A la atención de:

Excma. Sra.

Portavoz de la Comisión de Sanidad

Congreso de los Diputados

Madrid, a 18 de marzo de 2026

ENMIENDAS DE LA ASOCIACION ESPAÑOLA DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y ULTRAHUÉRFANOS (AELMHU)

La Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), organización que representa a 29 compañías farmacéuticas y biotecnológicas comprometidas con la investigación, el desarrollo y el acceso a terapias innovadoras para enfermedades raras y ultrarraras, agradece la oportunidad de participar en el proceso de enmiendas relativas a la Proposición de Ley sobre programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud.

En el marco de su compromiso con la **visibilización de las necesidades específicas de las personas con enfermedades raras y ultrarraras, AELMHU presenta la presente propuesta de enmiendas con el objetivo de reforzar la equidad, la cohesión y la calidad del programa de cribado neonatal en el Sistema Nacional de Salud.** En particular, se propone incorporar de manera explícita la perspectiva de estas patologías, con el fin de garantizar un diagnóstico precoz eficaz y homogéneo en todo el territorio.

En España, la organización descentralizada del sistema sanitario ha dado lugar a diferencias relevantes entre comunidades autónomas en relación con el alcance de los programas de cribado neonatal, tanto en el número de patologías incluidas como en los tiempos de acceso al diagnóstico. Esta heterogeneidad resulta especialmente crítica en el ámbito de las enfermedades raras, donde la detección en fase presintomática es determinante para modificar el curso clínico, prevenir discapacidad y reducir la mortalidad.

El cribado neonatal constituye una herramienta esencial de prevención secundaria orientada a la detección temprana de enfermedades graves en recién nacidos, permitiendo la instauración inmediata de medidas terapéuticas. Su relevancia es particularmente significativa en las enfermedades raras, **en las que el diagnóstico precoz puede evitar largos periodos de incertidumbre clínica, acceso a los tratamientos y deterioro progresivo del paciente.** Según datos de Federación Española de Enfermedades Raras, el tiempo medio hasta el diagnóstico de una enfermedad minoritaria en España se sitúa en torno a seis años, lo que incrementa el riesgo de complicaciones, discapacidad y dependencia. La detección precoz constituye,

por tanto, un elemento clave para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes y de su entorno.

No obstante, persisten **importantes desigualdades territoriales**. Mientras algunas comunidades autónomas han ampliado sus programas de cribado neonatal incorporando más de 40 patologías, otras se limitan a las enfermedades incluidas en la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud. Esta disparidad se ha intensificado en los últimos años como consecuencia del desarrollo de nuevas técnicas analíticas, especialmente en el ámbito de la genética, que permiten una detección más temprana y precisa de un número creciente de patologías. **La ausencia de una actualización homogénea del marco común genera inequidades que afectan directamente al acceso al diagnóstico precoz.**

En este contexto, **resulta necesario revisar y actualizar la cartera común de prestaciones de cribado neonatal**, cuya función preventiva es esencial para garantizar la igualdad efectiva desde el nacimiento. La cobertura actual no refleja plenamente los avances científicos y tecnológicos disponibles, por lo que se requiere una revisión sistemática que permita incorporar nuevas patologías conforme a criterios de evidencia científica, eficacia y beneficio clínico.

El marco normativo vigente —artículo 43 de la Constitución Española, Ley 16/2003 y Real Decreto 1030/2006— habilita al Estado para establecer bases comunes que garanticen la equidad en el acceso a las prestaciones sanitarias. Todo ello respetando el reparto competencial y reforzando los mecanismos de coordinación entre administraciones.

Asimismo, **este planteamiento se alinea con los principios de cribado poblacional establecidos por la Organización Mundial de la Salud**, **con las recomendaciones de la Unión Europea en materia de enfermedades raras y con la Resolución de la Asamblea General de las Naciones Unidas.** Del mismo modo, responde a los compromisos internacionales de protección de la infancia, en particular a la Convención sobre los Derechos del Niño, que reconoce el derecho de todos los menores al más alto nivel posible de salud, incluyendo el acceso a estrategias de detección precoz.

En definitiva, la presente iniciativa normativa constituye una **oportunidad estratégica para consolidar un programa de cribado neonatal equitativo, actualizado y accesible, que garantice que todos los recién nacidos**, con independencia de su lugar de residencia, **puedan ejercer su derecho a un diagnóstico precoz y a un tratamiento oportuno, mejorando así su pronóstico y su calidad de vida desde las primeras etapas del desarrollo.**

ENMIENDAS PROPUESTAS POR LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE LABORATORIOS DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y ULTRAHUÉRFANOS

ENMIENDA N.º 1

Tipo: Modificación
Artículo afectado: Artículo 1 (modificación de la Ley 16/2003, de cohesión y calidad del SNS)

Texto que se propone:

Se modifica la redacción del apartado relativo al objeto y evaluación del programa, añadiendo:

«...garantizará la evaluación periódica del programa de cribado neonatal, incluyendo de forma prioritaria las enfermedades raras y ultrarraras susceptibles de diagnóstico precoz.

Dicha evaluación incorporará mecanismos ágiles de actualización de la cartera común de servicios para la inclusión de nuevas enfermedades, atendiendo a criterios de evidencia científica, beneficio clínico y disponibilidad de tratamiento.»

Justificación:

La enmienda refuerza el carácter del cribado neonatal como instrumento de equidad y cohesión del Sistema Nacional de Salud, conforme al artículo 43 de la Constitución Española y al artículo 149.1.16ª. Asimismo, desarrolla los principios de la Ley 16/2003 en materia de cartera común, incorporando criterios objetivos y alineados con las recomendaciones europeas e internacionales en enfermedades raras.

ENMIENDA N.º 2

Tipo: Adición
Artículo afectado: Artículo 1

Texto que se propone:

Se añade un nuevo párrafo:

«El procedimiento de evaluación incorporará la participación de expertos clínicos, sociedades científicas y asociaciones de pacientes, especialmente en el ámbito de las enfermedades raras.»

Justificación:

Refuerza la gobernanza participativa del sistema sanitario, conforme a los principios de calidad, transparencia y participación recogidos en la Ley 16/2003, y alineados con

las recomendaciones de la Unión Europea y organismos internacionales en materia de enfermedades raras.

ENMIENDA N.º 3

Tipo: Modificación
Artículo afectado: Artículo 2 (modificación del Real Decreto 1030/2006)

Texto que se propone:

Se modifica el párrafo relativo a los criterios de actualización de la cartera común de servicios en materia de cribado neonatal, que queda redactado como sigue:

«Se priorizarán aquellas patologías en las que el diagnóstico precoz modifique significativamente el curso clínico.

En particular, cuando exista un tratamiento o intervención terapéutica eficaz disponible en el Sistema Nacional de Salud o autorizada en la Unión Europea, se garantizará la inclusión de las pruebas diagnósticas necesarias para su detección precoz en el programa de cribado neonatal.»

Justificación:

La enmienda refuerza la coherencia y eficiencia del Sistema Nacional de Salud, garantizando que la disponibilidad de tratamientos eficaces lleve aparejada la existencia de mecanismos de diagnóstico precoz que permitan su aplicación en condiciones de igualdad.

Asimismo, se alinea con los principios de equidad y cohesión recogidos en la Ley 16/2003, así como con los criterios internacionales de cribado poblacional, que establecen que la detección precoz debe estar vinculada a la posibilidad de intervención clínica efectiva.

La medida evita situaciones de inequidad en el acceso a terapias ya autorizadas, especialmente en el ámbito de las enfermedades raras, donde el retraso diagnóstico puede comprometer de forma irreversible el pronóstico del paciente.

ENMIENDA N.º 4

Tipo: Adición
Artículo afectado: Artículo 2

Texto que se propone:

Se añade un nuevo párrafo:

«Se podrá incorporar el uso de técnicas de cribado genético, incluyendo secuenciación masiva, para la detección de enfermedades raras graves de inicio en la infancia, conforme a la evidencia científica disponible y con pleno respeto a la normativa de protección de datos.»

Justificación:

Permite la incorporación de avances tecnológicos de forma segura y regulada, conforme al Reglamento General de Protección de Datos y a los principios de medicina basada en la evidencia, favoreciendo la detección precoz de enfermedades graves.

ENMIENDA N.º 5

Tipo: Modificación
Artículo afectado: Disposición adicional primera

Texto que se propone:

Se añade el siguiente párrafo:

«El desarrollo reglamentario incluirá un procedimiento específico, ágil y basado en evidencia científica para la incorporación de nuevas enfermedades raras al programa de cribado neonatal.»

Justificación:

Garantiza la capacidad de adaptación del sistema a los avances científicos, evitando retrasos en la incorporación de nuevas prestaciones sanitarias.

ENMIENDA N.º 6

Tipo: Modificación
Artículo afectado: Disposición adicional segunda

Texto que se propone:

Se modifica la redacción para añadir:

«...incluyendo expresamente la evaluación de enfermedades raras ya incorporadas en programas autonómicos, con el fin de favorecer su eventual integración en la cartera común.»

Justificación:

Reconoce la experiencia autonómica y refuerza la cohesión del sistema, facilitando la extensión de buenas prácticas y reduciendo desigualdades territoriales.

ENMIENDA N.º 7

Tipo: Adición
Artículo afectado: Nueva disposición adicional cuarta

Texto que se propone:

«El Ministerio de Sanidad elaborará y publicará anualmente un informe de evaluación del programa de cribado neonatal que incluirá, al menos, indicadores de cobertura, calidad, tiempos de respuesta, resultados clínicos, seguimiento postdiagnóstico y análisis de equidad territorial, con especial atención a las enfermedades raras.»

Justificación:

Refuerza la transparencia, la evaluación continua y la rendición de cuentas en las políticas públicas sanitarias, mejorando la calidad del sistema.

ENMIENDA N.º 8

Tipo: Adición
Artículo afectado: Nueva disposición adicional quinta

Texto que se propone:

«Se desarrollará un sistema de información interoperable entre las comunidades autónomas y la Administración General del Estado que permita el seguimiento, evaluación y mejora continua del programa de cribado neonatal.»

Justificación:

Facilita la coordinación del Sistema Nacional de Salud, mejora la toma de decisiones basada en datos y permite evaluar resultados en salud de forma homogénea.

ENMIENDA N.º 9

Tipo: Adición
Artículo afectado: Nueva disposición adicional sexta

Texto que se propone:

«El Estado promoverá mecanismos de financiación que contribuyan a garantizar la equidad en el acceso al programa de cribado neonatal en todo el territorio nacional.»

Justificación:

La equidad efectiva en el acceso requiere instrumentos financieros adecuados, en coherencia con los principios de cohesión territorial del Sistema Nacional de Salud.

ENMIENDA N.º 10

Tipo: Adición
Artículo afectado: Nueva disposición adicional séptima

Texto que se propone:

«Las administraciones sanitarias impulsarán programas de formación continua y especializada dirigidos al personal sanitario implicado en el cribado neonatal, con especial atención a las enfermedades raras.»

Justificación:

La formación especializada es un elemento clave para garantizar la calidad técnica, la seguridad del paciente y la correcta interpretación de resultados.

ENMIENDA N.º 11

Tipo: Adición
Artículo afectado: Nueva disposición adicional octava

Texto que se propone:

«Se fomentará la colaboración público-privada en la investigación, desarrollo e innovación de técnicas diagnósticas aplicadas al cribado neonatal.»

Justificación:

Favorece la innovación científica y tecnológica, acelerando la mejora del sistema y el acceso a diagnósticos más precisos.

ENMIENDA N.º 12

Tipo: Adición
Artículo afectado: Disposición final

Texto que se propone:

«El Gobierno aprobará las disposiciones reglamentarias necesarias para el desarrollo y aplicación de esta ley en el plazo máximo de doce meses desde su entrada en vigor.»

Justificación:

Garantiza la efectividad real de la norma y evita su carácter meramente programático, asegurando su desarrollo en un plazo determinado.