

A vertical graphic on the left side of the page, composed of several orange, rounded rectangular segments of varying heights and widths, stacked vertically.

# RESPUESTA A LA AUDIENCIA PÚBLICA

PROYECTO DE DECRETO  
POR EL QUE SE REGULA LA  
ATENCIÓN TEMPRANA EN  
LA COMUNIDAD DE MADRID

deLmhu

asociación española de laboratorios de  
medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos

La Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), es una organización de 24 de empresas farmacéuticas y biotecnológicas, con un **decidido compromiso por investigar, desarrollar y comercializar terapias innovadoras para mejorar la calidad de vida de los pacientes que padecen enfermedades raras y ultrarraras.**

Entre los compromisos de la Asociación está:

- 1 DAR VISIBILIDAD** a las características especiales de las EE.RR. y ultrarraras.
- 2 FORMAR E INFORMAR** sobre el valor que aportan los Medicamentos Huérfanos (MM.HH.) y ultrahuérfanos para el tratamiento de estas patologías.
- 3 EDUCAR Y FUNDAR** una colaboración sólida con el personal sanitario para un diagnóstico más rápido.
- 4 COLABORAR** con organizaciones de pacientes, Administraciones públicas, en concreto con el Ministerio de Sanidad, así como con otros agentes, en aras de aportar conocimiento y experiencia en el tratamiento de las EE.RR.
- 5 SUMAR ESFUERZOS** y apoyar la I+D+i para conseguir que nuevos MM.HH. lleguen al mercado en un tiempo aceptable.

Tras haber analizado el proyecto de orden, a continuación, se aportan algunos comentarios.

**Análisis**

Las compañías que forman parte de AELMHU realizan una importante labor investigadora para el desarrollo de fármacos que sean capaces de tratar este tipo de enfermedades minoritarias. Enfermedades que suelen desarrollarse en la niñez o infancia y que, por ser mayoritariamente genéticas y no disponer de tanta evidencia ni estudios clínicos, cuentan con una menor esperanza de vida y pueden llegar a ser fatales para el paciente con el paso de los años. Ante estos hechos, la realización de un diagnóstico eficaz y temprano es vital como garantía de nivel y calidad de vida de los pacientes.

Según los datos de FEDER, en nuestro país, aproximadamente **3 millones de personas tienen una enfermedad rara**. Sin embargo, los datos en referencia al diagnóstico de las enfermedades raras en España son abrumadores. Los pacientes con una enfermedad minoritaria esperan una media de 6 años hasta obtener un diagnóstico. Asimismo, dependiendo de la Comunidad Autónoma donde se encuentren los pacientes los tiempos y las patologías detectables y diagnosticadas pueden llegar a variar enormemente, conllevando mayores inconvenientes para un tratamiento eficaz.

Junto con la barrera de los tiempos de espera de un diagnóstico, siguiendo el estudio realizado por ENSERIO (Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España), las personas que conviven con esta enfermedad se enfrentan además a dificultades como la de acceso a tratamiento, ya que el 40% de los pacientes no dispone de tratamiento o, si lo dispone, no es el adecuado; o a una larga espera para acceder al mismo. Por otro lado, cabe mencionar, **las dificultades económicas** por las que pasan nuestras familias, destinando un 20% de la economía familiar a la patología; la **falta de inclusión social**, con más de un 75% de personas que afirmaban haberse sentido discriminadas por motivo de su enfermedad; o la falta de **especialización sanitaria**, donde más del 45% de nosotros aseguraba no sentirse satisfecho con la atención recibida y un 55% de los casos que avisaba del desconocimiento del profesional.

Así, una espera tan dilatada en el tiempo acarrea frecuentemente un deterioro incremental de la salud de los pacientes, que hace de la **detección y atención temprana un factor fundamental y determinante**, tanto para su abordaje y progresión, como para la calidad de vida de éstos y su entorno familiar, social y laboral.

Tanto es así que, junto con más de 30 entidades del ámbito farmacéutico, así como científico, nuestra Asociación llevó a cabo en el 2017 un informe sobre Recomendaciones para la Búsqueda de soluciones en el ámbito de Enfermedades Raras, el mayor documento de consenso jamás alcanzado en cuanto al abordaje de las patologías poco frecuentes en España. Entre las recomendaciones plasmadas en el informe, se hace en hincapié en implementar un modelo de **Asistencia Integral que dé respuesta a las personas con enfermedades poco frecuentes, asegurando un diagnóstico precoz y la armonización de un cribado ampliado en todas las Comunidades Autónomas**.

Ya el Decreto 46/2015, de 7 de mayo, recoge que la atención temprana comprende actuaciones como la **detección y diagnóstico** de cualquier trastorno en el desarrollo del menor o de las situaciones de riesgo de padecerlas; la evaluación de las necesidades del menor, de su familia y de su entorno y la coordinación de las actuaciones de las Administraciones Públicas y de los profesionales sanitarios, de servicios sociales y educativos, que participan en la **prevención, detección precoz e intervención necesarias para la atención de los menores** con trastornos en el desarrollo, discapacidad y/o dependencia o riesgo de padecerla.

Celebramos que la Comunidad Autónoma de Madrid esté emprendiendo un **compromiso firme por la atención integral a los menores de seis años con trastornos en su desarrollo**, con discapacidad o riesgo de padecerla y/o dependencia, así como a sus familias, que requiere de la participación activa y corresponsable de las diferentes unidades administrativas con competencias en Sanidad, Educación y Servicios Sociales.

En este sentido, tenemos la certeza de que la Comunidad de Madrid es una región comprometida y pionera con las enfermedades minoritarias y su detección fases tempranas que ha ido aumentando su programa de cribado neonatal con la incorporación en el primer trimestre de 2023 de dos nuevas enfermedades a su Programa Poblacional de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de la Comunidad de Madrid, siendo así 21.

En este contexto, la acción administrativa integral en la atención temprana se reconoce como un recurso de responsabilidad pública, de carácter universal, y se funda en los principios rectores de igualdad, coordinación, atención individualizada e integral, intervención profesional, interdisciplinar y cualificada, participación y proximidad, descentralización y territorialización, en su prestación.

Por ello, celebramos que, la Comunidad de Madrid, impulsada por la necesidad y oportunidad de la norma, centre en el compromiso del gobierno regional garantizar el acceso universal, inmediato y gratuito de los menores con necesidad de atención temprana al conjunto de recursos para potenciar su desarrollo físico, psíquico e intelectual, y conseguir la máxima autonomía y calidad de vida. **Todo lo anterior, teniendo presente la aparición y el auge en estos últimos años de nuevos avances en técnicas y herramientas analíticas**, sobre todo en el ámbito de la genética que permiten una detección más eficaz y temprana de un mayor número de patologías.

# Recomendaciones

Tras analizar la consulta pública previa, AELMHU considera que el proyecto de Decreto por el que se regula la atención temprana en la Comunidad de Madrid va a desempeñar un papel relevante en la mejora de la calidad de vida de los pacientes y a continuación se aportan algunas recomendaciones.

#### Soluciones regulatorias:

- 1 GARANTIZAR EL ACCESO RÁPIDO Y EQUITATIVO AL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES**, configurándose este como un pilar fundamental en la universalización de la atención temprana. Es esencial reforzar en el decreto la coordinación entre niveles asistenciales sanitarios (Atención primaria – Hospital) para la detección y seguimiento de estos pacientes lo antes posible.
- 2 SOLICITAR LA INCLUSIÓN DEL MAYOR NÚMERO POSIBLE DE ENFERMEDADES RARAS EN EL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL COMO HERRAMIENTA COMÚN DE DETECCIÓN TEMPRANA Y ACCESIBLE**, priorizando la incorporación de todas aquellas patologías que dispongan de una técnica de cribado segura, efectiva y coste-efectividad adecuados y cuenten con un tratamiento aprobado e incluido en la Cartera Común Básica del Sistema Nacional de Salud.
- 3 SOLICITAR QUE EL PROCEDIMIENTO PARA LA INCLUSIÓN DE LOS CANDIDATOS A ATENCIÓN TEMPRANA** priorice a todo menor diagnosticado de una enfermedad minoritaria que sea crónicamente debilitante y definir como se debe realizar su seguimiento integral.



4

**SIGUIENDO EL EJEMPLO DE COMUNIDADES COMO ANDALUCÍA[1] DESDE AELMHU RECOMENDAMOS** la

inclusión de actuaciones de potenciación de cribado neonatal, dentro de las competencias de la Comisión Técnica de Atención Temprana de Madrid, Esta propuesta se asienta en el aprovechamiento de los recursos administrativos ya existentes en la Comunidad de Madrid y en la consideración del cribado neonatal como parte fundamental de la atención temprana. Esta nueva función, encontraría su encaje y sería paralela a la ya existente y relativa a la proposición al Pleno del Centro Regional de Coordinación y Valoración Infantil, de la realización de investigaciones y estudios que permitan conocer la prevalencia de discapacidades y etiologías.

[1] En la que se ha creado la Comisión Autónoma de cribados poblacionales y actividades preventivas de detección precoz

# aeLmhu

asociación española de laboratorios de  
medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos



aelmhu.es