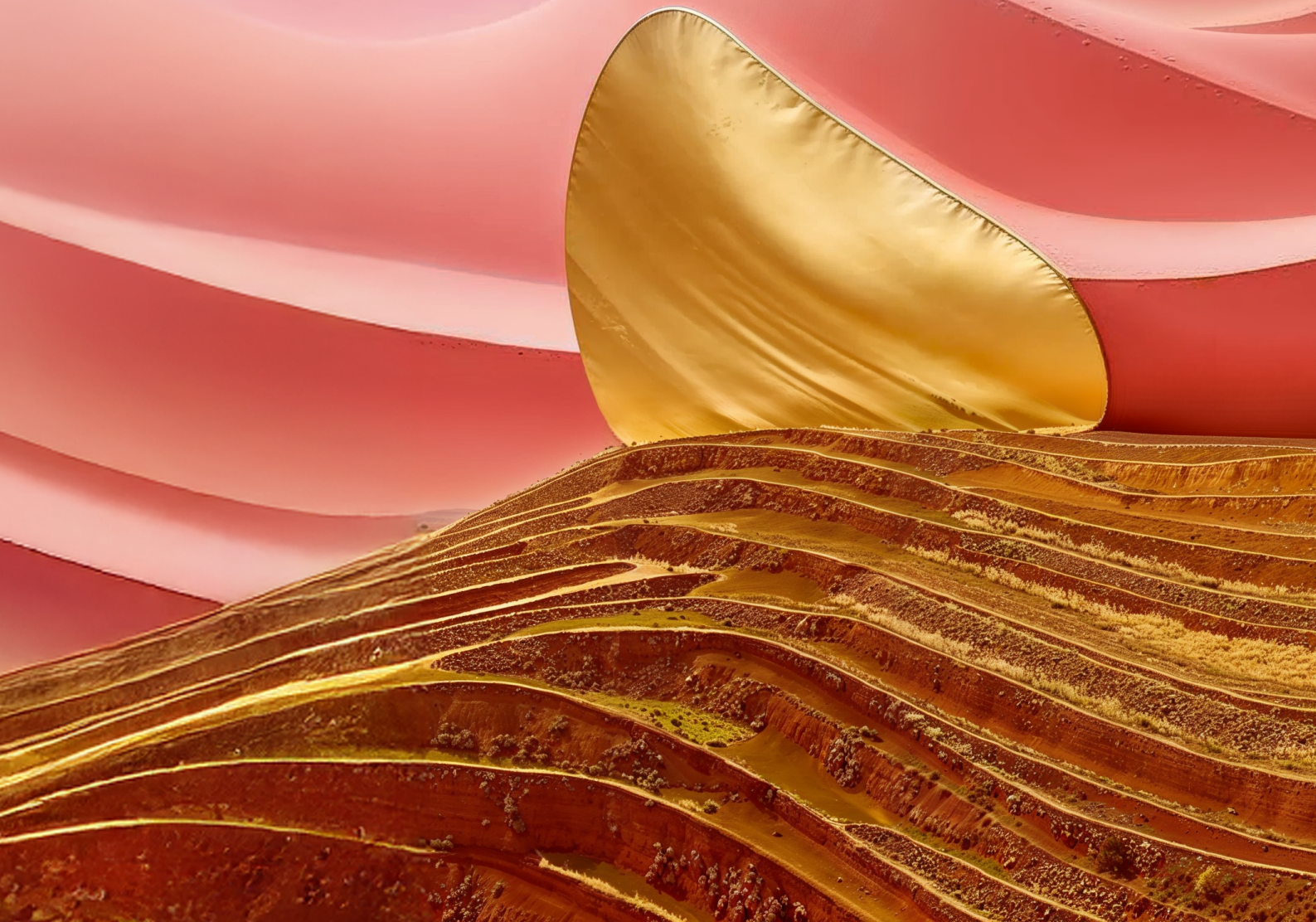


# RESPUESTA AL PROCEDIMIENTO DE CONSULTA PÚBLICA

ORDEN DEL CONSEJERO DE  
SANIDAD DEMODIFICACIÓN DE  
LA ORDEN DE 13 DE JULIO DE  
2007, DEL DEPARTAMENTO DE  
SALUD Y CONSUMO, POR LA QUE  
SE REGULA EL CRIBADO  
NEONATAL EN LA COMUNIDAD  
AUTÓNOMA DE ARAGÓN.

aeLmhu



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 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 MM.HH. 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. 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.**

Uno de los problemas que se han señalado desde AELMHU es la **gran inequidad existente entre las Comunidades Autónomas** debido a las diferencias entre las mismas en esta materia. Algunas han incorporado a su cartera de pruebas de cribado neonatal más de 40 patologías y otras solo disponen de las enfermedades que hasta ahora se recogen en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud.

**Por ello, desde la Asociación celebramos que Comunidades como Aragón, estén impulsando la ampliación de los cribados.** Gracias a la aparición y el auge, estos últimos años, de nuevos avances en técnicas y herramientas analíticas, que permiten una detección más eficaz y temprana de un mayor número de patologías, muchas CC.AA. han considerado que debe realizarse una actualización en el ámbito de salud preventiva mediante la inclusión de nuevas patologías que sean susceptibles de poder ser cribadas mediante sus respectivos Programas de Cribado Neonatal.

En este sentido, desde la Asociación, acogemos gratamente que por la presente orden se incorporen al programa de cribado neonatal de Aragón cuatro enfermedades endocrino-metabólicas más: el déficit de biotinidasa, la enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, la homocistinuria y la hiperplasia suprarrenal congénita; así como la concreción del programa de cribado neonatal de cardiopatías congénitas dentro de la cartera común de servicios de salud pública.

# Recomendaciones

Tras analizar el contexto de la consulta pública a la que se somete la Orden del Consejero de Sanidad de modificación de la Orden de 13 de julio de 2007, del Departamento de Salud y Consumo, por la que se regula el Cribado Neonatal en la Comunidad Autónoma de Aragón, AELMHU aporta a continuación algunas recomendaciones:

Soluciones regulatorias:

- 1 CONTINUAR CON LA INCLUSIÓN** del mayor número posible de EE.RR. 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** y cuenten con una solución terapéutica autorizada y comercializada en la UE.
- 2 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.
- 3 ACOTAR Y REDUCIR LOS TIEMPOS** del procedimiento de actualización de la cartera de servicios comunes.
- 4 GARANTIZAR EL ACCESO RÁPIDO Y EQUITATIVO** al diagnóstico de enfermedades. En este sentido, es esencial reforzar la coordinación entre niveles asistenciales sanitarios (Atención primaria – Hospital) para la detección y seguimiento de estos pacientes con enfermedades raras lo antes posible.
- 5 PROMOVER LA COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA 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.

# aelmhu

asociación española de laboratorios de  
medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos



aelmhu.es