PROPUESTA DE ENMIENDAS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE LABORATORIOS DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y ULTRAHUÉRFANOS (AELMHU)

A la Proposición de Ley de modificación de normas sobre el programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud y de otra normativa

Tramitación en el Senado

30 de junio 2026

La Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) valora positivamente la aprobación por el Congreso de los Diputados de la Proposición de Ley de modificación de normas sobre el programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. El texto supone un avance relevante al reforzar la evaluación periódica del programa, mejorar la coordinación entre administraciones sanitarias e incorporar mecanismos de participación de la comunidad científica y de las asociaciones de pacientes.

La tramitación en el Senado ofrece, no obstante, una oportunidad para perfeccionar determinados aspectos de la iniciativa legislativa con el fin de adecuarla a la evolución científica y regulatoria experimentada en el ámbito de las enfermedades raras durante los últimos años.

El contexto sanitario actual es diferente al existente cuando se configuró el modelo vigente de cribado neonatal. La disponibilidad de medicamentos huérfanos, ultrahuérfanos, terapias avanzadas para enfermedades raras y nuevas herramientas diagnósticas ha convertido el diagnóstico precoz en un factor determinante para el avance terapéutico de un número creciente de enfermedades raras. En muchas de ellas, la posibilidad de modificar la evolución clínica, la supervivencia y la calidad de vida del paciente depende de que la enfermedad sea identificada antes de la aparición de manifestaciones irreversibles.

En este escenario, el cribado neonatal trasciende su función tradicional como medida de salud pública para convertirse en un instrumento esencial de acceso a la innovación terapéutica y a la medicina personalizada.

Las propuestas que formula AELMHU responden a un planteamiento estrictamente técnico y persiguen cuatro objetivos:

- Reforzar la capacidad del programa para incorporar la innovación científica de forma ágil y basada en la evidencia.
- Consolidar la equidad territorial mediante procedimientos homogéneos de evaluación y seguimiento.
- Incrementar la transparencia y la calidad regulatoria del proceso de actualización de la cartera común.
- Favorecer que los pacientes puedan beneficiarse en condiciones de igualdad de los avances terapéuticos disponibles.

Las enmiendas no alteran la distribución competencial entre el Estado y las comunidades autónomas, no modifican el procedimiento de incorporación de prestaciones a la cartera común del Sistema Nacional de Salud y no generan obligaciones automáticas de financiación. Su finalidad es mejorar la capacidad de adaptación del sistema a la evolución del conocimiento científico, reforzando los principios de cohesión, calidad y equidad que inspiran la Ley 16/2003, de 28 de mayo.

Las propuestas son coherentes con el marco estratégico europeo en materia de enfermedades raras, en particular con el Reglamento (CE) n.º 141/2000 sobre medicamentos huérfanos, el Reglamento (UE) 2021/2282 relativo a la evaluación de tecnologías sanitarias, la Estrategia Farmacéutica para Europa, el desarrollo de las Redes Europeas de Referencia (ERN), el Espacio Europeo de Datos Sanitarios (EHDS) y la reciente Resolución WHA78.11 de la Asamblea Mundial de la Salud sobre enfermedades raras.

CONTEXTO Y OPORTUNIDAD DE LA REFORMA

Las enfermedades raras representan uno de los principales desafíos para los sistemas sanitarios modernos. Aunque cada una de ellas afecta a un número reducido de personas, en conjunto se estima que más de 3,4 millones de españoles conviven con alguna de estas patologías, la mayoría de origen genético, crónicas, progresivas y de elevada complejidad clínica.

Hoy, el principal desafío ya no es únicamente desarrollar nuevos tratamientos para las enfermedades raras, sino garantizar que los pacientes puedan acceder a ellos en el momento en que ofrecen el mayor beneficio clínico. En este contexto, el diagnóstico precoz se ha convertido en un elemento esencial para que la innovación terapéutica pueda traducirse en mejores resultados en salud.

Algunos datos ponen de manifiesto esta realidad:

- Más de 7.000 enfermedades raras han sido identificadas, afectando conjuntamente a millones de personas en Europa.
- Alrededor del 70 % tienen origen genético, lo que convierte al cribado neonatal en una herramienta especialmente relevante para su detección temprana.
- Aproximadamente el 70 % se manifiestan durante la infancia, por lo que el diagnóstico en los primeros días de vida puede ser determinante.
- El número de medicamentos huérfanos y terapias avanzadas disponibles continúa aumentando, y en muchas de estas patologías la eficacia del tratamiento depende de que éste se inicie antes de la aparición de síntomas o en fases muy iniciales de la enfermedad.
- Un programa de cribado neonatal actualizado y basado en la evidencia científica es un requisito para garantizar un acceso equitativo a la innovación terapéutica, reducir las desigualdades territoriales y mejorar los resultados en salud.

En España, la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud identifica el diagnóstico precoz como uno de los pilares fundamentales para mejorar el pronóstico de los pacientes, reducir el tiempo hasta el diagnóstico y facilitar el acceso a tratamientos especializados.

Durante la última década, la investigación biomédica ha modificado profundamente las expectativas terapéuticas de muchas enfermedades raras. La autorización de medicamentos huérfanos, terapias avanzadas y terapias génicas ha demostrado que, en un número creciente de patologías, la intervención precoz puede prevenir secuelas irreversibles, modificar la historia natural de la enfermedad e incluso cambiar radicalmente el pronóstico vital.

Esta evolución ha transformado también el papel del cribado neonatal. Si tradicionalmente su finalidad consistía en identificar enfermedades susceptibles de intervención preventiva, hoy constituye el primer paso del itinerario asistencial que permite a los pacientes acceder a tratamientos innovadores cuya eficacia depende, en muchos casos, del inicio temprano de la terapia.

La aprobación de la presente Proposición de Ley constituye, por tanto, una oportunidad para adaptar el marco normativo español a esta nueva realidad científica. El texto remitido por el Congreso incorpora avances relevantes, especialmente en lo relativo a la evaluación periódica del programa y a la mejora de la coordinación institucional. Sin embargo, la velocidad con la que evolucionan el conocimiento científico y las alternativas terapéuticas aconseja reforzar determinados aspectos del procedimiento de actualización del programa, con el fin de garantizar que la incorporación de nuevas patologías pueda responder de forma ágil, transparente y basada en la evidencia a los avances de la medicina.

Desde esta perspectiva, las enmiendas formuladas por AELMHU no pretenden alterar el modelo de gobernanza del Sistema Nacional de Salud, sino fortalecer su capacidad para trasladar la innovación científica a la práctica clínica en beneficio de los pacientes con enfermedades raras y de sus familias.

FUNDAMENTACIÓN JURÍDICA Y ESTRATÉGICA DE LAS ENMIENDAS

La finalidad del programa de cribado neonatal ha evolucionado de forma significativa en los últimos años como consecuencia de los avances científicos y terapéuticos registrados en el ámbito de las enfermedades raras.

En consecuencia, el diagnóstico precoz ha dejado de ser exclusivamente una medida preventiva para convertirse en un requisito indispensable para garantizar el acceso efectivo a la innovación terapéutica.

Desde esta perspectiva, el programa de cribado neonatal constituye la primera fase del proceso asistencial que permite identificar a los pacientes, confirmar el diagnóstico, derivarlos a centros especializados e iniciar el tratamiento en el momento de máxima eficacia clínica.

La actualización del programa debe responder, por tanto, no solo a la evolución del conocimiento diagnóstico, sino también a la disponibilidad de nuevas alternativas terapéuticas cuya utilización dependa del diagnóstico temprano.

Coherencia con el marco regulatorio europeo

La evolución del programa de cribado neonatal debe analizarse en el contexto del marco regulatorio europeo sobre enfermedades raras y acceso a la innovación.

El **Reglamento (CE) n.º 141/2000**, relativo a los medicamentos huérfanos, introdujo un sistema de incentivos destinado a promover la investigación y el desarrollo de tratamientos para enfermedades de baja prevalencia. Gracias a este marco regulatorio, el número de medicamentos autorizados para enfermedades raras ha experimentado un crecimiento constante durante las dos últimas décadas.

Sin embargo, la autorización de un medicamento no garantiza, por sí sola, que los pacientes puedan beneficiarse de él. En numerosas patologías, la eficacia clínica depende de la identificación temprana del paciente. Cuando el diagnóstico se produce tras la aparición de daño orgánico irreversible, el beneficio del tratamiento puede verse significativamente reducido.

Por ello, el cribado neonatal debe entenderse como un instrumento complementario de la política europea de medicamentos huérfanos. Ambos mecanismos persiguen un mismo objetivo: mejorar el pronóstico de las personas con enfermedades raras mediante un acceso temprano a tratamientos eficaces.

Esta visión resulta plenamente coherente con la **Estrategia Farmacéutica para Europa**, con el **Reglamento (UE) 2021/2282**, relativo a la evaluación de tecnologías sanitarias, y con las iniciativas europeas dirigidas a reforzar la medicina personalizada y la utilización de datos sanitarios para mejorar los resultados en salud.

La necesidad de un modelo de actualización basado en la evidencia

El texto aprobado por el Congreso incorpora la obligación de realizar una evaluación anual del programa de cribado neonatal. Esta previsión supone un avance relevante respecto del marco vigente y permite dotar al sistema de una mayor estabilidad.

No obstante, la experiencia demuestra que la evolución del conocimiento científico no siempre responde a calendarios administrativos. La autorización de un nuevo medicamento, la publicación de evidencia clínica robusta o la actualización de recomendaciones internacionales pueden modificar, en un corto espacio de tiempo, la valoración sobre la conveniencia de incorporar una nueva enfermedad al programa.

Por este motivo, AELMHU considera oportuno complementar la evaluación anual con la posibilidad de iniciar revisiones extraordinarias cuando concurran circunstancias objetivas que justifiquen una nueva evaluación científica.

Esta propuesta no altera el procedimiento previsto en la Ley ni reduce el nivel de exigencia científica para la incorporación de nuevas patologías. Su finalidad es evitar retrasos innecesarios en aquellos supuestos en los que la evidencia disponible aconseje revisar el programa antes de la siguiente evaluación ordinaria.

Equidad territorial y cohesión del Sistema Nacional de Salud

La Ley 16/2003 atribuye a la cartera común de servicios una función esencial para garantizar que todos los ciudadanos puedan acceder, en condiciones de igualdad, a las prestaciones básicas del Sistema Nacional de Salud.

No obstante, el desarrollo progresivo de programas autonómicos de cribado ha generado diferencias relevantes en el número de enfermedades incluidas, en los tiempos de confirmación diagnóstica y en los circuitos asistenciales posteriores al diagnóstico.

Estas diferencias reflejan la capacidad de innovación de las comunidades autónomas, pero también ponen de manifiesto la necesidad de reforzar los mecanismos de actualización de la cartera común para reducir las desigualdades existentes entre territorios.

Las enmiendas propuestas no cuestionan la autonomía organizativa de las comunidades autónomas ni limitan la posibilidad de desarrollar programas adicionales. Su objetivo consiste en fortalecer el mínimo común garantizado por el Sistema Nacional de Salud, asegurando que los avances científicos de mayor impacto puedan incorporarse de manera homogénea cuando exista evidencia suficiente.

Transparencia, calidad regulatoria y confianza institucional

La incorporación de nuevas enfermedades al programa de cribado neonatal requiere decisiones de elevada complejidad científica y técnica. En este contexto, la transparencia del procedimiento constituye un elemento esencial para reforzar la confianza de los profesionales sanitarios, los pacientes y la sociedad.

El Proyecto de Ley avanza de forma positiva al prever la participación de sociedades científicas, expertos y asociaciones de pacientes en el proceso de evaluación. AELMHU considera, además, conveniente reforzar la motivación de las decisiones adoptadas mediante la publicación de los criterios científicos aplicados y de las razones que fundamentan la incorporación o no de las patologías evaluadas.

Esta medida no supone un incremento significativo de las cargas administrativas y resulta plenamente coherente con los principios de buena regulación, transparencia y rendición de cuentas que inspiran nuestro ordenamiento jurídico.

OBJETIVO DE LAS ENMIENDAS

Las enmiendas que se formulan a continuación responden a una finalidad común: reforzar la capacidad del programa de cribado neonatal para incorporar la innovación científica de forma ordenada, transparente y basada en la evidencia.

No persiguen ampliar automáticamente la cartera común de servicios ni introducir obligaciones de financiación adicionales. Tampoco modifican el reparto competencial entre el Estado y las comunidades autónomas.

Su alcance es estrictamente procedimental y se dirige a perfeccionar el modelo de evaluación previsto en la Proposición de Ley mediante cuatro actuaciones concretas:

- Incorporar mecanismos que permitan revisar el programa cuando existan avances científicos o terapéuticos de especial relevancia.
- Mejorar la transparencia y la motivación de las decisiones técnicas.

  Reforzar la evaluación de resultados en salud y la medición de la equidad territorial.
- Consolidar un modelo de gobernanza participativo que facilite la incorporación del conocimiento científico disponible.

Desde la perspectiva de AELMHU, estas mejoras contribuirán a garantizar que el Sistema Nacional de Salud mantenga un programa de cribado neonatal alineado con la evolución de la medicina, la innovación y las políticas europeas de enfermedades raras, favoreciendo un acceso más temprano y equitativo a los tratamientos disponibles.

PROPUESTA DE ENMIENDAS

ENMIENDA N.º 1

De modificación

Artículo primero. Modificación del artículo 21.5 de la Ley 16/2003, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud.

Texto propuesto

Se propone añadir el siguiente inciso al segundo párrafo:

«La evaluación podrá iniciarse igualmente cuando concurran nuevas evidencias científicas relevantes, se autoricen medicamentos o terapias cuya eficacia dependa del diagnóstico presintomático o existan recomendaciones emitidas por organismos científicos nacionales o internacionales que aconsejen revisar el programa.»

Justificación

La incorporación de una evaluación anual constituye un avance relevante. No obstante, la velocidad con la que evolucionan las enfermedades raras y la innovación terapéutica aconseja prever mecanismos de revisión extraordinaria cuando aparezcan nuevos elementos científicos que puedan modificar el beneficio clínico del cribado.

La enmienda no altera el procedimiento previsto en la Ley ni modifica las competencias del Consejo Interterritorial, limitándose a reforzar la capacidad de adaptación del programa.

ENMIENDA N.º 2

De modificación

Artículo primero

Texto propuesto

Añadir un nuevo párrafo con la siguiente redacción:

«En la priorización de nuevas patologías se valorará, entre otros criterios, la existencia de intervenciones preventivas o terapéuticas cuya eficacia dependa del diagnóstico precoz, de conformidad con la mejor evidencia científica disponible.»

Justificación

La disponibilidad de tratamientos eficaces constituye uno de los criterios internacionalmente aceptados para valorar la incorporación de nuevas enfermedades a los programas de cribado poblacional.

La enmienda no establece prioridades automáticas ni modifica los criterios científicos de evaluación, sino que incorpora expresamente un elemento de valoración ya reconocido por la práctica internacional.

ENMIENDA N.º 3

De modificación

Artículo primero

Texto propuesto

Añadir el siguiente párrafo:

«Los informes elaborados por la Ponencia de Cribado Poblacional incluirán una motivación suficiente de las recomendaciones formuladas y de los criterios científicos considerados durante la evaluación.»

Justificación

La transparencia constituye uno de los principios esenciales de la buena regulación y favorece la confianza en los procedimientos de evaluación científica.

La motivación de las decisiones mejora la seguridad jurídica sin introducir cargas administrativas relevantes.

ENMIENDA N.º 4

De modificación

Artículo segundo

Texto propuesto

Modificar el último párrafo en los siguientes términos:

«Los protocolos comunes incluirán indicadores homogéneos relativos a la calidad del programa, tiempos máximos de confirmación diagnóstica, derivación clínica, acceso a centros especializados e inicio del tratamiento cuando exista una intervención eficaz.»

Justificación

La equidad territorial no depende exclusivamente de la realización del cribado, sino también de la rapidez con la que el paciente accede al circuito asistencial y al tratamiento.

La incorporación de indicadores comunes facilitará la evaluación objetiva del funcionamiento del programa.

ENMIENDA N.º 5

De adición

Artículo segundo

Texto propuesto

Añadir un nuevo apartado:

«El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal incorporará indicadores comunes de resultados en salud, seguimiento clínico y evaluación de la equidad territorial.»

Justificación

La evaluación del programa debe orientarse progresivamente hacia la medición de resultados en salud y no únicamente a indicadores de actividad.

Ello permitirá disponer de información homogénea para la mejora continua del programa.

ENMIENDA N.º 6

De modificación

Disposición adicional primera

Texto propuesto

Añadir el siguiente inciso:

«El Documento Marco establecerá un procedimiento específico para la revisión prioritaria de aquellas patologías respecto de las que se produzcan avances científicos o terapéuticos de especial relevancia.»

Justificación

La innovación biomédica evoluciona con rapidez y requiere mecanismos suficientemente ágiles para garantizar que las evaluaciones puedan iniciarse cuando exista evidencia científica que lo justifique.

ENMIENDA N.º 7

De adición

Nueva disposición adicional

Texto propuesto

«El Ministerio de Sanidad promoverá mecanismos estables de participación de sociedades científicas, asociaciones de pacientes, expertos independientes y otros agentes con conocimiento especializado en enfermedades raras, garantizando en todo caso la transparencia y la adecuada gestión de los conflictos de interés.»

Justificación

El carácter multidisciplinar de las enfermedades raras aconseja consolidar un modelo de participación estructurado que facilite la incorporación del conocimiento científico disponible y refuerce la legitimidad del proceso de evaluación.

ENMIENDA N.º 8

De adición

Nueva disposición adicional

Texto propuesto

«En el plazo de tres años desde la entrada en vigor de esta Ley, el Ministerio de Sanidad elaborará un informe de evaluación del programa que analizará, al menos, la cobertura, los tiempos de respuesta, los resultados en salud y la equidad territorial.»

Justificación

La evaluación periódica del impacto de la norma permitirá identificar oportunidades de mejora y facilitará la actualización del programa conforme a la evidencia disponible.

CONCLUSIONES

La Proposición de Ley representa un avance relevante para el fortalecimiento del programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud y constituye una oportunidad para consolidar un modelo más homogéneo, transparente y orientado a resultados.

Las enmiendas formuladas desde AELMHU mantienen plenamente la estructura y los objetivos del texto aprobado por el Congreso. Su finalidad no es modificar el modelo de gobernanza previsto en la iniciativa legislativa, sino perfeccionar determinados aspectos del procedimiento de evaluación para facilitar la incorporación de la innovación científica cuando exista evidencia suficiente.

Las propuestas son compatibles con el marco competencial vigente, respetan las funciones atribuidas a los órganos técnicos del Sistema Nacional de Salud y se alinean con la evolución de las políticas europeas en materia de enfermedades raras, medicamentos huérfanos y evaluación de tecnologías sanitarias.

En un contexto caracterizado por el rápido desarrollo de la medicina de precisión y de nuevas alternativas terapéuticas, resulta esencial que los mecanismos de evaluación del programa de cribado neonatal mantengan la flexibilidad necesaria para responder a la evolución del conocimiento científico sin renunciar al rigor técnico que debe presidir cualquier decisión de incorporación a la cartera común de servicios.

Desde AELMHU consideramos que las modificaciones propuestas contribuyen a reforzar la calidad regulatoria de la norma, favorecen la equidad en el acceso al diagnóstico precoz y ayudan a que los pacientes con enfermedades raras puedan beneficiarse, en condiciones de igualdad, de los avances terapéuticos disponibles.

ANEXO I

Marco estratégico europeo y nacional que justifica la actualización del programa de cribado neonatal

1. El nuevo contexto europeo

La política sanitaria europea ha experimentado una profunda evolución durante las dos últimas décadas. El foco ya no se sitúa exclusivamente en el desarrollo de nuevos medicamentos, sino también en garantizar que los pacientes puedan acceder a ellos de forma temprana y en condiciones de equidad.

En este contexto, el cribado neonatal constituye un elemento esencial de la estrategia europea sobre enfermedades raras, al permitir la identificación precoz de pacientes susceptibles de beneficiarse de tratamientos innovadores cuya eficacia depende, en muchos casos, del inicio temprano de la intervención terapéutica.

Las propuestas contenidas en este documento se alinean con los principales instrumentos estratégicos de la Unión Europea.

Reglamento (CE) nº 141/2000 sobre medicamentos huérfanos

El Reglamento creó un régimen específico de incentivos para favorecer la investigación y desarrollo de medicamentos destinados al tratamiento de enfermedades raras.

Su finalidad última consiste en facilitar que los pacientes puedan acceder a terapias eficaces allí donde anteriormente no existían alternativas terapéuticas.

El diagnóstico precoz constituye un elemento imprescindible para alcanzar dicho objetivo.

Estrategia Farmacéutica para Europa

La Estrategia Farmacéutica identifica como prioridades:

- Mejorar el acceso de los pacientes a medicamentos innovadores.
- Reducir desigualdades entre Estados miembros.
- Favorecer la medicina personalizada.
- Acelerar la llegada de la innovación.

Estas prioridades resultan plenamente compatibles con un modelo de cribado neonatal actualizado y basado en evidencia científica.

Reglamento (UE) 2021/2282 (HTA)

La evaluación conjunta de tecnologías sanitarias persigue acelerar el acceso a medicamentos innovadores.

Sin pacientes correctamente identificados, dicho objetivo pierde eficacia.

Por ello, la evaluación clínica y el diagnóstico precoz constituyen dos elementos complementarios de una misma estrategia sanitaria.

Redes Europeas de Referencia (ERN)

Las ERN representan actualmente el principal instrumento europeo de cooperación clínica en enfermedades raras.

La información generada por estas redes facilita:

- Mejores criterios diagnósticos.
- Generación de evidencia.
- Armonización clínica.

Todo ello debe poder incorporarse de forma ágil a los programas nacionales de cribado.

Espacio Europeo de Datos Sanitarios (EHDS)

La utilización secundaria de datos sanitarios permitirá evaluar con mayor precisión:

- Resultados clínicos.
- Efectividad del cribado.
- Utilización de medicamentos.
- Resultados en salud.

Por ello resulta conveniente que el Sistema Nacional de Salud avance hacia modelos interoperables de seguimiento.

Resolución WHA78.11 de la Asamblea Mundial de la Salud

La Resolución reconoce las enfermedades raras como prioridad mundial de salud pública e insta a los Estados a reforzar las estrategias de diagnóstico precoz, particularmente mediante programas de cribado neonatal cuando exista evidencia científica suficiente.

2. Contexto nacional

Las propuestas también se alinean con:

- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.
- Ley 16/2003.
- Ley 33/2011 General de Salud Pública.
- Real Decreto 1030/2006.
- Documento Marco sobre Cribado Poblacional.

ANEXO II

Referencias normativas y estratégicas

Unión Europea

- Reglamento (CE) n.º 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.
- Reglamento (UE) 2021/2282 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 15 de diciembre de 2021, relativo a la evaluación de las tecnologías sanitarias.
- Comunicación de la Comisión COM(2008) 679 final, *Rare Diseases: Europe's Challenges*.
- Recomendación del Consejo 2009/C 151/02 sobre una actuación en el ámbito de las enfermedades raras.
- Comunicación de la Comisión *Pharmaceutical Strategy for Europe* (COM(2020) 761 final).
- Propuesta de reforma de la legislación farmacéutica europea (2023).
- Reglamento del Espacio Europeo de Datos Sanitarios (EHDS), en tramitación y desarrollo.

Organización Mundial de la Salud

- Resolución WHA78.11, *Rare Diseases: A Global Health Priority* (2025).

España

- Constitución Española.
- Ley 16/2003, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud.
- Ley 33/2011, General de Salud Pública.
- Real Decreto 1030/2006.
- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.
- Documento Marco sobre Cribado Poblacional.
- Informes anuales del Programa de Cribado Neonatal del Ministerio de Sanidad.

Documentos estratégicos

- EURORDIS. *Rare 2030 – Foresight Study*.
- Joint Action JARDIN (Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems).
- European Reference Networks (ERN).
- International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC).