



**Recomendaciones  
para la elaboración de planes nacionales de enfermedades raras**

**DOCUMENTO GUÍA DE REFERENCIA**

**RECOMENDACIONES PARA LA ELABORACIÓN DE PLANES NACIONALES DE  
ENFERMEDADES RARAS  
DOCUMENTO GUÍA DE REFERENCIA**

Contenido

Resumen ejecutivo

PARTE I – Introducción

1. Antecedentes relativos a las Enfermedades Raras
2. Antecedentes del Proyecto EUROPLAN
3. Qué significa la palabra "Recomendaciones" en el contexto de este documento
4. Definición de EUROPLAN de los Planes o las Estrategias nacionales

PARTE II – DESCRIPCIÓN DE ÁREAS, ACTUACIONES Y RECOMENDACIONES DEL EUROPLAN

Área 1. PLANES O ESTRATEGIAS EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Apartado relativo a las Recomendaciones del Consejo

- 1.1 Introducción
- 1.2 Desarrollo de un Plan o una Estrategia nacional
- 1.3 Establecimiento de un mecanismo de gestión del Plan o Estrategia nacional
- 1.4 Sensibilización
- 1.5 Valoración de las necesidades de los pacientes
- 1.6 Países con un número bajo de tamaño poblacional
- 1.7 Áreas y actuaciones de un Plan o una Estrategia nacional
- 1.8 Población diana del Plan nacional de enfermedades raras
- 1.9 Diseminación de información relativa a Planes o Estrategias nacionales
- 1.10 Sostenibilidad y duración de los Planes o Estrategias nacionales
- 1.11 Monitorización
- 1.12 Evaluación y auditoría
- 1.13 Recomendaciones de EUROPLAN

## Área 2. DEFINICIÓN, CODIFICACIÓN E INVENTARIO ADECUADOS DE LAS ENFERMEDADES RARAS

### Apartado relativo a las Recomendaciones del Consejo

- 2.1. Introducción
- 2.2. Codificación y clasificación de enfermedades raras
- 2.3. Lista de enfermedades
- 2.4. Epidemiología, registros y vigilancia
- 2.5. Registros
- 2.6. Recomendaciones del EUROPLAN

## Área 3. INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

### Apartado relativo a las Recomendaciones del Consejo

- 3.1. Introducción
- 3.2. Investigación básica
- 3.3. Investigación traslacional y clínica
- 3.4. Recomendaciones de EUROPLAN

## Área 4. CENTROS DE EXPERIENCIA Y REDES EUROPEAS DE REFERENCIA PARA ENFERMEDADES RARAS

### Apartado relativo a las Recomendaciones del Consejo

- 4.1. Introducción
- 4.2. Definición de centros de experiencia
- 4.3. Identificación, designación, sostenibilidad y evaluación de los centros de experiencia
- 4.4. Colaboraciones en redes nacionales, europeas e internacionales Rutas de cuidados clínicos
- 4.5. Diagnóstico
- 4.6. Cribado
- 4.7. Rehabilitación
- 4.8. Recomendaciones de EUROPLAN

## Área 5. REUNIR CONOCIMIENTOS ESPECIALIZADOS A ESCALA EUROPEA SOBRE ENFERMEDADES RARAS

### Apartado relativo a las Recomendaciones del Consejo

- 5.1. Introducción
- 5.2. Información y formación de profesionales sanitarios
- 5.3. Definición de criterios para el cribado neonatal
- 5.4. Desarrollo y reconocimiento mutuo de las guías clínicas
- 5.5. Acelerar y garantizar la igualdad de acceso al tratamiento de las enfermedades raras
- 5.6. Recomendaciones de EUROPLAN

## Área 6. EMPODERAMIENTO DE LAS ORGANIZACIONES DE PACIENTES

### Apartado relativo a las Recomendaciones del Consejo

- 6.1. Introducción
- 6.2. Información al público y a los pacientes
- 6.3. Servicios sociales especializados
- 6.4. Recomendaciones de EUROPLAN

## Área 7. SOSTENIBILIDAD

### Apartado relativo a las Recomendaciones del Consejo

- 7.1. Introducción
- 7.2. Gestión y dirección de las iniciativas de cooperación previstas en el Plan o la Estrategia nacional
- 7.3. Financiación europea para los Planes o Estrategias nacionales de enfermedades raras
- 7.4. Recomendaciones de EUROPLAN

## BIBLIOGRAFÍA

### ANEXOS

- A.1. Socios y expertos consultados por EUROPLAN
- A.2. Comentarios relativos a las conferencias nacionales

## Resumen ejecutivo

Los problemas y necesidades específicos de los pacientes de enfermedades raras han sido notificados y explicados en varios informes europeos importantes, como la *Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, el Consejo, el Comité Económico y Social Europeo y el Comité de las Regiones relativa a las enfermedades raras: los desafíos europeos* (publicada sólo en inglés: *Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions" on Rare Diseases: Europe's Challenges*, publicado el 11 de noviembre de 2008, y la *Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras*. Los ciudadanos de la Unión Europea afectados por una enfermedad rara experimentan grandes dificultades en los distintos Estados miembros, e incluso en regiones diferentes dentro de un mismo Estado miembro. En la actualidad, el acceso a servicios especializados, medicamentos especialmente desarrollados para las enfermedades raras, los llamados medicamentos huérfanos, el diagnóstico y la rehabilitación son muy desiguales.

Tanto el Comunicado de la Comisión como la Recomendación del Consejo indican que los Planes o Estrategias nacionales específicos que enfocan de manera completa e integrada la prestación de cuidados sociosanitarios a pacientes de enfermedades raras, en el contexto de una colaboración europea, son necesarios para mejorar realmente la situación de estos pacientes.

Las Recomendaciones del Consejo reconocen la necesidad de que los Estados miembros mejoren las condiciones de vida de los pacientes de enfermedades raras, e indican las direcciones para el desarrollo de políticas sanitarias, mientras que el Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (European Project for Rare Diseases National Plans Development<sup>1</sup>, EUROPLAN), ha elaborado sus propias "guías y recomendaciones" para facilitar la definición, adopción y monitorización de los Planes o las Estrategias nacionales. Las Recomendaciones de EUROPLAN se presentarán durante las conferencias organizadas por EURORDIS en Bulgaria, Croacia, Dinamarca, Francia, Alemania, Grecia, Hungría, Irlanda, Italia, Luxemburgo, Países Bajos, Rumania, España, Suecia, Reino Unido y, posiblemente también en Polonia, para valorar la posibilidad de transferirlas a los respectivos países y estimular un debate nacional entre las distintas partes interesadas.

Las Recomendaciones de EUROPLAN se centran en siete áreas de intervención que reflejan las Recomendaciones del Consejo de la UE.

**Área 1 – PLANES Y ESTRATEGIAS EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS:** El proceso de diseño de un Plan o una Estrategia nacional de enfermedades raras puede variar considerablemente de un Estado miembro a otro según el grado de experiencia en enfermedades raras que posea un país. Para desarrollar un Plan o una Estrategia nacional

<sup>1</sup> EUROPLAN cuenta con la colaboración de expertos de 27 Estados miembros de la UE (MS), 3 países europeos no pertenecientes a la UE y EURORDIS, la organización que engloba a los pacientes europeos, bajo la coordinación del Centro Nacional de Enfermedades Raras y el Instituto de Salud Italiano (Istituto Superiore di Sanità, Italia). EUROPLAN está cofinanciado por la Comisión Europea (DG de Salud y Consumidores) en el marco del WP 2007 Programa de Acción Comunitaria en Salud Pública (Programme of Community Action in Public Health).

de enfermedades raras, se han identificado y acordado las siguientes actuaciones: a) evaluar las necesidades de los pacientes y de recursos de los sistemas de salud, b) crear un mecanismo de apoyo del Plan o la Estrategia nacional, c) elaborar el borrador del Plan o la Estrategia, d) identificar iniciativas y actuaciones, e) garantizar la sostenibilidad, f) monitorizar la adopción, evaluar los resultados y revisar el plan como corresponda, y diseñar y aplicar un mecanismo de gestión con la participación de las distintas partes interesadas. La sensibilización es importante no sólo entre el público general (asociaciones de pacientes, conferencias, eventos, participación de los medios de comunicación) sino también entre los responsables de elaborar políticas sanitarias. Esto último debería sensibilizar a los "responsables" para que se involucren en la adopción de los Planes o las Estrategias nacionales. En países con un tamaño poblacional pequeño muchas de las enfermedades pueden no ser visualizadas o bien, aparecer de forma ocasional, dando lugar al desconocimiento, la ausencia de apoyos, la falta de atención hacia los pacientes de enfermedades raras y de profesionales y centros de atención sanitaria especializados, así como de una investigación insuficiente. Por estos motivos, la cooperación internacional es una opción importante para hacer posible la prestación de servicios especializados y específicos en los países pequeños.

El Consejo de Europa también recomienda elaborar "un número limitado de actuaciones prioritarias (entre 5 y 10) dentro de los Planes o Estrategias". Los Planes o Estrategias nacionales existentes demuestran que las enfermedades raras tienen áreas y actuaciones comunes. Las principales áreas identificadas en la mayoría de los casos son, entre otras: reconocimiento de la especificidad de las enfermedades raras, información para los pacientes y la sociedad, mejora del acceso a la atención médica, diagnóstico temprano y apropiado, mejora del tratamiento y acceso a los medicamentos necesarios (como los medicamentos huérfanos), investigación, formación de profesionales sanitarios, empoderamiento<sup>2</sup> del colectivo de pacientes y mejora de los servicios sociosanitarios especializados. En algunos casos, estas actuaciones sirven para la mejora de los servicios sanitarios para otras enfermedades. La diseminación de información relativa a la preparación y adopción de un Plan o una Estrategia nacional en el país también debe formar parte de la estrategia para garantizar un impacto efectivo en el comportamiento de los pacientes de enfermedades raras y en el funcionamiento del sistema sanitario. Para mejorar su sostenibilidad, los Planes o las Estrategias nacionales deben integrarse en las estructuras de los sistemas sanitarios generales ya existentes. La duración de los Planes o las Estrategias nacionales existentes es variable, con una media que oscila entre 3 y 5 años, pero también puede planificarse un proceso cíclico continuo (como en España). Es aconsejable disponer de un mecanismo de monitorización periódica de las iniciativas que componen el Plan o la Estrategia, y la evaluación de los objetivos conseguidos. Igualmente importante es que una estructura/institución intrínsecamente interesada en la información producida por un indicador recoja los datos relativos al mismo, y que una entidad independiente se encargue de evaluarlos. El proyecto EUROPLAN propone una lista de indicadores para monitorizar algunas de las actuaciones posibles en las principales áreas recomendadas para un Plan o una Estrategia nacional. Los indicadores propuestos por

---

<sup>2</sup>

Traducción del inglés "empowerment", entendido, entre otras acepciones, como "la toma de control por parte del individuo de los determinantes de su salud"; también como "la capacitación del paciente para responsabilizarse de su situación de salud" (G. Rubiera López y J.R. Riera Velasco. Programa para mejorar la atención de las enfermedades crónicas. Aplicación del Modelo de Cuidados para Enfermedades Crónicas. Aten Primaria 2004;34(4):206-9)

EUROPLAN son, en casi todos los casos, indicadores de proceso, ya que se espera que monitoricen las fases de desarrollo y adopción del Plan o la Estrategia nacional. Los indicadores de resultados en salud también son necesarios para monitorizar la situación epidemiológica de las enfermedades raras.

## **Área 2 – DEFINICIÓN, CODIFICACIÓN E INVENTARIO ADECUADOS DE LAS ENFERMEDADES**

**RARAS:** la codificación es un tema básico de las iniciativas europeas relacionadas con las enfermedades raras. De hecho, uno de los principales problemas en la planificación de la atención sanitaria de las enfermedades raras es que la carga que representan casi todas ellas es invisible para los sistemas sanitarios, debido a las dificultades de diagnóstico, la clasificación errónea y la falta de una codificación adecuada. La publicación del ICD11, prevista para 2014, supondrá unos cambios notables en la codificación de las enfermedades raras. Sin embargo, para aprovechar esta nueva herramienta es necesario que los Planes nacionales prevean una formación apropiada y específica para los profesionales de atención sanitaria. También es necesario mantener un inventario actualizado y exacto de las enfermedades raras, que contenga información sobre prevalencia, mecanismos, características clínicas y etiología. Dicho inventario potenciará al máximo la sensibilización y aportará documentación informativa adicional a los proveedores de atención sanitaria, pacientes e investigadores. El análisis epidemiológico de las enfermedades raras es difícil debido a los problemas de codificación y clasificación descritos anteriormente, así como otros problemas (como la validez del diagnóstico) que dificultan el seguimiento de las enfermedades raras en los sistemas sanitarios, como lo puso de manifiesto la primera edición del Plan nacional francés. Los registros de enfermedades específicas o de grupos de enfermedades raras permiten evaluar eficazmente las necesidades de atención sanitaria y promover la investigación en diversas áreas, incluida la de epidemiología. A menudo los registros son las únicas fuentes existentes de información científico-clínica y epidemiológica sobre las enfermedades raras. En este sentido, deben identificarse y aplicarse medidas adecuadas que garanticen la sostenibilidad de los registros, la calidad de sus datos y la promoción de sinergias entre la investigación, la salud pública y el apoyo social. En efecto, los registros pueden resultar muy útiles a la hora de planificar los servicios sanitarios, valorar la eficacia de los medicamentos y controlar la calidad de los servicios sanitarios correspondientes. Algunos tipos de enfermedades raras también podrían considerarse eventos centinela de cambios en los factores determinantes ambientales o de salud individual: las malformaciones congénitas, los cánceres infantiles y los tumores ocupacionales raros son algunos ejemplos. El aumento en la incidencia de cualquiera de ellos podría representar una señal de alarma para las autoridades sanitarias del país.

**Área 3 – INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS:** la mejor manera de ampliar nuestros conocimientos generales sobre las enfermedades raras es a través de la investigación, tanto básica como clínica. La investigación sobre enfermedades raras se distribuye por toda la UE y es relativamente escasa en relación con el elevado número y heterogeneidad de las enfermedades raras. Varios motivos dificultan la investigación sobre enfermedades raras, como por ejemplo: el elevado número y la amplia variedad de enfermedades, la falta de modelos experimentales adecuados para la mayoría de las enfermedades raras, una definición deficiente de los parámetros de la enfermedad objeto de cambio, el número reducido de pacientes y, sobre todo, los recursos limitados. Existe una gran necesidad de promover programas de colaboración en todos los ámbitos de la

investigación en enfermedades raras, desde los estudios fundamentales/básicos hasta la investigación social, de ámbito nacional, europeo e internacional. Además del conocido desinterés mostrado por casi todas las compañías farmacéuticas en desarrollar tratamientos para las enfermedades raras debido al mercado reducido de cada enfermedad individual, cabe destacar que la dificultad que conlleva realizar ensayos clínicos con los nuevos tratamientos de las enfermedades raras es un obstáculo importante, y a menudo limitador, a la hora de desarrollar terapias nuevas para estas enfermedades. La colaboración internacional en los ensayos clínicos es esencial para llegar a un tamaño poblacional que aporte al estudio un poder estadístico adecuado, que permita aumentar la capacidad de evaluación de la eficacia terapéutica de las enfermedades raras. La colaboración de instituciones/organizaciones de investigación con las estructuras del Sistema de sanidad nacional, especialmente de los Centros “de experiencia” (CdE)<sup>3</sup>, debería ser promovido activamente, ya que se trata de una forma prometedora de mejorar la calidad de la atención sanitaria y acelerar la innovación en el ámbito de las enfermedades raras, incluido el desarrollo de nuevos tratamientos para las mismas.

**Área 4 – CENTROS ESPECIALIZADOS Y REDES DE REFERENCIA EUROPEAS PARA LAS ENFERMEDADES RARAS:** El estudio piloto basado en los conceptos desarrollados en el marco del Grupo de trabajo sobre Redes de referencia europeas (*European Reference Networks*) del Grupo de alto nivel sobre servicios de salud y atención médica, pone de manifiesto que la designación de CdE en el ámbito nacional o regional y su integración en una red, constituye un instrumento eficaz para proporcionar atención sanitaria a los pacientes de enfermedades raras. La creación de redes nacionales de CdE y su sostenibilidad a largo plazo deben considerarse como algunas de las principales prioridades de los Planes o las Estrategias nacionales. Sin embargo, prácticamente ningún país europeo dispone actualmente de CdE para enfermedades raras, y en aquellos que sí los hay, las diferencias de organización y posición en el sistema sanitario nacional, el enfoque y las fuentes de financiación son notables. Además de las Redes europeas, la cooperación bilateral y transfronteriza, y los acuerdos transnacionales también son una manera muy eficaz de activar sinergias para proporcionar servicios sanitarios específicos, que debería tenerse en cuenta en los Planes y Estrategias nacionales. Los servicios electrónicos “on line” y las herramientas e infraestructuras de telemedicina pueden apoyar a las redes de varias maneras. El retraso diagnóstico en el ámbito de las enfermedades raras es algo habitual y tiene consecuencias dramáticas. El diagnóstico es la base de una atención sanitaria adecuada y de la posibilidad de recibir tratamiento, aunque para su consecución se han identificado algunos obstáculos: La falta de reconocimiento de un patrón poco habitual de síntomas, la falta de derivación a un centro especializado apropiado por parte de los profesionales sanitarios y la escasa disponibilidad de pruebas diagnósticas. Las guías son una herramienta importante que pueden proporcionar grandes beneficios a los pacientes en el contexto de la prestación de servicios sanitarios a través de redes. Sin embargo, las guías son escasas en el ámbito de las enfermedades raras. El desarrollo, la posibilidad de compartir y la adopción de unas guías clínicas sólidas para las enfermedades raras son actuaciones necesarias para mejorar la capacidad diagnóstica de los médicos, pero también para diseminar una práctica clínica de calidad. La información y la formación de profesionales de atención sanitaria también juegan un papel crucial entre las áreas que dan

---

<sup>3</sup>

“Centres of expertise” en el original en inglés

lugar a mejoras del diagnóstico y de los cuidados. Aquí también, la importancia de adoptar un enfoque transnacional para el desarrollo de la atención sanitaria, que es muy importante para todos los campos médicos, es vital también en el ámbito de las enfermedades raras debido a la falta de experiencia frecuente en el ámbito nacional. Algunas enfermedades raras pueden incluirse en programas de cribado, que constituyen un mecanismo muy poderoso para detectar enfermedades raras para las cuales existen pruebas diagnósticas apropiadas y tratamientos eficaces. La cooperación entre estados miembros puede ser una ventaja a la hora de realizar programas de cribado. Es necesario instaurar un proceso de rehabilitación para que los pacientes puedan alcanzar y mantener el máximo nivel funcional físico, sensorial, intelectual, psicológico y social.

**Área 5 – REUNIR CONOCIMIENTOS ESPECIALIZADOS A ESCALA EUROPEA SOBRE ENFERMEDADES RARAS:** La formación de profesionales, así como el desarrollo e intercambio de las mejores prácticas y educativas, son una alta prioridad en el ámbito de las enfermedades raras y son los principales factores que determinan un diagnóstico oportuno y apropiado, y una atención de alta calidad. La formación y educación de profesionales pueden enfocarse de maneras diferentes según el papel que jueguen en el cuidado de enfermedades raras. Todos los profesionales de la atención sanitaria deben ser informados de la existencia de enfermedades raras, su dificultad diagnóstico y la organización específica del servicio de salud, de modo que se garantice un cuidado adecuado y de la atención de las necesidades de los pacientes de enfermedades raras. Las nuevas tecnologías han dado lugar a desigualdades en el desarrollo y la disponibilidad de los servicios de pruebas genéticas. A fin de garantizar la igualdad de acceso a la prevención, el diagnóstico y la atención sanitaria, es aconsejable definir un marco de trabajo común para el desarrollo de programas de cribado poblacional neonatal o de cribado selectivo, y al mismo tiempo reconocer que los patrones de distribución geográfica de algunas enfermedades, los sistemas de salud pública y las cuestiones de tipo social pueden variar según el país. La puesta en común de los recursos de investigación clínica a través de redes de colaboración internacionales puede ser útil para acelerar la adopción de guías desarrolladas en distintos países de la UE, y constituye una solución parcial para la disponibilidad limitada de guías basadas en la evidencia en el ámbito de las enfermedades raras.

El desarrollo de tratamientos nuevos es otra área que puede beneficiarse mucho de una puesta en común de especializaciones en el ámbito europeo e internacional. En cuanto a la evaluación del valor terapéutico añadido de los medicamentos huérfanos, cabe destacar que una gran parte de las tareas preliminares las realiza la Agencia Europea de Medicamentos (European Medicines Agency, EMA). Sin embargo, actualmente la mayoría de los tratamientos medicinales suministrados utilizan los medicamentos ya autorizados, que en algunos casos se usan en combinación como formas terapéuticas nuevas. El sector farmacéutico no suele apoyar el desarrollo de indicaciones adicionales para los medicamentos ya existentes y asequibles. Por consiguiente, son los investigadores quienes realizan estos estudios, a menudo colaborando en redes. Para acelerar la disponibilidad de tratamientos para las enfermedades raras, es esencial el apoyo a los ensayos clínicos, como los ensayos de investigación destinados a establecer nuevas indicaciones para los medicamentos existentes.

**Área 6 - EMPODERAMIENTO DE LAS ORGANIZACIONES DE PACIENTES:** gracias a este empoderamiento, los pacientes con enfermedades raras han jugado en muchos casos un papel decisivo en la definición de los proyectos de investigación y la configuración de

políticas sanitarias. Además, este empoderamiento puede mejorar la gestión de las necesidades diarias de los pacientes, el cumplimiento de los protocolos de atención sanitaria y ayudar a hacer frente a los síndromes psicológicos asociados y a la mejora de la inclusión social. Debido al gran número y variedad de enfermedades raras, en Europa existen más de 1700 organizaciones de pacientes diferentes. Juegan un papel importante a la hora de ofrecer información a los pacientes, recaudar fondos para la investigación y presionar para mejorar la calidad de los cuidados y tratamientos. Muchas de estas personas (pacientes y familiares) están organizadas en alianzas nacionales, a veces afiliadas a organizaciones globales europeas de las cuales EURORDIS es, con diferencia, la más importante. Los sitios web específicos de cada enfermedad administrados por asociaciones de pacientes son a menudo fuentes de información importante que los pacientes utilizan con frecuencia. Las líneas de ayuda telefónica juegan un papel primordial, entre las iniciativas para el suministro de información general y específica sobre enfermedades raras, Las líneas de ayuda, así como otros *servicios interactivos de información y asistencia para pacientes*, deben incluirse en las disposiciones de cualquier Plan o Estrategia nacional de enfermedades raras. Los servicios sociales especializados, como los que facilitan la asistencia escolar y la participación laboral, también son importantes para empoderar a las personas que conviven con una enfermedad rara y aumentar tanto su bienestar como su inclusión social. Sin embargo, también deben crearse "centros de respiro" y otras iniciativas similares que desarrollen la capacidad de los pacientes de enfermedades raras para mejorar tanto su calidad de vida como la de sus cuidadores y familiares.

**Área 7 – SOSTENIBILIDAD:** El coste de proporcionar servicios a los pacientes de enfermedades raras, o de mejorarlos, debe ser evaluado bajo los valores globales de universalidad, acceso a una atención sanitaria de calidad, equidad y solidaridad, y ha de sopesarse con la consiguiente reducción de costes sociosanitarios dados una similar mejora del estado de salud de los pacientes con enfermedades raras. La sostenibilidad del proceso global de provisión de cuidados puede ser beneficioso en gran medida si los Estados miembros asumen decisiones y responsabilidades comunes con vistas a establecer una colaboración y coordinación transnacional de servicios y actividades. La financiación de un Plan o una Estrategia nacional es una responsabilidad nacional que debe incluirse en el presupuesto sanitario respectivo de cada país. Sin embargo, algunas partidas presupuestarias de la Unión Europea podrían destinarse al desarrollo de programas de colaboración y la creación de infraestructuras nacionales. En este documento se recogen las oportunidades que ofrece el Segundo Programa de Acción Comunitaria en el Ámbito de la salud de la UE (2008-2013) y los Fondos Estructurales (2007-13).

## PARTE I – INTRODUCCIÓN

### 1. Antecedentes relativos a las Enfermedades raras

#### Recomendación del Consejo (2009/C 151/02)

*“Las enfermedades raras son una amenaza para la salud de los ciudadanos de la UE, ya que son enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. Pese a su rareza, al ser tantos los tipos diferentes de enfermedades raras, los afectados son millones de personas”*

1. Las enfermedades raras son enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica que afectan a menos de 5 de 10.000 personas. El ámbito de las enfermedades raras es vasto y complejo, y se caracteriza por problemas y necesidades específicos que han sido notificados y explicados en varios informes europeos importantes, como la *“Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions” on Rare Diseases: Europe’s Challenges*, publicado el 11 de noviembre de 2008, y la *Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras*.

En particular estos documentos resaltan los siguientes datos:

- aunque cada enfermedad concreta sea poco frecuente, se estima que se han descrito entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras, que afectan a entre el 6% y el 8% de la población a lo largo de su vida, y a un número total de personas que oscila entre 27 y 36 millones en la UE. Alrededor del 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético. La esperanza de vida de los pacientes afectados para casi el 60% de las enfermedades raras está considerablemente reducida. Muchas de estas enfermedades son complejas, graves, degenerativas y producen invalidez crónica, mientras que otras permiten llevar una vida normal, si se diagnostican a tiempo y se tratan adecuadamente;
- las enfermedades raras afectan a las capacidades física y/o mental, conductual y sensorial, y generan discapacidad. A menudo coexisten varias discapacidades, con múltiples consecuencias funcionales. Estas discapacidades podrían ser una fuente de discriminación y reducir las oportunidades educativas, profesionales y sociales;
- los profesionales sanitarios a menudo carecen de conocimientos suficientes sobre enfermedades raras, lo que puede retrasar el diagnóstico y la administración del tratamiento adecuado;
- el diagnóstico precoz y el seguimiento exigen una especialización médica. Sin embargo, al igual que estas enfermedades son raras, también lo es encontrar médicos que cuente con experiencia en las mismas;
- dada la escasa visibilidad de estas enfermedades en la mayoría de los sistemas de atención sanitaria, al retraso diagnóstico y a los tratamientos inadecuados, estos pacientes se ven confinados al aislamiento y la exclusión social.

2. Los estados miembros de la UE cuentan con servicios de genética y políticas sanitarias para la atender la discapacidad y las necesidades sanitarias y sociales de los niños. Los pacientes con enfermedades raras, en algunos casos, pueden presentar características (ejemplo: gravedad, complejidad clínica) que les permiten beneficiarse de las prestaciones de estos servicios y políticas sociosanitarias. Sin embargo, los documentos europeos citados indican que la ausencia de iniciativas y políticas sanitarias específicamente dirigidas a las enfermedades raras dan lugar a un retraso en el diagnóstico y dificultan el acceso al tratamiento y la asistencia. Esto a su vez produce deterioro físico, psicológico e intelectual, falta de prevención y servicios sociales no adecuados o incluso tratamientos peligrosos.

3. La atención prestada a las enfermedades raras es un logro relativamente nuevo en casi todos los estados miembros de la UE, y es la consecuencia directa de reconocer que, aunque representan a entidades diferentes con características patogénicas y clínicas específicas, tienen en común determinados problemas relacionados con la salud pública y requieren unas políticas especialmente diseñadas para ellas. Actualmente se da una "gran variabilidad" entre los países y dentro de cada país en cuanto al tipo de servicios prestados a los pacientes de enfermedades raras y el acceso a dichos servicios. Esto se debe al hecho de que algunos países comenzaron a estudiar y adoptar medidas hace varios años, otros sólo iniciaron el proceso recientemente y otros aún no han empezado. El panorama resultante es variado en lo relativo a cómo se realiza el diagnóstico y el seguimiento de los pacientes con enfermedades raras, y hay una gran desigualdad en toda Europa. Los ciudadanos de distintos estados miembros, e incluso de regiones de un mismo estado miembro, no disfrutan de igualdad de acceso a los servicios especializados, medicamentos especialmente desarrollados para las enfermedades raras (los medicamentos conocidos como medicamentos huérfanos) ni de diagnóstico ni de rehabilitación. Además, casi todos los estados miembros comparten los problemas de falta de conocimiento y experiencia en este ámbito.

4. El trabajo realizado en los últimos años en Europa en el ámbito de las enfermedades raras y la experiencia de los países que disponen de iniciativas sanitarias para estas enfermedades han demostrado que el enfoque global y específico de cada país unido a la colaboración europea y el desarrollo común de soluciones son elementos fundamentales para mejorar la atención sanitaria y social de los pacientes de enfermedades raras. La creación de planes o estrategias específicas de ámbito nacional tiene alta prioridad tanto en el Comunicado de la Comisión como en la Recomendaciones del Consejo antes citadas, y dicha prioridad queda ratificada en el Resumen de la Evaluación del Impacto que acompaña a la Recomendaciones del Consejo: "*dentro de los estados miembros, los recursos limitados disponibles para las enfermedades raras están además fragmentados, por lo que es esencial disponer de un plan específico para concentrar y utilizar de forma eficaz estos recursos*" (SEC(2008) 2713 final, 11.11.2008 - <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=SEC:2008:2713:FIN:EN:DOC>).

## 2. Antecedentes del Proyecto EUROPLAN

5. El Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (*European Project for Rare Diseases National Plans Development, EUROPLAN*), un proyecto de tres años de duración (2008 - 2011) que forma parte del Programa de Acción Comunitaria en el Ámbito de la Salud (2003 - 2008), tiene la tarea de preparar documentos que faciliten la elaboración e implementación de Planes o Estrategias nacionales, como se recoge en la Recomendación del Consejo del 8 de junio de 2009 relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Se recomienda elaborar e implementar dichos Planes o Estrategias *"preferentemente a finales de 2013 como máximo"*. Las autoridades sanitarias de los 27 Estados miembros (EM) de la UE firmaron el documento y manifestaron su voluntad de cumplir este plazo.

6. Treinta socios de diferentes países y la mayor organización de pacientes EURORDIS participan en EUROPLAN, bajo la coordinación del Centro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto Superior de Sanidad italiano (Istituto Superiore di Sanità). El proyecto garantiza un compromiso incluyente y amplio de las partes interesadas, entre ellas las autoridades sanitarias y los responsables de formular políticas sanitarias, los profesionales de atención sanitaria, investigadores y pacientes.

7. Un grupo central de socios de EUROPLAN preparó el primer borrador de este documento, que ha sido sometido a un riguroso debate en varias reuniones celebradas con las partes interesadas involucradas en el ámbito de las enfermedades raras. La versión definitiva, modificada con las aportaciones recibidas en estas reuniones, ha sido sometida a la consulta informal de expertos de las autoridades sanitarias de la UE. La versión definitiva está siendo revisada en función de los comentarios recibidos y del documento definitivo resultante acordado durante un taller específico celebrado con las autoridades sanitarias (en Cracovia, el 13 de mayo 2010). El documento definitivo se presentará durante las conferencias organizadas por EURORDIS en Bulgaria, Croacia, Dinamarca, Francia, Alemania, Grecia, Hungría, Irlanda, Italia, Luxemburgo, Países Bajos, Rumania, España, Suecia, Reino Unido y, posiblemente, también en Polonia. Durante estas Conferencias nacionales, las partes interesadas locales analizarán las recomendaciones del EUROPLAN y los principales elementos de la estrategia de la UE en materia de enfermedades raras, con el objeto de valorar la posibilidad de transferirlas a sus respectivos países. Los comentarios que surjan durante las conferencias se recogerán en un anexo que se adjuntará al documento definitivo.

### 3. Qué significa la palabra "Recomendaciones" en el contexto de este documento

8. La Recomendación del Consejo del 8 de junio de 2009 relativa a una actuación en el ámbito de las enfermedades raras señala que EUROPLAN tiene la tarea de desarrollar "guías y recomendaciones".

Durante las reuniones dedicadas a la preparación del presente documento, tuvo lugar un debate intenso sobre el significado de la palabra "Recomendaciones" en este contexto. Se acordó que las Recomendaciones deben tener el significado de "orientación" para el desarrollo de los Planes o las Estrategias nacionales, a la hora de adoptar el contenido de

los principales informes europeos sobre enfermedades raras y, en particular, la Recomendación del Consejo antes citada. También dio gran importancia a su uso como un conjunto de recursos, en cuanto a que las recomendaciones del EUROPLAN proporcionan un conjunto de "recursos y ejemplos" que permiten organizar actividades relacionadas con las enfermedades raras en el ámbito nacional y europeo. De hecho, las actuaciones recomendadas en este documento se adoptarán y desarrollarán de manera diferente en los distintos Estados miembros, en función de la organización del sistema sociosanitario de cada país, el tamaño de su población, la disponibilidad de especialización en el ámbito de las enfermedades raras, la integración con iniciativas ya existentes y cuestiones presupuestarias.

9. Somos conscientes de que varios países ya cuentan con una tradición de prácticas recomendadas en algunos aspectos de políticas sanitarias de enfermedades raras, y de que, en otros países, se están elaborando Planes o Estrategias nacionales en el momento de elaborarse el presente documento. Las Recomendaciones del EUROPLAN no pretenden sustituir a las iniciativas existentes o que están surgiendo en esos países de forma espontánea, sino proporcionar instrumentos para analizar los elementos de actuación clave para las enfermedades raras que se han identificado a lo largo de varios años de trabajo en Europa, y en los informes europeos se incluyen como los más indicados para mejorar la situación de las enfermedades raras en un país.

10. De acuerdo con los objetivos generales de EUROPLAN, el presente documento que contiene las Recomendaciones del EUROPLAN pretende servir de herramienta que guíe las actividades relacionadas con las enfermedades raras en el ámbito nacional y las haga compatibles con una estrategia en común con todos los países europeos, facilitando así la coherencia de las iniciativas nacionales con las principales cuestiones y prácticas recomendadas identificadas en este ámbito, y preparando el camino para posibles sinergias y enfoques de colaboración aconsejables para mejorar el suministro de atención sanitaria a los pacientes de enfermedades raras en los Estados miembros de la UE.

11. Los usuarios a los que se dirige el presente documento son los responsables de formular políticas y otras partes interesadas que participan en la planificación de intervenciones o, de manera más específica, planes o estrategias para las enfermedades raras en su propio país.

#### 4. Definición de EUROPLAN de los Planes o las Estrategias nacionales

12. Un Plan o una Estrategia nacional puede definirse como un conjunto de actuaciones de políticas sociosanitarias integradas y que abarquen un espectro completo de problemas para las enfermedades raras (con un análisis previo de necesidades y recursos), que deberá desarrollarse y adoptarse en el ámbito nacional y se caracterizará por la identificación de los objetivos que deberán alcanzarse en un plazo determinado. La asignación de los instrumentos y recursos adecuados (humanos, financieros y de infraestructuras) para el desarrollo y la adopción del Plan o la Estrategia nacional y su monitorización y evaluación son especialmente útiles para garantizar la eficacia del Plan o la Estrategia.

La anterior definición del Plan o la Estrategia nacional incluye dos conceptos principales de las Recomendaciones del Consejo del 8 de junio de 2009 relativas a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras.

*Integradas* se refiere al hecho de que las estrategias deben desarrollarse de una manera que permita identificar complementariedades, maximizar sinergias y evitar duplicaciones.

*Cubriendo un amplio espectro* se refiere al hecho de que las actuaciones previstas en el plan deben atender las principales necesidades de los pacientes (es decir, una atención de calidad pero también servicios sociales). A fin de abordar adecuadamente las necesidades de los pacientes, un Plan o una Estrategia cuyo objetivo sea obtener máximo impacto de las actuaciones planeadas no puede limitarse a una sola área, ya que las áreas vinculadas son diversas y se complementan entre sí.

## **PARTE II – DESCRIPCIÓN DE ÁREAS, ACTUACIONES Y RECOMENDACIONES DEL EUROPLAN**

13. En esta parte del documento, las áreas y actuaciones publicadas en las Recomendaciones del Consejo se analizan en función de la experiencia en planificación de la atención sanitaria de enfermedades raras del grupo central de EUROPLAN y los expertos participantes en las distintas reuniones y consultas organizadas por el proyecto EUROPLAN.

14. Para facilitar la lectura de las actuaciones recomendadas por el EUROPLAN, este documento sigue la misma estructura de las Recomendaciones del Consejo:

Área 1. PLANES O ESTRATEGIAS EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Área 2. DEFINICIÓN, CODIFICACIÓN E INVENTARIO ADECUADOS DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Área 3. INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Área 4. CENTROS DE EXPERIENCIA Y REDES EUROPEAS DE REFERENCIA PARA ENFERMEDADES RARAS

Área 5. REUNIR CONOCIMIENTOS ESPECIALIZADOS A ESCALA EUROPEA SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Área 6. EMPODERAMIENTO DE LAS ORGANIZACIONES DE PACIENTES

Área 7. SOSTENIBILIDAD

**PARTE II****Área 1. PLANES O ESTRATEGIAS EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

## Recomendación del consejo (2009/C 151/02)

<p><i>1. Elaborar y aplicar planes o estrategias para las enfermedades raras en el nivel adecuado, o bien estudiar las medidas adecuadas para las enfermedades raras en otras estrategias de sanidad pública, para tratar de garantizar que los pacientes de enfermedades raras tengan acceso a una asistencia sanitaria de alta calidad, que incluya el diagnóstico, el tratamiento, la habilitación para las personas que padecen la enfermedad y, de ser posible, medicamentos huérfanos eficaces, y en particular:</i></p> <p><i>(a) elaborar y adoptar un plan o una estrategia lo antes posible, preferentemente y como máximo a finales de 2013, para gestionar y estructurar todas las acciones pertinentes en materia de enfermedades raras en el marco de sus sistemas sociosanitarios;</i></p>	<p><i>b) actuar para integrar las iniciativas actuales y futuras de nivel local, regional y nacional en sus planes o estrategias, para obtener una visión general;</i></p> <p><i>(c) definir un número reducido de actuaciones prioritarias dentro de sus planes o estrategias, con unos objetivos y unos mecanismos de seguimiento;</i></p> <p><i>(d) Tomar nota de la elaboración de directrices y recomendaciones para definir la acción nacional en materia de enfermedades raras por parte de las autoridades competentes a escala nacional en el marco del Proyecto Europeo de Elaboración de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (EUROPLAN) actualmente en curso, seleccionado para recibir financiación durante el período 2008-2010 en el marco del primer Programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud pública</i></p>
---	---

## 1.1 Introducción

15. El proceso para diseñar un Plan o una Estrategia para las enfermedades raras puede variar considerablemente entre un Estado miembro y otro. Eso se debe a la gran diversidad de circunstancias y niveles de experiencia que pueden darse en las enfermedades raras. Algunos Estados miembros ya han desarrollado su segundo plan (como Francia, por ejemplo), otros países tienen su primer plan (España, Portugal, Grecia y Bulgaria) y otros países apenas tienen un conocimiento reducido de la situación de las personas afectadas por una enfermedad rara residentes en el territorio.

Aún así, cada Estado miembro debe seguir las Recomendaciones y (preferentemente a finales de 2013 a más tardar) elaborar y adoptar planes o estrategias en el nivel adecuado. El objetivo es garantizar que todos los pacientes de enfermedades raras en Europa tengan igualdad de acceso a una asistencia sanitaria de alta calidad que incluya diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.

## 1.2 Desarrollo de un Plan o Estrategia nacional

16. Partiendo de la base de las experiencias existentes y de la consulta a las partes interesadas expertas durante las reuniones del EUROPLAN, se han identificado varios

elementos como importantes para el éxito en el desarrollo de un Plan o una Estrategia nacional para las enfermedades raras. Entre los factores positivos se encuentran la creación y un aumento de la sensibilización, la participación de las distintas partes interesadas en el desarrollo y la adopción del plan; la valoración de los dificultades en la provisión de cuidados de las personas afectadas por una enfermedad rara, de las necesidades básicas de los pacientes y de las soluciones posibles. Los factores negativos, que pueden limitar las soluciones, pueden estar relacionados con la disponibilidad de especialistas y recursos en un país, el reducido tamaño de población, pero también los puntos débiles del sistema sanitario general. Los períodos de crisis económica también repercuten negativamente en la atención sanitaria. Sin embargo, no debe distraerse la atención a las circunstancias de las enfermedades- Aunque las medidas a tomar deben analizarse en el contexto del sistema sanitario, se requieren acciones adaptadas para superar las dificultades financieras.

#### **Progresos hacia un Plan nacional**

**Grecia:** hasta finales de 2008, casi todas las actividades relacionadas con las ER (incluido el primer Plan nacional de enfermedades raras) habían sido organizadas por la Alianza Griega de Enfermedades Raras (PESPA, por sus siglas en griego).

En 2009, dos organismos dependientes del ministerio decidieron participar activamente en este ámbito:

- a) la GSRT (la Secretaría General de Investigación y Tecnología, dependiente del Ministerio de Educación, Educación Permanente y Asuntos Religiosos) se incorporó a E-RARE (<http://www.e-rare.eu/>) y financió un proyecto griego en el ámbito de las ER, y
- b) el HCDCP (Centro Helénico para el Control y Prevención de Enfermedades, Ministerio de Sanidad) responsable de formular políticas se incorporó al programa y creó el Comité Asesor Científico Helénico Especializado en Enfermedades Raras con el objetivo fundamental de adoptar el Plan nacional de enfermedades raras.

**Irlanda:** el inicio de la preparación del Plan nacional está previsto para 2010, y los principales elementos del Plan se anticiparán en 2011. Además, en 2010 está prevista la implementación del cribado de la fibrosis quística y la entrada en vigor de la legislación en materia de información sanitaria.

17. Durante la Conferencia europea de estrategias nacionales para las enfermedades raras (*European Conference on National Strategies on Rare Diseases*) del 18 de noviembre de 2008, coorganizada por el Ministerio de Sanidad francés, EURORDIS y EUROPLAN bajo la Presidencia Francesa, se identificaron y acordaron las siguientes actuaciones para desarrollar un Plan o una estrategia nacional de enfermedades raras:

- a) evaluación de las necesidades de personas afectadas por una enfermedad rara residentes en el país, necesidad de recursos, recursos existentes en el sistema sociosanitario nacional, y soluciones posibles;
- b) creación de un mecanismo de apoyo para el plan o la estrategia nacional en el país, y elaboración del plan;
- c) elaboración de un Plan o una Estrategia que incluya la definición de objetivos y áreas generales;
- d) identificación (tras obtener los resultados de las valoraciones indicadas en el apartado a) de esta lista), dentro de áreas específicas, de las iniciativas y actuaciones que se deben adoptar en un plazo determinado;
- e) garantía de sostenibilidad, transferencia e integración de las actuaciones previstas

- por el plan o la estrategia nacional en el sistema sanitario general del país;
- f) monitorización de la implementación, evaluación de resultados y revisión del plan como corresponda.

### 1.3 Definición de mecanismo de gestión el Plan o la Estrategia nacional

18. La elaboración e implantación de un mecanismo de gestión (es decir, un panel o comité interdisciplinar) es muy útil para el desarrollo así como para la implementación de un Plan o una Estrategia nacional.

La identificación y participación de las distintas partes actoras/interesadas, incluido las autoridades nacionales/regionales/locales, asociaciones culturales, clínicos, gerentes de hospitales, representantes de organizaciones de pacientes, etc., que participan en la planificación e implementación del Plan o la Estrategia nacional han demostrado tener un valor añadido en los distintos Estados miembros (como Bélgica, Italia, España, Portugal, Países Bajos). Dada la diversidad de las enfermedades raras, resulta útil recoger las opiniones de las distintas partes interesadas sobre las actuaciones prioritarias de un Plan o una Estrategia nacional. Se trata de un método que estimula el intercambio de experiencias y conocimientos, y que simultáneamente crea una responsabilidad y autoría conjunta sobre la cuestión de mejorar la situación de las personas afectadas por una enfermedad rara en el país. Por último, un grupo de personas con dedicación específica podría ayudar a facilitar y estimular la integración de las actuaciones relacionadas con las enfermedades raras en general dentro del país.

En Bélgica así como en Países Bajos existen sendos **COMITÉS DE DIRECCIÓN MULTIDISCIPLINARES SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**. Ambos comités son independientes. Los miembros son representantes de organizaciones de pacientes, médicos, investigadores y farmacéuticos, representantes del sector farmacéutico, entidades de seguros médicos y consejos asesores estatales. Disponen de una secretaría científica permanente y son el punto de contacto central para todas las partes interesadas y relevantes en su propio país y en el extranjero.

#### **LA "TARJETA DE ENFERMEDAD RARA" EN PORTUGAL**

En el contexto de la participación de las organizaciones de pacientes en la toma de decisiones en el ámbito de las enfermedades raras, se creó un grupo de trabajo de la comisión del Plan nacional de enfermedades raras, formado por representantes del Ministerio de Sanidad, Ministerio de Seguridad Social y las dos Federaciones nacionales de pacientes de enfermedades raras. El objetivo del grupo de trabajo es escuchar las propuestas de los pacientes de enfermedades raras, evaluar sus necesidades y trabajar en colaboración para elaborar propuestas importantes para ellos. El grupo de trabajo desarrolló la "Tarjeta de enfermedad rara", aprobada por el Parlamento portugués como una Recomendación, con los objetivos siguientes:

1. Garantizar que, en caso de emergencia, los proveedores de atención sanitaria tengan acceso a información importante del paciente.
2. Mejorar la atención continuada.
3. Facilitar el contacto con los CdE.
4. Facilitar la derivación a las unidades de atención sanitaria correspondientes.
5. Proporcionar información sobre las recomendaciones clínicas específicas del paciente.

**LA IMPORTANCIA DE UN ORGANISMO ASESOR: EL EJEMPLO DE POLONIA**

En Polonia, el Ministerio de Sanidad creó en junio de 2008 el Grupo de Trabajo de enfermedades raras como organismo asesor del Ministro, y sus tareas principales son las siguientes:

- proponer direcciones políticas para el cuidado y tratamiento de pacientes con enfermedades raras;
- desarrollar y proponer soluciones para definir el principio de igualdad de acceso a la información, el diagnóstico, el tratamiento y la atención;
- desarrollar criterios de financiación de medicamentos huérfanos con fondos públicos;
- adoptar medidas y proporcionar atención sanitaria básica y especializada a los pacientes con enfermedades raras;
- publicar los conocimientos sobre el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras, sobre todo en el entorno médico;
- apoyar el proceso de racionalización de terapias de enfermedades raras;
- monitorizar las terapias de enfermedades raras;
- garantizar la coordinación interdepartamental y la cooperación internacional, particularmente con otros Estados miembros de la Unión Europea, a la hora de adoptar una política sobre el tratamiento y atención de las enfermedades raras.

En otoño de 2008, el Grupo de trabajo de enfermedades raras recomendó financiar la terapia de MPS II, MPSVI y todos los estadios de la enfermedad de Pompe. Ello dio lugar a la creación de programas terapéuticos que dieron comienzo de forma gradual a los pocos meses. A final de 2009 el Grupo de trabajo anunció el comienzo del trabajo relacionado con el Plan nacional de enfermedades raras polaco.

**LA MISIÓN DEL CENTRO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS (NRDC) DE HUNGRÍA**

Un decreto del Ministerio de Sanidad creó el Centro Nacional de Enfermedades Raras (NRDC, por sus siglas en el idioma original) en Hungría el 11 de noviembre de 2008 como parte del Centro Nacional de Auditoría e Inspección de la Atención Sanitaria. De conformidad con su misión, el Centro Nacional de Enfermedades Raras (NRDC):

1. define los indicadores de salud pública para las enfermedades raras;
2. elabora su propia tecnología de recogida de datos y colabora con otras agencias en la obtención de datos relacionados con las enfermedades raras, con el objetivo de preparar dichos indicadores;
3. pone en marcha la elaboración de guías de enfermedades raras y realiza los proyectos de auditoría;
4. mantiene la base de datos nacional de proveedores de atención sanitaria especializada en ER;
5. contribuye a la designación de CdE nacionales y su participación en las redes europeas;
6. facilita la creación y el funcionamiento de los programas de gestión de calidad para los laboratorios húngaros de enfermedades raras;
7. facilita la aplicación E-Health en la atención relacionada con las enfermedades raras;
8. pone en marcha programas de formación de enfermedades raras en las universidades;
9. participa en el trabajo de agencias nacionales responsables de la legislación en materia de medicamentos y dispositivos médicos huérfanos;
10. valora la disponibilidad de servicios sociales especiales para los pacientes de enfermedades raras.

**1.4 Concienciación**

19. La concienciación puede crearse de varias maneras y, a menudo, es un efecto

del apoyo recibido de las asociaciones de pacientes. La organización de conferencias, eventos, la participación de los medios de comunicación (como los Teletones televisados) y otras maneras conocidas de promover la concienciación en otros ámbitos puede aplicarse al ámbito de las enfermedades raras. El Día de las enfermedades raras es un ejemplo de actividad de difusión que obtiene buenos resultados. Para potenciar el progreso del desarrollo de un plan nacional, los responsables de políticas sanitarias deberían sensibilizar a las "personas al mando" (como los responsables políticos del sector sanitario y otros sectores y departamentos, particularmente los de asuntos sociales e investigación, las autoridades regionales y locales, pero también los directivos hospitalarios o los grupos profesionales).

#### **CONCIENCIACION: EL EJEMPLO DEL DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

El Día de las Enfermedades Raras es una iniciativa que EURORDIS puso en marcha por primera vez el 29 de febrero de 2008.

En 2009, 19 alianzas nacionales organizaron un día en el ámbito local, que contó con la participación de 600 asociaciones de pacientes de toda Europa y un total 30 países. La audiencia al que se dirigía el día eran los responsables políticos (autoridades sanitarias, y miembros de los parlamentos nacionales y europeos) así como el público en general, los medios de comunicación, los profesionales sanitarios, académicos e investigadores.

Para promover el Día de las Enfermedades Raras se creó un sitio web y se utilizaron otras plataformas como Facebook y YouTube. Ese año, la web [www.rarediseaseday.com](http://www.rarediseaseday.com) recibió 21.000 visitas en tan solo unos días. La cobertura por los medios de comunicación fue importante, con más de 1.500 artículos publicados en los medios. El 2º Día de las Enfermedades Raras también traspasó las fronteras europeas con la participación de Argentina, Australia, Canadá, China, Colombia, Taiwán y EE.UU.

El Parlamento Europeo celebró una cena-debate a la que acudieron los responsables políticos de la Comisión Europea, representantes de las asociaciones de pacientes, parlamentarios y representantes del sector biofarmacéutico. En la edición 2009 del Día de las Enfermedades Raras también se organizaron campañas nacionales (China, España, Reino Unido, EE.UU.), y proporcionó el impulso necesario para promocionar Planes o las Estrategias nacionales (Bélgica, Bulgaria, República Checa, Irlanda, Portugal, España), Centros especializados (Dinamarca, Países Bajos) y la construcción de las alianzas nacionales emergentes (Australia, Suiza).

El Día de las Enfermedades Raras también proporcionó la ocasión para recaudar fondos: el Teletón de este año en Cataluña (España) se dedicó a las enfermedades raras. El Día de las Enfermedades Raras también jugó un papel importante en la campaña de sensibilización del público en general (este año con la ayuda prestada por personajes públicos y famosos) a la hora de informar, educar y hacer participar al público en los temas relacionados con las enfermedades raras.

El Día de las Enfermedades Raras en 2010 resaltó los logros de destacados científicos cuyo trabajo ha contribuido a avanzar en la investigación sobre enfermedades raras.

### 1.5 Valoración de las necesidades de los pacientes

20. Dada la situación y los problemas específicos de las enfermedades raras desde una perspectiva de salud pública, la valoración de las necesidades no atendidas así como la notificación sobre los recursos actuales de los sistemas sociosanitarios nacionales podrían exigir formatos y metodologías diferentes. La recogida de la siguiente información puede ser importante en la fase preparatoria del desarrollo de un plan o una estrategia nacional de enfermedades raras:

- análisis de las necesidades no atendidas o no satisfechas de los pacientes con enfermedades raras y sus familiares en el país (dimensión de los problemas, estimaciones epidemiológicas descriptivas, por ejemplo);
- inventario de los recursos disponibles en atención sanitaria y en políticas

- dirigidas a los pacientes de enfermedades raras, o que les pueden beneficiar (como en los ámbitos de discapacidad, atención sanitaria infantil, reembolsos, vigilancia epidemiológica, atención psicológica y social, etc., por ejemplo);
- opciones disponibles para mejorar la atención sociosanitaria de las personas afectadas por enfermedades raras en el ámbito nacional.

En el cuadro se ofrece un ejemplo de la evaluación de las necesidades de los pacientes.

**“MEDIDAS PARA MEJORAR LA SITUACIÓN SANITARIA DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS EN ALEMANIA”**

Este estudio fue publicado en agosto de 2009 por el Ministerio Federal de Sanidad alemán. El estudio analiza la situación sanitaria actual de las personas con enfermedades raras en Alemania desde la perspectiva de varios actores del sistema de atención sanitaria, mediante la evaluación de la perspectiva de las organizaciones públicas, los proveedores de servicios y las organizaciones de pacientes a partir de estudios cuantitativos y cualitativos en forma de cuestionarios, entrevistas personales y debates en grupo. Durante el proceso se identifican las esferas de acción prioritaria en las siguientes áreas: situación de la asistencia primaria, tipos de asistencia especializada, diagnóstico, terapia, intercambio de información y experiencias, así como investigación. Esto proporciona la base para debatir las primeras consecuencias de la implementación de un foro de acción nacional, así como un plan de acción nacional para las enfermedades raras en Alemania. Posteriormente, y por último, se desarrollarán posibles soluciones para áreas concretas en coordinación con las actividades existentes y planificadas en el ámbito de la UE.

#### 1.6 Países de escasa población

21. Durante el desarrollo del proyecto EUROPLAN, se observó que los países con una escasa población tienen que hacer frente a problemas específicos en el desarrollo de políticas de atención sanitaria para las enfermedades raras. De hecho, en estos países muchas de las enfermedades no están presentes en la población, o sólo aparecen de forma ocasional. Además, los fondos y el personal proporcionalmente limitados del sistema sanitario público podrían no permitir una diversificación suficiente de los servicios sanitarios. Estas características combinadas dan lugar a una falta de concienciación de la población en general, falta de apoyo y presión sobre el programa de políticas sanitarias, falta de atención hacia los problemas de los pacientes con enfermedades raras, falta de profesionales sanitarios especializados in situ y CdE para enfermedades raras, e investigación insuficiente en enfermedades raras.

22. Por estos motivos, la necesidad de cooperación internacional es importante para todos los países y vital para los países pequeños. La situación específica de los países pequeños obviamente influirá en la manera de formular el Plan o la Estrategia nacional de enfermedades raras en el país. Las actuaciones desarrolladas en el marco de colaboraciones con países vecinos u otros países, y en el contexto europeo tendrán preferencia, en lugar de una atención sanitaria proporcionada en el ámbito nacional a los pacientes con enfermedades raras. En los cuadros siguientes se recogen ejemplos de cooperación internacional.

**LOS PAÍSES CENTROEUROPEOS PLANEAN UNA COOPERACIÓN EXTENSA PARA LAS ENFERMEDADES RARAS**

Los principales especialistas de seis países centroeuropeos -Austria, República Checa, Alemania, Hungría, Italia y Eslovenia- analizaron las posibilidades de mejorar la cooperación transfronteriza en el ámbito de las enfermedades raras en una reunión informal celebrada en Salzburgo. La reunión, organizada por el Foro Europeo de Salud Gastein (European Health Forum Gastein, EHFG), tuvo lugar el 24 y 25 de agosto de 2009 como seguimiento de otra reunión similar celebrada el año anterior en Salzburgo, a la que asistieron varios ministros de sanidad de la UE. Los expertos sometieron a debate las posibilidades de poner en práctica una cooperación estrecha en esta área especializada de medicina. El primer objetivo acordado entre casi todos los participantes fue la creación (en caso de no existir aún) de oficinas o centros de coordinación nacional encargados de desarrollar redes nacionales de centros especializados o clínicas especializadas equivalentes. En la segunda etapa, los centros de coordinación deben desarrollar una red de estrecha colaboración transfronteriza para coordinar y facilitar el acceso y uso generalizado a los servicios nacionales específicos de enfermedades raras a la comunidad (centroeuropea). Hay otra reunión adicional prevista para el 12 de mayo de 2010 en Cracovia.

**PROYECTO RAPSODY (<http://www.rapsodyonline.eu/>)**

Las enfermedades raras pueden parecer poco frecuentes, pero en total afectan a un gran número de personas. Debido al escaso número de casos por enfermedad en los países individuales, la cooperación internacional intensiva es vital. Los países participantes en este proyecto esperan poder crear centros de competencia para las 16 enfermedades raras, intercambiar información sobre procedimientos y servicios para los pacientes con enfermedades raras de toda Europa, comparar los servicios entre países, identificar los mejores procedimientos y apoyar, o poner en marcha, el desarrollo de servicios nuevos (a través de sitios web, bases de datos, centros de atención y programas).

Países participantes: República Checa, Dinamarca, Francia, Alemania, Hungría, Italia, Luxemburgo, España, Suecia, Países Bajos, Portugal, Reino Unido.

### 1.7 Áreas y actuaciones de un Plan o una Estrategia nacional

23. Los planes nacionales existentes (Bulgaria, Francia, Grecia, Portugal y España) identifican los objetivos generales y las áreas específicas, y dónde se necesitan iniciativas. Las áreas específicas son similares entre los planes existentes, lo que pone de manifiesto el hecho de que las enfermedades raras en distintos países europeos tienen necesidades en común.

Las principales áreas identificadas en la mayoría de los casos son, entre otras: reconocimiento de la especificidad de las enfermedades raras; información para los pacientes y el público; mejora del acceso a la atención médica (centros especializados); diagnóstico puntual y apropiado; mejora del tratamiento y acceso a los medicamentos necesarios (como los medicamentos huérfanos); investigación; formación de profesionales sanitarios; empoderamiento de los pacientes; mejora de los servicios sociosanitarios especializados. Estas áreas están en consonancia con las Recomendaciones del Consejo.

24. El Consejo también recomienda la elaboración de "un número reducido de actuaciones prioritarias dentro de sus planes o estrategias, con unos objetivos y unos mecanismos de seguimiento". Los Planes nacionales aprobados actualmente indican entre 5 y 10 áreas y objetivos específicos. Naturalmente, la dimensión y el compromiso de estos planes no pueden compararse en cifras, puesto que los objetivos y enfoques se definen con niveles de complejidad diferentes y se crean de acuerdo con las condiciones de cada sistema concreto de atención sanitaria.

25. Priorizar áreas, objetivos y actuaciones es responsabilidad de las Autoridades nacionales y sólo puede llevarse a cabo a partir de una valoración de las condiciones sanitarias y socioeconómicas específicas del país. Sin embargo, los objetivos generales de un Plan o una Estrategia nacional se basan en los valores globales de universalidad, acceso a una asistencia de buena calidad, igualdad y solidaridad.

**PLAN BÚLGARO DE ENFERMEDADES RARAS 2009-2013**

<http://www.raredis.org/pub/events/NPRD.pdf>

El 27 de noviembre de 2008, el Consejo de ministros búlgaro adoptó el Plan nacional de Enfermedades Raras: enfermedades genéticas, malformaciones congénitas y enfermedades no hereditarias (2009-2013). El plan consiste en las 9 prioridades siguientes:

1. Recogida de datos epidemiológicos de enfermedades raras en Bulgaria mediante la creación de un registro nacional.
2. Mejora de la prevención de enfermedades raras genéticas mediante la ampliación de los actuales programas de cribado.
3. Mejora de la prevención y el diagnóstico de las enfermedades genéticas raras mediante la introducción de nuevas pruebas genéticas, la descentralización de las actividades de laboratorio y un acceso más fácil al asesoramiento genético médico.
4. Enfoque de integración en la prevención, el diagnóstico, el tratamiento médico y la integración social de los pacientes y sus familias.
5. Promoción de la cualificación profesional de los especialistas médicos en el ámbito del diagnóstico precoz y la prevención de enfermedades raras.
6. Estudio de viabilidad de la necesidad, la posibilidad y los criterios para la creación de un centro de referencia de enfermedades raras de tipo funcional.
7. Organización de una campaña nacional para informar a la sociedad sobre las enfermedades raras y su prevención.
8. Apoyo y colaboración con las ONG y las asociaciones de pacientes con enfermedades raras.
9. Colaboración con los demás países de la UE.

El presupuesto total del plan es de 22.103.098 BGN (=11.306.974 EUR).

A los efectos del Plan Nacional de Enfermedades Raras se estableció un Consejo Nacional de Consulta para las Enfermedades Raras (NCCRD, por sus siglas en inglés), dependiente del Ministerio de Sanidad. Los miembros del NCCRD se nombran mediante una orden del Ministro de Sanidad. El Consejo elabora un Estatuto para sus actividades basado en las prioridades y las actividades que componen el programa. Los miembros del NCCRD son permanentes e incluyen a las partes interesadas relevantes en el ámbito de las enfermedades raras. El Consejo trabaja en estrecha colaboración con las sociedades médico-científicas búlgaras.

**PLAN FRANCÉS 2004-2008**

Es el primer plan que se elabora, y el único que ha sido sometido a una evaluación externa hasta la fecha; se ha estructurado en torno a diez prioridades estratégicas:

1. Profundizar en los conocimientos sobre la epidemiología de las enfermedades raras;
2. Reconocer la especificidad de las enfermedades raras;
3. Desarrollar información para pacientes, profesionales sanitarios y el público en general;
4. Formar profesionales para identificar mejor las enfermedades raras;
5. Organizar cribados y el acceso a las pruebas diagnósticas;
6. Mejorar el acceso a tratamientos y la calidad de la atención sanitaria proporcionada a los pacientes;
7. Continuar con el desarrollo de medidas en favor de los medicamentos huérfanos;
8. Responder a las necesidades de asistencia específicas de las personas afectadas por enfermedades raras, y apoyar a las asociaciones de pacientes;
9. Promover la investigación e innovación en el terreno de las enfermedades raras, sobre todo en sus tratamientos;
10. Desarrollar colaboraciones de ámbito nacional y europeo en el ámbito de las enfermedades raras.

**PLAN GRIEGO DE ENFERMEDADES RARAS (2008-2012)**

Define ocho prioridades estratégicas.

1. Reconocer la especificidad de las enfermedades raras (registro en la lista de enfermedades crónicas prolongadas).
2. Aumentar el conocimiento de la epidemiología de las enfermedades raras y generar un registro de enfermedades raras.
3. Elaborar información relacionada con las enfermedades raras para pacientes, profesionales sanitarios y el público en general.
4. Mejorar los servicios de diagnóstico, terapia y rehabilitación para los pacientes con enfermedades raras (formar profesionales de atención sanitaria para que identifiquen mejor las enfermedades, y facilitar el acceso al sistema de atención sanitaria y a una atención sanitaria de calidad).
5. Organizar cribados y el acceso a pruebas diagnósticas.
6. Promover la investigación e innovación en el ámbito de las enfermedades raras, y de manera más específica, nuevas terapias.
7. Responder a las necesidades específicas de las personas que padecen enfermedades raras.
8. Generar una plataforma de actuaciones integradas relacionadas con las enfermedades raras en el ámbito nacional, y desarrollar colaboraciones europeas.

**PLAN PORTUGUÉS DE ENFERMEDADES RARAS**

El 12 de noviembre de 2008, el Ministro de Sanidad portugués aprobó el Plan Nacional de Enfermedades Raras de Portugal. La información en web en portugués se encuentra en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/portugal.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/portugal.pdf).

El Plan Nacional consta de dos objetivos principales: 1) Crear y mejorar las medidas nacionales a fin de satisfacer las necesidades de servicios y atención médica de las personas con enfermedades raras (ER) y sus familias; 2) mejorar la calidad e igualdad de las actuaciones sanitarias prestadas a las personas con ER.

Estos objetivos se conseguirán mediante lo siguiente:

- 1) creación de centros de referencia de ER;
- 2) mejora del acceso de las personas con ER a una atención adecuada;
- 3) mejora del conocimiento sobre ER;
- 4) fomento de la innovación en los tratamientos de ER y mejora del acceso a medicamentos huérfanos;
- 5) garantía de cooperación en los ámbitos nacional e internacional, incluidos los países de la UE y la comunidad de países de habla portuguesa.

El Plan Nacional de ER (PNDR, por sus siglas en portugués) es compatible con el Plan de Sanidad Nacional en el marco del año 2010. Incluye un período de implementación inicial (2008-2010) y un período de consolidación (2010 y 2015).

Las principales estrategias del PNDR se agrupan en 3 ejes principales: a) estrategias de intervención; b) estrategias de formación en ER y c) recogida y análisis de información. El plan también describe 15 actuaciones de evaluación.

**LA ESTRATEGIA ESPAÑOLA EN ENFERMEDADES RARAS**

El 3 de junio de 2009, España adoptó la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS), una vez obtenido el consenso del Ministerio de Sanidad y Política Social, las Comunidades Autónomas, las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes. Tanto la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS como las actuaciones de las distintas comunidades autónomas abordan horizontalmente a cada ER.

Disponible en línea (en español) en:

<http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>.

Los elementos definidos en la estrategia española siguen las recomendaciones establecidas en la Recomendación del Consejo Europeo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras.

La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS española incluye los siguientes aspectos estratégicos:

1. Información sobre enfermedades raras y recursos disponibles.
2. Prevención y detección precoz.
3. Atención sanitaria (coordinación entre los distintos niveles de atención sanitaria).
4. Terapias: medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios, terapias avanzadas y

rehabilitación.  
 5. Atención sociosanitaria.  
 6. Investigación.  
 7. Formación.

### 1.8 Población diana del Plan nacional de enfermedades raras

26. Las políticas europeas no diferencian a las alrededor de 8.000 enfermedades raras en lo que atañe a las necesidades y derechos de atención sanitaria; de hecho, la UE define las enfermedades raras como enfermedades, incluidas las de origen genético, con peligro de muerte o de invalidez crónica, una prevalencia no superior a 5 de cada 10.000 y un alto nivel de complejidad. Por consiguiente, se incluyen muchos tipos de enfermedades, como las enfermedades genéticas, los cánceres raros, las enfermedades autoinmunes, malformaciones congénitas, que ya pueden ser objeto de políticas específicas. En otras situaciones, los responsables políticos pueden juzgar apropiado y ético extender las mejoras asistenciales estimuladas por las necesidades de las enfermedades raras a otras enfermedades (no raras).

27. Por consiguiente, a los efectos de la prestación de atención sociosanitaria en el ámbito nacional, puede resultar útil definir la población diana con mayor detalle, de acuerdo con las necesidades del sistema sanitario y el contexto sociopolítico y sanitario del país. Esto se está haciendo de maneras diferentes en algunos planes nacionales ya desarrollados por determinados países europeos.

El **PLAN BÚLGARO (2009-2013)** define sus grupos diana de la siguiente manera:

Pacientes con enfermedades raras (alrededor del 6% de la población del país); familias en peligro de dar a luz un niño con problemas genéticos; familias con problemas de reproducción; mujeres embarazadas; todos los recién nacidos. El fundamento de esta definición es que todos estos grupos pueden beneficiarse de la activación o el fortalecimiento de las pruebas genéticas en el marco de programas de cribado prenatales, neonatales y selectivos (para los grupos de riesgo), así como de campañas de información.

En el **PLAN PORTUGUÉS** la población diana está compuesta de "*personas de cualquier género, en cualquier momento de su vida, afectadas por una enfermedad rara, consideradas en el contexto de sus familiares y la comunidad en general, e independientemente de su grado de discapacidad*". Dicha definición hace hincapié en que el plan o la estrategia deben dirigirse a todos los pacientes con enfermedades raras.

### 1.9 Diseminación de información relativa a Planes o Estrategias nacionales

28. La diseminación de información sobre el desarrollo y la adopción de un Plan o una Estrategia nacional en el país también debe formar parte de la estrategia para garantizar un impacto efectivo en el comportamiento de pacientes con enfermedades raras y en el funcionamiento del sistema sanitario. Durante los pasos que componen los procesos del proyecto EUROPLAN, se ha acordado que el Plan o la Estrategia nacional ha de publicarse en su texto completo, incluidas todas las actuaciones específicas, plazos relativos y los resultados de su evaluación, cuando se realice. Una diseminación adecuada de información completa y detallada sobre el plan o la estrategia ayuda a garantizar una mayor eficacia en las actuaciones previstas por el plan. La diseminación del plan en el ámbito

europeo, con la preparación de un resumen en inglés, también se considera muy importante como estímulo de una cooperación internacional espontánea.

#### 1.10 Sostenibilidad y duración de los Planes o Estrategias nacionales

29. A fin de integrar el Plan o la Estrategia nacional en el sistema sanitario general y mejorar su sostenibilidad, las actividades necesarias para implementarlo deben, en la medida de lo posible, asignarse a las estructuras existentes en el sistema sociosanitario, y deben complementar, en la medida de lo posible, a las disposiciones existentes para proporcionar servicios sociosanitarios específicos. Cuando se vaya a crear una estructura o un organismo, será preciso analizar y definir su composición, funciones y relaciones interinstitucionales.

30. Para garantizar un impacto sostenido del Plan o la Estrategia nacional en la atención sanitaria una vez que haya concluido, es importante establecer la integración de las actuaciones previstas por el plan o la estrategia nacional en el sistema sanitario general del país.

31. La duración de los Planes o las Estrategias nacionales existentes es variable, siendo la media de entre 3 y 5 años; en otros casos la estrategia o el plan no indica un período específico y puede planificarse un proceso cíclico continuo: la estrategia española se evaluará cada 2 años, por ejemplo, y se adaptará en función de los resultados de la evaluación. La duración óptima de las actuaciones del Plan está relacionada con la manera en que funciona cada sistema sanitario específico. Sin embargo, existe consenso en cuanto al hecho de que un Plan o una Estrategia nacional de enfermedades raras, al igual que otros planes de salud pública, debe tener una duración limitada y claramente definida, con una evaluación intermedia y otra final y, cuando sea necesario, la redefinición de objetivos.

#### 1.11 Monitorización

32. Según el consenso alcanzado en las reuniones de EUROPLAN, se recomienda:

- disponer de un mecanismo para monitorizar el Plan o la Estrategia de forma periódica, las iniciativas individuales de cada área específica y el cumplimiento de sus objetivos y plazos;
- disponer de un número mínimo obligatorio de reuniones anuales con los miembros del órgano de gobierno (como sería un panel o un comité interdisciplinarios), tal y como lo sugiere la experiencia de la evaluación del Plan Francés. La regularidad de estas reuniones constituye un elemento que aporta valor añadido;
- elaborar un informe y, a ser posible, diseminarlo a toda la "comunidad de enfermedades raras" (como serían las organizaciones nacionales de pacientes y de asistencia sanitaria, responsables políticos, etc.).

33. La elección de las instituciones que miden los indicadores es crucial para el éxito y la eficacia del proceso, así como para reducir la carga de tareas. En efecto, es

importante que una estructura o institución con un interés natural en la información aportada por un indicador sea la encargada de recoger los datos sobre el mismo. Así se garantizará la atención, continuidad, competencia técnica y organización necesarias.

34. El Consejo de la UE invita, en sus Recomendaciones, a la Comisión Europea “A presentar, como máximo a finales de 2013 y con objeto de que puedan formularse propuestas dentro de cualquier posible programa futuro de acción comunitaria en el ámbito de la salud, un informe sobre la aplicación de la presente Recomendación dirigido al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, basado en la información facilitada por los Estados miembros, en el que debería valorarse la eficacia de las medidas propuestas y la necesidad de nuevas acciones para mejorar la vida de los pacientes afectados por enfermedades raras y la de sus familiares” y a “Informar periódicamente al Consejo sobre el seguimiento de la Comunicación de la Comisión sobre enfermedades raras”. Por consiguiente, además de los propósitos y objetivos de monitorizar la adopción de un plan nacional, debe tenerse en cuenta la necesidad de evaluar algunos indicadores con la finalidad de aportar a la Comisión Europea datos relativos a la implementación del plan o la estrategia nacional, necesarios para preparar el informe solicitado por el Consejo de la UE. Por consiguiente, es necesario disponer de un conjunto coherente de indicadores, con definiciones que garanticen la posibilidad de comparar los datos de indicadores de todos los Estados miembros de la UE.

35. En el marco del proyecto EUROPLAN se ha preparado una lista de indicadores basada en las áreas principales y en algunas posibles acciones en dichas áreas. Se han elegido indicadores que permiten monitorizar las actuaciones recomendadas, se pueden adaptar a las distintas situaciones de cada país y tienen en cuenta documentos más generales sobre el desarrollo de indicadores sanitarios de enfermedades raras (p.ej., el Grupo de trabajo sobre enfermedades raras –*Rare Diseases Task Force, RDTF*–). Otro documento de EUROPLAN se encarga del conjunto de indicadores y describe la metodología para su selección y sus características. Los indicadores propuestos por EUROPLAN son, en casi todos los casos, indicadores de procesos, ya que se espera que monitoricen las fases de desarrollo e implementación del Plan o la Estrategia nacional, y en un número limitado, indicadores de resultados en el ámbito de los servicios sanitarios.

36. Los indicadores de resultados en salud también son necesarios para monitorizar la situación epidemiológica de las enfermedades raras. Con el fin de definir un conjunto común de indicadores sanitarios para las enfermedades raras, la RDTF ha iniciado un debate de ámbito europeo (cuya coordinación probablemente asumirá su sucesor, el Comité de expertos sobre enfermedades raras de la UE –*EU Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD*–).

#### 1.12 Evaluación y auditoría

37. Se recomienda realizar evaluaciones y auditorías de los Planes e iniciativas nacionales. A tal efecto, en el marco del proyecto EUROPLAN se han desarrollado las

sugerencias y recomendaciones siguientes:

- realizar una evaluación (auditoría) externa, es decir, a cargo de un grupo de expertos ajenos al mecanismo (panel, comité) y a los organismos que participan en el desarrollo y la implementación del Plan o la Estrategia nacional;
- los indicadores desarrollados por EUROPLAN constituyen una base importante para evaluar el proceso de planificación e implementación de las actuaciones, y para evaluar algunos de sus resultados. Sin embargo, es evidente que harán falta más indicadores para evaluar las iniciativas específicas no previstas por los indicadores o las Recomendaciones de EUROPLAN.

38. Además de herramientas de evaluación más estandarizadas, es importante contar con la opinión de pacientes y otros ciudadanos a la hora de evaluar el éxito de un Plan o una Estrategia nacional de enfermedades raras, y vale la pena investigar cuáles son las herramientas más apropiadas para ello. La misma metodología debe emplearse para evaluar las necesidades de los pacientes al inicio y en la etapa de evaluación del plan o la estrategia nacional. Algunos resultados generales, como la satisfacción de los pacientes, han sido utilizado como herramientas de evaluación. A pesar de las limitaciones de este enfoque (no cuantitativo, no estandarizado, etc.), dicha evaluación ha demostrado ser útil en el primer proceso de evaluación del Plan Francés.

#### **PRINCIPALES RESULTADOS DEL PLAN FRANCÉS DE 2004-2008**

##### **En el ámbito de recogida de datos para la investigación clínica y la salud pública**

- Creación de un comité nacional a cargo de los registros de enfermedades raras.
- Convocatoria de propuestas de registros de interés para la investigación y la salud pública.
- Designación de registros, financiación de algunos de ellos.
- Obligación de los CdE de recoger los datos clínicos de todas las enfermedades raras en su centro.
- Dotación de presupuesto para esta actividad.

##### **En el ámbito de información y formación**

- Desarrollo de una enciclopedia en francés para los pacientes.
- Desarrollo de guías de Emergencia.
- Desarrollo del instrumento de Búsqueda por signo.
- Publicación del libro Orphanet distribuido a 10.000 profesionales.
- Desarrollo y distribución de tarjetas de Emergencia, elaboradas por el Ministerio de Sanidad/distribuidas por los CdE.
- Apoyo de una línea nacional de ayuda.
- Ampliación del plan de estudios de los alumnos de medicina con dos horas dedicadas a la existencia de enfermedades raras y cómo acceder a información relevante.
- Creación de un módulo optativo para los alumnos de medicina: curso de treinta horas.

##### **En el ámbito de análisis clínicos**

- Organización de redes de laboratorios (oncogenética, neurogenética, retraso mental, genética neurosensorial, etc.) para garantizar la colaboración.
- Elaboración de guías para la realización de análisis.
- Financiación de actividades en torno a los análisis.

##### **En el ámbito de atención clínica**

- Desarrollo de Guías clínicas para el diagnóstico y la asistencia, a cargo de la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.
- Plan de reembolso de medicamentos y dispositivos sin indicación oficial para las enfermedades raras, o fuera del plan de reembolsos habitual.

- Reembolso de gastos de desplazamiento para acudir a clínicas en CdE.
- Creación de un departamento dedicado a las enfermedades raras en la agencia nacional del seguro sanitario para abordar todos los problemas y coordinar las acciones entre las regiones.
- Coordinación entre el Plan de enfermedades raras y el Plan de personas discapacitadas: reconocimiento de la carga adicional que suponen las enfermedades raras.
- Publicación de un folleto sobre los derechos y las opciones de los pacientes con enfermedades raras.

#### **En el ámbito de los CdE**

- Creación de un comité nacional: representantes de ministerios, representantes de universidades y hospitales, representantes de asociaciones culturales, representantes de pacientes y siete expertos.
- Convocatoria anual de propuestas de centros nacionales.
- Criterios de selección: Cobertura nacional/basada en la experiencia científica, volumen de actividad, plan real de 5 años para mejorar la asistencia. Limitada a los hospitales públicos universitarios. Área en medicina con verdaderos desafíos/enfermedades raras. La misión no es atender a todos los pacientes sino organizar rutas de asistencia clínica. Número limitado de centros dado que la experiencia es limitada. Asignación de presupuesto a la coordinación de actividades que garanticen un enfoque global y coordinado. Deben contribuir a aumentar los conocimientos y mejorar las prácticas profesionales, y a proporcionar datos a las autoridades sanitarias que les permitan evaluar el impacto de las políticas. Plataforma técnica y humana coordinada. Multidisciplinariedad pediátrica/adultos. Trayectoria demostrada de colaboración con asociaciones de pacientes. Plan de acción de cinco años para mejorar la situación.
- Designación de centros especializados regionales dentro de las redes adjuntas a los centros nacionales.
- Autoevaluación a los 3 años. Comparación detallada de los logros con los planes iniciales. Propuesta de medidas para corregir desviaciones. Revisión y comentarios a cargo del Comité Nacional.
- Revisión externa a los 5 años. Informe completo. Visita in situ de dos expertos (uno en acreditación de hospitales y otro en enfermedades raras).
- Creación de 131 centros, aprobados y financiados. Creación de 200 puestos de trabajo para médicos y 200 para no médicos.

#### **En el ámbito de disponibilidad y acceso a medicamentos**

- Exención de impuestos y pagos para los promotores de medicamentos huérfanos.
- Inclusión de los medicamentos huérfanos en la lista de productos sanitarios innovadores y costosos costeados por el sistema sanitario.
- Prevención de la no disponibilidad de los medicamentos huérfanos comercializados.
- Continuación del "Plan de autorización temporal de uso/Acceso temprano".

#### **En el ámbito de investigación**

- Convocatoria anual de propuestas de investigación preclínica.
- Convocatoria anual de propuestas de investigación clínica.
- Convocatoria anual conjunta con otros países de la UE (E-RARE).

#### **EVALUACIÓN DE EXPERIENCIA Y SATISFACCIÓN DE LOS PACIENTES**

Las entrevistas realizadas a pacientes y sus familiares en el marco del Plan Francés pusieron de manifiesto que la mayoría de ellos desconocía la existencia del Plan. Sin embargo, habían percibido mejoras en la atención sanitaria recibida, sobre todo a través de la creación de centros de referencia (que en muchos casos inició un círculo virtuoso que dio lugar a, entre otras cosas, el reembolso de los medicamentos huérfanos y una mejor asistencia domiciliaria).

Durante estas entrevistas se conocieron las necesidades específicas de la comunidad de enfermedades raras, lo que ayudó a encaminar las actuaciones del futuro Plan Francés y puede resultar útil para otros países. De manera específica, los pacientes y los padres señalaron que la transición de la niñez a la edad adulta es un período que exige una mayor atención por parte de los proveedores de atención sanitaria;

también se indicó que no se presta asistencia psicológica suficiente a los pacientes y familiares, en particular hermanos y hermanas, como tampoco se imparte formación suficiente a los médicos de cabecera, que son los encargados de la atención diaria de pacientes con enfermedades raras.

**Recomendaciones de EUROPLAN en relación al Área 1: planes o estrategias en el ámbito de las enfermedades raras**

*R 1.1 Los pacientes con enfermedades raras requieren políticas sanitarias especiales que atiendan sus necesidades específicas.*

*R 1.2 Emprender iniciativas con el objetivo de dar a conocer la dimensión del problema y crear una responsabilidad conjunta.*

*R 1.3 Crear un mecanismo (panel o comité interdisciplinar, por ejemplo) que incluya a las partes interesadas pertinentes para colaborar en el desarrollo y la implementación del Plan o la Estrategia nacional.*

*R 1.4 Realizar un análisis de la situación que abarque lo siguiente:*

- *Inventario de los recursos, servicios, actividades de investigación clínica y básica y políticas existentes que aborden las enfermedades raras de forma directa, y otras políticas que puedan beneficiar a los pacientes con enfermedades raras.*
- *Valoración de las necesidades de los pacientes aún no atendidas.*
- *Recursos disponibles para mejorar la atención sociosanitaria de las personas afectadas por enfermedades raras en el ámbito nacional.*
- *Tener en cuenta la colaboración europea y los documentos europeos en el campo de las enfermedades raras a la hora de desarrollar un Plan o una Estrategia nacional.*

*R 1.5 Elaborar el Plan o la Estrategia nacional con objetivos y actuaciones claramente descritos. Los objetivos generales de un Plan o una Estrategia nacional se basan en los valores globales de universalidad, acceso a una atención de buena calidad, igualdad y solidaridad.*

*R 1.6 Integrar las decisiones políticas del Plan o la Estrategia nacional, es decir, estructurarlas maximizando las sinergias y evitando la duplicación con las funciones y estructuras existentes del sistema sanitario del país.*

*R 1.7 Las decisiones políticas del Plan o la Estrategia nacional deben ser completas y abordar no solo las necesidades sanitarias sino también las sociales.*

*R 1.8 Indicar las áreas de actuación específicas, dando prioridad a aquellas incluidas en las Recomendaciones del Consejo y teniendo en cuenta las principales necesidades identificadas en el Estado miembro.*

*R 1.9 Asignar recursos suficientes para garantizar la viabilidad de las actuaciones en el plazo previsto.*

*R 1.10 Poner a disposición del público el Plan o la Estrategia nacional, y asimismo*

*distribuirlo a las asociaciones de pacientes, asociaciones de profesionales sanitarios, al público en general y a los medios de comunicación, y en general dar a conocer el plan en todo el ámbito europeo.*

*R 1.11 Adoptar medidas para garantizar la sostenibilidad, transferencia e integración de las actuaciones previstas por el plan o la estrategia nacional en el sistema sanitario general del país.*

*R 1.12 El Plan o la Estrategia nacional tendrá una duración de tres a cinco años. Se establecerá un plazo intermedio tras el cual tendrá lugar un proceso de evaluación y la adopción de medidas correctoras. Para períodos de mayor duración o indefinidos, se adoptará un proceso periódico de evaluación y adaptación cada 2-3 años si es necesario.*

*R 1.13 El Plan o la Estrategia nacional debe monitorizarse y valorarse periódicamente utilizando, en la medida de lo posible, los indicadores de EUROPLAN.*

*R 1.14 La implementación de las actuaciones y sus resultados se someterán a una evaluación.*

*R 1.15 La evaluación más apropiada de un Plan o una Estrategia nacional será aquella realizada por un organismo externo y teniendo en cuenta tanto la perspectiva de los pacientes como la de los ciudadanos. Las necesidades de los pacientes se valorarán al principio y al final de la implementación del plan utilizando la misma metodología. Los informes de la evaluación deben publicarse.*

**Recomendación del consejo (2009/C 151/02)**

*2. Utilizar, a efectos de las tareas políticas a nivel comunitario, una definición común de enfermedad rara como una enfermedad que no afecta a más de 5 personas de cada 10 000.*

*3. Tratar de garantizar que las enfermedades raras tengan una codificación y trazabilidad apropiadas en todos los sistemas de información sanitarios, para favorecer un reconocimiento adecuado de dichas enfermedades en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria y de reembolso basado en la Clasificación Internacional de Enfermedades respetando los procedimientos nacionales.*

*4. Contribuir activamente al desarrollo de un inventario*

*dinámico de enfermedades raras de la UE, de fácil acceso, basado en la red Orphanet y otras redes existentes mencionadas en el Comunicado de la Comisión sobre las enfermedades raras.*

*5. Considerar el apoyo a todos los niveles pertinentes, incluido el comunitario, por un lado, a las redes de información sobre enfermedades específicas, y también, con fines epidemiológicos, a los registros y bases de datos, teniendo presente la independencia en su gestión.*

## 2.1. Introducción

39. En varios países de la UE no existen disposiciones especiales para las enfermedades raras entendidas como grupo de enfermedades que requiere iniciativas específicas. Países como Suecia y Reino Unido dependen en gran medida de un modelo “horizontal” de atención de alta calidad, y del principio de igualdad en salud para garantizar un cuidado adecuado a los pacientes con enfermedades raras. Sin embargo, dados el carácter infrecuente y la diversidad de estas enfermedades, resultan difíciles de diagnosticar y registrar en las actividades habituales de cualquier sistema sanitario. Por ello, es necesario realizar un esfuerzo especial para mejorar la identificación y la trazabilidad de las enfermedades raras. En el ámbito individual de cada Estado miembro, puede requerirse una clasificación de las enfermedades raras correctamente codificadas como guía para las políticas de reembolso y para mejorar la trazabilidad de las enfermedades raras en el sistema de información sanitaria. La monitorización de iniciativas de atención sanitaria de las enfermedades raras es esencial debido a que, actualmente, muchas fuentes de los indicadores de dichas enfermedades, como los informes hospitalarios y certificados de defunción, carecen de codificación y clasificación de las enfermedades raras. Aunque es menester reconocer las prerrogativas de cada país en la adopción de su propia organización de los servicios de salud, también es importante establecer una codificación común, europea e internacional, de las enfermedades raras que facilite todas aquellas actividades para las cuales es necesario que la colaboración de la UE aborde con eficacia los desafíos que presentan las enfermedades raras, por ejemplo la recopilación de información epidemiológica, la dispensación de atención sanitaria y el desarrollo de registros de pacientes.

## 2.2. Codificación y clasificación de enfermedades raras

40. Uno de los principales problemas en la planificación de la atención sanitaria de las enfermedades raras es que la carga que representan casi todas ellas es invisible para los sistemas sanitarios, debido a la clasificación errónea y la falta de una codificación adecuada. Por ese motivo, la codificación es un tema básico en las iniciativas europeas relacionadas con las enfermedades raras. En los últimos años, el Grupo de Trabajo sobre Enfermedades Raras (*Rare Diseases Task Force, RDTF*) emprendió acciones específicas que dieron lugar a la creación de un grupo de trabajo para la clasificación de enfermedades raras conjuntamente con la Organización Mundial de la Salud (OMS), en el marco de la revisión de la 10<sup>o</sup> versión de la Clasificación Internacional de Enfermedades, que la OMS publicó por primera vez en 2007. El presidente del Grupo de trabajo sobre enfermedades raras de la UE también ha sido nombrado presidente del Grupo Asesor Temático (*Topic Advisory Group, TAG*) sobre enfermedades raras, a fin de aportar propuestas para la codificación y clasificación de estas enfermedades. La Clasificación Internacional de Enfermedades (ICD) 11 entrará en vigor en 2015 y proporcionará una herramienta para rastrear las enfermedades raras en los sistemas de información sanitaria. Dados los cambios notables en la codificación de las enfermedades raras, que aparecerán en la ICD-11, es necesario prever una formación apropiada y específica para los profesionales sanitarios. Antes de la entrada en vigor de la ICD-11, la clasificación Orphanet (Orpha Code) proporciona un código que concuerda en gran medida con la futura ICD-11.

### **MEJORAR LA CODIFICACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS EN EL ÁMBITO EUROPEO**

El Grupo de Trabajo (GT) sobre Codificación, clasificación y confidencialidad de datos de la *Rare Diseases Task Force (RDTF-WG)*, colabora estrechamente con la OMS en su Clasificación Internacional de Enfermedades, y participará en la revisión de la ICD-10 teniendo en cuenta todas las clasificaciones existentes para garantizar la transparencia. En este GT participan, además de Orphanet, el UKGTN (RU), NIH, EUROCAT, DIMDI (Alemania), CINEAS (Países Bajos) y el GT Italiano (véase el cuadro a continuación).

### **GRUPO DE TRABAJO ITALIANO PARA LA CODIFICACIÓN Y CLASIFICACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS**

Para mejorar la clasificación de las enfermedades raras y codificarlas con la máxima exactitud, integridad y coherencia, se ha constituido el Grupo de trabajo italiano bajo la coordinación del Centro Nacional de Enfermedades Raras (CNMR, por sus siglas en italiano) del Instituto Nacional de Sanidad italiano (Istituto Superiore di Sanità, Italia). Los objetivos de este GT son los siguientes: evaluar la exactitud de los códigos de enfermedades raras en los sistemas de clasificación ICD-10 e ICD-9-CM; desarrollar una terminología de referencia para las enfermedades raras; desarrollar procedimientos de codificación; identificar áreas problemáticas en el proceso de codificación.

Este GT está constituido por distintos miembros: expertos de cada país en la codificación de datos de mortalidad (Instituto italiano de estadística, ISTAT), datos de altas hospitalarias (Ministerio de Sanidad), datos de tumores raros, datos de malformaciones congénitas; representantes regionales participantes en actividades relacionadas con las enfermedades raras –Apulia, Lacio, Lombardía, Piamonte, Toscana y Veneto–. Para facilitar el intercambio con el GT de expertos, se utiliza una aplicación web preparada por el CNMR. Este grupo de trabajo también participa en las actividades de codificación del TAG.

### 2.3. Inventario

41. Para aumentar los conocimientos sobre las enfermedades raras, la existencia de un inventario de estas enfermedades que sea exacto y se actualice periódicamente, por prevalencia, patogénesis, características clínicas y etiología, permitiría maximizar la concienciación y proporcionaría apoyo documental a los proveedores de atención sanitaria, pacientes e investigadores. Sin embargo, en la práctica diaria actual estos inventarios prácticamente no se utilizan. Por lo tanto, es necesario promover el uso de inventarios para fines epidemiológicos y de salud pública y, al mismo tiempo, mejorar la recogida y gestión de los datos existentes. El listado de ORPHANET<sup>4</sup> es una referencia documental importante en este contexto.

### 2.4. Epidemiología, registros y vigilancia

42. Las estimaciones epidemiológicas de las enfermedades raras son difíciles debido a los problemas de codificación y clasificación descritos anteriormente, así como a otros problemas (como la exactitud del diagnóstico) que dificultan el seguimiento de las enfermedades raras en los sistemas sanitarios, como fue puesto de manifiesto por la primera edición del Plan Nacional francés. La importancia de una base de datos sólida sobre la prevalencia de enfermedades raras, que puede obtenerse a partir de datos recogidos en toda la UE, para la planificación y gestión adecuadas de los servicios sanitarios especializados nacionales, y su posible colaboración e integración en red con los demás Estados miembros de la UE, hace necesario que éstos empiecen a desarrollar sistemas para rastrear las enfermedades raras, combinando los esfuerzos individuales de cada país con otros de dimensión europea.

43. Algunos tipos de enfermedades raras podrían considerarse eventos centinela de los cambios en factores determinantes medioambientales o de salud individual: las malformaciones congénitas, los cánceres infantiles y los tumores ocupacionales raros son algunos ejemplos. Un aumento en la incidencia de cualquiera de ellos puede representar una señal de alarma para las autoridades sanitarias del país. Los Planes o las Estrategias nacionales de enfermedades raras pueden brindar la oportunidad de crear un sistema de vigilancia para aquellas enfermedades raras reconocidas como eventos centinela típicos, especialmente si puede activarse una respuesta de prevención primaria eficaz o se realizan estudios epidemiológicos consistentes. EUROCAT, la red europea de anomalías congénitas, es un ejemplo muy interesante de cómo la vigilancia de estas enfermedades puede servir para emitir una alerta precoz de nuevas exposiciones teratógenas, evaluar la efectividad de la prevención primaria, valorar el impacto de los avances en el campo diagnóstico y actuar como centro de recursos en caso de aparición de clusters o exposiciones o factores de riesgo preocupantes. Las redes de registros de enfermedades raras son esenciales para estas actividades, tan importantes tanto en el ámbito nacional como en el europeo.

44. Dado que la organización de la vigilancia epidemiológica es muy difícil, y que aún no existe un acuerdo sobre la dimensión (p.ej. para qué tipos de enfermedades raras

---

4

(<http://www.orpha.net>)

sería más importante o viable la vigilancia) y los métodos más adecuados para realizar la vigilancia epidemiológica de las enfermedades raras, una gran parte del trabajo se está realizando en el ámbito europeo<sup>5,6</sup>. Un grupo de trabajo de la *Rare Disease Task Force* (RDTF) está encargado de estudiar el estado y desarrollo de los indicadores de salud y atención sanitaria de las enfermedades raras, entre ellos los epidemiológicos. El informe 2008 de este grupo de trabajo contiene los acuerdos e indicaciones de los datos epidemiológicos relevantes en el campo de enfermedades raras, con la actual limitación en la recogida de datos en los ámbitos nacional e internacional. Al abordar este tema, puede resultar útil tener presentes como referencia los documentos generados por éstas y otras iniciativas de ámbito nacional e internacional, en las que se describen los métodos, el consenso y los criterios de elección de enfermedades raras que se van a monitorizar, adaptando dichos criterios a la situación específica de cada país.

Deben promoverse las iniciativas de ámbito nacional destinadas a integrar el uso de datos administrativos, demográficos y de atención sanitaria en el ámbito de enfermedades raras (como la movilización, la creación de referencias cruzadas y la comparación de las bases de datos existentes, la creación de grupos de trabajo dedicados a evaluar el valor de dichos datos para su uso en epidemiología y salud pública).

45. Un tema importante que debe abordarse es la protección de los datos personales, que tiene gran relevancia si las bases de datos o los registros de datos personales se convierten en la herramienta habitual para recoger información y ampliar los conocimientos sobre enfermedades raras. En efecto, la Directiva comunitaria sobre protección de datos personales (Directiva 95/46/CE) establece condiciones y normas estrictas para la recogida y el tratamiento de datos personales y sanitarios, que deben abordarse con instrumentos legislativos adecuados a fin de legitimar la recogida de estos datos y superar las dificultades planteadas por las diferencias en las transposiciones nacionales de la Directiva europea. Por otro lado, debe reconocerse que el uso extendido y disperso de datos personales confidenciales conllevará un alto riesgo de uso indebido, lo que hará necesario implantar un control riguroso de los procedimientos. Esto resulta especialmente preocupante en países con escasa población. Un tema específico que debe abordarse en enfermedades raras con edad de inicio anterior a la edad adulta, es la manera en que el tratamiento puntual de los datos sanitarios personales, previa autorización de los padres en el caso de menores, puede ser posible sin que ello afecte al derecho del menor a expresar o negar su consentimiento cuando sea adulto.

#### 2.4.1. Registros

46. Los registros específicos para una enfermedad o grupos de enfermedades raras son una manera eficaz de valorar las necesidades de atención sanitaria y generar investigación en diversas áreas, incluida la epidemiológica, y a menudo son las únicas fuentes de información científico-clínica y epidemiológica que existen sobre enfermedades raras. Casi todos los registros son académicos, creados en general por médicos interesados en una determinada enfermedad o grupo de enfermedades. Estos deben afrontar las

---

<sup>5</sup>

Orphanet Report Series (2009): Patient Registries in Europe October 2009. Disponible en línea en:

<sup>6</sup>

EPPOSI (2009): *Workshop On Patients' Registries For Rare Disorders - Need for Data Collection to Increase Knowledge on Rare Disorders and Optimize Disease Management and Care*

dificultades que plantean una sostenibilidad a largo plazo, la protección de datos personales y la representatividad de las muestras de pacientes. Si bien los actuales registros representan una oportunidad de obtener información de alta calidad, es necesario adoptar un enfoque sistemático para explotar estas posibilidades y mejorar sustancialmente la información sobre enfermedades raras. En los últimos años, el valor añadido de los registros ha sido ampliamente evaluado y establecido gracias al trabajo del RDTE, y además cuentan con fuerte apoyo en las Recomendaciones del Consejo.

47. Deben identificarse y adoptarse medidas adecuadas para garantizar la sostenibilidad de los registros, la calidad de sus datos y la participación de los CdE. Los Estados miembros pueden emprender diversas actuaciones relacionadas con los registros y su uso para fines epidemiológicos y de salud pública, según sus necesidades, la situación del país, y teniendo en cuenta las opiniones y recomendaciones de los grupos de expertos y las sociedades científicas de ámbito europeo. Sin embargo, unas iniciativas europeas e internacionales serían las más apropiadas para garantizar la base poblacional más amplia en el registro de casos de enfermedades raras. Debe buscarse una sinergia entre los distintos intereses, como investigación, necesidades de información de salud pública, valoración de la eficacia de medicamentos huérfanos, planificación de la atención sanitaria y gestión de costes sanitarios, y promoverse las actividades de registro con la creación de una plataforma que proporcione instrumentos y servicios comunes a todos. Una definición razonada de los instrumentos y servicios así como del conjunto de las variables comunes que deben recogerse, en función del ámbito de cada registro, puede ayudar a los responsables políticos de cada país a incluir en sus planes o estrategias nacionales unas disposiciones que fomenten la posibilidad de comparar e intercambiar información entre registros y países.

#### **EL REGISTRO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS DE ITALIA**

En 2001, el Ministerio de Sanidad publicó un Decreto (DM 279/2001)<sup>7</sup> que establecía la red nacional de enfermedades raras y la exención de costes para el suministro de servicios sanitarios relacionados. El objetivo principal de este Decreto era definir normas para la exención de costes de los servicios incluidos en el Estándar Mínimo de Prestación Asistencial (LEA por sus siglas en italiano, Livelli Essenziali di Assistenza)<sup>8</sup> e identificar medidas de protección específicas para los pacientes con enfermedades raras. Para abordar este objetivo, el Decreto estableció una red nacional de centros de prevención, vigilancia epidemiológica, diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras. En relación con la vigilancia epidemiológica, se creó un Registro Nacional de Enfermedades Raras en el Centro nacional de enfermedades raras (Instituto Nacional de Sanidad italiano), que recibe datos epidemiológicos, clínicos y de otra índole desde los registros regionales y multirregionales. El Registro recoge los datos de 284 enfermedades raras individuales y 47 grupos de enfermedades raras incluidos en el Decreto. La lista de enfermedades raras está pendiente de ser ampliada con la incorporación de otras 109 enfermedades. Hasta ahora, este registro abarca más del 80% del territorio nacional y puede proporcionar la incidencia de enfermedades raras, información sobre la movilidad sanitaria de pacientes y otros datos útiles para fines de salud pública.

Los objetivos principales del Registro Nacional de Enfermedades Raras italiano son los siguientes:

- estimar la incidencia/prevalencia de enfermedades raras en el país;
- identificar el curso de los eventos diagnósticos-terapéuticos para los pacientes y los intervalos entre la aparición de síntomas y el diagnóstico;

<sup>7</sup>

Decreto ministerial de 18 de mayo de 2001, n. 279. Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. (publicado en GU n. 160 del 12-7-2001- Suppl. Ordinario n.180/L).

<sup>8</sup>

Prestaciones y servicios que el sistema nacional de salud debe proporcionar a todos los ciudadanos, gratuitamente o con pago de una cuota (ticket), con los recursos públicos obtenidos mediante la fiscalidad general (N. del T.)

- promover el intercambio de ideas entre los profesionales de atención sanitaria para definir criterios diagnósticos.

En aplicación del DM 279/2001, casi todas las regiones han creado registros regionales para recoger los datos epidemiológicos de los centros especializados y enviarlos al Registro nacional de enfermedades raras cada seis meses. Entre los ejemplos se encuentran los de Lombardía

(<http://malattierare.marionegri.it/content/view/91/99/>), Piemonte

(<http://www.malattierarepiemonte.it/index.php>), Toscana (<https://bmf08.ifc.cnr.it/rtmr/index.html>) y Veneto (<http://malattierare.regione.veneto.it/>).

#### **EL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS ESPAÑOL**

El Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras español se creó en junio de 2005, en virtud de una Orden Ministerial que designa al Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Ministerio de Ciencia e Innovación) como la organización responsable del mismo. Se trata de un registro nacional con un alto nivel de medidas de seguridad con respecto a las bases de datos que contienen datos sanitarios personales, que se consideran confidenciales y deben protegerse. Los objetivos del Registro son ampliar los conocimientos sobre las enfermedades raras y su epidemiología en España, el fomento de la investigación sobre enfermedades raras, aportar información para el proceso de toma de decisiones relativas a salud pública y políticas sanitarias, y la colaboración en la investigación de medicamentos huérfanos.

El Registro se nutre de los datos aportados por los pacientes que directamente solicitan ser incluidos, así como de los investigadores interesados en distintas enfermedades raras, y también de las comunidades autónomas españolas que cooperan con el Registro.

#### **TREINTA AÑOS DE TRATAMIENTO DE LA HEMOFILIA EN PAÍSES BAJOS, 1972-2001**

En los Países Bajos se han realizado cinco estudios por correo desde 1972. En abril de 2001 se envió un cuestionario a todos los pacientes hemofílicos holandeses conocidos, que obtuvo un 70% de respuestas. El estudio realizado durante todos esos años permitió describir detalladamente los cambios tanto en la situación médica como en el funcionamiento social de los pacientes hemofílicos de los Países Bajos. Al parecer, los pacientes con hemofilia grave (no afectados por hepatitis C ni VIH) tenían una esperanza de vida de 71 años, cifra que seguía siendo ligeramente inferior a la esperanza de vida de 76 años de la población masculina holandesa. Más aún, un mayor uso de la profilaxis, especialmente en niños, reflejó cambios en el tratamiento. La incidencia de hemorragias ha disminuido gradualmente. Los ingresos hospitalarios descendieron del 47% de todos los pacientes en 1972 al 18% en 2001. (HIN-5, I. Plug LUMC Leiden, Países Bajos).

#### **LA BASE DE DATOS NÓRDICA DE ENFERMEDADES RARAS: RAREDIS**

La Base de Datos Nórdica de Enfermedades Raras se desarrolló en Dinamarca de acuerdo con las recomendaciones del informe danés de enfermedades raras de 2001, y las recomendaciones del grupo de trabajo nórdico sobre enfermedades craneofaciales. El desarrollo de la base de datos contó con el apoyo del Consejo Nórdico. Los centros de enfermedades raras de los países nórdicos utilizan su propia versión para la recogida de datos clínicos de pacientes diagnosticados de un buen número de enfermedades raras, y de esa manera recogen información que puede compartirse y ser utilizada para proyectos de investigación y evaluación en el ámbito nórdico. La base de datos local danesa funciona oficialmente desde 2007, y hasta 2009 recogió datos sobre 1400 pacientes con 561 diagnósticos diferentes tratados en dos centros hospitalarios para enfermedades raras de Dinamarca.

## **2.5. Recomendaciones de EUROPLAN en relación al Área 2: definición, codificación e inventario adecuados de las enfermedades raras**

*R 2.1 Adoptar una definición europea de enfermedades raras para facilitar la cooperación transnacional y las actuaciones comunitarias (p.ej.: colaborar en el diagnóstico y la atención sanitaria, actividades de registro).*

*R 2.2 Promover en los servicios nacionales de atención sanitaria el uso de un inventario de enfermedades raras común en la UE (Orphanet) y colaborar en su mantenimiento.*

*R 2.3 Promover la codificación de enfermedades raras para facilitar su capacidad de rastreo en el sistema nacional de salud.*

*R 2.4 Establecer referencias cruzadas de enfermedades raras entre los distintos sistemas de clasificación utilizados en el país, para garantizar la coordinación y coherencia con las iniciativas europeas, como la referencia al código Orpha.*

*R 2.5 Garantizar la colaboración en el proceso de revisión de la ICD-10 y adoptar la ICD-11 lo antes posible.*

*R 2.6 Formar adecuadamente a los profesionales sanitarios en el reconocimiento y la codificación de enfermedades raras.*

*R 2.7 Promover iniciativas nacionales para el uso integrado de fuentes de datos administrativos, demográficos y de atención sanitaria, con el fin de mejorar la gestión de las enfermedades raras.*

*R 2.8 Promover y apoyar los registros internacionales, nacionales y regionales de enfermedades raras concretas o de grupos de enfermedades raras para fines de investigación y salud pública, incluidos los gestionados por investigadores académicos.*

*R 2.9 Las autoridades sanitarias deben promover, en cumplimiento de las leyes nacionales, la recogida de datos de fuentes válidas, incluidos los CdE, compartirlos y facilitar el acceso a los mismos para fines de salud pública.*

*R 2.10 Fomentar la participación de los registros nacionales existentes en los registros europeos/internacionales.*

*R 2.11 Identificar instrumentos para combinar la financiación europea y nacional de registros.*

**Recomendación del consejo (2009/C 151/02)**

- 6. Determinar los proyectos de investigación en curso y los recursos de investigación en los ámbitos nacional y comunitario, para definir el estado actual de los conocimientos, evaluar la situación de la investigación en el campo de las enfermedades raras y mejorar la coordinación de los programas comunitarios, nacionales y regionales de investigación de las enfermedades raras.*
- 7. Identificar las necesidades y prioridades de investigación básica, clínica, traslacional y social en el ámbito de las enfermedades raras y los modos de potenciarlas, y fomentar planteamientos de cooperación pluridisciplinarios que sean abordados de modo complementario mediante los programas nacionales y comunitarios.*
- 8. Estimular la participación de los investigadores nacionales en proyectos de investigación sobre enfermedades raras financiados en todos los niveles oportunos, incluido el nivel comunitario.*
- 9. Incluir en sus planes o estrategias medidas para fomentar la investigación en materia de enfermedades raras.*
- 10. Facilitar, junto con la Comisión Europea, el desarrollo de la cooperación en materia de investigación con terceros países activos en la investigación sobre enfermedades raras y, de modo más general, en relación con el intercambio de información y la puesta en común de conocimiento experto.*

## 3.1. Introducción

48. La mejor manera de ampliar nuestros conocimientos generales sobre las enfermedades raras es a través de la investigación, tanto básica como clínica. La investigación sobre enfermedades raras se distribuye por toda la UE y es relativamente escasa en relación con el elevado número y heterogeneidad de las enfermedades raras. Los recientes avances metodológicos y científicos proporcionan enfoques nuevos y potentes que pueden utilizarse para revelar la patogénesis de muchas enfermedades raras. Sin embargo, varias causas dificultan la investigación de las enfermedades raras, como por ejemplo: el elevado número y la amplia variedad de enfermedades, la falta de modelos experimentales adecuados para la mayoría de las enfermedades raras, una definición deficiente de los parámetros, el número reducido de pacientes y, sobre todo, los recursos limitados. Estas dificultades son especialmente relevantes en el desarrollo de la investigación traslacional, que es necesaria para llenar la laguna que existe entre la investigación básica y el desarrollo terapéutico. Los estudios clínicos sobre enfermedades raras, que poseen un alto valor añadido, también pueden requerir una colaboración compleja entre los países de la UE, puesto que el número de pacientes registrados y la cantidad de datos recogidos en un solo país pueden no ser suficientes para generar conclusiones con significación estadística sobre la eficacia del tratamiento investigado. Por último, los estudios sobre enfermedades raras y necesidades de los pacientes desde la perspectiva de salud pública y social son limitados, y estos temas solo empezaron a recibir atención recientemente.

En conclusión, existe una gran necesidad de promover los programas de colaboración en todos los campos de investigación de enfermedades raras, desde la investigación fundamentales/básica hasta la investigación social de ámbito nacional, europeo e internacional.

49. Aunque la UE aprobó más de 60 medicamentos huérfanos y asignó más de 600 designaciones huérfanas (2001-2010; <http://www.emea.europa.eu/pressoffice/chmp.htm>), no existen tratamientos específicos para la mayoría de las enfermedades raras. Puesto que se

estima que existen entre 5000 y 8000 enfermedades raras diferentes y, pese a ello, muchas enfermedades raras no solo requieren medicamentos, otros tratamientos se basan en los ya existentes. La situación poco satisfactoria de los tratamientos disponibles para las enfermedades raras es evidente. Por consiguiente, es necesario emprender iniciativas europeas y nacionales en el ámbito de enfermedades raras que estimulen la investigación biomédica básica y la investigación traslacional para desarrollar medicamentos huérfanos y otros tratamientos eficaces para las enfermedades raras, como el uso de medicamentos ya disponibles para indicaciones en enfermedades raras. También es importante desarrollar la investigación de tratamientos no farmacológicos, como rehabilitación, tratamientos quirúrgicos y dispositivos médicos.

Debe tenerse en cuenta que la probabilidad de que un paciente con una enfermedad rara reciba una terapia nueva (con o sin un medicamento huérfano) aumenta cuando se publican más estudios científicos sobre la enfermedad. El desarrollo del tratamiento en sí mismo no está relacionado únicamente con el nivel del resultado científico y de la investigación, sino también con la existencia de registros de pacientes, el estímulo de la innovación farmacéutica y del gasto nacional en I+D. Según varias fuentes, el desarrollo de medicamentos es arriesgado y caro, especialmente para un mercado pequeño. Entre las estrategias posibles, debería estudiarse la creación de consorcios estatales-privados. El debate en torno al desarrollo de medicamentos huérfanos en un futuro próximo probablemente se centre más en los costes y la disponibilidad en relación con el beneficio para los pacientes.

### 3.2. Investigación básica

50. La investigación básica no suele clasificarse como investigación de enfermedades raras y, por consiguiente, suele recibir el apoyo de los canales de financiación vigentes para la investigación biomédica. Dentro de este marco amplio, la investigación básica puede proporcionar conocimientos nuevos e importantes sobre la patogénesis de las enfermedades raras; además, proporciona datos para la investigación traslacional y el desarrollo de nuevos recursos diagnósticos y terapias (como la terapia de sustitución enzimática). Hay muchos investigadores clínicos académicos y no académicos que se dedican a la investigación básica de enfermedades raras. Además de mejorar el diagnóstico mejorado, la monitorización y el tratamiento de enfermedades raras, su investigación puede aportar información también valiosa para otras enfermedades comunes. En efecto, los datos científicos nuevos revelados por la investigación sobre enfermedades raras en el ser humano a menudo son importantes para comprender la biología humana, lo que, a la larga, son beneficiosos tanto para las enfermedades raras como para las comunes.

#### **LOS ESTUDIOS SOBRE ENFERMEDADES RARAS PUEDEN TENER MÚLTIPLES VALORES AÑADIDOS**

En los últimos años, los estudios internacionales sobre una enfermedad rara, la linfocitosis hemofagocítica familiar (LHF), han mejorado la supervivencia de casi un 0% a alrededor del 60%. Estos estudios han sido académico-clínicos de ámbito nacional o internacional. Más aún, los estudios básicos han puesto en evidencia que la deficiencia subyacente es un defecto en la regulación descendente del sistema inmune humano. Dicho de otro modo, los estudios sobre enfermedades raras pueden aportar importantes conocimientos sobre la biología humana, y los estudios de la LHF pueden ser importantes para un gran

número de enfermedades inflamatorias. (Henter *et al*, 2002, Blood 100 (7); 2367-73)

### 3.3. Investigación traslacional y clínica

51. La investigación es crucial para obtener conocimientos sobre enfermedades raras, y sólo mediante los ensayos clínicos, es decir, la investigación clínica (a menudo académica, algunas veces comercial), es posible evaluar los tratamientos nuevos. De ahí que el apoyo de la investigación sobre enfermedades raras sea la clave principal para mejorar los diagnósticos y tratamientos de los pacientes con enfermedades raras.

52. Casi todas las empresas farmacéuticas se muestran reacias a invertir en el desarrollo de productos medicinales para enfermedades raras debido al mercado limitado de cada enfermedad concreta. Asimismo, los estudios clínicos con medicamentos de reciente desarrollo, y también con medicamentos ya establecidos y utilizados en combinaciones nuevas, rara vez cuentan con el apoyo de los organismos estatales. Los programas de estímulo de la investigación clínica también deberían tener en cuenta que desarrollar un uso terapéutico nuevo de un medicamento ya establecido a menudo resulta más rentable que desarrollar un medicamento nuevo. Uno de los muchos ejemplos es la reciente mejora de la supervivencia en cáncer infantil, superior al 75% en algunos países europeos, que en gran parte se ha conseguido gracias a los ensayos clínicos que utilizan medicamentos ya establecidos.

53. La dificultad a la hora de realizar ensayos clínicos es un aspecto importante y frecuentemente limitante para proporcionar terapias para enfermedades raras. La Directiva 2001/20/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 4 de abril de 2001, relativa a la aproximación de las disposiciones legales, reglamentarias y administrativas de los Estados miembros sobre la aplicación de prácticas clínicas recomendadas en la realización de ensayos clínicos de medicamentos de uso humano establecía rigurosos criterios de calidad y éticos para el desarrollo de medicamentos, consiguiendo así un gran avance en la protección de los derechos de los pacientes que participan en ensayos clínicos. Un gran porcentaje de los ensayos clínicos para enfermedades raras se realiza con los recursos limitados de investigadores clínicos académicos o pymes, entre otros; por consiguiente, debería preverse el apoyo administrativo y/o financiero de estos agentes a fin de facilitar los estudios sobre nuevas terapias para las enfermedades raras.

#### **RED DE INFRAESTRUCTURAS EUROPEAS DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA (EUROPEAN CLINICAL RESEARCH INFRASTRUCTURES NETWORK, ECRIN)**

La fragmentación de los sistemas sanitario-legislativos europeos entorpece la investigación clínica multinacional. La Red de infraestructuras europeas de investigación clínica (European Clinical Research Infrastructures Network, ECRIN) es una infraestructura sostenible, sin ánimo de lucro que apoya los proyectos multinacionales de investigación clínica en Europa, financiada por el Programa FP7.

ECRIN proporciona información, consulta y servicios a los investigadores y patrocinadores en la preparación y la realización de ensayos clínicos multinacionales, para cualquier categoría de investigación clínica y en cualquier área de enfermedad. ECRIN se basa en la conexión de centros coordinadores para las redes nacionales de centros de investigación clínica y unidades de ensayos clínicos, y proporciona apoyo y servicios a la investigación clínica multinacional.

[www.ecrin.org](http://www.ecrin.org)

54. Los ensayos clínicos también son un área importante de las actuaciones en colaboración de los Estados miembros. La colaboración internacional fortalece poder estadístico de un estudio, lo que a su vez aumenta el potencial de valorar la eficacia de los tratamientos para enfermedades raras. También se requiere una colaboración entre los Estados miembros para facilitar el diseño de los ensayos clínicos, como estudiar las posibilidades de aplicar enfoques similares en temas éticos, jurídicos y de consenso, así como definir herramientas específicas para valorar el valor añadido de los medicamentos huérfanos.

55. Es aconsejable definir instrumentos y medios (por ejemplo, centros) que faciliten la planificación y realización de los ensayos clínicos de enfermedades raras. Esto puede incluir dotar de especialización científica, clínica, estadística, ética y reguladora a agentes como organismos académicos, clínicos y de investigación, y a pymes. La colaboración de instituciones/organizaciones de investigación con las estructuras del Sistema de nacional de salud, especialmente los CdE, es una forma prometedora de mejorar la calidad de la atención sanitaria y acelerar la innovación en el campo de las enfermedades raras y nuevos tratamientos para las mismas. Prestar apoyo coherente y eficaz a los ensayos clínicos sobre enfermedades raras en última instancia beneficia al desarrollo de medicamentos huérfanos también en el ámbito europeo, y con ello aumenta la cantidad y calidad de los informes presentados para la evaluación de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) y el Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP). Además, los medicamentos ya disponibles pueden utilizarse de manera más eficiente y efectiva.

56. En general, es necesario aplicar enfoques interdisciplinarios a la investigación a fin de generar terapias nuevas y eficaces para enfermedades que a menudo afectan a varios órganos y sistemas. Un tratamiento etiológico eficaz frecuentemente no está disponible y sólo puede desarrollarse si se entiende la patogénesis de la enfermedad. Esto ya ha sido posible con varias enfermedades raras. Por consiguiente, la puesta en red de las distintas experiencias relacionadas con las enfermedades raras es sumamente importante y debe promoverse de forma proactiva.

En los cuadros siguientes se presentan dos enfoques diferentes de colaboración multidisciplinar en investigación.

**COLABORACIÓN EUROPEA PARA LA INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS: E-RARE**

E-Rare (ERA-Net para programas de investigación sobre enfermedades raras) es una red formada por diez socios –organismos estatales, ministerios y organizaciones de gestión de investigación– de ocho países, encargada del desarrollo y la gestión de programas nacionales/regionales de investigación sobre enfermedades raras. E-Rare está financiada por la Comisión Europea dentro del 6º Programa Marco ERA-Net durante un período de 4 años (desde el 1º de junio de 2006). El objetivo de E-Rare es fomentar la investigación sobre enfermedades raras en Europa. Esto se consigue consolidando la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados miembros, coordinando programas nacionales de investigación a fin de superar la fragmentación de la investigación sobre enfermedades raras y potenciando los enfoques interdisciplinarios, para desarrollar sinergias entre los programas nacionales y/o regionales de investigación de los países participantes, desarrollando una política común de investigación sobre enfermedades raras y manteniendo una posición competitiva ventajosa con respecto a la investigación sobre enfermedades raras en otras regiones del planeta, como Norteamérica y Asia. E-Rare lanzó su primera convocatoria conjunta de propuestas en 2007 y la segunda en 2009. La Comisión Europea aprobó la financiación de E-Rare 2 para los próximos cuatro años (2010-2014). [www.e-rare.eu](http://www.e-rare.eu)

**MINISTERIO FEDERAL DE EDUCACIÓN E INVESTIGACIÓN DE ALEMANIA (BMBF)**

Una estrecha colaboración en red de los distintos grupos de trabajo sobre enfermedades raras es sumamente importante. Por consiguiente, el BMBF (Ministerio Federal de Educación e Investigación) ha financiado la creación de redes para diez enfermedades específicas con un total de 31 millones de euros durante 5 años desde 2003. El objetivo de la financiación inicial era la puesta en común de las capacidades nacionales de investigación y atención a fin de crear las condiciones para el diagnóstico específico, la investigación sistemática, la transferencia óptima de información y una asistencia competente de los pacientes. En 2007, el BMBF lanzó un nuevo programa de financiación para la investigación de enfermedades raras con un aumento considerable del presupuesto a 24 millones de euros para el primer período de 3 años, y una extensión de la duración máxima de la financiación a 3 períodos de 3 años para las redes nuevas. Desde octubre de 2008 se financian 16 redes. [www.bmbf.de](http://www.bmbf.de).

### **3.4. Recomendaciones de EUROPLAN en relación al Área 3: investigación sobre enfermedades raras**

*R 3.1 Establecer programas nacionales específicos de investigación (básica, traslacional, clínica y sociosanitaria) de enfermedades raras y financiarlos con fondos específicos, preferiblemente durante un período prolongado. Debe facilitarse la identificación y la trazabilidad de los proyectos de investigación sobre enfermedades raras dentro de los programas nacionales de investigación más amplios.*

*R 3.2 Incluir disposiciones específicas en los Planes o las Estrategias nacionales para el fomento de colaboraciones adecuadas entre los CdE y/u otras estructuras del sistema sanitario y las autoridades sanitarias y de investigación, a fin de ampliar los conocimientos sobre distintos aspectos de las enfermedades raras.*

*R 3.3 Promover las redes nacionales para fomentar la investigación sobre enfermedades raras. Deberá prestarse atención especial a la investigación clínica y traslacional a fin de facilitar la aplicación de conocimientos nuevos al tratamiento de enfermedades raras. En la medida de lo posible, se apoyará la compilación y actualización de un directorio de equipos de investigación que realicen estudios de enfermedades raras.*

*R 3.4 Desarrollar iniciativas adecuadas para fomentar la participación en las iniciativas internacionales de cooperación en investigación sobre enfermedades raras, incluido el programa marco de la UE y E-RARE. La financiación nacional de estas iniciativas deberá incrementarse como corresponda.*

*R 3.5 Crear y apoyar plataformas e infraestructuras tecnológicas específicas para la investigación, incluida la clínica, de enfermedades raras, y estudiar la creación de un consorcio estatal-privado.*

*R 3.6 Promover los estudios nacionales y transnacionales multicéntricos, a fin de alcanzar una masa crítica de pacientes para los ensayos clínicos y aprovechar la experiencia internacional.*

*R 3.7 Lanzar programas específicos para financiar y/o contratar jóvenes científicos en los proyectos de investigación de enfermedades raras.*

*R 3.8 Apoyar el estudio de medicamentos existentes en combinaciones e indicaciones nuevas, ya que puede ser una manera rentable de mejorar el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras.*

**Recomendación del consejo (2009/C 151/02)**

- |   |   |
|---|---|
| <p><b>11. Identificar CdE adecuados del territorio nacional antes de finales de 2013, y estudiar el apoyo a su creación.</b></p> <p><b>12. Fomentar la participación de los CdE en las redes europeas de referencia, dentro del respeto a las competencias y normas nacionales en relación con su autorización o designación.</b></p> <p><b>13. Organizar rutas de asistencia clínica para los pacientes con enfermedades raras mediante la cooperación con los expertos pertinentes y el intercambio de profesionales y de la experiencia del propio país o de otros, en caso necesario.</b></p> | <p><b>14. 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 que sea necesaria.</b></p> <p><b>15. 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 entorno.</b></p> <p><b>16. Animar a los centros especializados a adoptar un planteamiento pluridisciplinar de la asistencia, a la hora de tratar las enfermedades raras.</b></p> |
|---|---|

#### 4.1. Introducción

57. En 2005, el grupo de trabajo *Rare Disease Task Force* presentó un primer informe: "Descripción de los actuales centros de referencia de enfermedades raras en la UE" (*Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU*) al Grupo de reflexión de alto nivel sobre servicios de salud y atención médica de la CE. El informe se utilizó para aportar una reflexión general sobre la creación de centros clínicos de referencia en Europa, basados en el ejemplo de los centros de referencia de enfermedades raras.

En 2006, el grupo de trabajo *Rare Diseases Task Force* sobre centros de referencia publicó un segundo informe "Centros de referencia de enfermedades raras en Europa: a la vanguardia en 2006, y recomendaciones del grupo de trabajo *Rare Disease Task Force*" (*Centres of Reference for rare diseases in Europe State-of-the-art in 2006 and recommendations of the Rare Diseases Task Force*) que actualizaba la información sobre los centros de referencia en Europa. Este informe detalla el uso del concepto de centros de referencia en Europa así como sus respectivas funciones.

El estudio piloto basado en los conceptos desarrollados en el marco del Grupo de trabajo *European Reference Networks* (Redes de referencia europeas) del Grupo de reflexión de alto nivel sobre servicios de salud y atención médica pone de manifiesto<sup>9</sup> que la designación de centros especializados en el ámbito nacional o regional y su integración en una red constituye un instrumento eficaz para proporcionar atención sanitaria a los pacientes con enfermedades raras. La designación de CdE permite establecer de manera formal un marco nacional de centros de atención sanitaria, que son reconocidos por su experiencia específica en el diagnóstico y el tratamiento de determinadas enfermedades raras. Hacen posible el proceso de definición de rutas de asistencia clínica, colaboración y coordinación del diagnóstico y la asistencia, derivación de los pacientes a los centros más apropiados para su enfermedad y capacitación de los gestores sanitarios para que puedan identificar dónde asignar determinados recursos.

<sup>9</sup>

Informe "Work of the High Level Group on health services and medical care during 2005" (HLG/2005/16)  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_overview/co\\_operation/mobility/docs/highlevel\\_2005\\_013\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/docs/highlevel_2005_013_en.pdf)

58. En todas las actividades de red que conlleven la transferencia de datos personales se necesitan instrumentos legales adecuados que permitan cumplir la normativa en materia de protección de datos. La circulación de datos personales confidenciales exige una política clara y rigurosa para proteger a los pacientes del peligro de uso indebido o divulgación indebida de su estado de salud.

#### 4.2. Definición de CdE

59. No existe una definición de CdE común a todos los Estados miembros que disponen de este tipo de centros. Sin embargo, aunque los procedimientos y criterios para la designación de CdE son de competencia nacional, es importante recordar la declaración elaborada por EURORDIS, una importante asociación europea de pacientes<sup>10</sup>.

**“DECLARACIÓN DE LOS PRINCIPIOS COMUNES SOBRE CdE Y REDES EUROPEAS DE REFERENCIA”  
(DECLARATION OF COMMON PRINCIPLES ON CENTRES OF EXPERTISE AND EUROPEAN REFERENCE NETWORKS) DE EURORDIS**

([http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration\\_Centres%20of%20Expertise-nov08.pdf](http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration_Centres%20of%20Expertise-nov08.pdf))

Representa un enfoque ascendente del desarrollo de un concepto común de CdE.

Describe los principios clave básicos de los CdE y su objetivo es garantizar que los pacientes tengan igualdad de acceso a la atención y los servicios, cualquiera que sea su lugar de residencia en Europa, a través de los CdE que facilitarán la coordinación de la gestión multidisciplinar de las enfermedades raras, proporcionarán un diagnóstico preciso, facilitarán el acceso a asistencia social, coordinarán las actividades e infraestructuras de investigación, compartirán sus conocimientos dentro de su país y en Europa, y por último aunque no por ello menos importante, harán sentirse bienvenidos y seguros a los pacientes, incluyéndolos en su gestión y evaluación.

La adopción de la Declaración tuvo lugar tras un proceso de reflexión incluyente de dos años de duración, durante el cual se desarrollaron principios comunes sobre los CdE y las Redes europeas de referencia de CdE, y a cuyo término se votó y aprobó en mayo de 2008 en la Junta anual de socios de EURORDIS. El proceso comenzó en abril de 2006, en la Junta de socios de Berlín, dedicado a los “Centros de referencia de enfermedades raras: ¿cómo hacerlos realidad?” (*Centres of Reference or Rare Diseases: How can we make it happen?*). Desde entonces, las federaciones nacionales de EURORDIS y sus socios han trabajado en colaboración para promover la necesidad de unos servicios sanitarios especializados y multidisciplinarios para los pacientes con enfermedades raras, y facilitar el desarrollo de conceptos, lenguaje y estrategias comunes.

En el contexto del proyecto *Rare Disease Patient Solidarity project* (RAPSODY) financiado por la Comisión Europea, 270 representantes de pacientes, profesionales de atención sanitaria y responsables políticos han participado en los talleres nacionales de un día de duración, realizados en 11 Estados miembros de la UE siguiendo la misma metodología y programa. Ochenta representantes de 11 países participaron en un Taller europeo de síntesis de dos días duración en Praga en julio de 2007; el resumen definitivo se presentó durante la Conferencia Europea sobre enfermedades raras de 2007, en Lisboa.

**CENTRO ESPECIALIZADO EN ESLOVENIA**

En Eslovenia se desarrolló un centro para la enfermedad de Fabry dentro de un hospital general regional sin una reglamentación específica sobre centros especializados. Gradualmente aumentó la proporción de pacientes eslovenos y actualmente atiende incluso a pacientes derivados desde el extranjero.

<sup>10</sup>

EURORDIS (2008): “Declaration of Common Principles on Centres of Expertise and European Reference Networks”.

Disponible en línea en: ([http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration\\_Centres%20of%20Expertise-nov08.pdf](http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration_Centres%20of%20Expertise-nov08.pdf))

#### 4.3. Identificación, designación, sostenibilidad y evaluación de los CdE

60. Prácticamente ningún país europeo dispone actualmente de CdE para enfermedades raras, y en aquellos que sí los hay, las diferencias de organización y posición en el sistema sanitario nacional (nacional, regional), el enfoque (sólo investigación, sólo investigación clínica, multidisciplinar, para una o varias enfermedades raras, o un grupo específico de enfermedades) y las fuentes de financiación son notables. Los procedimientos de definición, designación y evaluación de los CdE también varían (véanse los cuadros).

En el primer período del Plan Nacional francés, la creación de CdE ha demostrado tener un impacto positivo en la satisfacción de los pacientes, y ha dado lugar, según los pacientes, a una mejora en los procesos de tratamiento y reembolso de gastos, y a una mejor conexión con los servicios de atención domiciliaria y otros servicios asistenciales entre aquellos pacientes asistidos en dichos centros.

##### **IDENTIFICACIÓN Y DESIGNACIÓN DE CENTROS ESPECIALIZADOS**

Dinamarca: la Dirección General de Sanidad es la que designa los CdE desde hace muchos años en una guía pública, después de consultar con asociaciones científicas, Administraciones y organizaciones de pacientes. En 2001 se establecieron dos centros especiales para enfermedades raras en este contexto. De conformidad con la Ley de atención sanitaria danesa de 2007, la Dirección General de Sanidad emprendió un exhaustivo trabajo que abarcó la organización de tratamientos especializados de 36 especialidades quirúrgicas, médicas y diagnósticas, con el objetivo principal de mejorar la calidad mediante un volumen suficiente de profesionales con experiencia. Los criterios generales para la creación de CdE son la rareza, complejidad, multidisciplinariedad, y el elevado coste del diagnóstico y tratamiento. Desde 2009 los hospitales públicos y privados pueden solicitar autorización a la Dirección General de Sanidad para ofrecer tratamientos especializados específicos. En 2010 la Dirección General de Sanidad dará a conocer los hospitales designados. Los servicios clínicos autorizados están obligados a afianzar y desarrollar su experiencia, documentar sus actividades y participar en actividades docentes y de investigación. La designación de centros se revisará cada tres años. Sólo los hospitales designados pueden continuar la asistencia de los pacientes en cuestión.

Francia: los CdE potenciales presentan anualmente su solicitud a la convocatoria de propuestas. Las solicitudes se someten a la revisión de un comité asesor [Comité Nacional de Consulta para la Certificación de centros de referencia de enfermedades raras (CNCL)] compuesto por expertos, representantes de pacientes y miembros de asociaciones científicas y autoridades competentes. Los criterios de selección son claros. Desde 2008 se han designado 132 CdE, cada uno de los cuales con una vigencia de cinco años. La limitación de este método es que las primeras rondas dieron lugar a la selección de centros que ya conocían la convocatoria, y dejaron fuera a centros que podrían haber resultado más aptos pero que desconocían la existencia de dicha convocatoria. Los centros presentan anualmente su solicitud a la convocatoria de propuestas.

Italia: de conformidad con el Decreto Ministerial 279/2001 (véase el cuadro específico), las autoridades sanitarias regionales designan CdE de ámbito regional, a fin de crear una red regional.

España: el Real Decreto 1302/2006 de 10 de noviembre de 2006 establece las condiciones relativas al procedimiento de designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud (SNS), se refiere a las enfermedades raras definiendo las características que deben reunir las patologías o grupos de patologías cuyo diagnóstico o tratamiento se realice mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del SNS español. El Real Decreto define a los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del SNS y establece las condiciones relativas al procedimiento para su designación y acreditación. Todo el procedimiento para la designación de los CSUR se formula a través del Comité de Designación del CSUR del SNS, que fue creado en virtud del Real Decreto citado. Las tareas del Comité de Designación son las siguientes: estudiar las necesidades y proponer las patologías o las técnicas, tecnologías y procedimientos diagnósticos o terapéuticos para los que es necesario designar CSUR, proponer el procedimiento para la designación y

acreditación de los mismos y para la derivación de usuarios, evaluar las solicitudes de designación recibidas y proponer nuevas designaciones y su renovación/revocación al Consejo Interterritorial en el cual intervienen todos los ministros regionales. Cada una de las distintas áreas se está desarrollando con grupos de expertos nombrados por las Comunidades Autónomas, las sociedades científicas y el Ministerio de Sanidad y Política Social. Tras acordarse los criterios se abre un período de solicitud de CSUR, presentando sus propuestas, a través del Comité de Designación, las correspondientes Comunidades Autónomas.

Reino Unido: 10 organismos (los grupos de gestión especializada) se encargan de gestionar los centros en Inglaterra, y cada uno abarca una población cercana a 5 millones de personas. El Grupo Nacional Asesor de Gestión de Especialistas (NSCAG, por sus siglas en inglés) se estableció en 1996 para asesorar a los ministros en la identificación y financiación de servicios que requerían una intervención central en la gestión local de servicios de pacientes para garantizar la eficacia clínica, la igualdad de acceso y/o la viabilidad económica. Sustituyó al Grupo Asesor de Servicios Suprarregionales. No existe una convocatoria de propuestas específica ni tampoco una estrategia global nacional. La convocatoria está abierta de forma permanente. En Escocia, Gales e Irlanda del Norte el sistema es similar.

El proceso de evaluación es un paso importante a la hora de reorientar y mejorar el rendimiento de los CdE.

#### **EVALUACIÓN DE CdE**

Dinamarca: en 2003 *Rare Disorders Denmark*, la federación nacional de enfermedades raras de Dinamarca, realizó una encuesta a 900 pacientes con enfermedades raras para conocer su satisfacción global con respecto a la atención recibida en los CdE. Sólo el 33% de estos pacientes declaró que estaba siendo tratado en algún CdE; sin embargo, los que estaban siendo atendidos en CdE se mostraron más satisfechos con su tratamiento en general.

Francia: Los CdE realizan una autoevaluación cada tres años y una evaluación externa cada cinco.

España: una vez que las solicitudes son admitidas por el Ministerio de Sanidad y las Comunidades Autónomas, las solicitudes se envían a la Agencia de Calidad del SNS para poner en marcha el proceso de auditoría y acreditación. Una vez recibidos los respectivos informes de acreditación, el Comité citado los estudia conjuntamente con la información adicional de cada uno y envía sus propuestas para la designación, o no designación, al Consejo Interterritorial. El Ministerio de Sanidad y Política Social, por sugerencia del Comité de Designación y previo acuerdo del Consejo Interterritorial, decide la designación de CSUR para un período máximo de 5 años, al cabo de los cuales puede renovarse previa reevaluación por la Agencia de Calidad del SNS. (<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/home.htm>)

Reino Unido: la monitorización de los resultados clínicos tiene gran importancia en la evaluación de los centros de atención especializada. Los resultados quirúrgicos (p.ej., portoenterostomía para tratar la atresia biliar) y otras intervenciones (p.ej., radiología intervencionista para tratar la malformación de la vena de Galeno, o terapia génica para el síndrome de inmunodeficiencia) se monitorizan en todos los pacientes tratados –una serie de casos consecutivos del 100%–. Sin embargo, resulta difícil definir cuáles son los resultados adecuados para algunas enfermedades raras y no tratables (p.ej., epidermolisis bullosa y síndrome de Alstrom). Para los servicios de diagnóstico (p.ej, discinesia ciliar primaria) se hace hincapié en los sistemas externos de inspección y acreditación, y de certificación de la calidad.

61. Según la experiencia de los pocos Estados miembros que disponen de CdE, es evidente que se necesita una financiación específica para garantizar la sostenibilidad duradera de dichos centros. La sostenibilidad duradera es necesaria para favorecer a los pacientes, y garantiza la comparación y el mantenimiento de los conocimientos y la experiencia adquiridos en el centro, así como la continuidad del cuidado. Además, los CdE a menudo deben hacer frente a gastos especiales y actividades administrativas debido a la complejidad de las enfermedades raras y el coste elevado de los tratamientos.

#### 4.4. Integración en redes nacionales, europeas e internacionales

62. La integración de los CdE en redes de centros favorece la atención de calidad de las enfermedades raras. La creación de redes nacionales debe considerarse una prioridad principal de los Planes o las Estrategias nacionales. Sin embargo, las redes europeas, la cooperación bilateral y transfronteriza, y los acuerdos transnacionales son una manera muy eficaz de activar sinergias para el suministro de servicios sanitarios seleccionados. Estas redes deben promocionarse así como establecerse unos marcos políticos internacionales adecuados que permitan la firma de acuerdos de colaboración técnica.

#### **RED ITALIANA DE ENFERMEDADES RARAS**

En 2001, el Ministerio de Sanidad publicó un Decreto (DM 279/2001) que establecía la red nacional de enfermedades raras y las exención de costes para el suministro de servicios sanitarios relacionados. El objetivo principal de este Decreto era definir normas para la exención de costes de los servicios incluidos en el Estándar Mínimo de Prestación Asistencial e identificar medidas de protección específicas para los pacientes con enfermedades raras. Para abordar este objetivo, el Decreto estableció la red nacional de centros de prevención, vigilancia, diagnóstico y cuidado de enfermedades raras.

El sistema italiano de atención sanitaria ha delegado la responsabilidad de la prestación de servicios de salud a las autoridades sanitarias regionales. De conformidad con la decisión de la Conferencia estatal de regiones, en 2002 se creó un grupo técnico interregional permanente, compuesto por representantes regionales, el Ministerio de Sanidad y el Instituto Nacional de Sanidad. Su mandato es garantizar la coordinación y monitorización de las actividades sanitarias relacionadas con las enfermedades raras, con el objetivo de optimizar el funcionamiento de las redes regionales y proteger el principio de igualdad de atención sanitaria para todos los ciudadanos. Cada región identificó a sus propios CdE en enfermedades raras para formar parte de la Red regional y nacional de enfermedades raras. Los centros regionales se identificaron entre aquellos que poseían experiencia documentada en actividades de diagnóstico o tratamiento, dotados de estructuras y servicios complementarios (de emergencias y para el diagnóstico bioquímico y genético-molecular) adecuados.

#### **DESCENTRALIZACIÓN Y NECESIDAD DE INTEGRACION EN RED EN FINLANDIA**

La denominada Herencia de Enfermedades finlandesa consiste en alrededor de 40 enfermedades raras hereditarias con gran prevalencia en Finlandia (cinco millones de personas). Fueron reconocidas entre los años sesenta y ochenta gracias a la estructura centralizada del sistema finlandés de atención sanitaria en aquel momento. Todos los pacientes con enfermedades desconocidas o enfermedades de carácter excepcional fueron examinados en el Hospital Universitario de Helsinki. El Hospital Infantil se hizo especialmente famoso por la caracterización de estas enfermedades, que posteriormente permitió establecer la correlación y clonación de sus genes. Actualmente estos pacientes se distribuyen entre cinco hospitales universitarios, y se requiere una nueva centralización en forma de CdE que permita reconocer el resto de las enfermedades raras aún no identificadas.

#### **RED ITALIANA DE INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS**

El objetivo de la Red italiana de inmunodeficiencias primarias (IPINET, por sus siglas en italiano) es ampliar la prestación de asistencia de calidad para niños y adultos con inmunodeficiencias primarias, y mejorar su calidad de vida y la de sus familiares. IPINET, fundada en 1999 como parte de la Asociación Italiana de Hematología y Oncología Pediátrica (AIEOP, por sus siglas en italiano), actualmente integra en una red a 59 centros, algunos de ellos especializados y otros no, como los situados en localidades de extrarradio. La red también trabaja con el apoyo activo de la Asociación de pacientes con inmunodeficiencias primarias. IPINET también colabora con los centros europeos y otros países que participan en las inmunodeficiencias y con la Asociación internacional de pacientes.

Esta colaboración dio lugar a la adopción de protocolos comunes para el diagnóstico y la terapia de varias enfermedades (agammaglobulinemia ligada al cromosoma X, XLA; agammaglobulinemia autosómica recesiva, AAR); enfermedad granulomatosa crónica, EGC); inmunodeficiencia común variable, IDCV); hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia, HTI); síndrome de Wiskott-Aldrich, SWA); trombocitopenia recesiva ligada al cromosoma X, y síndrome de delección del cromosoma 22, DEL22).

IPINET también participa en los registros de estas patologías, que están gestionados por el Comité de revisión

de datos sobre inmunodeficiencias, formado por el Centro de operaciones AIEOP. El Comité también analiza los resultados clínicos y microbiológicos a fin de proponer programas actualizados y eficaces de diagnóstico y terapia. Los protocolos de diagnóstico y terapia para las citadas inmunodeficiencias están publicados en una página del sitio web de la Sociedad europea de inmunodeficiencias (*European Society for Immunodeficiencies, ESID*).

**REDES EUROPEAS DE REFERENCIA FINANCIADAS COMO PROYECTOS PILOTO POR LA DIRECCIÓN GENERAL DE “SALUD Y CONSUMIDORES” LA UE**

- Mejora de la atención sanitaria y asistencia social de pacientes y familiares afectados por genodermatosis severas – TogetherAgainstGenodermatoses (TAG)
- Red europea para el linfoma de Hodgkin pediátrico – organización europea de tratamientos de calidad controlada
- Red europea de referencia para las enfermedades neurológicas pediátricas raras (NEUROPED)
- Red de referencia para la histiocitosis de células de Langerhans y síndrome asociado en la UE
- Red de Centros europeos de referencia para la fibrosis quística (*European Centres of Reference Network for Cystic Fibrosis, ECORN-CF*).
- Red europea de centros de referencia para la dismorfología.
- Asociaciones de pacientes y Registro internacional de Alpha1 (*Patient Associations and Alpha1 International Registry, PAAIR*).
- Red europea para la porfiria – Proporcionar una atención sanitaria mejor a los pacientes y sus familias (EPNET).
- Creación de la Red europea para las enfermedades raras hemorrágicas (*European Network of Rare Bleeding Disorders*)

63. Está previsto que la aplicación de nuevas tecnologías de información y comunicación, y especialmente las desarrolladas específicamente para e-Health, den lugar a mejoras y ampliaciones considerables de las actividades basadas en red. Las herramientas electrónicas y “on line” son muy eficientes y pueden salvar la vida de las personas afectadas por enfermedades raras en situaciones de emergencia. Deberían jugar un papel preponderante en los Planes o las Estrategias de enfermedades raras, así como en las actuaciones de la UE en este ámbito.

La Comunicación de la Comisión al Comité Europeo Económico y Social y el Comité de las Regiones sobre enfermedades raras declara que e-Health puede contribuir de varias maneras a esta área, sobre todo en lo siguiente:

- Los servicios electrónicos “on line” desarrollados por varios proyectos financiados por la UE son una demostración clara de cómo la tecnología de la información y comunicación (TIC) puede ayudar a los pacientes a establecer contacto con otros pacientes y a desarrollar comunidades de pacientes, compartir bases de datos entre grupos de investigación, recoger datos para la investigación clínica, registrar los pacientes que desean participar en la investigación clínica, y remitir casos a los expertos, todo lo cual mejora la calidad de los diagnósticos y tratamientos;
- la telemedicina, es decir la prestación a distancia de atención sanitaria mediante TIC, es otra herramienta útil. Puede llevar la alta especialización, como la segunda opinión de un centro de excelencia en enfermedades raras, a la clínica y a la práctica médica

habitual;

La Declaración de Praga<sup>11</sup>, firmada el 20 de febrero de 2009 tras la clausura de la Conferencia ministerial sobre *e-Health* de 2009, contiene información sobre este tema.

#### 4.5. Rutas de asistencia clínica

64. Las rutas de asistencia clínica o de atención sanitaria son planes estructurados multidisciplinares diseñados para apoyar la implementación de guías de práctica clínica y protocolos. Están diseñadas para apoyar la gestión clínica y de recursos, la auditoría clínica y también la gestión financiera, con la ventaja evidente de aplicar el mismo elevado estándar de calidad a la prestación de asistencia sanitaria para una enfermedad concreta.

**GUÍASALUD** es un programa del Sistema Nacional de Salud (SNS) de España para el desarrollo de productos basados en la evidencia científica, destinados a ayudar a los profesionales sanitarios en el proceso de toma de decisiones. Desde sus primeros pasos a mediados de 2002 hasta la fecha, se ha caracterizado por los cambios de marco en la calidad del Plan del SNS. En él, los profesionales sanitarios y pacientes participan en la definición y el desarrollo de guías clínicas. <http://www.guiasalud.es/home.asp>

65. Las guías clínicas son escasas en el ámbito de las enfermedades raras. Ello refleja el déficit de experiencia entre la comunidad médica y la insuficiencia de conocimientos y evidencia, pero también una falta de atención al tema por parte del sistema de atención sanitaria. Las guías clínicas para las enfermedades raras son muy necesarias para mejorar la capacidad diagnóstica de los médicos, pero también para dar a conocer prácticas clínicas de calidad y ofrecer una guía en la gestión diaria de la salud de pacientes con enfermedades raras, que a menudo presentan altos niveles de comorbilidad y complicaciones, algunas de las cuales son difíciles de identificar y tratar ("raras dentro de las raras"). Por consiguiente, las rutas de asistencia clínica son especialmente válidas cuando se basan en una evidencia de suficiente calidad y, en protocolos adecuados, en el consenso de expertos y también en redes de colaboración de centros especializados de gran alcance. Dichas rutas de asistencia clínica deben incluir medidas para prestar asistencia social adecuada y apoyo psicológico a los pacientes y sus familiares siempre que sea posible.

66. La importancia de adoptar un enfoque transnacional en las rutas de asistencia clínica, que es enorme para todos los ámbitos, es vital en el ámbito de las enfermedades raras debido a la frecuente falta de experiencia en el ámbito nacional. La inscripción de los centros designados en un inventario europeo común de recursos de enfermedades raras facilita la remisión espontánea de pacientes a centros especializados en el extranjero y, por lo tanto, la actualización del inventario de Orphanet es esencial.

#### 4.6. Diagnóstico

67. Un diagnóstico oportuno y adecuado es una de las prioridades principales de los pacientes afectados por enfermedades raras. Las experiencias de los pacientes ponen de

<sup>11</sup>

Disponible en línea en:

[http://ec.europa.eu/information\\_society/activities/health/docs/events/2009/ehealth2009/prague\\_declaration.pdf](http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/docs/events/2009/ehealth2009/prague_declaration.pdf)

manifiesto que el retraso diagnóstico en el ámbito de las enfermedades raras es algo habitual y tiene consecuencias dramáticas (véase el cuadro EURORDISCARE2). El diagnóstico es la base de una atención sanitaria adecuada y de la posibilidad de recibir tratamiento, y se han identificado algunos obstáculos en el camino que lleva al diagnóstico de una enfermedad rara: desde la falta de reconocimiento de un patrón poco habitual de síntomas, la falta de derivación al centro especializado correspondiente por parte de los profesionales sanitarios, hasta la escasa disponibilidad de pruebas diagnósticas. Es, por lo tanto, un área en la que unas políticas sanitarias adecuadas pueden suponer cambios reales al fomentar las capacidades diagnósticas de los centros y aplicar avances científicos en los ámbitos de genética, bioquímica y otras disciplinas, con el fin de reducir la carga que un diagnóstico tardío o erróneo impone a los pacientes y el sistema de atención sanitaria.

Hay un gran número –creciente– de pruebas genéticas disponibles y utilizadas para el diagnóstico de enfermedades raras. La calidad de las pruebas genéticas y otras pruebas diagnósticas debe quedar garantizada, y ha de promoverse la participación en programas externos de control de calidad de ámbito nacional e internacional. También debe promoverse un mayor uso del asesoramiento genético.

**LA VOZ DE 12.000 PACIENTES: RESULTADOS DE ENCUESTAS DE PACIENTES SOBRE EL RETRASO DIAGNÓSTICO (EURORDISCARE2)**

Entre 2003 y 2006 se realizó la encuesta del programa Eurordis Care con el objeto de describir la experiencia de diagnóstico de pacientes en 16 países europeos y 8 enfermedades raras diferentes: 1) síndrome de Prader-Willi; 2) síndrome de Marfan; 3) enfermedad de Crohn; 4) distrofia muscular de Duchenne, 5) esclerosis tuberosa; 6) fibrosis quística; 7) síndrome del cromosoma X frágil; 8) síndrome de Ehlers-Danlos.

Entre los resultados principales de la encuesta de EurordisCare2 sobre los retrasos en la emisión del diagnóstico y las condiciones en torno al mismo, se encuentran los siguientes:

El 25% de los pacientes declaró haber esperado de 5 a 30 años desde la aparición de los primeros síntomas hasta un diagnóstico confirmatorio de su enfermedad;

El 40% de los pacientes recibió un primer diagnóstico erróneo con consecuencias graves, como intervenciones médicas no adecuadas, incluido cirugía y tratamiento psicológico;

El 25% de los pacientes tuvo que desplazarse a otra región, y el 2% a otro país, para obtener un diagnóstico;

En un 33% de los casos, el diagnóstico se emitió en unos términos o condiciones poco satisfactorios. En un 12,5% de los casos, se emitió en términos o condiciones inaceptables.

La índole genética de la enfermedad no fue comunicada al paciente o su familia en un 25% de los casos. Esto resulta paradójico, dado el origen genético de la mayoría de las enfermedades raras. Solo se ofreció asesoramiento genético en un 50% de los casos.

Pese a algunas dificultades técnicas (p.ej. en algunos casos el diagnóstico se basa casi por completo en síntomas no específicos, o la enfermedad existe en diferentes grados de gravedad y las formas más leves pueden pasarse fácilmente por alto, o bien el diagnóstico resulta difícil de confirmar), estos resultados aportan una perspectiva muy interesante sobre la situación del diagnóstico de las enfermedades raras en Europa.

68. La información, el desarrollo de guías clínicas y la formación de profesionales de atención sanitaria también juegan un papel crucial en las áreas que contribuyen a mejorar el diagnóstico. De manera similar, los CdE juegan un papel primordial a la hora de potenciar la capacidad diagnóstica en el ámbito de las enfermedades raras, y su participación en las redes nacionales y europeas constituye un valor añadido.

**LA RED DYSCERNE**

La red **DYSCERNE**, coordinada por la Universidad de Manchester, es un buen ejemplo de cómo mejorar el diagnóstico de enfermedades dismórficas raras mediante el intercambio de imágenes. Estos objetivos se conseguirán mediante:

- la creación de una red europea de los CdE en dismorfología existentes.
- el desarrollo de un sistema de diagnóstico de la dismorfología basado en web (SDD).
- el desarrollo y la amplia difusión de guías de gestión clínica para determinadas enfermedades dismórficas.

El proyecto consiste en un consorcio formado por seis centros especializados en dismorfología de Bélgica, Francia, Italia, Países Bajos, Polonia y el Reino Unido. <http://www.dyscerne.org/>

## 4.7. Cribado

69. Aunque la falta de conocimientos especializados en enfermedades raras a menudo da lugar a la interpretación errónea de síntomas, hoy es posible incluir algunas enfermedades raras en programas de cribado. Los programas de cribado son un mecanismo muy potente para detectar enfermedades raras para las cuales existen pruebas diagnósticas apropiadas y tratamientos eficaces. El mayor valor que ofrece un cribado se consigue cuando detecta la enfermedad antes de su manifestación clínica y cuando el tratamiento puede iniciarse a tiempo para prevenir la aparición de síntomas. El número de enfermedades que se puede detectar es cada vez mayor, gracias a las nuevas tecnologías y al desarrollo de técnicas de espectrometría masiva. Sin embargo, cuestiones de tipo ético y económico entorpecen la aplicación generalizada de programas de cribado poblacional. Para la implantación de programas de cribado es importante establecer una colaboración eficaz entre los departamentos hospitalarios correspondientes y los laboratorios de cribado, así como asegurar una monitorización adecuada del funcionamiento y la adopción de programas de certificación de calidad.

70. La cooperación entre los Estados miembros puede ser ventajosa a la hora de realizar los programas de cribado, por ejemplo si es necesario realizar pruebas sólo en determinadas enfermedades o para fines de confirmación, o en el caso de que la prueba sólo esté disponible de forma sistemática en algunos países. Las actuaciones prioritarias para facilitar la cooperación e igualdad de acceso al cribado y tratamiento precoz a todos los ciudadanos de la UE se describen en el área 5.

**EUROGENTEST**

EuroGentest es una red de excelencia (*Network of Excellence*, NoE) financiada por la UE que cuenta con cinco unidades que abarcan todos los aspectos de las pruebas genéticas: (i) Gestión de calidad; (ii) Bases de datos de información; (iii) Salud pública; (iv) Nuevas tecnologías; (v) Educación. A través de una serie de iniciativas EuroGentest promueve el uso de estándares y prácticas similares en todas estas áreas en la UE y el extranjero ([www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)).

**RED EUROPEA PARA LA CALIDAD DE LA GENÉTICA MOLECULAR (EUROPEAN MOLECULAR GENETICS QUALITY NETWORK, EMQN)**

EMQN es una organización sin ánimo de lucro que promueve la calidad en las pruebas de genética molecular proporcionando una evaluación externa de la calidad (programas de evaluación de la competencia) y la organización de reuniones de análisis de las mejores prácticas, y la publicación de guías (<http://www.emqn.org/emqn/>).

**PROGRAMAS DE CONTROL EXTERNO DE CALIDAD EN ITALIA**

Desde 2001, el Centro Nacional de Enfermedades Raras (Istituto Superiore di Sanità) de Italia organiza programas de control externo de calidad en todo el país. Hasta la fecha se han monitorizado 95 laboratorios que utilizan pruebas genéticas así como el diagnóstico citogenético ([www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)).

**BASE DE DATOS CHECA DE LABORATORIOS DE CITOGÉNICA Y ADN**

En la República Checa hay más de 70 laboratorios dedicados a la genética molecular. Entre todos ofrecen pruebas diagnósticas para más de 492 enfermedades raras diferentes. El cribado neonatal se realiza de forma sistemática en todo el país para la fenilcetonuria, la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) y el hipotiroidismo congénito. Desde el 1 de octubre de 2009 el cribado neonatal se ha ampliado con otras 13 enfermedades metabólicas y la fibrosis quística (protocolo TIR/ADN). Es encomiable que existan servicios genéticos clínicos en todo el país, en cada uno de los distritos más importantes, y tanto privados como estatales. Los servicios genéticos se suministran de conformidad con todos los estándares profesionales internacionales y están totalmente cubiertos por el sistema de seguridad social nacional (<http://www.uhkt.cz/nrl/db>).

#### 4.8. Rehabilitación

71. Para una serie de enfermedades raras que dan lugar a la aparición de discapacidades, es necesario poner en práctica un proceso de rehabilitación para que los pacientes afectados puedan alcanzar y mantener el máximo nivel funcional físico, sensorial, intelectual, psicológico y social. Las necesidades de rehabilitación de los pacientes con enfermedades raras exigen la formación específica de los profesionales paramédicos. Por consiguiente, los CdE son el ámbito más adecuado para garantizar la formación adecuada del personal paramédico especializado y coordinar el intercambio de prácticas recomendadas. El esfuerzo extraordinario necesario para tratar a las personas con enfermedades raras debe retribuirse adecuadamente. En el Segundo Plan Nacional francés de enfermedades raras se ha incluido una retribución especial para el tratamiento paramédico de pacientes de enfermedades raras.

Se necesita una codificación específica que deberá incorporarse a los sistemas sanitarios para garantizar que este esfuerzo adicional se refleje, reconozca y retribuya adecuadamente. De lo contrario, los profesionales que suministran tratamientos de rehabilitación pueden verse obligados a rechazar a los pacientes con enfermedades raras.

**4.4. Recomendaciones de EUROPLAN en relación al Área 4: Centros de experiencia (CdE) y redes de referencia europeas para enfermedades raras.**

**R 4.1 Establecer mecanismos claramente definidos para designar CdE y garantizar su calidad, eficiencia y sostenibilidad a largo plazo.**

**R 4.2 Definir y adoptar rutas de asistencia clínica sanitaria basadas en prácticas recomendadas y experiencia de ámbito nacional e internacional.**

**R 4.3 Promover la atención sanitaria transfronteriza cuando sea necesario. En ese caso, se identificarán centros con posibilidad de proporcionar diagnóstico y atención adecuados en los países vecinos u otros países a los cuales se puedan derivar pacientes o muestras biológicas, y se fomentarán la cooperación y la colaboración en red.**

**R 4.4 Elaborar y publicar un directorio nacional de centros especializados.**

**R 4.5 Fomentar el envío de muestras biológicas, imágenes radiológicas, otros materiales diagnósticos y herramientas informáticas para la tele-especialización.**

**R 4.6 Los CdE deben impartir formación adecuada al personal paramédico especializado, y se deben coordinar las prácticas paramédicas recomendadas a fin de atender las necesidades de rehabilitación específicas de los pacientes de enfermedades raras.**

**R 4.7 Garantizar un marco nacional para las opciones y políticas de cribado de enfermedades raras.**

**R 4.8 Monitorizar el funcionamiento adecuado de las técnicas de cribado neonatal prescritas en el país con arreglo a los indicadores correspondientes.**

**R 4.9 Fomentar el acceso al asesoramiento genético.**

**R 4.10 Garantizar la calidad de las pruebas genéticas y otras pruebas diagnósticas, incluyendo la participación en programas externos de control de calidad de ámbito nacional e internacional.**

**R 4.11 Elaborar y publicar un inventario nacional de laboratorios médicos que realicen pruebas para enfermedades raras.**

**R 4.12 Fomentar la adopción de una codificación especial, cuando sea necesario, que reconozca, retribuya y reembolse adecuadamente el coste de los tratamientos de rehabilitación especiales necesarios para las enfermedades raras.**

**Recomendación del consejo (2009/C 151/02)**

*17. Acumular experiencia en el ámbito nacional sobre enfermedades raras y promover su puesta en común con la de otros países europeos para prestar apoyo a:*

*(a) la puesta en común de las mejores prácticas sobre mecanismos de diagnóstico y asistencia médica, así como educación y asistencia social en el ámbito de las enfermedades raras;*

*(b) una educación y una formación suficientes para todos los profesionales sanitarios, para hacerles conscientes de la existencia de estas enfermedades y de los recursos de que se dispone para atenderlas;*

*(c) el desarrollo de formación médica en ámbitos relativos al diagnóstico y a la gestión de las enfermedades raras, como la genética, la inmunología, la neurología, la oncología o la pediatría;*

*(d) el desarrollo de unas directrices europeas sobre pruebas de diagnóstico o cribado poblacional respetando las decisiones y competencias nacionales;*

*(e) un sistema para compartir los informes de evaluación de los Estados miembros sobre el valor añadido terapéutico o clínico de los medicamentos huérfanos en el ámbito comunitario, en el que se recopile el conocimiento y la pericia pertinentes, a fin de minimizar el retraso en acceder a medicamentos huérfanos por los pacientes que sufren enfermedades raras.*

5.1. Introducción

72. La formación de profesionales, así como el desarrollo e intercambio de las mejores prácticas y educación, son una alta prioridad en el ámbito de las enfermedades raras y son los principales factores que determinan un diagnóstico oportuno y apropiado, y una asistencia de alta calidad. Las potencialidades de las tecnologías de información y comunicación no se llegan a explotar al máximo en la preparación de documentos compartidos, búsqueda de consenso, organización de talleres virtuales, visitas y consultas médicas, la formación a distancia y el desarrollo de bancos de datos y documentos multimedia de fácil acceso. Sin embargo, la consecución de estos resultados puede acelerarse considerablemente gracias a la reducción de la carga económica y consumo de tiempo que se obtiene con su uso. Estas tecnologías serán especialmente útiles en los países con una población muy dispersa o grupos aislados, y para el acceso a datos, documentos y asesoramiento especializado muy distantes.

5.2. Información y formación de profesionales sanitarios

73. La adopción de iniciativas adecuadas para la formación y educación de profesionales sanitarios es un instrumento importante para mejorar el diagnóstico y la calidad de la asistencia. La necesidad de formación no se refiere únicamente a la capacidad clínica, sino también a la habilidad para comunicarse con los pacientes. En efecto, las asociaciones de pacientes han identificado lagunas en la forma que los profesionales sanitarios proporcionan información a los pacientes en distintas etapas, como la comunicación del diagnóstico, la admisión en situaciones de emergencia, la atención proporcionada a lo largo de la enfermedad para facilitar la inclusión social, los períodos de agravamiento y al final de la vida. Además, se ha observado que casi ningún profesional sanitario dispone de información suficiente sobre los aspectos clínicos o de organización

(como estrategias de diagnóstico, recomendación de pacientes, etc.), que pueden causar retrasos peligrosos en la prestación de asistencia adecuada. Proporcionar información exacta en un formato adaptado a las necesidades de los profesionales es un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención en el ámbito de las enfermedades raras. Por ese motivo, en 1998, con el apoyo de la Comisión Europea e instituciones de todos los Estados miembros (véase el cuadro), se creó el portal europeo de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet).

#### **BASE DE DATOS ORPHANET DE ENFERMEDADES RARAS**

Desde 2000, la base de datos Orphanet proporciona información sobre algo más 5000 enfermedades raras en seis idiomas diferentes. Proporciona (i) una enciclopedia extensa sobre enfermedades raras; (ii) un directorio de servicios profesionales en 35 países; (iii) un directorio de centros europeos de referencia, de los ensayos clínicos en curso y de las guías disponibles; (iv) una base de datos de medicamentos huérfanos con información sobre su estado de desarrollo y disponibilidad en los países de la UE, y otros servicios destinados a los diversos sectores implicados, entre ellos (v) un módulo para obtener diagnósticos a través de síntomas y signos y (vi) una biblioteca de recomendaciones para situaciones de emergencia. El portal también contiene informes sobre datos epidemiológicos, y ofrece acceso directo a otros sitios web y artículos de interés publicados. También sirve como base de datos de guías clínicas. El grupo de trabajo *Rare Disease Task Force* ha establecido un boletín bimestral, Orphanews, que constituye un recurso importante para diseminar información sobre políticas sanitarias y de investigación nacionales e internacionales, nuevos datos científicos, cursos y conferencias. [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

74. La formación y educación de profesionales pueden enfocarse de maneras diferentes según el papel que jueguen en el cuidado de enfermedades raras; todos los profesionales de atención sanitaria deben ser informados de la existencia de enfermedades raras, la dificultad de su diagnóstico y la organización específica de los servicios sanitarios para asegurar una asistencia adecuada, y de las necesidades de los pacientes de enfermedades raras.

Basándose en las experiencias existentes, en esta área se recomiendan varias actuaciones, como por ejemplo:

- mejorar la comunicación sobre las fuentes de información disponibles para enfermedades raras, como las diversas bases de datos nacionales/regionales, así como la base de datos Orphanet;
- apoyar la formación de estudiantes de Medicina en el ámbito de enfermedades raras (p.ej. la introducción, en el plan de estudios del grado de Medicina, de un módulo específico sobre las características de las enfermedades raras y las organizaciones creadas específicamente para acelerar el diagnóstico y facilitar el acceso de los pacientes a servicios especializados de calidad);
- impartir formación a profesionales sanitarios sobre enfermedades raras en general (p.ej., principales características de las enfermedades raras debidas a su rareza, las necesidades específicas sanitarias y psicosociales de las personas con una enfermedad rara);
- impartir formación específica a los médicos de familia (p.ej. para atender adecuadamente las necesidades de cuidados diarios de pacientes con enfermedades raras);
- desarrollar formación médica en ámbitos relacionados con el diagnóstico y la gestión de enfermedades raras (p.ej., genética, inmunología, neurología, oncología, pediatría);

- apoyar la formación en nuevas profesiones que podrían ayudar a mejorar la atención de los pacientes y sus familiares;
- fomentar el intercambio y compartir la experiencia y conocimientos entre centros del mismo país y de otros países;
- desarrollar y diseminar guías clínicas y prácticas recomendadas, basadas en la evidencia e internacionalmente consensuadas;
- fomentar la equivalencia de cualificación para las especialidades médicas relativas al ámbito de enfermedades raras, a fin de garantizar que todos los profesionales médicos implicados reciban una formación adecuada y del mismo nivel.

#### **CUALIFICACIONES ARMONIZADAS: UN EJEMPLO PARA LA GENÉTICA CLÍNICA**

La Unión Europea de Médicos Especialistas (*European Union of Medical Specialists, UEMS*), organización sin ánimo de lucro fundada en 1958 para establecer estándares de alta calidad mediante la armonización de la formación especializada impartida a médicos europeos, reúne a alrededor de 1,5 millones de médicos europeos especialistas en 38 apartados especializados de 35 asociaciones de miembros de distintos países. En abril de 2009, el Consejo de la UEMS adoptó el texto titulado Descripción de la genética clínica como una especialidad médica en la UE: metas y objetivos de la formación especializada (*Description of Clinical Genetics as a Medical Specialty in EU: Aims and objectives for specialist training*). El documento, que define las metas educativas para una especialización en genética médica, cuenta con el apoyo de la Sociedad Europea de Genética Humana (*European Society of Human Genetics*), el Comité Conjunto Multidisciplinar para la Genética Clínica de la UEMS (*UEMS Multidisciplinary Joint Committee for Clinical Genetics*), y las Secciones Especializadas y Consejos Europeos de la UEMS (*UEMS Specialist Sections & European Boards*). Se trata de una buena noticia para pacientes con enfermedades raras de países que aún no reconocen la genética clínica. Estimulará la igualdad de prestación de servicios genéticos en toda Europa.

#### **PROYECTO "CONOSCERE PER ASSISTERE" ("CONOCER PARA ASISTIR")**

El objetivo de este proyecto de formación de tres años es obtener un mayor conocimiento de las enfermedades raras para mejorar la atención de los pacientes con estas enfermedades. Lo promueve la Federación italiana de enfermedades raras UNIAMO FIMR, con la colaboración de la Federación italiana de médicos de familia (FIMMG), la Federación italiana de pediatras (FIMP), la Sociedad italiana de pediatría (SIP), la Sociedad italiana de medicina general (SIMG), la Sociedad italiana de genética humana (SIGU) y la Sociedad italiana de enfermedades genéticas pediátricas y discapacidades congénitas (SIMGePeD).

Un objetivo del proyecto es formar a los monitores en los nuevos avances en el ámbito de enfermedades raras. Los monitores transferirán los conocimientos recién adquiridos a los profesionales de atención sanitaria, principalmente locales (pediatras y médicos de familia), mediante la organización de cursos de formación obligatorios. Un objetivo de los cursos es sensibilizar a los alumnos sobre diagnósticos posibles y temas relacionados con la atención diaria de los pacientes con enfermedades raras, ya sea en relación con cuestiones médicas o con la rehabilitación e integración social.

Otro objetivo es poner en marcha un proceso de reflexión centrado en la gestión del paciente con una enfermedad rara, que sienta las bases para la creación de un protocolo que garantice la continuidad asistencial desde la infancia hasta la edad adulta.

La presencia de los pacientes y sus asociaciones en los cursos de formación también incrementará la sensibilización sobre el hecho de que un trabajo en colaboración puede conseguir resultados positivos en cuanto a investigación y asistencia, incluido el envío de solicitudes al sistema central y local.

#### **FORMACIÓN PARAMÉDICA DEL 2º PLAN FRANCÉS PARA ENFERMEDADES RARAS**

En Francia, dentro del contexto de la reestructuración de CdE propuesta para el segundo Plan francés de enfermedades raras (descritos en el cuadro anterior "Identificación y designación de CdE"), entre 20 y 30 redes nacionales dedicadas especialmente a la divulgación de conocimientos, información y formación

especializados, incluida la formación terapéutica, establecerán la conexión entre los CdE. Estas redes se encargarán, entre otras cosas, de la formación paramédica de profesionales sanitarios y del intercambio de buenas prácticas recomendadas, y se basarán en las redes para fibrosis quística y anomalías del desarrollo ya existentes en la región de Montpellier. También está previsto que la mayor complejidad de los tratamientos proporcionados por el personal médico y paramédico a los pacientes con enfermedades raras se refleje adecuadamente en las tarifas aplicadas a dichos tratamientos.

75. Sin embargo, además de formación y educación, la información actualizada en el ámbito de enfermedades raras, que es de especial interés para las necesidades de pacientes y profesionales sanitarios y que normalmente resulta difícil de encontrar, es la relacionada con la organización de la asistencia y servicios especializados, los medicamentos huérfanos y otros tratamientos, ensayos experimentales en curso, rehabilitación y servicios sociales, información administrativa y legal sobre el acceso a la asistencia, derecho a reembolso y otras prestaciones de los servicios públicos. Por consiguiente, es necesario planear un mecanismo fiable para la comunicación de esta información práctica a los profesionales sanitarios (y a los pacientes).

### 5.3. Definición de criterios para el cribado neonatal

76. La realización de programas de cribado poblacional neonatal o de cribados selectivos depende de los sistemas de salud pública y de cuestiones sociales que pueden variar según el país, como los distintos patrones de distribución geográfica de algunas enfermedades, o la distribución en determinados grupos poblacionales de alto riesgo.

77. En cuanto a las prácticas de cribado neonatal, hay grandes diferencias entre los distintos países europeos, por ejemplo el número de enfermedades raras cribadas puede oscilar de 2 a 25. La necesidad de recopilar datos de programas nacionales de cribado y evaluar los resultados de las distintas políticas de cribado sirvió de estímulo para que la Dirección General de Salud Pública abriese una convocatoria en julio de 2009 para evaluar la situación actual de las prácticas de cribado de recién nacidos en los Estados miembros de la UE.

78. Con estas premisas, es importante que un plan o una estrategia nacional de enfermedades raras:

- tenga en cuenta la contribución a la evaluación europea de los programas de cribado neonatal existentes;
- monitorice los cambios en la población que justifiquen el cribado selectivo.

### 5.4. Desarrollo y reconocimiento mutuo de las guías clínicas

79. En el ámbito de guías clínicas, las guías basadas en la evidencia son el patrón de referencia pues la práctica médica moderna exige que toda recomendación tenga una clara justificación científica y clínica. La disponibilidad de guías basadas en la evidencia en el ámbito de las enfermedades raras es escasa, debido a la escasez de estudios controlados basados en la evidencia, lo que en parte se puede subsanar con la puesta en común de recursos de investigación clínica mediante la colaboración en redes internacionales. Cuando la evidencia de calidad es insuficiente, normalmente se alcanza un consenso a partir de un

número de expertos en el ámbito. La dimensión internacional es sumamente importante al respecto de las guías sobre enfermedades raras, dada la escasez de expertos existentes para cada enfermedad rara concreta o grupo de enfermedades raras.

80. La elaboración de nuevas guías puede promoverse de varias maneras, como por ejemplo:

- estimular los mecanismos de elaboración de guías nacionales (cuando corresponda) para analizar las áreas/enfermedades principales que requieren guías, y actuar en consecuencia;
- estimular a las sociedades científicas y expertos nacionales para promover el tema dentro y fuera del país, y organizar grupos de trabajo;
- emprender convocatorias y apoyar proyectos específicos;
- fomentar la implementación y/o adaptación de guías clínicas elaboradas por otros Estados miembros u organismos internacionales de enfermedades raras no incluidas en las guías nacionales.

#### **GUÍAS NACIONALES DE LA DIRECCIÓN GENERAL DE SANIDAD FRANCESA**

En el marco del **Plan francés de enfermedades raras (2004-2008)** se han publicado 27 guías de práctica clínica a través de la Dirección General de Sanidad francesa (*Haute Autorité de Santé*, HAS). Aunque se trata de un buen resultado, la evaluación del Plan francés ha puesto en evidencia el hecho de que el proceso es laborioso y costoso, y se ha sugerido que es más eficaz la colaboración internacional y una dimensión europea para este tipo de tarea.

#### **SISTEMA NACIONAL DE GUÍAS (SNLG - WWW.PNLG.IT) DEL INSTITUTO SUPERIOR DE SANIDAD ITALIANO (ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ, ISS)**

Elabora y distribuye guías de práctica clínica basadas en la evidencia, con arreglo a una metodología detallada. En este contexto, expertos bajo la coordinación del Centro nacional de enfermedades raras ([www.pnlg.it/lgmr#](http://www.pnlg.it/lgmr#)) han elaborado guías para enfermedades raras concretas (como la hemiplejía alternante).

#### **GUÍASALUD EN ESPAÑA**

Se trata de una agencia del Sistema Nacional de Salud (SNS), que incluye todas las Comunidades Autónomas (CCAA), y tiene el respaldo del Consejo Interterritorial (CI) dependiente del Ministerio de Sanidad y Política Social a través de la Agencia de calidad del SNS. Desde sus comienzos, a mediados de 2002, hasta ahora, ha trabajado en los cambios de estructura dentro de la calidad del Plan del SNS. El último fue descrito en el Plan de Calidad de 2007, y supone cambios importantes en los objetivos, con la incorporación –en la cartera de trabajo– del desarrollo de productos basados en la evidencia científica para ayudar a los profesionales sanitarios en la toma de decisiones. Esto supone cambios en el organigrama de dirección y gestión de GuíaSalud, la dedicación de recursos destinados a fortalecer la elaboración de guías prácticas clínicas (GPC) en nuestro país, y la apertura de nuevas líneas de trabajo dirigidas a ampliar la oferta de productos a los profesionales sanitarios, como es el caso para las preguntas clínicas.

### 5.5. Agilizar y garantizar la igualdad de acceso al tratamiento de las enfermedades raras

81. El tratamiento farmacológico se puede mejorar dos maneras: con el uso de medicamentos ya disponibles, o bien con el desarrollo de medicamentos nuevos y enfocados, en la medida de lo posible, a la patogénesis específica de una enfermedad rara o grupo de ellas. Actualmente, la gran mayoría de los tratamientos farmacológicos recurren a los medicamentos ya conocidos. Estos fármacos suelen ser más baratos que los de desarrollo reciente. En ambos casos, es fundamental realizar ensayos clínicos para estudiar

su efecto en los pacientes. Sin embargo, el hecho de que el sector farmacéutico no suele apoyar el desarrollo de indicaciones adicionales para los medicamentos ya existentes y asequibles es una gran limitación. Por consiguiente, son los investigadores académicos quienes realizan estos estudios, a menudo en colaboración con redes de investigación. Para acelerar la disponibilidad de tratamientos para enfermedades raras, es esencial el apoyo a los ensayos clínicos, como también los ensayos clínicos académicos no financiados por el sector sobre medicamentos asequibles.

Con respecto a los tratamientos nuevos, la adopción del Reglamento comunitario nº 141/2000 sobre productos medicinales huérfanos proporcionaba guías y criterios para la designación como “productos medicinales huérfanos”, es decir productos medicinales nuevos destinados al diagnóstico, la prevención o el tratamiento de enfermedades raras.

82. A pesar de los incentivos para el desarrollo y marketing de productos medicinales huérfanos estipulados por el Reglamento comunitario nº 141/2000, la disponibilidad de medicamentos huérfanos en los países europeos y su acceso a los ciudadanos varían mucho y no son satisfactorios. Los motivos son múltiples y variados, y en muchos casos se deben al hecho de que las empresas no comercializan el medicamento en algunos países (por su escaso valor de mercado, como en los países pequeños) o, en otros casos, a los procedimientos nacionales de reembolso o los criterios de acceso especial a medicamentos. El Departamento de economía sanitaria (*Office of Health Economics*) de Londres ha publicado un estudio que analiza planes de precios y reembolsos, y determinadas políticas de medicamentos huérfanos en algunos países europeos (véase el cuadro).

**MECANISMOS DE ACCESO A LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS: ESTUDIO COMPARATIVO DE PAÍSES EUROPEOS SELECCIONADOS**

El informe (noviembre de 2009) fue realizado por el Departamento de economía sanitaria y compara planes de precios y reembolsos, y determinadas políticas de medicamentos huérfanos de Francia, Alemania, Italia, Países Bajos, España, Suecia y Reino Unido. Mediante una revisión de los informes existentes, consultas con expertos nacionales y un examen de los datos sobre las decisiones de cobertura adoptadas con respecto a los 43 primeros productos medicinales huérfanos (PMH) autorizados por la Agencia Europea de Medicamentos tras la adopción del Reglamento comunitario CE 141/2000 sobre productos medicinales huérfanos, fue posible extraer algunas conclusiones.

El estudio pone en evidencia el conflicto entre los reglamentos encaminados a acelerar la salida al mercado de productos medicinales huérfanos y las políticas de la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias que pueden suponer un obstáculo real al acceso a dichos productos. He aquí las conclusiones del estudio:

- Hace falta una mayor cooperación y colaboración en red europea e internacional para desarrollar una evidencia más fiable una vez autorizada la comercialización.
- Es fundamental contar con la participación de todas las partes interesadas más importantes, incluidos los médicos clínicos, en el desarrollo de registros y procesos europeos para la recogida de datos relativos a las vías de tratamiento.
- Para hacer frente a conflictos potenciales entre los requisitos de información para fines de licencias y reembolsos, los organismos licenciadores, los organismos de la HTA y las empresas deben llegar a un acuerdo con el fin de identificar problemas de evidencia potenciales y buscar soluciones posibles.
- En muchos casos no hay una “segunda oportunidad” de realizar un estudio clínico adicional si los datos disponibles demuestran no ser válidos debido al número limitado de pacientes y a cuestiones éticas relacionadas con una mayor aleatorización.
- Quizás sea oportuno desarrollar guías comunes para definir un “conjunto mínimo de datos aceptables” de licencias y reembolsos que los desarrolladores, fabricantes y responsables de tomar decisiones en Europa puedan utilizar como referencia.

*Access Mechanisms for Orphan Drugs: A Comparative Study of Selected EU Countries* puede consultarse en [www.OHE.org](http://www.OHE.org)

**MEJORAR EL ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS PARA TODOS LOS PACIENTES AFECTADOS DE LA UE**

En el marco del Foro Farmacéutico de la UE (*EU Pharmaceutical Forum*), un proceso de tres años iniciado en 2005 por los Comisionados de Empresa y Salud de la UE, el Grupo de trabajo sobre precios del Foro desarrolló y adoptó el documento "Mejorar el acceso a medicamentos huérfanos para todos los pacientes afectados de la UE" (*Improving Access to Orphan Drugs to all patients affected in EU*) ([http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing\\_orphans\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing_orphans_en.pdf)).

El informe es el resultado de un proceso en el que participan representantes de los 27 Estados miembros de la UE, la Comisión Europea, las asociaciones EFPIA y EuropaBio que agrupan a empresas del sector, y EURORDIS. El objetivo del documento es definir directrices para identificar los principales cuellos de botella relacionados con el desarrollo de medicamentos huérfanos, valoración, precios y prácticas de reembolso de la empresas y autoridades nacionales, y para fines divulgativos. Plantea algunas ideas que deben analizarse a fin de garantizar el acceso puntual y en condiciones de igualdad para todos los ciudadanos de la UE a medicamentos huérfanos, a saber: 1) Establecer desde un principio el diálogo entre empresas y autoridades responsables de las políticas de precios y reembolsos, incluidas las autoridades de evaluación del valor clínico de los medicamentos huérfanos previstos, y las necesidades futuras para estos medicamentos; 2) Intercambiar conocimientos entre Estados miembros y autoridades europeas sobre la valoración científica del valor añadido clínico de los medicamentos huérfanos; 3) potenciar la aceptación inicial de los medicamentos huérfanos mediante decisiones de precios y reembolsos condicionales; 4) Crear una sensibilización y especialización en medicamentos huérfanos en toda la UE.

83. En cuanto a la evaluación del valor clínico añadido de los medicamentos huérfanos, cabe destacar que una gran parte del trabajo preparatorio lo realiza la Agencia Europea de Medicamentos (*European Medicines Agency*, EMA). Para recibir la autorización de comercialización como medicamento "huérfano" oficial, el tratamiento debe demostrar que (i) trata una enfermedad rara, grave y con peligro de muerte o invalidez crónica; (ii) no existe ningún otro tratamiento satisfactorio; (iii) ofrece grandes beneficios a los pacientes. Como tal, una autorización de comercialización de la EMA ya proporciona la base para el valor añadido clínico de un producto medicinal huérfano. Se ha sugerido la creación de un grupo de trabajo de valor clínico añadido (véase el cuadro).

**VALORACIÓN DEL VALOR AÑADIDO CLÍNICO DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS (CAVOD)**

La asociación de pacientes EURORDIS y otras partes interesadas, como las plataformas del sector EuropaBio, Empresas Biofarmacéuticas Europeas (*European Biopharmaceutical Enterprises*, EBE) y la Federación Europea de Industrias y Asociaciones Farmacéuticas (*European Federation of Pharmaceutical Industries and Association*, EFPIA), está proponiendo la creación de un Grupo de trabajo para la valoración del Valor clínico añadido de los medicamentos huérfanos (CAVOD) y situarlo allí donde se reúne el conocimiento y la experiencia sobre los medicamentos huérfanos, es decir la Agencia Europea de Medicamentos (EMA).

El grupo de trabajo sobre el CAVOD elaboraría: 1) Informes conjuntos de evaluación científica (IVC) sobre el CAVOD para proporcionar una base no vinculante para que las autoridades nacionales tomen decisiones apropiadas y adecuadamente informadas sobre precios y reembolsos dentro del plazo legal, basándose en opiniones expertas que apoyarán y acelerarán las decisiones nacionales; 2) el anexo de los IVC sobre el CAVOD para proporcionar una base no vinculante sobre un acuerdo de estudios posmarketing requeridos por los Estados miembros. Este enfoque apoyará el fomento de políticas de precios y reembolsos condicionales que puedan revisarse en el futuro a partir de los datos generados para definir mejor el lugar del medicamento en la estrategia terapéutica de la enfermedad rara, en un entorno de condiciones clínicas reales.

84. También se están desarrollando varias iniciativas legislativas europeas en el ámbito de productos medicinales que pueden influir en los ensayos clínicos académicos y comerciales sobre enfermedades raras, como la implementación de la Directiva sobre ensayos clínicos, el Reglamento de terapias avanzadas, la decisión de hacer públicas algunas secciones de EudraCT, la base de datos de ensayos clínicos. La valoración del impacto de la

regulación de los ensayos clínicos (que se publicará en 2010) puede arrojar algo de luz sobre la situación del desarrollo de nuevos tratamientos para las enfermedades raras, con medicamentos tanto nuevos como ya existentes.

**AUTORIZACIÓN PARA USO TEMPORAL (AUT)**

El objetivo del sistema francés ATU es que los medicamentos nuevos y prometedores (no aprobados aún en Francia o aprobados en el extranjero) se pongan a disposición de los pacientes de Francia en menos tiempo. Como consecuencia del sistema AUT un 70% de los medicamentos huérfanos se puso a disposición de los pacientes con 29 meses de antelación (antes de la autorización de mercado). Los criterios son los siguientes: el medicamento nuevo y prometedor debe ser para el tratamiento, la prevención o el diagnóstico de una enfermedad rara o grave, no hay alternativas disponibles, se presupone su eficacia y seguridad y la autorización de uso temporal tiene duración limitada.

## **5.6. Recomendaciones de EUROPLAN en relación al Área 5: Reunir conocimientos especializados a escala europea sobre enfermedades raras**

*R 5.1 Fomentar el uso de sitios web de información global y bancos de datos internacionales de enfermedades raras.*

*R 5.2 Establecer el acceso a los bancos de datos de conocimientos y al asesoramiento con experiencia para profesionales sanitarios.*

*R 5.3 Poner a disposición de los profesionales sanitarios información sobre cómo crear o unirse a una Red europea de referencia.*

*R 5.4 El plan de estudios de grado de Medicina debe incluir un paquete educativo sobre enfermedades raras y las prestaciones específicas en los servicios de atención sanitaria.*

*R 5.5 Respalda la formación de médicos (generales y especialistas), científicos y nuevos profesionales sanitarios en el ámbito de enfermedades raras.*

*R 5.6 Poner a disposición de los profesionales sanitarios programas de educación continuada sobre enfermedades raras.*

*R 5.7 Fomentar el intercambio y la puesta en común de experiencia y conocimientos entre centros del mismo país y de otros países.*

*R 5.8 Garantizar la colaboración en la evaluación europea de los programas de cribado existentes.*

*R 5.9 Fomentar la elaboración y la implementación de guías de buenas prácticas clínicas para enfermedades raras. Las guías se publicarán y distribuirán entre los profesionales sanitarios a los que van dirigidas.*

*R 5.10 Garantizar la diseminación más eficaz posible de la información sobre tratamientos de enfermedades raras, para evitar retrasos en el acceso a dichos tratamientos.*

*R 5.11 Garantizar la participación en mecanismos comunes, cuando los haya, que definan las condiciones para la utilización "off label" (aparte de las indicaciones usuales) en enfermedades raras de productos medicinales ya aprobados, para facilitar el uso de medicamentos aún en fase de ensayo clínico, y para el uso compasivo de medicamentos huérfanos.*

*R 5.12 Recopilar y publicar un inventario de los medicamentos huérfanos disponibles en el ámbito nacional, incluido su reembolso de gastos.*

*R 5.13 Registrar el acceso de pacientes a tratamientos autorizados para enfermedades raras, incluido su reembolso de gastos, en el ámbito nacional y/o de la UE.*

*R 5.14 Publicar en el ámbito nacional la lista de ensayos clínicos en curso con productos medicinales huérfanos incluidos en la base de datos europea de ensayos clínicos de Productos medicinales huérfanos (EUDRA).*

*R 5.15 Asimismo, publicar en Orphanet información, recogida en el ámbito nacional, sobre CdE, guías de buenas prácticas clínicas, actividades de laboratorios médicos, ensayos clínicos, registros y disponibilidad de medicamentos, según lo planificado en la "Joint Action".*

**Recomendación del consejo (2009/C 151/02)**

**18. Consultar a los pacientes y a sus representantes** *organizaciones de pacientes, como concienciación, capacitación y formación, intercambio de información y prácticas recomendadas, creación de redes e inclusión de los pacientes muy aislados.*  
*en relación con las medidas en el ámbito de las enfermedades raras y facilitar al paciente el acceso a información actualizada sobre las enfermedades raras.*

**19. Fomentar las actividades de las**

## 6.1. Introducción

85. El empoderamiento es el proceso de aumentar la capacidad de las personas o grupos de tomar decisiones informadas y transformarlas en acciones y resultados. Gracias a este empoderamiento, los pacientes con enfermedades raras han jugado en muchos casos un papel decisivo en la definición de los proyectos de investigación y la configuración de políticas sanitarias. Además, la responsabilización puede mejorar la gestión de las necesidades diarias de los pacientes y el cumplimiento de los protocolos de atención sanitaria, y ayudar a hacer frente a los síndromes psicológicos asociados y a mejorar la inclusión social. El fomento de la educación y la participación en el trabajo también son actuaciones importantes que potencian el desarrollo psicológico de los pacientes de enfermedades raras y sus familiares.

## 6.2. Información a público y pacientes

86. Debido al gran número y variedad de enfermedades raras, en Europa existen más de 1700 organizaciones de pacientes diferentes. Juegan un papel importante a la hora de ofrecer información y asistencia a los pacientes, recaudar fondos para la investigación y presionar para mejorar la calidad de los cuidados y tratamientos. Muchas de estas personas (pacientes y sus familiares) están organizadas en federaciones nacionales, a veces afiliadas a organizaciones globales europeas de las cuales EURORDIS es, con diferencia, la más importante (véase el cuadro). La participación de EURORDIS en la elaboración de políticas europeas para enfermedades raras y su aportación al avance general del ámbito de enfermedades raras en diversas áreas, representan un claro éxito del proceso de responsabilización de los pacientes.

**ORGANIZACIÓN GLOBAL EUROPEA PARA ENFERMEDADES RARAS (EURORDIS)**

El sitio web de la organización global europea para enfermedades raras, EURORDIS ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)), en 6 idiomas (inglés, francés, alemán, español, italiano, portugués) es una fuente de información muy útil sobre políticas de la UE y nacionales, terapias avanzadas y medicamentos huérfanos pediátricos, casos de pacientes, etc. El boletín electrónico mensual de EURORDIS, publicado también en 6 idiomas, contiene novedades y análisis detallados, enlaces a blogs y foros de debate.

**EL JUEGO PLAYDECIDE**

Los pacientes de enfermedades raras han participado y quieren participar en la definición y la valoración de planes y estrategias de enfermedades raras actualmente en desarrollo, tanto en el ámbito nacional como europeo.

¿Cómo puede la sociedad civil, y los pacientes en particular, participar más eficazmente en el proceso de toma de decisiones? El proyecto Polka, dirigido por Eurordis y sus socios, tiene como objetivo responder a esa

pregunta: la idea central es potenciar la opinión de los representantes de pacientes en futuras políticas europeas de enfermedades raras, o bien recabar sus opiniones sobre las ya existentes para responsabilizarlos. Está cofinanciado por el Programa de salud pública de la UE 2008-2013, DG Sanco. Es un proyecto a tres años, de septiembre de 2008 a septiembre de 2011.

Dentro del proyecto Polka global, los expertos en juegos científicos desarrollados por Ecsite, la red europea de museos de ciencias, crearon una aplicación para el entretenimiento. "La idea del ejercicio PLAY DECIDE es doble: proporcionar una estructura que permita a los pacientes sentirse seguros mientras descubren y analizan un tema sobre el cual posiblemente sepan muy poco, y asimismo equiparlos con recursos necesarios para defenderlo, como datos, ejemplos y argumentos bien definidos. Aunque las herramientas adoptan el formato de un juego, en realidad son ejercicios interactivos dirigidos a un público muy serio con necesidades muy serias".

Se eligieron seis temas importantes y polémicos, y se dotaron de recursos para el juego (información, punto de vista, cartas de posiciones...)

1. Investigación con células madre.
2. Diagnóstico genético preimplantacional.
3. Cribado neonatal.
4. Atención sanitaria transfronteriza.
5. ¿Hay algún tope en el gasto destinado a un solo paciente? El caso de los Medicamentos huérfanos
6. Diagnóstico, información al paciente y asesoramiento genético.

Los recursos se pueden descargar en 22 idiomas europeos. El objetivo es facilitar entre 600 y 1000 debates en grupo en 27 países.

Varias federaciones nacionales ya han promocionado los juegos entre sus socios, y se han organizado sesiones en Dinamarca, Italia, Alemania, Finlandia, Hungría y España. Un gran número de sesiones se planificaron durante la Conferencia europea sobre enfermedades raras de Cracovia en mayo de 2010.

87. Los pacientes con enfermedades raras y sus familiares experimentan grandes dificultades a la hora de encontrar información sobre su enfermedad (especialmente en su propio idioma), en cuanto a sus características clínicas, medidas de asistencia socioeconómica y ubicación de centros que ofrecen experiencia y atención adecuadas, y en cuanto a las actividades que pueden realizar para aliviar la carga de la enfermedad en su vida diaria. Proporcionarles información exacta en un formato adaptado a las necesidades de los pacientes es un instrumento importante que éstos utilizan con frecuencia para atender sus necesidades de información.

#### **EMPODERAMIENTO DE PACIENTES CON ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS EN TURQUÍA**

En Ankara, médicos clínicos, investigadores, nutricionistas y representantes de ONGs, que son las partes interesadas en los errores innatos del metabolismo, crearon la Fundación para las enfermedades metabólicas hereditarias (METVAK, por sus siglas en turco). La misión principal de la Fundación es respaldar la investigación clínica y básica, proporcionar material educativo y apoyar a las familias con niños afectados por enfermedades metabólicas. Desde 2008 METVAK coordina una "cocina de aprendizaje", en la que un especialista en nutrición enseña a las familias a cocinar en un entorno real para pacientes de fenilcetonuria y celíacos. Las instrucciones incluyen la compra adecuada, recetas y preparación. Las opiniones, especialmente de familias de zonas rurales, son muy alentadoras. Este entorno crea una conexión social entre familias y es un medio excelente para transmitir información y sensibilización sobre enfermedades raras.

88. Los sitios web de una enfermedad concreta, sobre asociaciones de pacientes, redes de referencia, registros o actividades específicas de enfermedades raras, son fuentes de información muy importantes que los pacientes utilizan con frecuencia. Los sitios web y otros recursos de información en el ámbito nacional, que ofrecen información general sobre enfermedades raras, resultarán más eficaces cuando, además de la información específica sobre iniciativas nacionales y regionales, contengan enlaces a portales de

información e instituciones internacionales que faciliten el acceso a recursos de información adicionales, como la sección de enfermedades raras de la web de Salud Pública de la UE, la web de la EMA, EURORDIS y ORPHANET y cualquier otra web de enfermedades raras de interés.

#### **ASOCIACIÓN BÚLGARA PARA LA PROMOCIÓN DE LA EDUCACIÓN Y LA CIENCIA (BAPES)**

La Asociación Búlgara para la Promoción de la Educación y la Ciencia (BAPES, por sus siglas en búlgaro) creó en el 2004 el “Centro de Información para las Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos” (ICRDOD, por sus siglas en búlgaro) como su proyecto principal. Es el primer y único servicio de información y educación de Europa del Este, dedicado a todas las personas, asociaciones y profesionales médicos que estén interesados en las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. ICRDOD mantiene una web y ([www.raredis.org](http://www.raredis.org)) y proporciona información gratuita sobre enfermedades raras a las personas y sus familiares, pero también a los profesionales sanitarios y las organizaciones de pacientes. Toda la información médica y sanitaria que se ofrece en el sitio web ha sido proporcionada por profesionales médicos cualificados y formados. Esta información está diseñada como apoyo, y no en sustitución, de la relación que existe entre un paciente o visitante de la web y su médico. Entre las fuentes de información que utiliza el centro para responder se encuentran MEDLINE, OMIM, ORPHANET, literatura médica especializada y otras bases de datos y fuentes de Internet. La información está disponible en inglés y búlgaro. Aquellos que soliciten información pueden hacerlo utilizando el espacio multilingüe del centro de información, correo electrónico, fax o línea de ayuda.

#### **SITIOS WEB DE INFORMACIÓN EN ITALIA**

En Italia, la información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos la proporcionan tanto páginas web institucionales como de pacientes. En el ámbito nacional, la página web del Centro Nacional de Enfermedades Raras ([www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)) ofrece información validada de centros para el diagnóstico y la gestión de enfermedades raras, valoración de calidad de las pruebas genéticas, grupos de pacientes, registros; guías, literatura médica, medicamentos huérfanos, noticias, etc. Para el ámbito regional existen páginas web institucionales, como la de Lombardía (<http://malattierare.marionegri.it/>), Piamonte ([www.malattierarepiemonte.it](http://www.malattierarepiemonte.it)) y Veneto.

89. La información interactiva y los servicios de asistencia para pacientes (como líneas de ayuda, herramientas electrónicas, etc.) deben promoverse. Entre las iniciativas para proporcionar información general y específica sobre enfermedades raras, las líneas de ayuda telefónica juegan un papel importante. Creadas por organizaciones de pacientes o instituciones estatales, contribuyen a informar, guiar y apoyar a los pacientes, familiares y profesionales de la atención sanitaria. Las líneas de ayuda normalmente ofrecen lo siguiente:

- información sobre una enfermedad rara o grupo de enfermedades raras concretas, o bien temas relacionados con alguna enfermedad rara, para compensar la frecuente e importante falta de información. Este servicio es esencial cuando no existen otros medios posibles o no facilitan información adecuada, para prevenir el aislamiento de los pacientes y superar la barrera digital, algo fundamental para llegar a más personas vulnerables.
- apoyo psicológico al paciente y apoyo práctico-logístico en relación con los servicios que se ofrecen en el país.

#### **RED DE LÍNEAS DE AYUDA DE ENFERMEDADES RARAS**

La Red de líneas de ayuda de enfermedades raras se creó en el contexto del proyecto europeo Rapsodia (proyecto solidario con las enfermedades raras).

Los principales objetivos de la red son los siguientes:

- aumentar la calidad del servicio de las líneas de ayuda de enfermedades raras en toda Europa, mediante el intercambio de experiencias y la creación de un enfoque común;
- ofrecer apoyo a las líneas de ayuda de toda Europa (defensa - comunicación- herramientas técnicas- formación y apoyo);
- mejorar la visibilidad de los servicios de línea de ayuda en el ámbito europeo y nacional;
- aumentar las oportunidades de financiación para los miembros, los servicios y la propia red;
- adoptar una política de afiliación lo más inclusiva y representativa posible, y que a la vez garantice la inclusión de estándares de excelencia en el procedimiento de admisión.

#### **LÍNEAS DE AYUDA DE ENFERMEDADES RARAS ITALIANAS**

En Italia hay varias líneas de ayuda institucionales (nacionales y regionales) así como muchas otras que están apoyadas por grupos de pacientes. La línea de ayuda institucional nacional es un servicio público (800 896949) creado en el Centro Nacional de Enfermedades Raras (Instituto Nacional de Salud Italiano).

Al mando está un equipo multidisciplinar (psicólogos, sociólogos y médicos) formados en asesoramiento telefónico, políticas de salud pública y gestión de enfermedades raras. El objetivo principal del servicio es ofrecer información a los pacientes y los agentes sanitarios sobre enfermedades raras, centros de diagnóstico y atención, ensayos clínicos, disponibilidad de medicamentos huérfanos, etc.

Las regiones de Campania ([http://www.regione.campania.it/portal/media-type/html/user/anon/page/BSLN\\_DettaglioAttoTema.psm?itemId=1168%26ibName=Generic%26theVectString=-1%252C-1%252C70](http://www.regione.campania.it/portal/media-type/html/user/anon/page/BSLN_DettaglioAttoTema.psm?itemId=1168%26ibName=Generic%26theVectString=-1%252C-1%252C70)), Emilia-Romagna (<http://www.saluter.it/malattierare/>), Lombardía ([www.malattierare.marionegri.it](http://www.malattierare.marionegri.it)), Piemonte ([www.malattierarepiemonte.it](http://www.malattierarepiemonte.it)), Toscana ([www.sanita.toscana.it/parliamodi/malattie\\_rare.shtml](http://www.sanita.toscana.it/parliamodi/malattie_rare.shtml)) y Veneto (<http://malattierare.pediatria.unipd.it/>) ofrecen ejemplos de las líneas de ayuda institucional.

### 6.3. Servicios sociales especializados

90. Los servicios sociales especializados son decisivos para el empoderamiento de las personas con enfermedades raras y para mejorar su bienestar y salud. Para las personas que sufren una enfermedad rara que produce invalidez crónica, la atención no debe limitarse a los aspectos médicos y paramédicos, sino también tener en cuenta la inclusión social y el desarrollo psicológico o educativo. Las comunidades en línea son vitales para entrar en contacto con pacientes sumamente aislados. Los programas recreativos con fines terapéuticos fomentan el desarrollo personal. Los programas de respiro ofrecen oportunidades de descanso a los familiares y cuidadores.

91. Los programas de respiro se han creado para prestar ayuda temporal a personas que normalmente viven en casa, para que sus cuidadores puedan disfrutar de una pausa en su tarea de cuidados. Uno de los objetos importantes de los programas de respiro es brindar a los familiares tiempo y alivio temporal del estrés que pueden estar experimentando, y al mismo tiempo prestar asistencia adicional al miembro de la familia afectado por una enfermedad rara. La oferta de programas de respiro abarca diversos enfoques y servicios: programas en un centro (centro de día), residenciales y asistencia domiciliaria.

92. Los programas recreativos con fines terapéuticos son actividades recreativas, organizadas formal o informalmente (campamentos de verano, *viajes especiales*), que se planifican teniendo en cuenta las necesidades específicas de los niños o jóvenes con enfermedades raras. Las actividades se centran en la diversión, el ocio y el entretenimiento. Pueden incluir actividades habituales o especiales.

93 Entre los ejemplos de servicios sociales para la integración de pacientes en su vida diaria y apoyar su desarrollo psicológico y educativo, se encuentran los siguientes:

- a) apoyo educativo para pacientes, familiares y cuidadores;
- b) apoyo individual en la escuela en los distintos niveles de escolarización, tanto para alumnos con enfermedades raras como para profesores, incluidas las prácticas recomendadas específicas de una enfermedad;
- c) actividades promocionales dirigidas a fomentar la educación superior en las personas con enfermedades raras;
- d) mecanismos de apoyo al ingreso y la permanencia en la escuela, y participación en la vida laboral, para personas con discapacidades.

#### **PROYECTO DE SOLIDARIDAD CON PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS (PROYECTO RAPSODY)**

Los objetivos del proyecto Solidaridad con pacientes de enfermedades raras (por sus siglas en inglés: RAPSODY) financiado por la Comisión Europea eran mejorar el acceso de los servicios, y su calidad, fundamentales principalmente para pacientes, familiares y organizaciones de pacientes, pero también para profesionales sanitarios. RAPSODY funcionó de 2006 a 2008, bajo la gestión de la organización de pacientes EURORDIS y en él participaron 10 socios. Como desarrollo de los servicios incluidos en RAPSODY, se crearon redes europeas de centros de cuidados de respiro, programas recreativos con fines terapéuticos y líneas de ayuda, que en la actualidad gestiona EURORDIS. En [www.rapsodyonline.eu](http://www.rapsodyonline.eu) se ofrece una descripción de los servicios de cuidados de respiro, programas recreativos con fines terapéuticos, centros de ocio y de llamadas dentro del territorio europeo.

#### **CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL PARA PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIARES (CREER)**

El Centro de referencia estatal para pacientes de enfermedades raras y sus familiares (CREER) de Burgos (España) está encargado de promocionar la coordinación entre los servicios de atención sanitaria y los de atención social. Además, debe ser el motor impulsor de la cooperación entre los diferentes servicios y unidades con responsabilidades en la atención de las necesidades de personas afectadas por enfermedades raras y sus familiares, y también entre el sector público y el movimiento asociativo. Su función principal consiste en integrar en una sola estrategia la ayuda prevista por el sistema para la igualdad de oportunidades para personas con discapacidades. Para conseguirlo, deberá ejercer sus funciones en las áreas de gestión de información y publicaciones, la formación de especialistas, así como la promoción de actuaciones en el ámbito de la innovación, desarrollo y servicios de asistencia técnica.

[http://www.imsero.es/creer\\_01](http://www.imsero.es/creer_01)

#### **SERVICIOS SOCIALES ESPECIALIZADOS EN DINAMARCA**

El Centro de enfermedades raras y discapacidades (CHS, por sus siglas en danés) de Dinamarca es una institución independiente del Ministerio del Bienestar Social, y forma parte de un grupo de centros de recursos de la Dirección Nacional de Servicios Sociales. El Centro informa y aconseja tanto a ciudadanos como a profesionales sobre las discapacidades raras. El centro es el responsable nacional de los proyectos de asesoramiento, información y desarrollo de determinados problemas o temas relacionados con las enfermedades raras.

#### **ÅGRENSKA (www.agrenska.se)**

Ågrenska es una ONG sueca que organiza actividades con una perspectiva holística para niños, jóvenes y adultos con discapacidades, sus familiares y profesionales implicados. El objetivo es crear un entorno creativo y estimulante entre las necesidades y el conocimiento.

Ågrenska facilita la capacidad individual para afrontar los quehaceres cotidianos y llevar una vida independiente. Para ello concierne diversos programas, como las estancias con familias, cursos para profesionales y servicio de respiro.

#### **6.4. Recomendaciones de EUROPLAN en relación al Área 6: empoderamiento de las organizaciones de pacientes**

*R 6.1 Reconocer la defensa de las asociaciones de pacientes “necesitadas por los pacientes” como un elemento importante a la hora de definir políticas sobre enfermedades raras; fomentar la organización una organización global nacional que represente los intereses de todos los pacientes con enfermedades raras.*

*R 6.2 Las organizaciones de pacientes deben participar en los procesos de toma de decisiones en el ámbito de enfermedades raras.*

*R 6.3 Elaborar información válida sobre enfermedades raras, y publicarla en el ámbito nacional en un formato adaptado a las necesidades de los pacientes y sus familiares.*

*R 6.4 Transmitir a EURORDIS información nacional de interés para los pacientes, para que la publiquen en su sitio web.*

*R 6.5 Apoyar la prestación de servicios sociales especializados a las personas que padecen una enfermedad rara que produce invalidez crónica, y a sus familiares cuidadores.*

*R 6.6 Crear servicios sociales especializados que faciliten la integración de pacientes en centros de enseñanza y laborales.*

*R 6.7 Compilar y mantener al día un directorio de centros que presten servicios sociales especializados, incluidos los que ofrecen las asociaciones de pacientes, ponerlo en conocimiento de los sitios web nacionales, regionales y de pacientes, e incluirlo en la red Rapsody.*

*R 6.8 Promover la información interactiva y los servicios de asistencia a pacientes (como líneas de ayuda, recursos electrónicos, etc.).*

*R 6.9 Elaborar material informativo y educativo para grupos profesionales específicos que traten con pacientes de enfermedades raras (como profesores, trabajadores sociales, etc.).*

*R 6.10 Facilitar las actividades realizadas por las asociaciones de pacientes que fomenten el empoderamiento de los pacientes.*

**Recomendación del consejo (2009/C 151/02)**

**20. Tratar de garantizar, conjuntamente con la Comisión y mediante los mecanismos de financiación y cooperación adecuados, la sostenibilidad a largo plazo de las infraestructuras desarrolladas en el ámbito de la información, la investigación y la atención sanitaria para las enfermedades raras.**

### 7.1. Introducción

94. Mejorar la atención sanitaria de los pacientes con enfermedades raras implica la asignación de fondos para el suministro de mejores servicios sanitarios y sociales a largo plazo, así como financiación para implementar la adaptación del sistema sanitario, incluida la creación de estructuras o tareas, para responder a las necesidades no satisfechas de los pacientes con enfermedades raras. El coste de proporcionar servicios a los pacientes con enfermedades raras o de mejorarlos debe evaluarse en función de los valores globales de universalidad, acceso a una atención sanitaria de calidad, equidad y solidaridad, de acuerdo con las Conclusiones del Consejo sobre los valores y principios comunes de los sistemas sanitarios de la Unión Europea (2006/C 146/01), y ha de equilibrarse con la consiguiente reducción de costes sociosanitarios que supone mejorar la salud de los pacientes con enfermedades raras.

En el ámbito nacional, podría planificarse el desarrollo de infraestructuras para enfermedades raras que pudieran utilizarse asimismo para otros fines médicos, de modo que la relación coste/beneficio pueda evaluarse con referencia a una estrategia más amplia.

95. Si bien el proceso de toma de decisiones para la organización y financiación del sistema sanitario es una competencia nacional, la sostenibilidad del proceso global de atención sanitaria podría beneficiarse enormemente si los Estados miembros acordasen decisiones y responsabilidades con miras a establecer una colaboración y la coordinación de servicios y actividades transnacionales. Por otro lado, las iniciativas de cooperación, cuyo éxito depende de una participación generalizada y duradera, como infraestructuras y programas de investigación, y redes de CdE de referencia sobre enfermedades raras, deben protegerse frente a una suspensión de la financiación de estructuras locales (nacionales) participantes que, hasta ahora, han dependido de procesos de decisión nacionales.

### 7.2. Gestión de las iniciativas de cooperación previstas en el Plan o la Estrategia nacional

96. Actualmente la Unión Europea se enfrenta a una fase de transición y cambio en el proceso de integración europea, tras la entrada en vigor del Tratado de Lisboa. La renovación del Parlamento Europeo y de la Comisión Europea, la transición a un nuevo marco institucional, el nuevo reparto del presupuesto de la UE y los efectos directos e indirectos de la crisis global ponen de manifiesto la reformulación de la agenda comunitaria para los próximos años. En años recientes se ha mantenido activo el debate político de la UE sobre el desarrollo de un nuevo gobierno europeo en relación con las disposiciones del Tratado de Lisboa, que consagra la dimensión territorial, sobre todo la cohesión territorial, como parte del proceso de integración europea y fortalece los mecanismos de gobierno de

varios niveles<sup>12</sup>. Resulta de especial interés el debate sobre la mejora de gobierno del Área de Investigación Europea ERA, también llamado “Proceso de Liubliana”, con la Reunión Ministerial informal (Liubliana, 14-15 de abril de 2008) durante la cual sus principios se sometieron a debate y surgieron iniciativas.<sup>13</sup>

97. Además de los nuevos mecanismos que se pueden esperar como consecuencia de los eventos que son resultado de este debate que se desarrolla, está previsto que el nuevo Comité de Expertos de la UE sobre Enfermedades Raras (EUCERD) juegue un papel importante en el desarrollo del debate sobre una serie de cuestiones relacionadas con la atención de enfermedades raras, y en el apoyo al desarrollo de políticas sobre enfermedades raras. El Grupo de reflexión de alto nivel sobre servicios de salud y atención sanitaria todavía tiene pendientes en su agenda algunos temas relativos a las enfermedades raras, y seguirá siendo un ámbito importante de debate para cuestiones relacionadas con las interconexiones de sistemas y políticas en materia sanitaria. Otros instrumentos actuales de gobierno de la UE incluyen el método abierto de coordinación, que se ha utilizado durante varios años en regiones en las que la Unión Europea sólo está facultada para coordinar o apoyar las políticas nacionales, teniendo en cuenta al mismo tiempo el principio de subsidiariedad.

### 7.3. Financiación europea para los Planes o Estrategias nacionales de enfermedades raras

98. La financiación de un Plan o una Estrategia nacional es una responsabilidad nacional que debe incluirse en el presupuesto sanitario respectivo de cada país. Sin embargo, podrían utilizarse algunas partidas presupuestarias de la Unión Europea. Algunas actuaciones nacionales pueden incluirse en las Actuaciones Conjuntas definidas en el Segundo Programa de Acción Comunitaria en el Ámbito de Salud (2008-2013). Este es el caso en 2010 para las dos actuaciones conjuntas iniciadas por la Comisión Europea, y destinadas a apoyar la base de datos Orphanet y la red EUROCAT (Vigilancia de Anomalías Congénitas). Una Actuación conjunta supone compartir una responsabilidad financiera y política entre los Estados miembros y la Comisión Europea. Esto es muy eficaz en las actuaciones que no son viables con una sola actuación nacional y necesitan de una coordinación a escala europea.

Los servicios de financiación proporcionados por el Segundo Programa de Acción Comunitaria en el Ámbito de Salud (2008-2013) se pueden utilizar para desarrollar Redes europeas de referencia (RER) de enfermedades raras. Conforme a las disposiciones del Artículo 13 del Proyecto para una Directiva del Consejo y el Parlamento Europeo sobre la asistencia sanitaria transfronteriza, la participación nacional en RER podría desarrollarse de acuerdo con una definición nacional de CdE y la capacidad de dirigir o participar en las RER.

<sup>12</sup>

1) European Commission (2001): European Governance – A white Paper (COM(2001) 428 final). Disponible en línea en: [http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/site/en/com/2001/com2001\\_0428en01.pdf](http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/site/en/com/2001/com2001_0428en01.pdf)

2) Declaración sobre la ocasión del quincuagésimo aniversario de la firma de los Tratados de Roma, Berlín, 25 de marzo de 2007

3) The Committee Of The Regions' White Paper On Multilevel Governance (CONST-IV-020), aprobado en la 80ª sesión plenaria de 17 y 18 de junio de 2009. Disponible en línea en: [http://www.cor.europa.eu/cor\\_cms/ui/ViewDocument.aspx?contentid=0b4c7a7b-8bd3-4f04-8556-d3edc75d3fbb](http://www.cor.europa.eu/cor_cms/ui/ViewDocument.aspx?contentid=0b4c7a7b-8bd3-4f04-8556-d3edc75d3fbb)

<sup>13</sup>

Más información en la página web de la Comisión Europea, [http://ec.europa.eu/research/era/specific-era-initiatives\\_en.html](http://ec.europa.eu/research/era/specific-era-initiatives_en.html)

99. Los Estados miembros pueden solicitar inversiones en infraestructuras sanitarias y sociales, y desarrollar la colaboración, la capacidad y la utilización conjunta de infraestructuras, sobre todo en sectores como la salud, utilizando los instrumentos para perseguir los objetivos de política de Fondos Estructurales para el período 2007-2013. Los fundamentos jurídicos de estos instrumentos están contenidos en un paquete de cinco Reglamentos adoptados por el Consejo y el Parlamento Europeo en julio de 2006, en virtud del Reglamento (CE) nº 1080/2006 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 5 de julio de 2006, sobre el Fondo Europeo de Desarrollo Regional y derogando el Reglamento (CE) nº 1783/1999. En el caso de inversiones para financiar infraestructuras u otros aspectos de los Planes nacionales de enfermedades raras, debe utilizarse el marco estratégico nacional de referencia (MENR). Esto establece las principales prioridades para el gasto de los Fondos Estructurales de la UE que un Estado miembro recibe entre 2007 y 2013. Cada Estado miembro tiene su propio MENR. El Marco Nacional es un requisito de los nuevos Reglamentos de los Fondos Estructurales para los años 2007 a 2013, y establecerá la estrategia de alto nivel para los Programas Operativos de Fondos Estructurales en el Estado miembro correspondiente a ese período. Para el período 2007-2013 sólo siete Estados miembros han incluido inversiones en salud en su Marco Nacional de Referencia: es el caso de Bulgaria, Estonia, Grecia, Lituania, Malta, Eslovaquia y España, mientras que solo uno ha solicitado específicamente la financiación de su Plan nacional sobre enfermedades raras (Grecia, véase el cuadro). La asistencia a los Estados miembros para el uso de los Fondos Estructurales está disponible (véase el cuadro).

100. El Fondo Social Europeo (FSE)<sup>14</sup> se creó para mejorar las oportunidades de empleo en la Unión Europea y así contribuir a elevar su nivel de vida. Su objetivo es ayudar a las personas a desarrollar su potencial, proporcionándoles mejores habilidades y perspectivas laborales. Como parte de los Fondos Estructurales de la UE, el FSE tiene por objeto reducir las diferencias en el nivel de vida de toda la UE y aumentar la cohesión económica y social. Cualquier organización pública, privada o del sector terciario que esté legalmente constituida, con excepción de los comerciantes individuales, que sea capaz de cumplir la disposición del FSE puede solicitar financiación. La prioridad del FSE 2007-2013 para el capital humano abarca todas las actividades relativas a la educación y la formación. No sólo tiene por objeto mejorar la calidad y disponibilidad de la educación y formación para ayudar a las personas a conseguir trabajo, sino que también apoya la formación como un proceso permanente. El Fondo Social Europeo aporta fondos para la formación, y la formación de los cuidadores sin duda se consideraría parte de ella.

#### **PRESUPUESTAR UN PLAN NACIONAL**

Las cifras presupuestarias de cada Estado miembro dependerán de variables diferentes (por ejemplo, el gasto general de atención sanitaria del país y de las áreas elegidas como prioritarias en el Plan o las Estrategias nacionales). En la actualidad, los planes búlgaro, griego, francés y portugués, y actuaciones específicas aisladas de enfermedades raras en algunos Estados miembros, tienen previstas actuaciones presupuestadas de apoyo a la investigación (Alemania, Italia y España), CdE, medicamentos huérfanos, por citar algunos ejemplos.

En otros casos, las actuaciones se financian con cargo al presupuesto del sistema general de atención sanitaria, de los que se pueden beneficiar también los pacientes con enfermedades raras, como por ejemplo, los CdE para enfermedades con una complejidad clínica especial en el Reino Unido y España.

<sup>14</sup>

[http://ec.europa.eu/employment\\_social/esf/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/employment_social/esf/index_en.htm)

El [plan griego de enfermedades raras 2008-2012](#) es el único que ha introducido en sus perspectivas financieras una financiación de la UE. De un presupuesto total de 27.703.834 euros para el período 2008-2012, el gobierno griego tiene la intención de obtener un total de 16.335.734 euros (59,1% del presupuesto total), declarando sus PN sobre enfermedades raras como prioridad en sus marcos de referencia.

**JASPERS** (siglas inglesas de la Asistencia conjunta para el apoyo de proyectos en las regiones europeas) es un servicio de asistencia técnica creado en 2006, para ayudar a los 12 Estados miembros que se incorporaron a la UE en 2004 y 2007 a identificar y preparar proyectos potencialmente candidatos a recibir ayuda bajo los Fondos Estructurales de la UE (Fondo Europeo de Desarrollo Regional y Fondo de Cohesión). JASPERS está administrado por el Banco Europeo de Inversiones (BEI) y los demás socios son la Comisión Europea, el Banco Europeo de Reconstrucción y Desarrollo, y el *Kreditanstalt für Wiederaufbau* (KfW). El principal objetivo de JASPERS es ayudar a estos Estados miembros a hacer un uso más rápido y eficaz de los fondos de la subvención de 347 millones de euros otorgada por la Unión Europea para la adopción de la política de cohesión de la UE durante el período 2007-2013. El apoyo prestado por JASPERS es amplio y abarca todas las etapas del ciclo del proyecto, desde la identificación inicial de un proyecto hasta la solicitud de la subvención a la Comisión.

#### **7.4. Recomendaciones de EUROPLAN en relación al Área 7: sostenibilidad**

*R 7.1* Apoyar el Plan o la Estrategia nacional sobre enfermedades raras combinando fondos nacionales (normales y especiales) y europeos, de acuerdo con el sistema de salud del país y los procesos de toma de decisiones.

*R 7.2* *Aprovechar* las posibilidades de financiación europea para aquellas partes de los Planes o las Estrategias nacionales que estén dentro del ámbito de aplicación del Fondo Social Europeo y Fondo Europeo de Desarrollo Regional.

*R 7.3* Prever una cooperación con otros Estados miembros cuando se requiera una atención sanitaria transfronteriza, a fin de abordar la necesidad de sostenibilidad de las infraestructuras europeas comunes, compartir los costes y maximizar la eficacia de las iniciativas.

*R 7.4* Garantizar la participación en el debate sobre un mejor gobierno de la UE, a fin de acordar y mejorar los mecanismos de gobierno de iniciativas sanitarias, información e investigación que exigen una colaboración transnacional.

*R 7.5* Llegar a acuerdos de proyectos coordinados, incluyendo la sostenibilidad a largo plazo de infraestructuras comunes.

## BIBLIOGRAFÍA

Centres of Reference for rare diseases in Europe: State-of-the-art in 2006 and recommendations of the Rare Diseases Task Force. A technical and scientific report from an expert group of the Rare Diseases Task Force To The High Level Group on Health Services and Medical Care. *December 2006*.

[http://www.orpha.net/testor/doc/RDTF\\_anna/WG/StandardsOfCare/reports/RDTFContributiontoEC06FINALVERSION.pdf](http://www.orpha.net/testor/doc/RDTF_anna/WG/StandardsOfCare/reports/RDTFContributiontoEC06FINALVERSION.pdf)

Commission Staff Working Document. Summary of the Impact Assessment Accompanying the Communication from the Commission to the Council, the European parliament, the European Economic and social Committee and the Committee of the Regions On Rare Diseases: Europe's challenges {COM(2008)679} {SEC(2008)2712}

Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges. Brussels, 11.11.2008. COM (2008) 679 final. [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf)

Council Conclusions on Common Values and Principles in European Union Health Systems (2006/C 146/01). <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2006:146:0001:0003:EN:PDF>

Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases OJ (2009/C 151/02) 3.07.2009 <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

De Bruin, Picavet HS, Nossikov A. Health interview surveys. Towards international harmonization of methods and instruments. *WHO Reg Publ Eur Ser*. 1996;58:i-xiii, 1-161.

DG Enterprise and Industry, European Commission. Inventory of Community and member states' incentive measures to aid the research, marketing, development and availability of orphan medicinal products. Revision 2005. 07/09/2006. Available from:

[http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory\\_2006\\_08.pdf](http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory_2006_08.pdf)

Direcção-Geral da Saúde [www.dgs.pt](http://www.dgs.pt). Programa nacional para doenças raras (PNDR)

European Society for Medical Oncology. Improving rare cancer care in Europe. Recommendations on Stakeholder Actions and Public Policies.

[http://www.rarecancers.eu/IMG/pdf/ESMO\\_Rare\\_Cancers\\_RECOMMENDATIONS\\_FINAL.pdf](http://www.rarecancers.eu/IMG/pdf/ESMO_Rare_Cancers_RECOMMENDATIONS_FINAL.pdf)

EUROPLAN <http://www.europlan.project.eu/>

Evaluation of population newborn screening practices for rare disorders in member states of the European Union. [http://ec.europa.eu/eahc/health/tenders\\_H09C2.html](http://ec.europa.eu/eahc/health/tenders_H09C2.html)

Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg/Centre Federal d'Expertise des Soins de Santé/Belgian Health care Knowledge Centre (KCE). Policies form Orphan Diseases and Orphan Drugs. KCE reports 112c, 2009.

Folino Gallo P. Orphan Drugs in Italy. Accommodating orphan drugs: balancing innovation and financial stability. In: Accommodating orphan drugs: balancing innovation and financial stability. London; 25 February 2008

Garau M, Chauhan D. Decision-making processes in the orphan drugs arena. The UK perspective. In: Office of Health Economics, editor. Accommodating orphan drugs: balancing innovation and financial stability. London; 25 February 2008.

Meyer F. Orphan Drugs: How Are They Assessed / Appraised in France? In: HAS, editor. 25 February 2008.

Ministère de la Santé et des Sports, Haut Conseil de la santé publique. Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008. Avril 2009

National Institute for Clinical Excellence. Appraising Orphan Drugs. 12/7/2005. Available from: <http://www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/smt/120705item4.pdf>

National Plan for Rare Diseases 2009-2013 (Genetic, congenital malformations and non-hereditary disease) Bulgaria

Orphanet (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>)

Orphan drugs and the NHS: should we value rarity?, BMJ volume 331, 29 October 2005

P. Serrano-Aguilar et al; Patient involvement in Health research: a contribution to a systematic review on the effectiveness of treatment for degenerative ataxias. Social Science & Medicine 69, 2009

**Plan National Maladies Rares (2005-2008).** French National Plan. #

Prague Declaration on e-Health (<http://www.ehealth2009.cz/Pages/108-Prague-Declaration.html>).

Proposal for a Directive of the European Parliament and the Council on the application of patients' rights in cross-border health care. COM (2008)41

[http://ec.europa.eu/health/ph\\_overview/co\\_operation/healthcare/docs/COM\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/healthcare/docs/COM_en.pdf)

Rare Diseases Strategy of the Spanish National Health System. Ministry of Health and Social Policy, 2009.

[http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_strategy\\_spain\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_strategy_spain_en.pdf)

Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. OJL 18, 22.1.2000, p.1.

Working Group Pricing and Reimbursement. Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens. In: The Pharmaceutical Forum, Editor.; 2008.

The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe. [http://www.eurordis.org/article.php3?id\\_article=1960](http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1960)

## ANEXOS

## A.1. Socios y asesores expertos de EUROPLAN

**Miembros asociados**

País	Institución	Nombre	Apellido
Bulgaria	Asociación Búlgara para la Promoción de la Educación y la Ciencia (BAPES) - Centro de Información para las Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos	Rumen	Stefanov
Estonia	Universidad de Tartu (UT) – Departamento de pediatría	Vallo	Tillmann
Francia	Organización global europea para enfermedades raras ( <i>European Organisation for Rare Diseases, EURORDIS</i> ), París	Valentina	Bottarelli
Italia	<i>Istituto Superiore di Sanità (ISS)</i> , Centro nacional de enfermedades raras (CNMR, por sus siglas en italiano). Coordinador de EUROPLAN	Yann	Le Cam
		Domenica	Taruscio
		Fabio Tania Luciano	Candura Lopez Vittozzi
		Erica	Daina
Países Bajos	I.RI.D.I.A. SRL Organización neerlandesa para la investigación y el desarrollo sanitario (ZonMw, por sus siglas en neerlandés) – Comité de dirección sobre medicamentos huérfanos	Arrigo Pierpaolo	Schieppati Mincarone
		Edvard	Beem
		Jolanda Laura Sonja	Huizer Fregonese van Weely
España	Hospital universitario, Leiden Comité de dirección MH, La Haya Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) – Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)	Manuel	Hens
		Manuel	Posada
Suecia	Fundación Canaria de Investigación y Salud (FUNCIS) – Servicio de Evaluación y Planificación Karolinska Institutet (KI) – Departamento de salud infantil y de la mujer	Lilisbeth	Perestelo
		Jan-Inge	Henter
		Desiree Annika	Gavhed Larsson
Reino Unido	<i>London Strategic Health Authority (NCG) – National Commissioning Group (Leader WP3 – Evaluation)</i>	Edmund	Jessop

**Miembros colaboradores**

País	Institución	Nombre	
Austria	Instituto para las enfermedades heredadas metabólicas - Facultad de medicina Paracelsus y Hospital universitario infantil	Olaf	Bodamer
Austria	Instituto de neurología – Facultad de medicina de Viena	Till	Voigtlaender
Bélgica	Centro de genética humana	Jean-Jacque	Cassiman
Canadá	Oficina de política de modernización legislativa y reglamentaria, dirección de planificación y asuntos internacionales, productos sanitarios y alimentación	Maurica	Maher

Croacia	Hospital universitario infantil de Zagreb	Ingeborg	Barisic
Chipre	Instituto de neurología y genética de Chipre - Departamento de genética clínica	Violetta	Anastasiadou
República Checa	Departamento de oncología, Hospital universitario de Motol, Praga	Katerina	Kubackova
República Checa	Departamento de biología y genética médica – Hospital universitario de Motol y Universidad de Charles – 2 Facultad de medicina, Praga Ministerio de sanidad, Praga	Milan	Macek
Dinamarca	Dirección nacional de sanidad	Iva	Truellova
Finlandia	Federación de familias de Finlandia - Departamento de genética médica	Marianne Riitta	Jespersen Salonen
Francia	Ministerio de sanidad – Departamento de organización	Alexandra	Fourcade
Alemania	Ministerio federal de sanidad – División de medicina molecular, bioética Ministerio federal de sanidad – División de medicina molecular, bioética	Véronique Birgit	Héon-Klin Schnieders
Grecia	Alianza griega de enfermedades raras Organización nacional de medicamentos - División de estudios e investigación farmacéuticos	Marianna Miranda	Lambrou Siouti
Hungría	Universidad de Pécs, Facultad de ciencias de la salud, Instituto de ciencias de la salud aplicadas	Janos	Sandor
Irlanda	Hope, unidad de autismo; The St. Joseph, Ballinabearna Ballinhassig, Co. Cork	Álvaro	Ramírez
Italia	Instituto de fisiología clínica - Consejo nacional de investigación - UNIDAD de epidemiología UOSVD - Fundación "Gabriele Monasterio" de Toscana Agenzia Regionale della Sanità - Regione Friuli Venezia Giulia	Fabrizio Carlo	Bianchi Francescutti
	Unidad de epidemiología, Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori	Gemma	Gatta
	Ministero della Salute Direzione generale della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema	Filippo	Palumbo
	Ospedale S. Giovanni Bosco, centro Multidisciplinare di ricerche di immunopatologia e documentazione su malattie rare	Dario	Roccatello
Letonia	Ministerio de sanidad, Departamento de atención sanitaria	Monta	Forstmane
Lituania	Ministerio de sanidad de la República de Lituania - División de asuntos de la UE y relaciones internacionales Ministerio de sanidad de la República de Lituania Departamento de salud personal - División de atención médica especializada	Martynas Odetta	Pukas Vitkuniene
Luxemburgo	Ministerio de sanidad y grupo de trabajo de enfermedades raras del Gran Ducado de Luxemburgo	Bettina	Vogel
Malta	Hospital Mater Dei, Departamento de patología, Unidad de genética	Isabella	Borg
Polonia	Departamento de política farmacológica y farmacia - Ministerio de sanidad Foro polaco sobre el tratamiento de enfermedades huérfanas – ORPHAN	Jakub Miroslaw	Adamski Zielinski
Portugal	Hospital Dona Estafania – Servicio Genetica medica	Luis	Nunes
Rumania	Asociación rumana de Prader Willi	Dorica	Dan
República	Hospital universitario infantil de Kosice	Jana	Behunova

Eslovaca			
Eslovenia	Ministerio de sanidad de la República de Eslovenia	Mircha	Poldrugovac
España	Centro de investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER)	Virginia	Corrochano
	Red Europea para el Estudio de Anemias poco comunes (ENERCA, por sus siglas en inglés)	Joan	Lluís Vives Corrons
	Director científico del Centro de investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER)	Francesc	Palau
	Agencia de calidad del Sistema nacional de salud español, Ministerio de sanidad y consumo	Pablo	Rivero Corte
		Concha	Colomer Revuelta
		Isabel	Peña-Rey Lorenzo
		Beatriz	Gómez González
Suecia	Universidad autónoma de Barcelona	Josep	Torrent-Farnell
	Agencia de productos médicos	Kerstin	Westermarck
Turquía	Departamento de biología médica, Universidad de Hacettepe, Facultad de Medicina, Hospital infantil Ihsan Dogramaci, Sihhiye	Meral	Ozgun
EE.UU.	Oficina de enfermedades raras, Instituto nacional de sanidad	Stephen	Groft

### Otros expertos consultados durante la elaboración de los documentos.

Andersen, Terkel	Alianza danesa de enfermedades raras
Aymé, Segolene	Orphanet, París
Breukelen van, Silvia	VSOP, Soest, NL. Taller nacional en WP8
Heon-Klin, Veronique	Ministerio de sanidad, enfermedades raras y HTA, Bonn
Jessop, Edmund	London strategic health authority, Londres
Kremp-Roussey, Odile	Ministerio de sanidad y enfermedades raras, París
Leiner, Guenther	Foro internacional de Gastein
Mann, Mirjam	Allianz Chronischer seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V., Berlín
Antoni Montserrat	Dirección general de sanidad y consumo (SANCO), Luxemburgo
Nourissier, Christel	Organización global europea para enfermedades raras ( <i>European Organisation for Rare Diseases</i> , EURORDIS), París
Karnström, Jonas	Dirección nacional de sanidad y bienestar social (Departamento de servicios médicos de atención sanitaria)
Oosterwijk, Cor	VSOP, Soest (taller en WP 8)
Tambuyzer, Erik	EuropaBio, Bruselas
Schuppe, Matthias	Foro internacional de Gastein
Vejvalkova, Sarka	Instituto de biología y genética médica
Zeijden van der, Albert	Comité de dirección MH, La Haya (presidente de la reunión de EUROPLAN)

A.2. Comentarios en relación a las conferencias nacionales

(Se añadirán cuando estén disponibles)