraguas de la Cátedra Carlos I de Políticas Públicas de la Universidad de Granada. Desde sus inicios, el Observatorio ha trabajado con un **grupo multidisciplinar de expertos**, que incluye antiguos miembros de la Administración, representantes de pacientes, catedráticos de farmacología, clínicos o expertos en derecho sanitario.



Francisco Zaragoza,
Catedrático de Farmacología de la Universidad de Alcalá (UAH)



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



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



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



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



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



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

Es importante recordar **figuras clave que han dejado una huella significativa** tras años de trabajo comprometidos en favor de las personas con enfermedades raras, contribuyendo activamente a visibilizar sus necesidades.



Julio Sánchez-Fierro
(DEP),
Abogado y doctor en Ciencias de la Salud.



Conxita Tarruella
(DEP),
Exdiputada de Convergència i Unió (CiU) y defensora de los pacientes durante dos legislaturas.

Coincidiendo con el V Aniversario, se **incorporarán como miembros del Observatorio.**



Isabel Motero,
Directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)



José Juan Jiménez Moleón,
Decano de Medicina de la Universidad de Granada y director de la Cátedra Carlos I de Políticas Públicas.

El Observatorio cuenta con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Sociedad Española de Farmacología (SEF), y con el apoyo de Alexion, un laboratorio con más de 25 años de trayectoria dedicado exclusivamente a la investigación de tratamientos para enfermedades raras.



Gracias a esta labor continuada, el Observatorio ha contribuido de forma decisiva a incrementar la sensibilidad política en torno a estas patologías. Esto se ha traducido en un aumento del número de iniciativas legislativas centradas en enfermedades raras y una ampliación de los programas de cribado, que ahora incluyen un mayor número de enfermedades poco frecuentes.

Las enfermedades raras, que afectan a más de 3 millones de personas en España¹, han sido históricamente desatendidas en el ámbito legislativo, lo que ha generado graves consecuencias a nivel social y sanitario. La falta de recursos específicos, el retraso en los diagnósticos (que puede llegar a 10 años en el 20% de los casos¹), y la escasez de tratamientos efectivos (solo disponibles para el 5% de las 7.000 enfermedades raras estimadas²) así como los retrasos en el acceso a tratamientos (23 meses actualmente) y la falta de equidad territorial en España, son algunas de las problemáticas más acuciantes.

A pesar de los avances estos últimos años, la legislación española ha tardado en reconocer las particularidades de estas patologías, lo que se refleja en la ausencia de una prestación asistencial específica en leyes fundamentales como la Ley de Equidad. Esta omisión ignora las necesidades únicas de los pacientes con enfermedades raras, que requieren un abordaje diferenciado en términos de diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

Sin embargo, el panorama está cambiando gradualmente. El Reglamento Europeo sobre medicamentos huérfanos marcó un punto de inflexión, estableciendo incentivos para la investigación y desarrollo de estos fármacos. Este impulso, junto con una creciente concienciación de la clase política, está propiciando la adopción de medidas concretas para las enfermedades raras en España.

El Observatorio Legislativo juega un papel crucial en este proceso de cambio, identificando carencias legales y proponiendo soluciones innovadoras. Sus informes y recomendaciones, como la creación de un registro central de enfermedades raras y medicamentos huérfanos, o la propuesta de una financiación diferenciada para estos fármacos, están contribuyendo a moldear un marco normativo más adecuado y sensible a las necesidades de este colectivo.



1.- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). (s. f.). Conoce más sobre las enfermedades raras. Recuperado el 4 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.

Informes elaborados

Desde 2020, el Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos ha elaborado ocho informes que abordan cuestiones clave en el ámbito de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.

Estos documentos han sido fundamentales para analizar las barreras normativas y proponer soluciones que favorezcan un acceso equitativo a los tratamientos y recursos sociosanitarios.



‘Enfermedades raras y medicamentos huérfanos ante la COVID-19’. Analiza el impacto de la pandemia de COVID-19 en la atención a los pacientes con enfermedades raras, identificando las dificultades surgidas y proponiendo estrategias de adaptación en un contexto sanitario cambiante.



‘Las políticas sociosanitarias necesarias para los pacientes con enfermedades raras’. Aborda las necesidades de los pacientes más allá del ámbito médico, destacando la importancia de medidas en los ámbitos social, educativo y laboral para mejorar su calidad de vida.



‘Herramientas de diagnóstico: el cribado neonatal’. Se proponen medidas para mejorar la detección temprana de enfermedades raras y se recomienda la ampliación de las patologías incluidas en la Cartera de Servicios Comunes, así como la creación de un registro nacional para facilitar la coordinación entre comunidades autónomas.



‘Impacto de la revisión de la legislación farmacéutica básica europea’. Se centra en la revisión de la legislación farmacéutica europea, analizando sus implicaciones para la investigación y el acceso a los medicamentos huérfanos en España.



‘Evaluación del modelo de gestión actual de enfermedades raras y medicamentos huérfanos’. Evalúa el modelo de gestión vigente, señalando áreas de mejora y planteando reformas estructurales que optimicen la atención y el acceso a medicamentos huérfanos.



‘Incentivos para la investigación, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras y para el acceso a los medicamentos huérfanos’. Analiza los mecanismos existentes para fomentar la investigación, diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras, subrayando la necesidad de impulsar estrategias que fomenten el desarrollo de terapias innovadoras.



‘Los medicamentos huérfanos biológicos ante las políticas de fomento de los medicamentos biosimilares’. Evalúa el impacto de las políticas de fomento de los biosimilares sobre los medicamentos huérfanos biológicos, planteando alternativas para garantizar el equilibrio entre la sostenibilidad del sistema sanitario y la promoción de la investigación.



‘El futuro del diagnóstico en enfermedades raras, la medicina genética, personalizada y de precisión’. Explora el futuro del diagnóstico en enfermedades raras, destacando el papel de la medicina personalizada y la secuenciación genómica como herramientas clave para mejorar la detección y el tratamiento de estas patologías.

Actualmente se encuentra en fase de elaboración el noveno informe del Observatorio, cuya publicación está prevista para el transcurso de 2025. Este nuevo informe estará dedicado a analizar en profundidad las desigualdades existentes en el ámbito de las enfermedades raras, con especial atención a los factores que generan inequidad en el acceso al diagnóstico, tratamiento y atención.

Los informes elaborados por el Observatorio han sido ampliamente difundidos en medios de comunicación, congresos científicos y espacios de debate político. Han sido presentados en diversas instancias legislativas y han servido como base para propuestas parlamentarias.

Encuesta a un grupo representativo de decisores políticos sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos europeos

Con el objetivo de comprender mejor la percepción y el conocimiento de los responsables políticos sobre las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, el Observatorio realizó una encuesta dirigida a 29 parlamentarios, tanto autonómicos como nacionales, de las áreas de Sanidad, Economía y Políticas Sociales. El cuestionario, compuesto por 18 preguntas, exploró tres áreas principales: percepción general sobre enfermedades raras, interacción con grupos de interés y conocimientos sobre el marco político y regulador de estos tratamientos.

Principales resultados:



1 Falta de conocimiento generalizado sobre los procesos de financiación y acceso a medicamentos huérfanos dentro del Sistema Nacional de Salud.



2 Alta disposición a colaborar con asociaciones de pacientes, mientras que la interacción con la industria farmacéutica es significativamente menor.



3 Creencia errónea, sostenida por una mayoría de encuestados, de que los Presupuestos Generales del Estado contemplan una partida específica para enfermedades raras.



4 Dos de cada tres parlamentarios desconocían el tiempo medio que transcurre desde la aprobación de un medicamento hasta su disponibilidad para los pacientes, subestimando los plazos reales.



5 Percepción unánime entre los representantes de Sanidad y Políticas Sociales de que la coordinación entre estos departamentos es deficiente, en contraste con los parlamentarios del área económica, quienes la consideraban suficiente.

Los datos obtenidos a partir de esta encuesta han servido para identificar vacíos en el conocimiento legislativo sobre las enfermedades raras y para reforzar la necesidad de una mayor formación y sensibilización en este ámbito.

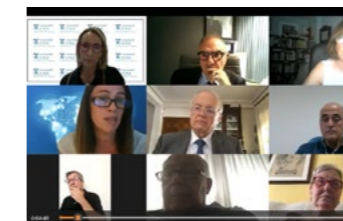
Actividades y reuniones realizadas por el Observatorio

ACTIVIDADES

2020

29 de junio:

Aula virtual de presentación del Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos con decisores políticos. Decisores políticos, tanto de las Cortes Generales como de Parlamentos y Gobiernos autonómicos, se conectaron al aula virtual 'Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos: problemas pendientes y soluciones necesarias'. Un acto de presentación del Observatorio y de su primer documento, en el que los expertos expusieron los 10 retos legislativos de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.



2021

29 de junio: Con la colaboración de la Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP), se celebró un aula virtual con el fin de difundir la actividad del Observatorio Legislativo y dar a conocer sus últimas acciones ante profesionales sanitarios. En este encuentro se presentaron el primer y tercer informe del Observatorio, así como los resultados de la encuesta dirigida a decisores políticos. Acudieron a dicho encuentro directivos sanitarios de atención primaria y hospitalaria, jefes de servicio de hospitales, responsables de unidades de gestión clínica, asistentes al ciclo de encuentros directivos y responsables de formación de centros asistenciales de Andalucía.

5 de julio: Se

celebró un aula virtual dirigida a decisores políticos del ámbito nacional y regional. Algunos de los asistentes al evento mostraron un gran interés al formular a los expertos cuestiones tras sus intervenciones.



2022

2 de Marzo: Encuentro virtual titulado Presentación del Observatorio y del trabajo realizado hasta la fecha a la Subdirección General de Calidad Asistencial del Ministerio de Sanidad..

29 de noviembre: Jornada "Herramientas de diagnóstico de las enfermedades raras: el cribado neonatal". En este acto, el Observatorio legislativo presentó su 5º informe sobre cribado neonatal en



el Parlamento de Andalucía. A parte de decisores políticos regionales, tanto del ejecutivo como del legislativo, acudieron gerencias hospitalarias, asistentes del servicio andaluz de salud y asociaciones de pacientes y sociedades científicas.

2023



31 de enero: Jornada en el Congreso de los Diputados 'Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos ante la Ley de Garantías: retos pendientes y respuestas necesarias'. En total, 31 decisores y asesores políticos, del Congreso, Senado, Asamblea

y Comunidad de Madrid, asociaciones de pacientes, sociedades científicas y clínicos acudieron a este encuentro.

25 de octubre:

Miguel Ángel Calleja, en representación del Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, realizó, en el XVI Congreso Internacional de Enfermedades Raras organizado por D'Genes, un análisis del impacto de la revisión de la legislación farmacéutica básica europea sobre los medicamentos huérfanos y las enfermedades raras, y expuso las principales conclusiones del 7º informe.



Otras actividades: En octubre, el Observatorio participó también en el Congreso Mundial de Medicamentos Huérfanos, con un stand con material divulgativo y un video explicativo del Observatorio. También, en noviembre de 2023, el Profesor Zaragoza realizó, en representación del Observatorio, una sesión formativa sobre políticas públicas, a asociaciones de pacientes.

2024

15 de febrero:

Remedios Martel, en representación del Observatorio, compareció en la Comisión de Sanidad del Parlamento de Cataluña, para presentar el 5º informe del Observatorio, 'Herramientas para el diagnóstico de las Enfermedades raras: el cribado neonatal'. La comparecencia la registraron conjuntamente 3 grupos parlamentarios: Junts per Catalunya con el respaldo de Esquerra Republicana de Catalunya y del Partido Socialista de Cataluña.



29 de mayo: Encuentro de trabajo 'Necesidades legislativas en torno a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos'. Dieciocho decisores políticos, del Congreso, Senado y Asamblea de Madrid, acudieron a esta reunión de trabajo en la que se abordaron temas como la demora en el diagnóstico de las enfermedades raras, la atención sanitaria inadecuada y retrasos en el acceso a tratamientos, las dificultades para el desarrollo de tratamientos eficaces y el incumplimiento de los plazos de financiación de los medicamentos huérfanos.



12 de noviembre: Foro interautonómico 'Cribado neonatal y genómica: presente y futuro del diagnóstico de las enfermedades raras'. Este encuentro contó con la participación de CIBERER y de 5 administraciones sanitarias. Se generó un debate en torno al cribado neonatal, las nuevas técnicas de diagnóstico en enfermedades raras y se presentó de manera oficial el 8º informe del Observatorio.

Otras actividades: A finales de año, Miguel Ángel Calleja volvió a participar en el Congreso D'Genes, exponiendo las principales conclusiones del 8º informe del Observatorio.

REUNIONES DEL OBSERVATORIO

2020



Mayo: Primera reunión del Observatorio: 1er informe 'Enfermedades raras y medicamentos huérfanos ante la covid-19, problemas pendientes y soluciones necesarias'.

Octubre: Reunión de elaboración del 2º informe del Observatorio 'Evaluación del modelo de gestión actual de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos'.

Diciembre: Reunión de elaboración del 3er informe del Observatorio 'Las políticas sociosanitarias necesarias para los pacientes con enfermedades raras'.

2021

Marzo: Reunión de elaboración del 4º informe del Observatorio 'Incentivos para la investigación, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras y para el acceso a los medicamentos huérfanos'.

Octubre: Próximas oportunidades regulatorias



2022

Abril: Reunión de elaboración del 5º informe del Observatorio. 'Herramientas de diagnóstico: el cribado neonatal'.

Septiembre: Reunión de elaboración del 6º informe 'Los medicamentos huérfanos biológicos ante las políticas de fomento de los medicamentos biosimilares'.

2023



Febrero: Reunión de elaboración del 7º informe del Observatorio 'Impacto de la revisión de la legislación farmacéutica básica europea'.

2024



Julio: Reunión de elaboración del 8º informe del Observatorio 'El futuro del diagnóstico en enfermedades raras: la medicina genética, personalizada y de precisión'.

2025



Mayo: Reunión de elaboración del 9º informe del Observatorio 'Inequidades en el ámbito de las enfermedades raras'.

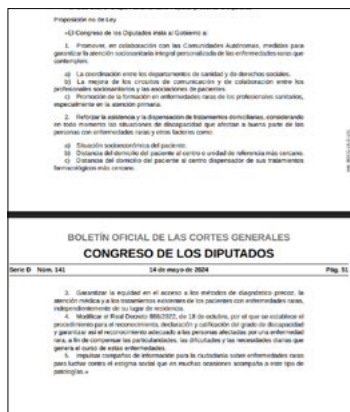
Impacto Legislativo: Iniciativas Basadas en los Informes

A lo largo de su trayectoria, el Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos ha desempeñado un papel clave como generador de contenido, a través del cual muchos decisores políticos, a nivel regional y nacional, han elaborado iniciativas parlamentarias.

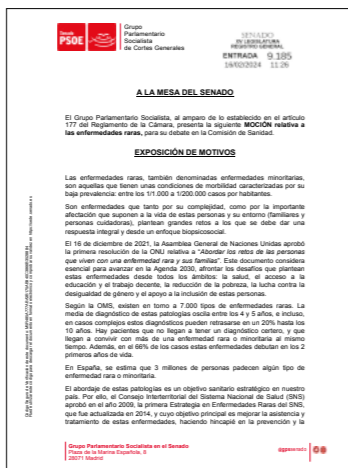
Entre 2020 y 2025, un total de **35 iniciativas** parlamentarias registradas en el Congreso de

los Diputados, el Senado y diversos parlamentos autonómicos se han basado total o parcialmente en los contenidos generados por el Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

En concreto, **25 en el Congreso** de los Diputados, **8 en el Senado**, y **2 en las Comunidades Autónomas** de Cataluña y Baleares.



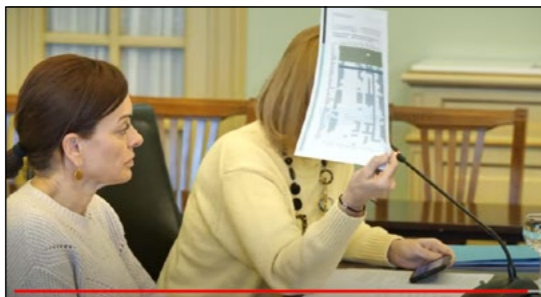
PROPOSICIÓN NO DE LEY DEL GRUPO PARLAMENTARIO POPULAR EN LA COMISIÓN DE LAS POLÍTICAS INTEGRALES PARA LA DISCAPACIDAD DEL CONGRESO DE LOS DIPUTADOS



MOCIÓN DEL GRUPO PARLAMENTARIO SOCIALISTA REGISTRADA EN LA COMISIÓN DE SANIDAD DEL SENADO (16 de febrero de 2024).



COMPARECENCIA DE REMEDIOS MARTEL EN LA COMISIÓN DE SALUD DEL PARLAMENTO DE CATALUÑA.



PROPOSICIÓN NO DE LEY, ISABEL BORRAS PARLAMENTO DE BALEARES. El 11 de noviembre de 2023, la diputada Isabel María Borrás, del Grupo Parlamentario Popular en el Parlamento de Baleares, presentó una Proposición No de Ley en la Comisión de Salud basada en este informe, poniendo de relieve la necesidad de homogeneizar los programas de cribado neonatal en España. La PNL fue aprobada a finales de febrero de 2024.



INFORME DE REVISIÓN DE LA ESTRATEGIA PARA INFORME DE EVALUACIÓN DE LA ESTRATEGIA EN ENFERMEDADES RARAS DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD: El Ministerio de Sanidad se refirió al Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos como fuente de carácter científica en su informe.

Impacto mediático

La actividad del Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos ha generado un notable interés en medios de comunicación generales y especializados en salud, tanto a nivel nacional como regional.

En los últimos cinco años, el Observatorio ha registrado un total de **168 impactos** en medios de comunicación, incluyendo prensa escrita, televisión y radio, alcanzando una audiencia estimada de **15.541.841 personas**. Esta presencia mediática se ha materializado en distintos tipos de impacto, como artículos de opinión firmados por representantes del Observatorio, entrevistas y menciones del Observatorio en prensa.

Esta cobertura mediática ha contribuido a amplificar la difusión del conocimiento generado por el Observatorio y a dar mayor visibilidad a su labor como generador de conocimiento.



◆ Mención del Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos en la COPE.



◆ Entrevista a Miguel Ángel Calleja y Remedios Martel en el programa 'Despierta Andalucía' (Canal Sur Televisión).



◆ Captura del Artículo de opinión en Diario Farma de Manuel Macía, experto del Observatorio.



◆ Captura de la Tribuna de Opinión del Profesor Francisco Zaragozá, experto del Observatorio, en Diario Médico.



Un escenario en transformación para las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos

Desde la década de los noventa, tanto en la Unión Europea como en sus Estados Miembros, se han multiplicado las iniciativas políticas y sociales dirigidas a sensibilizar y mejorar las condiciones de vida de las personas que conviven con enfermedades raras. Un hito clave fue la aprobación del Reglamento (CE) 141/2000 sobre medicamentos huérfanos, que marcó un punto de inflexión al establecer incentivos y criterios para promover la investigación en este ámbito.

Desde entonces, se han logrado avances importantes, también en España. Un ejemplo reciente es la tramitación del nuevo Anteproyecto de Ley de Medicamentos y Productos Sanitarios, que ofrece una oportunidad para reforzar el marco normativo que afecta directamente a estos pacientes.

Del mismo modo, el país ha mostrado un compromiso creciente con el diagnóstico precoz, como refleja la expansión del programa nacional de cribado neonatal: en 2024 se anunció su ampliación de 7 a 23 enfermedades detectables, y a junio de 2025 ya se han incorporado 12 patologías a nivel estatal. Algunas comunidades autónomas incluso han ido más allá, incluyendo

hasta 30 o más enfermedades raras en sus programas.

Estos avances demuestran una voluntad institucional clara, pero también dejan patente la complejidad de este campo. Las enfermedades raras son múltiples, heterogéneas y muchas veces desconocidas, lo que exige una respuesta pública dinámica, basada en el conocimiento actualizado y la evaluación constante. Cada nuevo descubrimiento o necesidad identificada nos recuerda que aún queda camino por recorrer.

En este escenario cambiante, el papel del Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos cobra más sentido que nunca. Su labor no solo ha contribuido a visibilizar las necesidades del colectivo, sino que también ha servido de base para impulsar cambios normativos que hoy comienzan a dar frutos. Y no se detendrá aquí.

El Observatorio continuará desarrollando y difundiendo conocimiento que pueda servir de referencia e inspiración a legisladores, con el objetivo de garantizar una mejora real en la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sus familiares.



MEMORIA DE ACTIVIDADES OBSERVATORIO LEGISLATIVO DE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

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