

# Aportaciones AELMHU

**SOBRE UN PROYECTO DE ORDEN POR LA QUE SE MODIFICAN LOS ANEXOS I, II, III, VI Y VII DEL REAL DECRETO 1030/2006, DE 15 DE SEPTIEMBRE, POR EL QUE SE ESTABLECE LA CARTERA DE SERVICIOS COMUNES DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD Y EL PROCEDIMIENTO PARA SU ACTUALIZACIÓN.**

AELMHU, Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos, asociación sin ánimo de lucro de empresas que desarrollan terapias para pacientes con enfermedades raras (EE.RR.), agradece tener la oportunidad de poder participar en el presente proceso.

## Desde nuestra Asociación:

- 1** **Difundimos el conocimiento de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos en España** ante la comunidad médica y científica, las autoridades públicas, representantes políticos, las asociaciones de pacientes y la sociedad en general de cara a mejorar el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras.
- 2** **Defendemos la mejor y mayor accesibilidad** para el paciente y las entidades sanitarias de medicamentos huérfanos.
- 3** **Garantizamos la equidad** en el diagnóstico y el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras.
- 4** **Mantenemos nuestro compromiso** con la I+D+i.

Como asociación de empresas que investigan, desarrollan y comercializan terapias innovadoras para pacientes con enfermedades raras y ultrarraras y tras haber analizado el proyecto de orden, a continuación, aportamos nuestros comentarios con el fin de mejorar la identificación temprana de estas patologías poco frecuentes, a través de los programas de cribado neonatales y de un mejor acceso a los servicios del área genética.

# Análisis

De las actualizaciones propuestas en el presente proyecto de orden, y desde la óptica de las enfermedades raras, desde AELMHU compartimos con el Ministerio de Sanidad y la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios los objetivos de extender los programas de cribado neonatal y prenatal dentro de la cartera común de servicios de salud pública, según lo aprobado por el consejo interterritorial del SNS.

Esta extensión plantea incorporar al cribado neonatal 4 enfermedades endocrinometabólicas (déficit de biotinidasa, enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria e hiperplasia suprarrenal congénita), concretando, además, el cribado neonatal de hipoacusia y los programas de cribado prenatal de anomalías cromosómicas y de enfermedades infecciosas.

Aunque esta extensión supone un avance positivo, en Aelmhu consideramos que la incorporación de nuevas patologías debería ampliarse para corregir las desigualdades que se mantienen desde hace años entre Comunidades Autónomas en este terreno específico y aprovechar más eficazmente las aportaciones que estos cribados suponen en la identificación temprana de enfermedades raras.

Según el documento de posicionamiento “Key principles for newborn children”, de Eurordis, publicado en enero de 2021, los programas de detección de cribado neonatal también deberían detectar enfermedades actuables, incluidas enfermedades susceptibles de tratamiento. El alcance actual pasa por alto los posibles beneficios más amplios que el cribado neonatal podría tener para los pacientes,<sup>1</sup> sus familias y la sociedad en general.

Las diferencias entre comunidades respecto al número de enfermedades incluidas en los programas de cribado se evidencian en el Informe de evaluación del programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud publicado en febrero de 2021, poniendo de manifiesto que puede realizarse una mayor homogeneización en estos cribados para corregir inequidades en este ámbito. De hecho, mientras en algunas comunidades se incluyen apenas 10 enfermedades en el programa de cribado neonatal, en otras comunidades se superan las 40 enfermedades, evidenciando una diferencia de oportunidades que sería necesario corregir.

Por otro lado, el proyecto de orden incorpora también modificaciones relativas al área genética en la Cartera de Servicios de Atención Personalizada, que pretende **paliar los desequilibrios e inequidades en el acceso a pruebas genéricas en el territorio nacional**, y poder afrontar nuevos desafíos como la **medicina personalizada de precisión**. Esta modificación es acorde con la propuesta elaborada por la Comisión de prestaciones, aseguramiento y financiación y que fue acordada en el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 2 de diciembre de 2021.

En este ámbito, consideramos que impulsar el desarrollo de la especialidad de genética clínica permitiría gestionar de forma más homogénea y equitativa unos servicios de genética clínica capaces de mejorar de forma notable el diagnóstico especialmente en el ámbito de las enfermedades raras y ultrarraras.

<sup>1</sup> <https://www.eurordis.org/es/news/una-vida-mejor-con-una-enfermedad-rara-armonizacion-de-enfoques-para-el-cribado-neonatal>

# Recomendaciones

Las enfermedades raras conllevan frecuentemente un deterioro incremental de la salud de los pacientes, que hace de la detección temprana un factor determinante tanto para su abordaje y progresión como para la calidad de vida del paciente y su entorno familiar, social y laboral.

El cribado neonatal unido a los avances que se están desarrollando en el ámbito de la genética, se han revelado como sistemas cada vez más eficaces para avanzar en este objetivo común de detección temprana, especialmente en el terreno de las enfermedades raras.

Desde AELMHU, consideramos, por tanto, que el cribado neonatal debería **incluir el mayor número de enfermedades raras posible**, y ser accesible de forma equitativa indistintamente de la Comunidad Autónoma en la que se encuentre el ciudadano.

Para la detección precoz de las enfermedades raras no solo es necesario un mayor cribado, sino también disponer de **profesionales formados y capacitados en genética clínica** para eliminar inequidades de acceso a estos servicios y para acortar los tiempos de diagnóstico, que, en el caso de las enfermedades raras, puede a demorarse de media 5 años en España.

El reconocimiento de la especialidad en genética clínica, defendida por la Sociedad Española de Genética Humana y FEDER desde hace años, no solo alinearía España con el resto de Europa, sino que resultará clave para acelerar el acceso de los pacientes al diagnóstico de las enfermedades raras.

Finalmente, defendemos que aquellas enfermedades que se detectan de forma temprana deberían también, en consecuencia, poder acceder a los tratamientos existentes lo más rápido posible.

Desde AELMHU agradecemos la oportunidad de participar en este proceso de información y audiencia pública y confiamos que nuestras aportaciones serán tenidas en consideración, y nos ponemos a disposición de todos los agentes que intervienen en este proceso para debatir y aunar fuerzas para encontrar soluciones que mejoren la calidad de vida de las personas con enfermedades raras.

Enviado al Ministerio de Sanidad, el 9 de marzo de 2022