

RESPUESTA A LA CONSULTA PÚBLICA PREVIA

CONSULTA PÚBLICA
PREVIA SOBRE EL
PROYECTO DE ORDEN
POR LA QUE SE
ACTUALIZA LA
CARTERA COMÚN DE
SERVICIOS DE SALUD
PÚBLICA



aeLmhu

CONSULTA PÚBLICA PREVIA SOBRE EL PROYECTO DE ORDEN POR LA QUE SE ACTUALIZA LA CARTERA COMÚN DE SERVICIOS DE SALUD PÚBLICA RELATIVA A INFORMACIÓN Y VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA, PROGRAMAS POBLACIONALES DE CRIBADO NEONATAL Y CÁNCER COLORRECTAL, Y OTROS APARTADOS DE LOS ANEXOS 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 Y SE MODIFICA LA ORDEN SCB/45/2019, DE 22 DE ENERO, POR LA QUE SE MODIFICA EL ANEXO 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, SE REGULA EL PROCEDIMIENTO DE INCLUSIÓN, ALTERACIÓN Y EXCLUSIÓN DE LA OFERTA DE PRODUCTOS ORTOPROTÉSICOS Y SE DETERMINAN LOS COEFICIENTES DE CORRECCIÓN Y SE MODIFICA LA ORDEN SND/606/2024, DE 13 DE JUNIO, POR LA QUE SE CREA EL COMITÉ ASESOR PARA LA CARTERA COMÚN DE SERVICIOS EN EL ÁREA DE GENÉTICA, Y 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.

La Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), es una organización de 25 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 (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**, con el objetivo 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 y que los pacientes tengan acceso a ellos.

Nuestra misión 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.

A continuación, ofrecemos nuestros comentarios y análisis a nivel general del Proyecto de Orden por el que se actualiza la cartera Común de Servicios de Salud Pública relativa a la información y vigilancia epidemiológica, programas poblacionales de cribado neonatal y cáncer colorrectal, seguido de nuestras recomendaciones específicas dirigidas a la identificación presintomática de enfermedades raras y ultrarraras, con el fin de tratar precozmente a toda la población infantil diagnosticada, ya que la realización de un diagnóstico eficaz y temprano es vital para el tratamiento de estos pacientes.

Análisis

Según datos recogidos por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en referencia al diagnóstico de las enfermedades raras en España, un paciente con una enfermedad minoritaria espera una media de seis años hasta obtener un diagnóstico. Esto conlleva un deterioro de su salud y en muchos casos, el desarrollo de una discapacidad y dependencia, 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 este sentido, **los asociados que forman parte de AELMHU realizan una importante labor investigadora e innovadora en el desarrollo de medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos** para el tratamiento de estas patologías, **aportando un valor terapéutico y social.**

Ya que estas enfermedades suelen debutar y/o desarrollarse en la niñez o infancia, la mayoría tienen origen genético y son complejas clínicamente en cuanto a su diagnóstico, manejo y tratamiento, además de estar consideradas como enfermedades crónicas.

El hecho de estar ante **enfermedades mayoritariamente genéticas** y de baja prevalencia, hace que los medicamentos huérfanos se diferencien del resto de fármacos, entre otras cosas, en las **dificultades que se dan a la hora de realizar los ensayos clínicos**, al no contar con un amplio espectro de evidencia y estudios clínicos, algo que sí ocurre con las patologías 3

más frecuentes. Por ello, y ante esta situación, **la realización de un diagnóstico eficaz y temprano**, además de permitir un **mayor conocimiento de la evolución natural de estas enfermedades** y un **pronóstico mucho más favorable**, es una **cuestión de vital importancia para el paciente y su familia.**

Para AELMHU, **la inclusión del mayor número posible de EE.RR. en el programa de cribado neonatal** es una reivindicación histórica, ya que desde 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 la acidemia propiónica, deficiencia primaria de carnitina, deficiencia de acil-coA deshidrogenasa de cadena muy larga, acidemias metilmalónicas (acidemia metilmalónica aislada y acidemia metilmalónica con homocistinuria), acidemia isovalérica, inmunodeficiencia combinada grave, atrofia muscular espinal y aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica.

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.

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 4

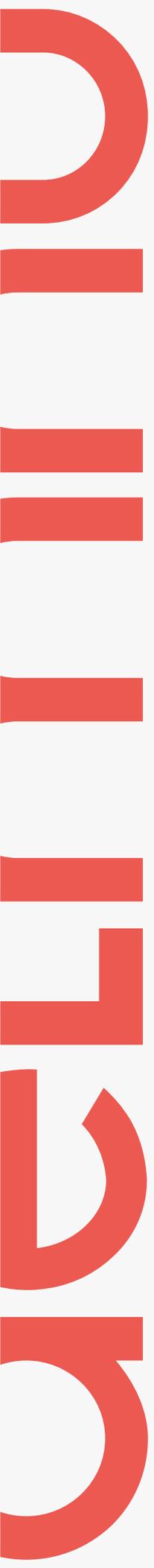
el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, con las siguientes recomendaciones:

- 1 Implementar un marco normativo:** el cribado neonatal es una actividad esencial de prevención secundaria en el contexto de la Salud Pública cuyo objetivo es la identificación presintomática de determinadas enfermedades congénitas en los recién nacidos. Por ello, consideramos necesario **implementar un marco normativo que garantice y promueva la armonización de todos los programas de cribado en nuestro país para garantizar la equidad en el acceso para toda la población diana.**
- 2 Incluir el 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.
- 3** Valorar la posibilidad de **incorporar** al programa de cribado neonatal el **cribado genético, priorizando las enfermedades graves** que se presenten durante la **infancia** y para las que su identificación temprana cuenta con evidencia científica que permite mejorar el pronóstico del paciente.

- 4** **Agilizar la incorporación de nuevas patologías.** Un **Sistema de decisión ágil que permita valorar la inclusión en el cribado neonatal de nuevas patologías con el fin de reducir el plazo de integración de éstas.** El futuro del cribado neonatal va a estar influido no sólo por la aparición de nuevas terapias para patologías que hasta hoy o hace muy poco tiempo no tenían tratamiento, sino también por la introducción de tecnologías emergentes aplicables a nuevos biomarcadores bioquímicos y al análisis del ADN mediante secuenciación masiva. Sería necesario que el sistema sanitario esté preparado para satisfacer las necesidades emergentes en el menor tiempo posible.
- 5** **Priorización de las evaluaciones autonómicas, así como aquellas enfermedades objeto de cribado incluidas en las carteras complementarias de una o más Comunidades Autónomas** para su evaluación e inclusión en la Cartera de Servicios Comunes del SNS con el fin de promover la homogeneización y cohesión territorial dentro del sistema.
- 6** Potenciar la **elaboración**, por parte del Ministerio de Sanidad, **de un informe técnico anual de evaluación del programa de cribado**, el cual no solo evalúe la calidad y rapidez de la gestión de muestras, sino también la implementación y acompañamiento posterior al diagnóstico.
- 7** Impulsar la implementación de un **mecanismo de financiación** a nivel nacional que garantice la **equidad en el cribado neonatal** en todo el territorio español.

- 8** Fomentar la **participación** de Asociaciones como **AECOM**¹ (Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo) – en la que están representados tanto los Centros de Cribado Nacional , como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (**CSUR**) y otras unidades especializadas en este grupo de Enfermedades Raras -, a la hora de **incorporar nuevas enfermedades al programa de cribado y definir los criterios de inclusión**. Contar con **profesionales Clínicos** (de niños y adultos), **Bioquímicos** y **Genetistas**, especialistas en **Dietética y Nutrición, y científicos e investigadores** de diferentes disciplinas **biomédicas** mejoraría en su conjunto el Programa de Cribado Español.
- 9** **Impulsar el desarrollo** por parte del Ministerio de Sanidad, **de un sistema de información interoperable que permita** en los niveles autonómico y estatal **realizar un correcto seguimiento y evaluación** de estos programas poblacionales.
- 10** Garantizar el acceso rápido y equitativo al diagnóstico de enfermedades. En el ámbito autonómico, 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.

¹ <https://aecom.com.es/sobre-aecom/>

- 
- 11** 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.
 - 12** Impulsar programas de formación continua y especializada para el personal sanitario responsable de los cribados neonatales, con el objetivo de **garantizar la excelencia** tanto en la ejecución técnica como en la atención al paciente y cuidadores.

aeLmhu

asociación española de laboratorios de
medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos



aelmhu.es