

RESPUESTA A LA AUDIENCIA PÚBLICA

PROYECTO DE ORDEN POR LA QUE SE MODIFICAN LOS ANEXOS I, II, III Y VI 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.

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 enfermedades raras 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 COLABORAR** con organizaciones de pacientes, Administraciones públicas y otros agentes, en aras de aportar conocimiento y experiencia en el tratamiento de las EE.RR.
- 4 SUMAR ESFUERZOS** y apoyar la I+D+i para conseguir que nuevos medicamentos huérfanos lleguen al mercado.

Nuestro compromiso es contribuir a mejorar la salud y la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras/poco frecuentes, dando visibilidad a las patologías y poniendo en valor la investigación y los tratamientos para ellas, y tras haber analizado el proyecto de orden, a continuación, se aportan algunos comentarios.

Análisis

Los asociados que componen AELMHU realizan una importante labor investigadora que resulta en el desarrollo de fármacos que sean capaces de tratar este tipo de enfermedades que suelen desarrollarse en la niñez o infancia y que, por ser mayoritariamente genéticas y no contar con tanta evidencia ni estudios clínicos, la realización de un **diagnóstico eficaz y temprano** es vital.

Sin embargo, los datos en referencia al diagnóstico de las enfermedades raras en España son abrumadores. Un paciente con una enfermedad minoritaria espera una media de 6 años hasta obtener un diagnóstico. Así, una espera tan dilatada conlleva un deterioro incremental de su salud, que hace de la **detección 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.

En 2017 la Asociación elaboró, junto con más de 30 entidades del ámbito farmacéutico y científico, el informe sobre “Recomendaciones para la búsqueda de soluciones en el ámbito de Enfermedades Raras”, el mayor documento de consenso hasta el momento en el sector de las patologías poco frecuentes. Entre las recomendaciones plasmadas en el informe, se hace 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.**

En este sentido, desde la Asociación, celebramos que por la presente orden se incorpore al programa de cribado neonatal una nueva enfermedad endocrino-metabólica, la tirosinemia tipo I, además del cribado de las cardiopatías congénitas críticas y la modificación del programa de cribado poblacional de cáncer de cérvix.

Desde AELMHU **reconocemos los esfuerzos del Ministerio de Sanidad en el ámbito de salud preventiva**, impulsada por la **aparición y el auge** estos últimos años de **nuevos avances en técnicas y herramientas analíticas disponibles**, y su compromiso por mejorar la eficacia y equidad en el diagnóstico temprano a través de la inclusión del mayor

número posible de enfermedades raras en el cribado neonatal priorizando la incorporación de todas aquellas patologías que dispongan de una técnica y prueba de cribado diagnóstica validada, segura y efectiva. En este contexto, la Asociación considera esencial la presente modificación de los Anexos I, II, III y VI del Real Decreto 1030/2006 que amplía el número de patologías que puedan ser susceptibles de ser analizadas y detectadas mediante test de cribado en recién nacidos.

Por otro lado, nos gustaría destacar que existe una gran inequidad entre las Comunidades Autónomas debido a las diferencias existentes entre las mismas en esta materia. Algunas han incorporado a las pruebas de cribado neonatal más de 40 patologías y otras solo disponen de las 7 enfermedades que hasta hace dos años se recogían en la cartera de servicios comunes. Por otro lado, desde el año 2006 sólo se han incorporado 4 patologías nuevas en la cartera de servicios comunes.

Recomendaciones

Tras analizar la audiencia pública, AELMHU participa, en el Proyecto de Orden por la que se modifican los Anexos I, II, III y VI 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, con las siguientes recomendaciones:

- 1 Continuar con la incorporación de más enfermedades al programa de cribado neonatal** en línea con los avances producidos en algunas Comunidades Autónomas, garantizando la equidad en todo el territorio.
- 2 Acotar y reducir los tiempos del procedimiento de actualización de la cartera de servicios comunes**, recogido en el art. 8 del RD 1030/2006, mejorando la colaboración entre el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud y el Ministerio de Sanidad. Todo lo anterior con el fin de disminuir los plazos de integración de nuevas patologías en la lista de la cartera de servicios comunes. Armonizar los criterios de integración de patologías en la cartera de servicios comunes del SNS a nivel autonómico, nacional y europeo.
- 3 Aprovechar** las evaluaciones autonómicas para agilizar las futuras inclusiones de nuevas patologías en la lista de cribado.
- 4 Promover la colaboración con los gobiernos regionales en la investigación y desarrollo de técnicas y herramientas analíticas**, pues la detección temprana es un factor fundamental y determinante, tanto para el abordaje y progresión de las enfermedades, como para la calidad de vida de los pacientes y su entorno familiar, social y laboral.

- 5** En relación con lo anterior y reconociendo la implantación del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud; **impulsar** el desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad, de un **sistema de información que permita en los niveles autonómico y estatal** realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas poblacionales.
- 6** **Potenciar el avance en la** elaboración de un informe **técnico anual de evaluación del programa de cribado para su puesta a disposición de la ciudadanía y las administraciones en su página Web** lo antes posible. Asimismo, se impulsa el establecimiento de los protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud que permitan abordar en todas las comunidades autónomas, de manera homogénea y de acuerdo con criterios de calidad, los procesos de cribado.
- 7** **Promover el impulso de líneas de investigación en Enfermedades Raras**, en el marco del Consejo Interterritorial del SNS, favoreciendo el impacto del cribado en la progresión de estas patologías minoritarias.

aelmhu

asociación española de laboratorios de
medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos



aelmhu.es