

MEMORIA
ANUAL
2024
de **lmhu**

ÍNDICE

01. CARTA *de la* PRESIDENTA

02. ÓRGANO de GOBIERNO y REPRESENTACIÓN

- 2.1 Órgano de Gobierno
 - 2.1.1 Nuevos asociados
 - 2.1.2 Reuniones del Órgano de Gobierno
- 2.2 Órgano de Representación
 - 2.2.1 Elecciones al Órgano de Representación

03. ACTIVIDADES

- 3.1 Informes
 - 3.1.1 Informes de Acceso
 - 3.1.2 Informe de Ensayos Clínicos para EE.RR.
 - 3.1.3 Informe sobre el valor social de los MM.HH.
- 3.2 Encuentros AELMHU
- 3.3 II Jornada Nacional de Terapias Avanzadas para EE.RR.
- 3.4 Actividades en colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- 3.5 Entrevistas con agentes del sector
- 3.6 Premios AELMHU

04. GRUPOS *de* TRABAJO

05. RELACIONES INSTITUCIONALES

- 5.1 Participación pública en proyectos normativos
- 5.2 Reuniones Institucionales
- 5.3 Estrategia de la Industria Farmacéutica 2024-2028

06. AELMHU *en* EVENTOS EXTERNOS

- 6.1 Eventos con participación de AELMHU
- 6.2 Otros eventos del sector

07. COMUNICACIÓN

- 7.1 Presencia de AELMHU en los medios
- 7.2 Entrevistas a AELMHU
- 7.3 Digital

08. ALIANZAS

- 8.1 Alianza con la Fundación Weber
- 8.2 Alianza con el Consejo General de Colegios Farmacéuticos (CGCOF)

09. AGRADECIMIENTOS

01. CARTA *de la* PRESIDENTA



Durante este año 2024, he asumido con enorme ilusión y sentido de responsabilidad la presidencia de AELMHU, agradecida por la confianza depositada en la nueva Junta Directiva por parte de las compañías que integran esta Asociación.

Es todo un honor dar continuidad al trabajo desarrollado, de la mano de las anteriores juntas directivas, en pro de la Asociación, consolidada hoy como una voz referente en el ecosistema de las enfermedades raras y ultrarraras y medicamentos huérfanos a nivel nacional. Nuestro compromiso es claro: seguir impulsando el conocimiento de las patologías raras, dar visibilidad a las necesidades de los pacientes y trabajar con todos los agentes implicados para que las personas que sufren estas enfermedades puedan tener un mayor y ágil acceso a los tratamientos huérfanos que tanto necesitan.

El año 2024 ha sido un periodo de importantes desafíos y oportunidades para el sector. En el ámbito legislativo, tanto en España como en Europa, se ha vivido un contexto de cambio y adaptación que podría impactar directamente en el acceso y disponibilidad de estos tratamientos innovadores. En Europa, la revisión de las políticas farmacéuticas y los procesos de evaluación de tecnologías sanitarias han estado en el centro del debate, buscando un equilibrio entre la innovación, la sostenibilidad financiera y el acceso equitativo para los pacientes.

En España, se han puesto en marcha diferentes iniciativas y reformas para mejorar la coordinación territorial, agilizar la financiación y fomentar la transparencia en la toma de decisiones relacionadas con los medicamentos huérfanos. Por este motivo, desde AELMHU hemos potenciado la necesidad de seguir avanzando en la investigación de estas patologías poco frecuentes y el desarrollo de nuevos tratamientos, y hemos demandado la necesidad de que la industria farmacéutica sea partícipe en todos los cambios y procesos legislativos. Es necesario que estos avances se traduzcan en acciones reales para los pacientes y dentro de un entorno favorable que nos permita impulsar la llegada de la innovación a España.

A este respecto, resaltar que el punto de inicio principal de este cambio ha sido la aprobación de la Estrategia de la Industria Farmacéutica. La cual ha marcado el inicio de un proceso detallado de revisión de la legislación farmacéutica en el que hemos trabajado durante los últimos años. Desde AELMHU, somos conscientes que esta transformación no es un proceso rápido, ya que requiere de tiempo para asegurar que las propuestas, particularmente las legislativas, sean las correctas para lograr un sistema armonizado, coordinado, sólido y ágil, para que nuestro país ofrezca un entorno atractivo y favorable para el sector farmacéutico.

Con todo ello, AELMHU ha seguido trabajando intensamente para posicionarse como interlocutor activo y riguroso en este contexto. Hemos reforzado nuestro papel como generadores de datos y facilitadores del diálogo, publicando actualizaciones anuales y cuatrimestrales de nuestro Informe Anual de Acceso a Medicamentos Huérfanos, así como informes técnicos que aportan datos sobre el valor social de los medicamentos huérfanos, ensayos clínicos para enfermedades raras y posicionamientos técnicos sobre temas de especial interés para el sector tanto a nivel regional como nacional. Además, la involucración de nuestros grupos de trabajo en el diálogo con stakeholders y la participación en consultas públicas y foros especializados ha crecido de forma significativa, lo que ha permitido seguir contribuyendo con autoridad y visión estratégica a la mejora continua del sistema.

Estas acciones, por supuesto, han respondido de forma coherente a la misión fundamental de AELMHU: impulsar el valor terapéutico y social de los medicamentos huérfanos y favorecer su acceso equitativo y temprano para quienes más lo necesitan, centrándose en dos líneas estratégicas. La primera, facilitando la generación de datos fiables que sirvan para la toma de decisiones basadas en evidencia, a través de estos informes; y la segunda, fomentando el diálogo permanente entre todos los agentes del sistema sanitario: administraciones públicas y agentes reguladores, industria farmacéutica, profesionales del sector y pacientes.

A lo largo del año, hemos mantenido un contacto constante con administraciones, sociedades científicas, asociaciones de pacientes y otros actores relevantes, convencidos de que solo mediante la colaboración podremos avanzar hacia soluciones más eficaces y sostenibles.

Quiero aprovechar este espacio para agradecer de corazón a todos los asociados de AELMHU, cuyo compromiso y esfuerzo diario son el motor que impulsa nuestra actividad. Gracias a su implicación, la asociación ha podido consolidar iniciativas y abrir nuevas vías de colaboración que enriquecen el ecosistema de las enfermedades raras y ultrarraras.

Igualmente, agradezco a las asociaciones de pacientes por su disposición, su testimonio constante y su confianza en nuestra labor. Ellos son la verdadera razón de ser de AELMHU y la inspiración para que sigamos trabajando con ilusión y rigor.

También extendiendo mis palabras de gratitud a nuestro equipo técnico, colaboradores y expertos externos, que con su trabajo, compromiso e involucración consolidan a AELMHU como una de las organizaciones de referencia tanto en el sector de los medicamentos huérfanos como en la industria Farmacéutica.

Mirando al futuro, somos conscientes de que el camino que tenemos por delante seguirá planteando muchos retos. La rapidez de los avances científicos, la necesidad de adaptarse a marcos regulatorios en evolución y la exigencia de garantizar la equidad y la sostenibilidad del sistema sanitario requieren una respuesta coordinada, meditada y constante por parte de todos los actores involucrados. En AELMHU, estamos convencidos de que, con diálogo, transparencia y un enfoque claro, centrado en el paciente, podemos transformar las expectativas en realidades tangibles.

Por eso, y en nombre de la Asociación, pensando en ese futuro, mostramos nuestro compromiso para seguir liderando y acompañando estos procesos para que se conviertan en acciones, siempre con el objetivo último de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras y ultrarraras en España.

Muchas gracias a todos por acompañarnos en esta apasionante etapa.

Beatriz Perales
Presidenta de AELMHU



02

ÓRGANO *de*

GOBIERNO

Y REPRESENTACIÓN

02. ÓRGANO *de* GOBIERNO *y* REPRESENTACIÓN

2.1 ÓRGANO *de* GOBIERNO

La **Asamblea General** es el Órgano de Gobierno de la Asociación, integrado por todos y cada uno de los asociados (a través de un representante designado) por derecho propio y en igualdad absoluta, que adopta sus acuerdos por el principio mayoritario o de democracia interna.



2.1.1 Nuevos *asociados*

Durante el año 2024, AELMHU incorporó **2 nuevos asociados**, alcanzando la cifra de 25 compañías asociadas. Estas incorporaciones fueron:

○ AOP HEALTH:

Compañía global de inmunología que desarrolla medicamentos basados en anticuerpos para pacientes que sufren de enfermedades autoinmunes graves y cáncer.



○ ASCENDIS PHARMA:

Empresa biotecnológica líder a nivel global que se dedica a la investigación y desarrollo de productos para tratar enfermedades complejas y devastadoras. Su enfoque abarca áreas como la neurología, neuropsiquiatría, inmunología especializada y enfermedades raras.



2.1.2 Reuniones *del* Órgano *de* Gobierno

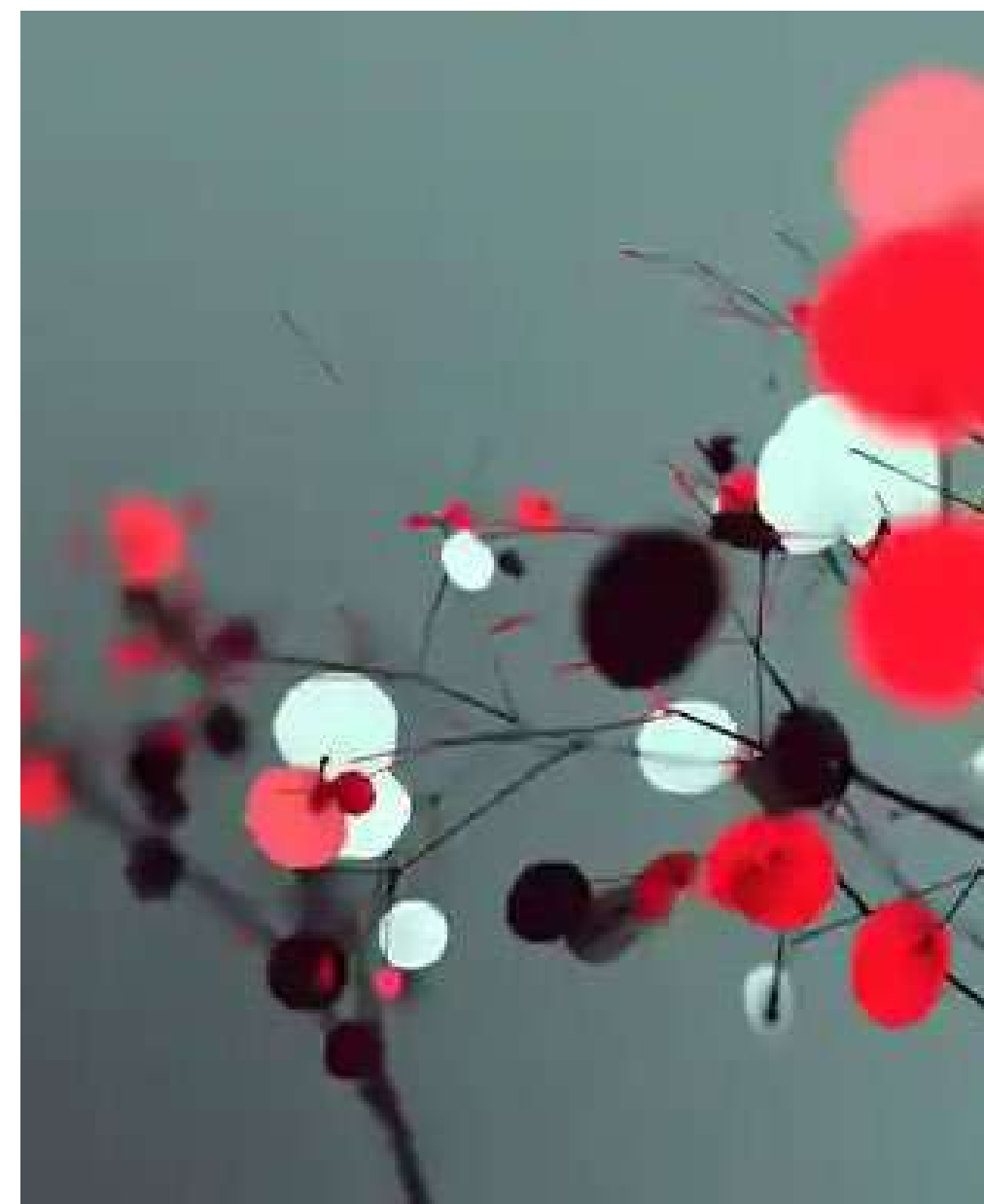
El Órgano de Gobierno se reunió en cinco ocasiones a lo largo de 2024, tanto de forma presencial como online, para tratar los asuntos de interés y actualidad para la Asociación:

DÍA	MES	CONVOCATORIA	TEMAS TRATADOS	FORMATO
8	Febrero	Asamblea extraordinaria	Plan Estratégico	Online
18	Marzo	Asamblea extraordinaria	- Plan Estratégico - Actualización acciones últimos meses	Online
31	Mayo	Asamblea ordinaria	- Aprobación cuentas 2023 - Elecciones al Órgano de Representación	Híbrido, presencial en Madrid
1	Octubre	Reunión actualización	- Plan Estratégico - Actualización acciones últimos meses	Online
28	Noviembre	Asamblea ordinaria	- Seguimiento Plan Estratégico - Presupuestos 2025	Híbrido, presencial en Madrid

2.2 *ÓRGANO de* *REPRESENTACIÓN*

El Órgano de Representación de la Asociación **es la Junta Directiva** y es la encargada de su administración y representación.

La elección de los miembros de la Junta Directiva se realiza mediante voto libre y secreto de los asociados. Este órgano de representación tiene la responsabilidad de tomar decisiones estratégicas y gestionar los asuntos de la Asociación, actuando en su nombre y velando por sus intereses.



2.2.1 Elecciones *del* Órgano *de* Representación

En mayo de 2024, la Asociación llevó a cabo elecciones a la Junta Directiva durante su I Asamblea Ordinaria del año, en las cuales **Beatriz Perales**, directora de Acceso al Mercado y Relaciones Institucionales de Sobi Iberia, fue designada presidenta de AELMHU por un período de dos años, conforme a lo establecido en sus estatutos. Beatriz asumió el cargo en sustitución de María José Sánchez, directora general de CSL Behring en España y Portugal, quien dirigió la Asociación desde 2021 hasta 2024. Tras la celebración de la Asamblea de mayo, María José pasó a ocupar la vicepresidencia.

En dicha Asamblea, los representantes y el equipo técnico pusieron en valor y agradecieron la gran labor llevada a cabo por **María José Sánchez**, durante su etapa al frente de la Asociación.

El nuevo Órgano de Representación también incorporó a **José Luis Moreno**, director general en Italia, España y Portugal de Ultragenyx, como secretario; **Sergio Bullón**, director general en España de Alnylam Pharmaceuticals, como tesorero una legislatura más; e **Iván Silva**, director de Acceso al Mercado para el clúster del Sur y director ejecutivo de España en Kyowa Kirin, como vocal.

Con esta nueva Junta, la Asociación reafirmó su compromiso, y el de sus empresas asociadas, de mejorar la situación de las personas y familias afectadas por enfermedades raras o poco frecuentes, impulsando el conocimiento de sus patologías, la investigación y el reconocimiento del valor terapéutico y social de los medicamentos huérfanos.

JUNTA DIRECTIVA 2024-2026



Beatriz Perales

PRESIDENTA

Directora de Acceso al Mercado, Relaciones Institucionales y Comunicación en Sobi para Iberia



Mª José Sánchez

VICEPRESIDENTA

Directora general de CSL Behring en España y Portugal



José Luis Moreno

SECRETARIO

Director general de Ultragenyx en España, Portugal e Italia



Sergio Bullón

TESORERO

Director general de Alnylam Pharmaceuticals en España



Iván Silva

VOCAL

Value & Access Director Southern Cluster & Country Manager en Kyowa Kirin en España



03

ACTIVIDADES

03. ACTIVIDADES

3.1 *INFORMES*

En línea con la misión de la Asociación de contribuir a mejorar la salud y la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras, AELMHU, desde su creación, fomenta la elaboración y el acceso a información fiable, precisa e imparcial, con el fin de facilitar un seguimiento constante de los progresos en el desarrollo de terapias huérfanas, así como de detectar los obstáculos que limitan el acceso de los pacientes a este tipo de tratamientos.

Durante 2024, la Asociación tuvo una actividad destacada y extensa en el ámbito de la información al promover **cinco informes**:

- ➔ **Informe Anual de Acceso** de los Medicamentos Huérfanos en España 2023.
- ➔ **Dos informes cuatrimestrales de Acceso** de los Medicamentos Huérfanos 2024.
- ➔ **Informe anual sobre Ensayos Clínicos** para enfermedades raras 2023.

- ➔ **Informe «Aspectos diferenciales de los medicamentos huérfanos** y su valor desde una perspectiva social», elaborado desde la Fundación Weber, con el apoyo de la Asociación.

Estas fuentes de información se han convertido en documentos fundamentales para entender la evolución de las enfermedades raras y la situación de los medicamentos huérfanos en nuestro país.



3.1.1 Informes *de Acceso*

AELMHU publica de forma anual y cuatrimestral informes de Acceso a los Medicamentos Huérfanos en España, un análisis que se ha consolidado como un referente tanto en el sector farmacéutico como en el ámbito de las enfermedades raras.

Los informes se centran en evaluar el número de tratamientos disponibles, los tiempos de aprobación y el estado de su financiación en España, basándose en datos obtenidos de fuentes públicas de la Unión Europea y del Ministerio de Sanidad del Gobierno de España.

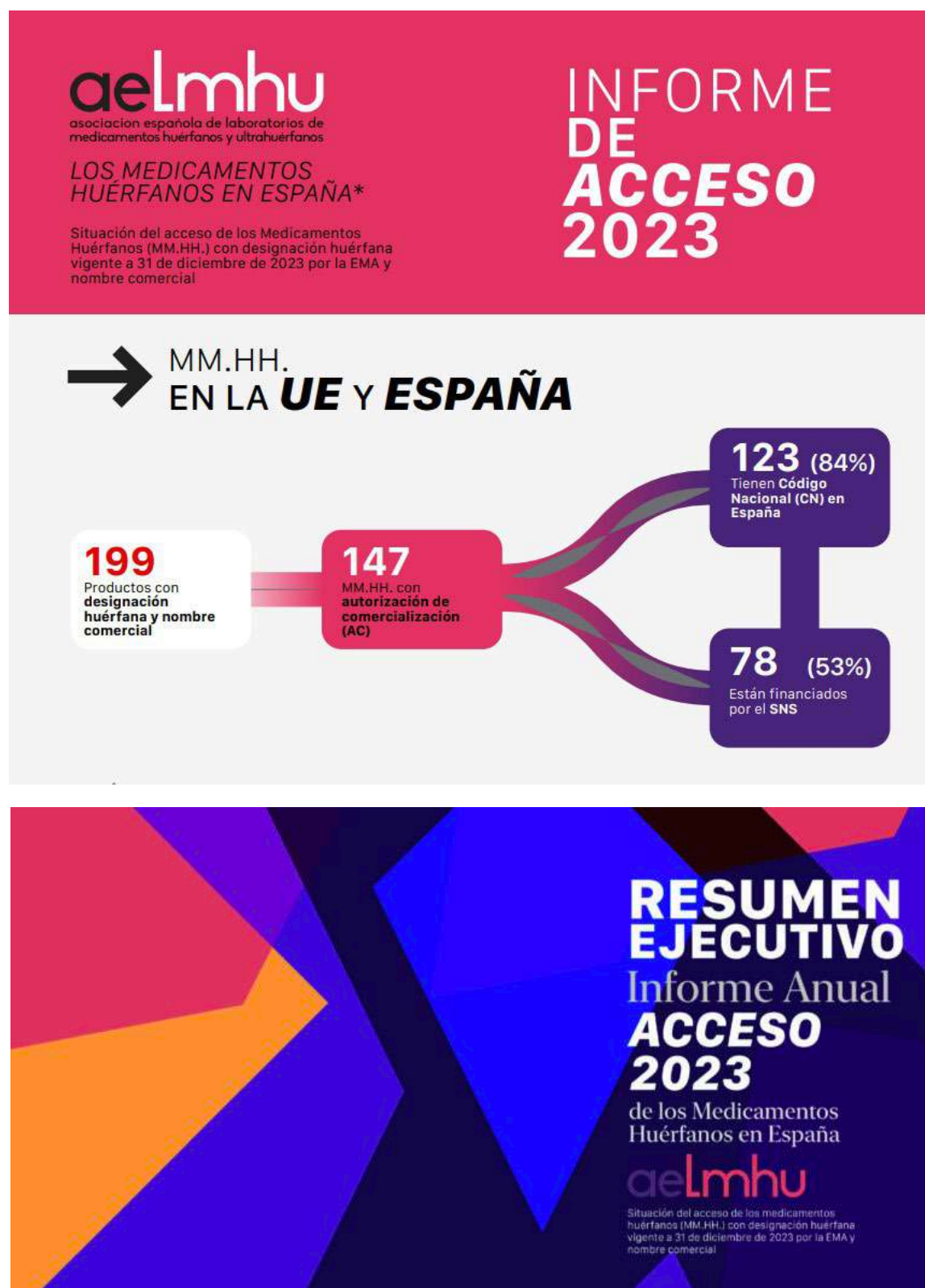
Estas actualizaciones proporcionan una visión detallada del acceso a terapias huérfanas en nuestro país.

Respecto a los datos del 2023, el informe de Acceso Anual contabilizó 199 medicamentos con nombre comercial y designación huérfana por parte de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), de los cuales **147 contaron con autorización de comercialización en la Unión Europea**.

[Puedes acceder a los Informes de Acceso aquí](#)

En el contexto nacional, se asignaron 10 nuevos códigos nacionales, **lo que elevó a 123 el número total de medicamentos con CN en España**, y se aprobó la financiación pública de 21 nuevos medicamentos huérfanos, **alcanzando así los 78 productos financiados por el Sistema Nacional de Salud (SNS)**.





Estos datos revelaron que llegaron a nuestro país el 84% de los medicamentos huérfanos autorizados en Europa, aunque solo el 53% de ellos se financió por nuestro SNS. De ellos, casi la mitad presentaron restricciones en sus indicaciones aprobadas o bien indicaciones que no fueron financiadas.

Uno de los avances más significativos reflejados en el informe fue la **reducción del tiempo medio necesario para obtener una decisión de financiación, que pasó de 34 meses en 2022 a 23 meses en 2023**, situándose por primera vez por debajo del umbral de dos años.

A pesar de estos progresos, el informe puso de manifiesto que **45 medicamentos huérfanos seguían a la espera de financiación en España**, y que el 49% de ellos siguió sin resolución favorable.

Además, por segundo año consecutivo, **ninguna terapia avanzada consiguió financiación por parte del SNS**, lo que evidencia la necesidad de revisar los criterios y procedimientos actuales.

Respecto a la primera actualización cuatrimestral de 2024, entre los meses de enero y abril, se **asignaron 9 nuevos Códigos Nacionales** y **9 nuevos medicamentos obtuvieron la designación huérfana**, hasta alcanzar los **128 productos huérfanos con Código Nacional**, de los cuales **85 estaban financiados en nuestro país**.

Por otro lado, el **tiempo de espera** entre la obtención del código nacional y su financiación se mantuvo en **23 meses en el primer cuatrimestre de 2024, dando como resultado 43 medicamentos huérfanos con Código Nacional sin financiar** en nuestro país.

Para la segunda parte del año, el informe cuatrimestral, que comprendía los meses de mayo y agosto, reflejó la incorporación de **7 nuevos medicamentos huérfanos, 4 tratamientos** consiguieron la autorización de comercialización, **y 7 más recibieron el Código Nacional**, mientras que **3** fueron financiados.

En total, los productos huérfanos que contaban con código nacional ascendieron a **un total de 132**, de los que **85 estaban financiados, el equivalente a un 64% del total**.

Las publicaciones de AELMHU, además de considerarse documentos de interés para sus *stakeholders*, consiguieron posicionarla como una voz autorizada en el campo de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.

Para la Asociación es una auténtica responsabilidad saber que sus informes se han convertido en la principal referencia de datos sobre el acceso de los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos en España.



3.1.2 Informe *de* Ensayos Clínicos *para* EE.RR.

El Informe de Ensayos Clínicos sobre Enfermedades Raras en España, publicado de forma anual con motivo del Día Internacional del Ensayo Clínico, que se celebra el 20 de mayo, subraya la importancia de continuar fomentando la innovación en España en el ámbito de los ensayos clínicos y reafirma el compromiso de los miembros de AELMHU con la investigación y el desarrollo de nuevas terapias.

El informe, publicado sobre los datos de 2023, reveló que, durante ese año, se autorizaron en España **834 ensayos clínicos, de los cuales 190 correspondieron a enfermedades raras**, aunque esta cifra supuso un descenso del 10% respecto a los datos de 2022.

En contraposición, como dato positivo, destacó el aumento significativo de los ensayos clínicos en las primeras fases de desarrollo, que crecieron **un 19% respecto al año anterior**.

La industria farmacéutica se consolidó como principal impulsora de los ensayos clínicos para enfermedades raras en España, **al representar el 96% del total, un punto más que en el año anterior**.

Como balance de los datos de los últimos cinco años, **entre 2019 y 2023 se realizaron en España 4.610 ensayos clínicos, de los cuales 1.032 (el 22%) se centraron en enfermedades raras**.

[Puedes acceder a los Informes de Ensayos Clínicos aquí](#)



3.1.3 Informe *sobre el valor social de los medicamentos huérfanos*

Elaborado por la Fundación Weber, con la colaboración de AELMHU, el Informe “**Aspectos diferenciales de los medicamentos huérfanos y su valor desde una perspectiva social**”, analizó las particularidades de estas terapias y el valor que generan en distintos ámbitos de la sociedad, a lo que se suma el beneficio sustancial sobre la salud y la calidad de vida de los pacientes de enfermedades raras y su entorno.

Por ello, disponer de tratamientos efectivos para las enfermedades raras impacta positivamente en ámbitos como la productividad laboral o las necesidades y cargas de cuidados personales, pudiendo aportar una importante reducción de costes directos e indirectos tanto para el sistema sanitario como para la sociedad.

Por ejemplo, el Informe reseñó que la introducción de tratamientos en enfermedades metabólicas puede reducir los costes directos en más de un 80%, y en las hematológicas e inmunológicas los indirectos pueden llegar a disminuirse hasta el 88%.

Gracias al convenio de colaboración de la Fundación Weber y AELMHU, **el Informe se presentó en el V Curso de verano de NewsRare**, celebrado el 25 y 26 de septiembre de 2024.

[Puedes acceder al Informe sobre el valor social de los MM.HH. aquí](#)



La primera jornada del curso, patrocinada por la Asociación, contó una mesa inaugural de excepción, interviniendo **Sergio Bullón**, miembro de la Junta Directiva de AELMHU, **José Luis Poveda**, jefe de Servicio de Farmacia del Hospital La Fe de Valencia, y **Álvaro Hidalgo**, presidente de la Fundación Weber.

A continuación, intervino **Néboa Zozaya**, economista de la salud y una de las autoras del Informe, quien explicó el contenido del documento, cuya finalidad es la de ofrecer una visión actualizada y completa sobre los Medicamentos Huérfanos, destacando su valor clínico, sanitario y social.

También se abordaron los desafíos y avances en la investigación, acceso y regulación de los medicamentos huérfanos, así como la falta de financiación y datos epidemiológicos, las desigualdades regionales en el acceso a estos medicamentos en España y la necesidad urgente de establecer procesos regulatorios más ágiles y eficientes.



Posteriormente, tuvieron lugar dos mesas de debate, la primera **sobre 'Investigación en medicamentos huérfanos'**, moderada por **Álvaro Hidalgo**, presidente de la Fundación Weber, con **Fernando Méndez**, del Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMA, **Jorge Francisco Gómez**, coordinador de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), y **Rocio Sánchez-Carpintero**, presidenta de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP), para abordar los retos y oportunidades en la investigación de medicamentos huérfanos, donde se destacó la necesidad de colaboración entre agencias, sociedades científicas y clínicos para el abordaje de estas patologías.

La segunda, centrada en el **'Acceso y equidad en medicamentos huérfanos'** contó con la intervención de **Ana Rosa Rubio**, coordinadora del Área de Farmacia del Servicio de Salud de Castilla La Mancha (SESCAM), **Elena Casaus**, jefa de la División de la Unidad de Terapias Avanzadas del Servicio Madrileño de Salud (SERMAS), y **Juan Carrión**, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), donde se debatió sobre las desigualdades en el acceso a medicamentos huérfanos entre comunidades autónomas, planteando propuestas para mejorar la equidad y sostenibilidad del sistema y haciendo especial hincapié en la necesidad de una estrategia nacional coordinada.

Después del debate, tuvo lugar la entrega del **IV Premio Protagonista del Año en Enfermedades Raras, un reconocimiento para la Asociación Síndrome 22q11**, por su contribución significativa a la mejora de la calidad de vida de los pacientes de patologías poco frecuentes.

Con ello, la clausura de esta jornada estuvo a cargo de **César Hernández**, director general de Cartera Común de Servicios del Sistema de Salud y Farmacia del Ministerio, quien abordó los retos actuales en torno al acceso y financiación de los medicamentos huérfanos.



3.2 ENCUENTROS *AELMHU*

Dada su gran acogida durante los años anteriores, en 2024 la Asociación siguió llevando a cabo encuentros, especializados y exclusivos, para sus asociados, cuyo objetivo fue crear un espacio de debate con terceras partes relevantes del sector sanitario y político, con el objetivo de promover el diálogo, compartir conocimientos e intercambiar opiniones, experiencias e ideas sobre un área o tema relevante para todos los agentes implicados. Prueba de ello fueron los más de **100 asistentes en los ocho encuentros** llevados a cabo en 2024:

JUNIO: 2 encuentros

- ➔ **Elena Casaus**, jefa de División de la Unidad de Terapias Avanzadas de la Comunidad de Madrid.
- ➔ **Rubén Moreno**, exsecretario general de Sanidad y Consumo, del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

JULIO

- ➔ Visita al **Edificio de la Red Únicas** y al **Hospital Sant Joan de Déu** (Barcelona).

SEPTIEMBRE

- ➔ Encuentro con **Milena Peraíta**, responsable de Uso Compasivo en la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

OCTUBRE

- ➔ Encuentro con **Raquel Yotti**, comisionada del Plan Estratégico para la Recuperación y Transformación Económica (PERTE) para la Salud de Vanguardia, del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades.

NOVIEMBRE: 3 encuentros

- ➔ **Eleni Pitta** y **Ana Rossignoli**, miembros del Grupo de Coordinación de HTA/Subgrupo de Metodología. Área de IPT y ETS de la AEMPS.
- ➔ **Domingo Lamuño**, presidente de la Asociación Española de Referencia en los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM).
- ➔ **Lluís Alcover** y **Claudia Gozalo**, abogados del Despacho Faus & Moliner.





3.3 II JORNADA NACIONAL de TERAPIAS AVANZADAS para EE.RR.

El evento, que se celebró en el Auditorio de la Universidad Camilo José Cela, permitió escuchar a diferentes miembros de la Administración Pública, asociaciones nacionales, patronales y diferentes profesionales de la salud.

Durante la sesión, se subrayó la importancia de adoptar un enfoque colaborativo para superar los desafíos regulatorios y económicos que limitan el acceso a tratamientos innovadores.

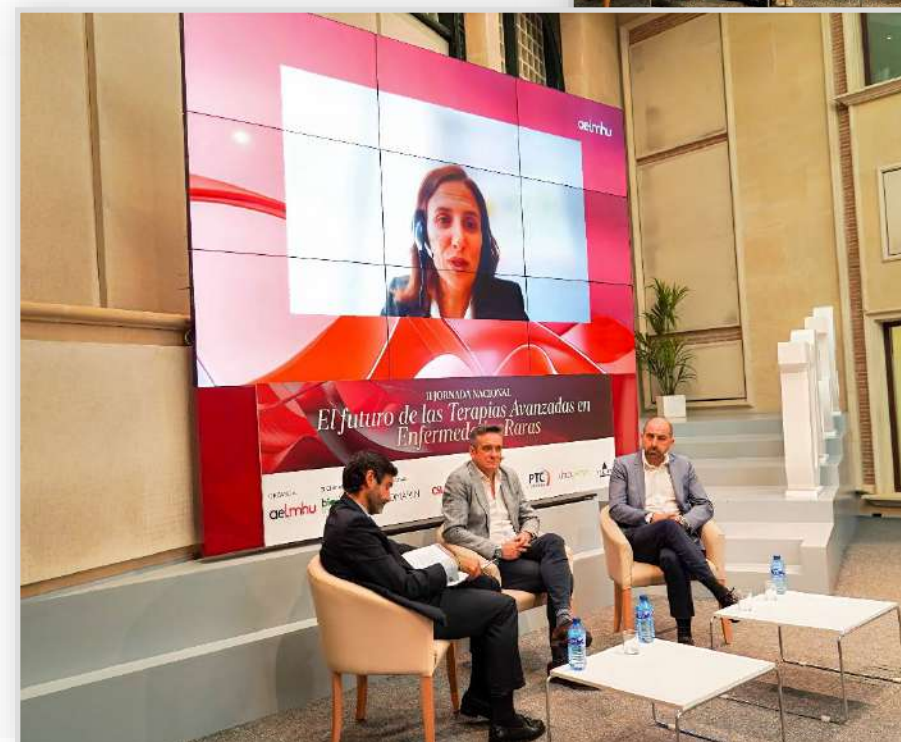
La jornada fue inaugurada por **Raquel Yotti**, comisionada del PERTE para la Salud de Vanguardia del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, y **Beatriz Perales**, presidenta de AELMHU, y contó con ponentes de excepción como **Sol Ruiz**, jefa de División de Productos Biológicos, Terapias Avanzadas y Biotecnología de la AEMPS, y **Álvaro Hidalgo**, economista de la Salud, catedrático y director del Grupo de Investigación en Economía de la Salud y Gestión Sanitaria de la Universidad de Castilla La Mancha (UCLM).



A continuación, **Marian Corral**, directora ejecutiva de AELMHU, que ejerció de ‘maestra de ceremonias’, presentó las dos mesas de debate centrales de la jornada:

En la primera, bajo el nombre de ‘**Evaluación, Financiación y Compra Pública**’, moderada por **Jorge Mestre**, economista de la Salud, participaron: **José Luis Poveda**, gerente del Hospital Universitario i Politècnic La Fe; **Juan Manuel Fontanet**, representante del Área del Medicamento del Servicio Catalán de Salud; **Elena Casaus**, jefa de la División de la Unidad de Terapias Avanzadas de la Comunidad de Madrid; y **Lluís Alcover**, abogado especialista en derecho farmacéutico de Faus & Moliner Abogados.

En la segunda mesa, ‘**Avances y Desafíos Clínicos**’, moderada por **Borja Smith**, director general de BioInnova Consulting, intervinieron: **Víctor Jiménez**, jefe de Servicio de Hematología del Hospital Universitario La Paz; **Alessandra Magnani**, responsable de la Plataforma de Terapias Avanzadas e Inmunoterapia del Hospital Sant Joan de Déu; y **Javier García**, director del Departamento de Desarrollo de Medicamentos de Terapias Avanzadas del ISCIII.





Los ponentes de ambas mesas coincidieron en la necesidad de aumentar la inversión en investigación para enfermedades poco frecuentes, mejorar la regulación para hacerla más eficiente y flexible, implementar políticas de compra que garanticen precios accesibles, y tener en cuenta factores no económicos en la evaluación de las terapias huérfanas. Asimismo, se destacó la urgencia de establecer mecanismos que aseguren un acceso equitativo y sostenible a los tratamientos para los pacientes que lo requieren, fomentando la colaboración entre los diferentes actores del sistema sanitario para alcanzar este objetivo común.

A modo de clausura, **Isabel Motero**, directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), acudió en representación de los pacientes, subrayando la importancia de agilizar el acceso estas terapias, dado su impacto en la vida de quienes padecen enfermedades raras.

Iván Silva, vocal de la Junta Directiva de AELMHU, clausuró la jornada agradeciendo la implicación de todos los participantes, destacando el éxito del encuentro y la obligatoriedad de establecer colaboración y trabajo conjunto para el abordaje de las patologías poco frecuentes y sus tratamientos.

El evento fue posible gracias al apoyo de BioMarin, CSL Behring, Novartis, PTC Therapeutics, Ultragenyx y Vertex, compañías asociadas a AELMHU.

3.4 ACTIVIDADES *en COLABORACIÓN con la FEDERACIÓN ESPAÑOLA de ENFERMEDADES RARAS (FEDER)*

Durante 2024, se llevaron a cabo diversas acciones formativas junto a FEDER, divididas en dos temáticas:

○ Sesiones de formación sobre acceso a los medicamentos huérfanos

Se ofrecieron **tres sesiones dirigidas a ayudar al movimiento asociativo** a comprender el proceso que siguen los medicamentos para enfermedades raras. Durante estas sesiones, se presentó un panorama general del recorrido de estos medicamentos, que abarca desde su desarrollo clínico, la designación como medicamentos huérfanos, la autorización de comercialización, tanto a nivel europeo como nacional, hasta la decisión sobre su precio y reembolso, concluyendo con su lanzamiento al mercado.

Estas formaciones **se realizaron de forma segmentada**: primero, los asistentes que poseían un nivel inicial en temática de acceso, en formato presencial, y después los niveles intermedio y avanzado, en formato online.



○ Sesión de portavocía

La sesión formativa de portavocía se enfocó en **mejorar las competencias comunicativas de los nuevos portavoces de la Federación**. El objetivo de esta sesión fue facilitar las herramientas necesarias a un grupo compuesto por miembros de la Junta Directiva y a la dirección de FEDER, para que pudieran desarrollar sus habilidades comunicativas y desempeñar eficazmente su rol como portavoces. Para ello, se llevó a cabo en formato presencial y contó con formadores especializados en medios de comunicación, como Elena Argandoña, **periodista, experta en Comunicación Corporativa y formadora en habilidades comunicativas**.

Estas formaciones se enmarcaron dentro del convenio de colaboración entre FEDER y AELMHU, y en esta ocasión **fueron lideradas por el grupo de trabajo de Cocreación con las Asociaciones de Pacientes**. De este modo, AELMHU reiteró su compromiso con la sensibilización y visibilización de las enfermedades raras, así como con el acceso a sus tratamientos, promoviendo a la vez una colaboración estrecha con las asociaciones de pacientes.



3.5 ENTREVISTAS *con* AGENTES *del* SECTOR

Desde septiembre de 2024, como iniciativa propuesta por el grupo de trabajo de Cocreación con las Asociaciones de Pacientes, se publicaron una serie de entrevistas con diversos agentes clave del sector sanitario, incluyendo médicos, pacientes, asociaciones del sector y expertos, con el objetivo de dar visibilidad a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.

A través de estas conversaciones, se buscó generar conciencia sobre los retos que enfrentan tanto los pacientes como los profesionales de la salud, así como destacar la importancia de la investigación y el acceso a terapias innovadoras que mejoren la calidad de vida de quienes padecen estas patologías poco frecuentes.

En total, desde septiembre hasta diciembre de 2024, se publicaron un total de 11 entrevistas:

SEPTIEMBRE

- ➔ **Elena Arcega**, presidenta de la Asociación para la lucha contra las enfermedades biliares inflamatorias, Albi España.
- ➔ **Peter Löffelhard**, presidente de la Asociación de Afectados por Neoplasias Mieloproliferativas, MPN España.
- ➔ **Cristina Pascual**, experta en enfermedades hematológicas y tesorera del grupo español de Aféresis (GEA) y presidenta del Grupo Español de Trombocitopenia Inmune (GEPTI).



OCTUBRE

- ➔ **Doctor Miguel Ángel Torralba y Marisol Prieto**, paciente y presidenta de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG).
- ➔ **Doctora Begoña Polo**, del área de Gastroenterología y Hepatología Pediátrica, del Hospital La Fe de Valencia.
- ➔ **Doctora Montserrat Morales**, coordinadora de la Unidad de Adultos de Enfermedades Raras y Errores Congénitos del Metabolismo del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid.
- ➔ **Sonia Fernández**, presidenta de la Asociación de Pacientes Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados (AERYOH).
- ➔ **Rosa Pérez**, presidenta de la Asociación Española contra la Quilomicronemia Familiar y paciente de esta misma enfermedad poco frecuente.

NOVIEMBRE

- ➔ **Jordi Cruz**, director de MPS Lisosomales, y el **doctor Álvaro Hermida**, clínico de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Clínico Universitario de Santiago.

DICIEMBRE

- ➔ **Doctor Jorge Francisco Gómez Cerezo**, jefe del Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Infanta Sofía y Coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI).





3.6 PREMIOS AELMHU

Los Premios AELMHU se han consolidado como una **tradición y un referente** en el sector farmacéutico, de investigación y en las asociaciones de pacientes con enfermedades raras.

El objetivo de estos galardones es **reconocer la labor de profesionales y organizaciones y distinguir a los mejores proyectos asistenciales, de divulgación y sensibilización sobre las patologías minoritarias.**

La participación estuvo abierta a personas físicas y jurídicas dedicadas a la investigación, divulgación o sensibilización sobre este tipo de enfermedades, con residencia o actividad en España y se diferenciaron las siguientes categorías:

PREMIO AL MEJOR PROYECTO ASISTENCIAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS

PREMIO A LA MEJOR TRAYECTORIA PROFESIONAL INVESTIGADORA EN EL CAMPO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

PREMIO AL MEJOR PROYECTO DE DIFUSIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

PREMIO A LA MEJOR LABOR DE COMUNICACIÓN, DIVULGACIÓN Y/O CONCIENCIACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

PREMIO HONORÍFICO AELMHU

La edición de 2024 contó, un año más, con un jurado externo e independiente, formado por los siguientes **profesionales de reconocido prestigio** en la investigación de estas enfermedades, en el ámbito de la salud y de la comunicación:

Jesús Aguilar. Presidente del Consejo General de Colegios Farmacéuticos (CGCOF)

Eva Bermejo. Directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

Susana Fernández. Vicepresidenta de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS)

Carmen Fons. Vocal de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP)

Javier García. Presidente de la Federación de Asociaciones Científico Médicas Españolas (FACME)

Antoni Gilabert. Director de Innovación y Partenariado en el Consorcio de Salud y Social de Cataluña

Jorge Francisco Gómez. Coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

María Esperanza Marcos. Presidenta de Sección de Derecho Sanitario del Ilustre Colegio de la Abogacía de Madrid

Jorge Mestre. Economista de la salud

Jordi Nicolás. Vicepresidente de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH)

Manuel Pérez. Vicepresidente de la Fundación Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras (MEHUER)

Belén Pérez. Vicepresidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Raquel Sánchez. Abogada y portavoz del Premio Honorífico 2023

Marian Corral. Directora de AELMHU (con voz, pero sin voto)

La reunión para el fallo de jurado tuvo lugar el 29 de septiembre y, tras hacer públicos los ganadores, se comenzó a trabajar en la organización de la ceremonia de entrega, que se celebró en noviembre.

CEREMONIA DE ENTREGA

La periodista **María Rey** fue la maestra de ceremonias de la entrega de premios.

Durante la inauguración, **Beatriz Perales**, presidenta de AELMHU, expresó su agradecimiento por la destacada participación y por el trabajo realizado por el jurado. Asimismo, destacó y valoró de manera positiva la labor de los asociados a lo largo de todo el año, **y tuvo unas palabras en recuerdo de las víctimas del desastre de la DANA**, que también impidió que uno de los galardonados pudiera acudir a recibir el premio.

El proceso de valoración y selección de los premiados fue presentado por **Raquel Sánchez**, abogada y portavoz del Premio Honorífico 2023, en representación del jurado. En su intervención, felicitó a los galardonados por la excelencia de sus proyectos y los animó a continuar esforzándose en la investigación para lograr avances que beneficien la vida de los pacientes.



PREMIO AL MEJOR PROYECTO ASISTENCIAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS PARA PROGRAMA PRIMERA ESTRELLA MARÍA DE VILLOTA DE LA FUNDACIÓN ANA CAROLINA DÍEZ MAHOU

Este programa combina atención médica, psicológica y deportiva para mejorar la calidad de vida de estos pequeños pacientes. El galardón fue recogido por **Javier Pérez-Mínguez**, director de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, que hizo especial énfasis en la importancia de continuar trabajando para ofrecer un futuro mejor a los afectados por estas patologías. El premio fue entregado por **Belén Pérez**, vicepresidenta de la Asociación Española de Genética Humana, y **Raquel Sánchez**.



PREMIO A LA MEJOR TRAYECTORIA PROFESIONAL INVESTIGADORA EN EL CAMPO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Fue para **Lluís Montoliu José**, destacado investigador en el campo del albinismo y pionero en la biotecnología aplicada y la edición genética, que recibió el premio de la mano de **María Esperanza Marcos**, presidenta de Sección de Derecho Sanitario del Ilustre Colegio de la Abogacía de Madrid, y **Jorge Mestre**, economista de la salud.



PREMIO AL MEJOR PROYECTO DE DIFUSIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

‘Corre, frena la Ataxia Telangiectasia’, de la Asociación Española de Familias Afectadas por Ataxia Telangiectasia (AEFAT), fue el proyecto premiado. De la mano de **Susana Fernández**, vicepresidenta de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS), y **Antoni Gilabert**, director de Innovación y Partenariado en el Consorcio de Salud y Social de Cataluña, recogieron el galardón **Rosa Casbas**, responsable de Comunicación de la asociación, y **Álvaro de Arqués**, uno de los asociados y afectado por esta patología poco frecuente.



PREMIO A LA MEJOR LABOR DE COMUNICACIÓN, DIVULGACIÓN Y/O CONCIENCIACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Fue otorgado a **José Luis Poveda Andrés**, gerente del Hospital Universitari i Politècnic La Fe, quien no pudo asistir presencialmente a los premios por la situación que se vivía en ese momento en Valencia con la DANA e intervino en *streaming*.

En diciembre, la presidenta de AELMHU, **Beatriz Perales**, y su directora, **Marian Corral**, acudieron presencialmente al Hospital La Fe de Valencia a hacerle entrega a José Luis Poveda de su premio y agradecerle su labor en el ámbito de las enfermedades raras.



PREMIO HONORÍFICO AELMHU 2024

Elegido por todos los Asociados de AELMHU, se otorgó (a título póstumo) **en reconocimiento a la trayectoria y esfuerzo del Dr. Josep Torrent – Farnell**. El galardón fue entregado por **César Hernández**, director general de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y de Farmacia, y **los miembros de la Junta Directiva de AELMHU**.

Iolanda Arbiol, directora de la Fundació Dr. Torrent-Farnell, quien tuvo la suerte de compartir muchos años trabajando al lado del doctor Torrent, quiso dedicarle unas palabras muy emotivas de reconocimiento por su incansable labor para mejorar la vida de los pacientes con enfermedades raras. Después, **el galardón fue entregado a su familia, su hermana Carme y su sobrino**, quienes agradecieron profundamente este homenaje.



César Hernández clausuró el evento destacando el compromiso social de todos los actores involucrados en el apoyo a las personas con enfermedades raras. El director general de Cartera Común de Servicios del SNS y de Farmacia subrayó que el Ministerio de Sanidad trabaja para acelerar la inclusión de nuevos medicamentos en la cartera pública, con el objetivo de facilitar su acceso a los pacientes. Sin embargo, también reconoció que existen retos aún por abordar, como el diagnóstico y cribado de estas enfermedades, así como la mejora de la atención sanitaria para los afectados.



La gala concluyó con la ponencia de **Cisco García**, abogado de profesión que, tras un accidente haciendo snowboard en diciembre de 2015, decidió reinventarse y dedicarse por entero al tenis en silla, deporte en el que debutó como profesional en 2018.

Cisco, además de emocionar al público con su historia de superación, puso el broche final a una gala, un año más, cargada de sensibilidad.

Puedes ver la gala completa en el canal de YouT de AELMHU

[Gala de los premios AELMHUU](#)













04

GRUPOS *de*

TRABAJO

04. GRUPOS *de* TRABAJO

Con el objetivo de abordar ámbitos concretos de forma específica, ágil y eficiente, la Asociación siguió contando con sus grupos de trabajo, llevando a cabo **acciones alineadas con la actualidad política e institucional**, así como con los avances en el ámbito sanitario u otros sectores relevantes para sus miembros.

Durante el ejercicio de 2024, AELMHU trabajó con cuatro grupos activos:

- Acceso
- Terapias Avanzadas
- Asuntos Políticos y Agenda Legislativa
- Cocreación con las asociaciones de pacientes de Enfermedades Raras

Los grupos, que cuentan con **dos portavoces cada uno**, se reúnen mensualmente para compartir información de interés e intercambiar opiniones sobre asuntos de actualidad para las compañías

Todo ello, **con el propósito de promover proyectos, detectar áreas de trabajo, crear documentos de posicionamiento y diseñar e implementar actividades que sean de interés**, de acuerdo con los objetivos marcados por el plan estratégico aprobado por la Asamblea General de la Asociación.

A lo largo de 2024, se reafirmó el interés de las compañías por formar parte de estos grupos de trabajo, **que se han visto reforzados con la entrada de nuevos miembros, superando los 60 integrantes entre los cuatro grupos**.

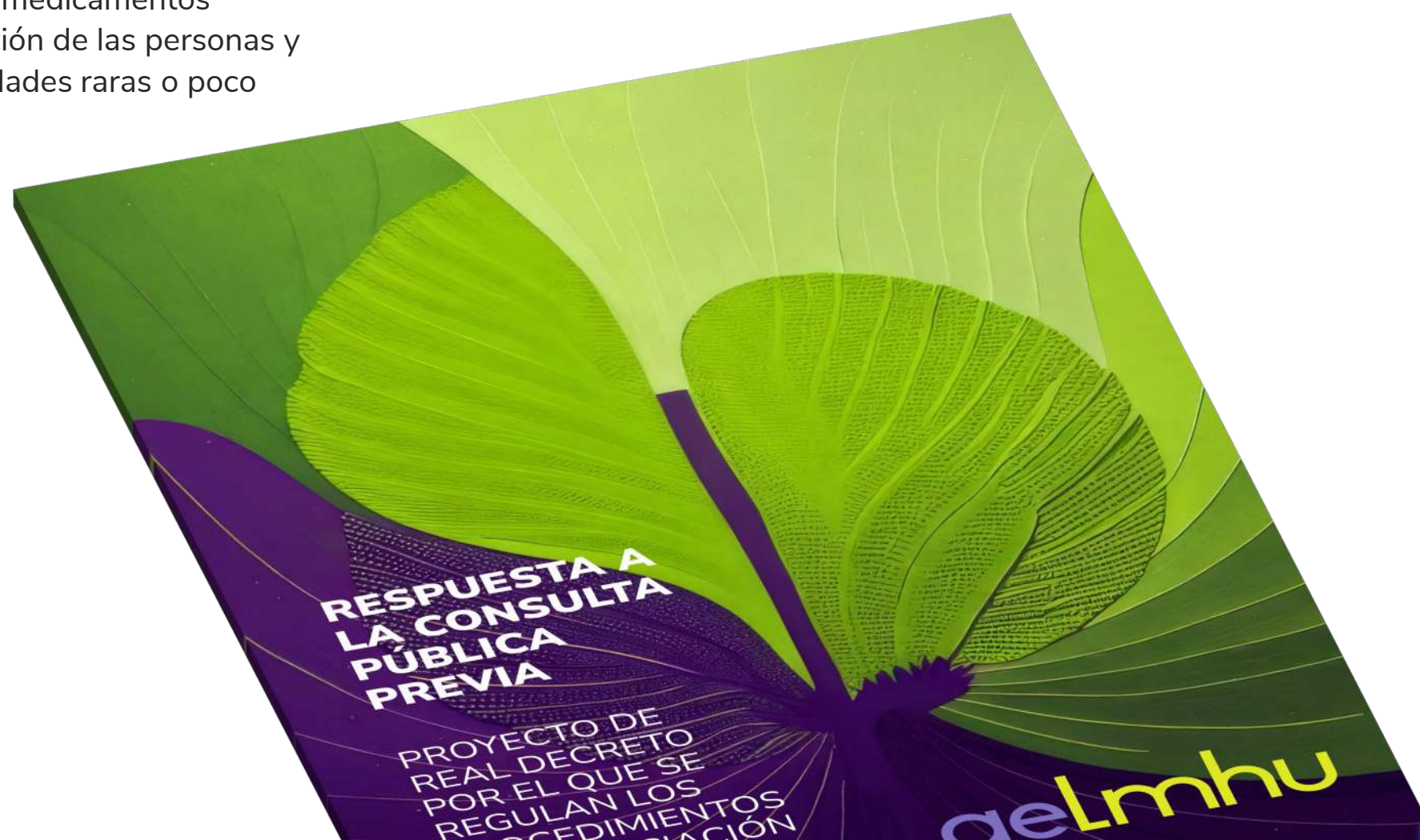


A través de los grupos de trabajo se desarrollaron diferentes documentos, como por ejemplo el documento sobre los Retos de las Terapias Avanzadas para Enfermedades Raras. Estos documentos sirvieron para llevar a cabo encuentros con decisores clave de interés para los grupos, tanto a nivel regional como nacional, para mostrar el posicionamiento de la Asociación ante un tema concreto o para analizar situaciones puntuales y proporcionar alternativas ante los retos actuales.

Siempre con un objetivo común: impulsar el conocimiento de las patologías y el reconocimiento del valor terapéutico y social de los medicamentos huérfanos y de mejorar la situación de las personas y familias afectadas por enfermedades raras o poco frecuentes.

Con estos documentos, **los grupos de trabajo tuvieron la oportunidad de trasladar el posicionamiento de AELMHU** sobre temas que les inquietan con decisores clave en la materia.

En este mismo sentido, **varios grupos trabajaron conjuntamente para elaborar y consensuar documentos** con recomendaciones que facilitarían la participación en consultas y audiencias públicas a nivel autonómico, nacional y europeo, como el **posicionamiento al Real Decreto de Precio y Financiación o el Real Decreto de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (HTA)**.



La relación de la Asociación con FEDER también se vio fortalecida gracias al grupo de trabajo de **Cocreación con las Asociaciones de Pacientes**, que, desde hace algunos años, colabora con la Federación poniendo en marcha varias actividades de formación para su equipo técnico, Junta directiva y las entidades de pacientes asociadas.

También en este marco colaborativo, se mantuvieron tres reuniones entre ambas organizaciones en las oficinas de FEDER en Madrid para poner en común reflexiones, opiniones y otras cuestiones de interés para las dos entidades.

Además, los grupos pudieron colaborar y conocer instituciones y sus proyectos, como la **Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)** o el **Sant Joan de Déu** y su proyecto **Únicas** para mejorar la atención de los pacientes de enfermedades raras.

De este modo, y gracias al fomento y desarrollo de nuevas iniciativas, documentos, eventos y alianzas dentro de los distintos grupos de trabajo, **AELMHU** pudo continuar su labor de sensibilización hacia las administraciones públicas sobre la necesidad de seguir investigando en el ámbito de las **enfermedades raras**, con el fin de acelerar un diagnóstico certero y garantizar el acceso, tanto rápido como equitativo, a los medicamentos huérfanos.





05

RELACIONES INSTITUCIONALES

05. RELACIONES INSTITUCIONALES

A lo largo de 2024, AELMHU siguió desempeñando un papel esencial en la concienciación sobre la investigación en enfermedades raras, destacando la importancia del acceso a tratamientos innovadores y el diagnóstico temprano para el abordaje de estas patologías.

La Asociación marcó como prioridad **la construcción de lazos sólidos y fundamentados con los principales stakeholders** de las entidades e instituciones clave, tanto públicas como privadas, afianzándose como un representante cualificado y líder en el contexto de los medicamentos huérfanos y las enfermedades raras.

El trabajo institucional se centró **en asegurar que AELMHU mantenga una influencia significativa en los procesos de toma de decisiones** y se considere una voz autorizada en el ámbito de las patologías poco frecuentes y los medicamentos huérfanos.

Por eso, y en línea con su plan estratégico, AELMHU intensificó su agenda política para comprender las nuevas líneas de trabajo prioritarias de los equipos gubernamentales, tanto a nivel central como autonómico, y buscar nuevas oportunidades de colaboración que beneficien a las personas y familias afectadas por enfermedades raras.



5.1 PARTICIPACIÓN PÚBLICA *en PROYECTOS* *NORMATIVOS*

En este sentido, la Asociación, a través de la labor colaborativa de sus grupos de trabajo, participó en diversas consultas y audiencias públicas a nivel autonómico, nacional y europeo.

CONSULTA PÚBLICA DE ATENCIÓN TEMPRANA EN LA COMUNIDAD DE MADRID

En el mes de marzo, AELMHU presentó sus aportaciones a la consulta pública previa del proyecto de Real Decreto por el que se regula la atención temprana en la Comunidad de Madrid. Con ello, se recomendó:

- ➔ **Asegurar el acceso rápido y equitativo al diagnóstico** de enfermedades, configurándose este como un pilar fundamental en la universalización de la atención temprana.
- ➔ La **inclusión del mayor número posible de enfermedades raras en el programa de cribado neonatal** como herramienta común de detección temprana y accesible.
- ➔ La **inclusión de actuaciones de potenciación de cribado neonatal**, dentro de las competencias de la Comisión técnica de atención temprana de Madrid.

ALEGACIONES AL PROYECTO DE REAL DECRETO FÓRMULAS MAGISTRALES PREPARADOS DE CANNABIS

Ese mismo mes, AELMHU elaboró sus aportaciones a la consulta pública previa del Proyecto de Real Decreto por el que se establecen las condiciones para la elaboración y dispensación de fórmulas magistrales a base de preparados estandarizados de cannabis, sugiriendo que:

- ➔ La promoción de medicamentos elaborados por medio de fórmulas magistrales debe tener cuenta la **inversión en I+D+i realizada**.
- ➔ Debe establecerse **una previsión normativa** que impida la sustitución de medicamentos de fabricación industrial por ellos.
- ➔ Debe limitarse la **proporción de principio activo de las fórmulas magistrales**.



**AUDIENCIA PÚBLICA DE ANEXOS DE CRIBADOS
MINISTERIO DE SANIDAD**

La Asociación participó en el *Proyecto de Orden por el que se establece la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud* y el procedimiento para su actualización trasladando las siguientes recomendaciones:

- ➔ Continuar con **la incorporación de más enfermedades al programa de cribado neonatal**.
- ➔ Acotar y **reducir los tiempos del procedimiento** de actualización de la cartera de servicios comunes.
- ➔ Aprovechar **las evaluaciones autonómicas** para agilizar las futuras inclusiones de nuevas patologías en la lista de cribado.
- ➔ Promover **la colaboración con los gobiernos regionales** en la investigación y desarrollo de técnicas y herramientas analíticas.

- ➔ 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.
- ➔ 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.
- ➔ Promover el **impulso de líneas de investigación en Enfermedades Raras**.



AUDIENCIA PÚBLICA OBSERVATORIO DE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD DE MADRID

En abril, AELMHU hizo llegar sus comentarios al trámite de audiencia e información pública el proyecto de Orden de la Consejería de Sanidad, por la que se crea el Observatorio de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid, sugiriendo que se siga profundizando en nuevos desarrollos y propuestas que den visibilidad a las patologías menos frecuentes y sus desafíos. También puso en valor:

- ➔ La necesidad de **abordar nuevas propuestas de mejora**, como el reconocimiento del valor económico y social que aporta la investigación farmacéutica en este campo.
- ➔ La **agilización de procesos burocráticos o la mejora del proceso de evaluación** de la innovación, entre otros.



AUDIENCIA PÚBLICA CRIBADO NEONATAL BALEARES

También en ese mes la asociación presentó sus alegaciones al Proyecto de Decreto del Gobierno de las Islas Baleares por el que se aprueban las bases y se establece el contenido de la cartera de servicios complementaria del sistema sanitario público autonómico, basándose en los siguientes puntos:

- ➔ Impulsar la inclusión del **mayor número posible de enfermedades raras en el programa de cribado neonatal**, priorizando la incorporación de todas aquellas patologías que cuenten con un tratamiento aprobado e incluido en la Cartera Común Básica del Sistema Nacional de Salud.
- ➔ **Reconocimiento de la especialidad en genética clínica**, tanto para alinearse con Europa, al ser España el único país que no cuenta con esta especialidad, como para acelerar el acceso a los pacientes.
- ➔ Potenciar la **colaboración regional con el fin de agilizar las futuras inclusiones de nuevas patologías** en la lista de cribado.

CONSULTA PÚBLICA ANTEPROYECTO LEY DE SALUD PÚBLICA CANTABRIA

La Asociación también participó, en el mes de abril, en el trámite de consulta previa a la elaboración del *Anteproyecto de la Ley de salud pública de Cantabria*, compartiendo las siguientes aportaciones y propuestas:

- La solicitud de **inclusión del mayor número posible de enfermedades raras en el programa de cribado**, agilizando el procedimiento hasta alcanzar el número de 21 antes de 2026.
- La promoción y el **impulso de la innovación con el fin de garantizar la salud y el bienestar de los ciudadanos a lo largo de su vida**, a través de políticas sanitarias que estimulen los avances terapéuticos y la investigación.
- La **colaboración público-privada** en la mejora de la accesibilidad a los medicamentos.

AUDIENCIA PÚBLICA CONSEJO ASESOR DE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA

En mayo, AELMHU hizo sus aportaciones a la audiencia pública mediante la que se creaba el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura aportando comentarios basados en estas recomendaciones:

- La **ampliación de la participación de representantes de asociaciones** no sólo regionales, si no también nacionales, que den una visión holística de la situación de este tipo de patologías.
- Con el mismo fin que el anterior, **incluir representantes de asociaciones, no circunscritas en exclusiva al ámbito de los pacientes**.



CONSULTA PÚBLICA CRIBADO ARAGÓN

La Asociación presentó sus comentarios a la modificación de la Orden del Departamento de Salud y Consumo por la que se regula el cribado neonatal en la Comunidad Autónoma de Aragón, basándose en las siguientes recomendaciones:

- ➡ Inclusión del **mayor número posible de enfermedades raras** en el programa de cribado neonatal.
- ➡ Potenciar el **avance en la elaboración de un informe técnico anual** de evaluación del programa de cribado.
- ➡ Acotar y **reducir los tiempos del procedimiento de actualización de la cartera** de servicios comunes.
- ➡ Reforzar la **coordinación entre niveles asistenciales sanitarios** (Atención primaria – Hospital) para la detección y seguimiento de estos pacientes con enfermedades raras.
- ➡ **Promover la colaboración público-privada** en la investigación y desarrollo de técnicas y herramientas analíticas.



**AUDIENCIA PÚBLICA REAL DECRETO DE
EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍA SANITARIA
MINISTERIO DE SANIDAD**

Las recomendaciones presentadas por AELMHU para esta audiencia pública estuvieron estructuradas en dos partes: una primera con enmiendas y una segunda con aportaciones y sugerencias, resumidas en los siguientes puntos:

- ➔ Participación de la industria: **una mayor presencia de la industria farmacéutica** y de productos sanitarios en los órganos creados por el Real Decreto, destacando su conocimiento y experiencia.
- ➔ Normativa colaborativa y consensuada: **las guías metodológicas y directrices** deben elaborarse con la colaboración de todas las partes implicadas, incluyendo la industria.
- ➔ Derechos y obligaciones de los desarrolladores: **eliminación de la obligación de proporcionar costes de I+D y producción**, por su complejidad y falta de relevancia en la evaluación; promoción de la transparencia sin comprometer el acceso de los pacientes; adaptación del sistema a las características únicas de cada país y garantizar un periodo de transición para los desarrolladores.
- ➔ Comparadores: **los comparadores deben ser medicamentos autorizados y disponibles en el SNS**, evitando el uso de medicamentos no autorizados para la indicación evaluada.
- ➔ Especificidad de los MM.HH.: se solicita un **proceso específico para la evaluación de medicamentos huérfanos**, considerando las características de las enfermedades raras.
- ➔ Evaluación ágil: **establecer plazos ajustados para la finalización del informe de posicionamiento**, reduciendo tiempos de acceso.
- ➔ **Priorización y no duplicidad**: se valora evitar reevaluaciones innecesarias a nivel autonómico, salvo casos excepcionales justificados.
- ➔ Confidencialidad y conflicto de intereses: **permitir la participación de expertos involucrados en ensayos clínicos o consultorías**, especialmente en enfermedades raras, garantizando su objetividad; establecer criterios claros sobre la repercusión de los conflictos de interés.

CONSULTA PÚBLICA PLAN ESTRATÉGICO DE MEDICINA PERSONALIZADA DE CASTILLA Y LEÓN

En noviembre, la Asociación participó en la consulta pública del *Plan estratégico de medicina personalizada de precisión de Castilla y León 2024-2030*, mediante las siguientes aportaciones:

- La recomendación de **incluir, dentro del marco de gobernanza integrado en el Plan, a la industria y a las asociaciones de pacientes**, de manera que estas puedan aportar una visión en este ámbito.
- Por otro lado, **permitir la participación, dentro de los comités técnicos, de expertos de la industria farmacéutica**, mejoraría las sinergias y la colaboración público-privada.
- Acotar y **reducir los plazos de actualización e integración de nuevos servicios** de medicina personalizada en la cartera de servicios.

- **Promover la colaboración con los actores regionales**, así como comerciales, en la investigación y desarrollo de técnicas y herramientas analíticas.
- **Garantizar el acceso rápido y equitativo** al diagnóstico de enfermedades.
- **Refuerzo de la implementación de los servicios incluidos en la cartera de servicios** con el fin de garantizar que no existan variaciones ni desigualdades en el acceso de pruebas con biomarcadores.



5.2 REUNIONES INSTITUCIONALES

A largo de 2024, la Asociación **mantuvo encuentros de trabajo con diferentes representantes institucionales**, tanto del ámbito ejecutivo como parlamentario a nivel nacional y regional.

El propósito de estos encuentros fue presentar el trabajo de AELMHU, así **como exponer su posición y los desafíos que enfrenta**. Durante estas reuniones, los diferentes proyectos de AELMHU sirvieron como base para dar a conocer los principales mensajes, como por ejemplo los Informes de Acceso a los Medicamentos Huérfanos o el Informe de Ensayos Clínicos para enfermedades raras.

Además, se **debatieron propuestas de mejora en cuanto a temas que inquietan a la Asociación desde un abordaje político, legislativo e institucional**. Con ello, se abrió la puerta a establecer diálogos enfocados al trabajo conjunto con los diferentes agentes que integran el ecosistema sanitario y que son importantes para AELMHU, con el fin de seguir mejorando la calidad de vida de los pacientes que padecen enfermedades raras.

- **Isaac Túñez**, secretario general de Salud Pública e I+D+i de la Junta de Andalucía.
- **María Isabel Priede Díaz**, directora general Farmacia Cantabria, y **Flora Pérez Hernández**, jefa de servicio de Gestión Farmacéutica del Sistema Cántabro de Salud.
- **Eva Ortega Paíno**, secretaria general de Investigación del Ministerio de Ciencia.
- **María Jesús Lamas Díaz**, directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS). También estuvieron presentes **Antonio Blázquez**, jefe del Departamento de Medicamentos de Uso Humano de la AEMPS, y **Antonio López Navas**, jefe de la Unidad de Apoyo a la Dirección.
- **Marina Pollán**, directora del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).
- **Antonio Martínez Pastor**, presidente de la Comisión de Sanidad y Política Social de la Asamblea de Murcia y Diputado del Grupo Parlamentario Popular.

- **Kilian Sánchez**, portavoz del PSOE de la Comisión de Sanidad en el Senado y secretario de Sanidad del PSOE.
- **Ana Clopés**, directora del Área del Medicamento del Servicio Catalán de la Salud (CatSalut), y **Manel Fontanet**, Técnico de la Gerencia del Medicamento del Servei Català de la Salut.
- **César Hernández**, director general de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia.
- **Jesús Aguilar**, presidente del Consejo General De Colegios Farmacéuticos (CGCOF), **Rita de la Plaza**, tesorera del Consejo, y **Raquel Pérez**, directora de gabinete de Presidencia del Consejo.
- **Alejandro Vázquez Ramos**, consejero de Sanidad de Castilla y León.
- **Silvia Reboredo García**, subdirectora general de Farmacia de la dirección general de Asistencia Sanitaria del Servicio Gallego de Salud.
- **José Ramón Parada Jorgal**, gerente del Servicio Gallego de Salud.



5.3 *ESTRATEGIA de la INDUSTRIA FARMACÉUTICA*

En el año 2024 se publicó la **Estrategia de la Industria Farmacéutica 2024–2028**, una iniciativa del Gobierno de España orientada a reforzar el papel del sector farmacéutico como motor clave de salud pública, innovación y desarrollo económico, del que AELMHU **forma parte activa**, junto con otras asociaciones y patronales del sector.

La participación de la Asociación supone un **reconocimiento institucional** a la labor que esta viene desempeñando en la mejora del acceso a tratamientos para pacientes con enfermedades raras desde su creación. Este nuevo marco estratégico permitirá colaborar activamente con todos los actores implicados, contribuyendo con su conocimiento en las particularidades de los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos.

La estrategia, orientada a las necesidades en salud y a la competitividad y resiliencia de la industria farmacéutica, se articula en torno a **tres ejes fundamentales**: el acceso y sostenibilidad, el fomento de la investigación y la innovación, y la competitividad y la sostenibilidad industrial. Además, identifica como **áreas terapéuticas estratégicas**:

- Las **enfermedades raras**.
- La **cronicidad**.
- El **reposicionamiento terapéutico**.
- Las **resistencias a los antibióticos y enfermedades infecciosas emergentes**.
- La **Medicina Personalizada de Precisión**.
- Y las **terapias avanzadas**.



Esta Estrategia está plenamente alineada con uno de los objetivos de la organización: **avanzar hacia un modelo sanitario más equitativo**, eficiente y centrado en el paciente.

Con ello, se recoge la importancia de fomentar un entorno competitivo y sostenible que favorezca la atracción de innovación y refuerce la industria farmacéutica nacional, promoviendo la disponibilidad de tratamientos para patologías poco frecuentes.

Así, la participación de AELMHU en la Estrategia 2024–2028 consolidará su **compromiso con la transformación del sector farmacéutico** hacia un modelo más resiliente, sostenible y adaptado a las necesidades específicas de los pacientes con enfermedades raras.

De esta forma, las partes implicadas podrán **colaborar en el desarrollo e implementación de las medidas recogidas**, desde el diálogo técnico y el trabajo conjunto con las administraciones públicas, el sector privado y la sociedad.





06

AELMHU

en EVENTOS EXTERNOS

06. AELMHU en EVENTOS EXTERNOS

Durante el año 2024, la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) consolidó su papel como agente clave en el ecosistema de las enfermedades raras, **participando como ponente en 28 eventos y con asistencia a 30 más, alcanzando un total de 58 eventos, lo que supuso un incremento del 23% respecto al ejercicio anterior.**

Esta intensa actividad permitió a la Asociación seguir promoviendo el conocimiento, la visibilidad y el acceso a los tratamientos dirigidos a patologías poco frecuentes, fortaleciendo su posición como voz autorizada ante administraciones, profesionales sanitarios, industria y asociaciones de pacientes.



6.1 *EVENTOS con PARTICIPACIÓN de AELMHU*

EUROPEAN RARE DISEASE SUMMIT

14/02/2024

En Madrid, María José Sánchez Losada, **presidenta de AELMHU en ese momento**, participó en el *European Rare Disease Summit 2024*, organizado por Bamberg Health. La jornada, que reunió a expertos de ámbito nacional e internacional, abordó cuestiones como los cambios legislativos en Europa, los retos de acceso y financiación, así como el papel fundamental de los pacientes. AELMHU intervino en el panel sobre “Innovación, financiación y acceso a medicamentos huérfanos: Retos y oportunidades”, aportando su visión experta sobre los principales desafíos del sector.

COORDENADAS EN ENFERMEDADES RARAS

27/02/2024

Sergio Bullón, miembro de la Junta Directiva, representó a AELMHU en la presentación de este informe, organizada por Sobi y Bioinnova Consulting en el Senado. El acto puso de manifiesto la necesidad de impulsar sinergias interterritoriales y reforzar las estrategias autonómicas. Bullón subrayó la importancia de la investigación para mejorar la calidad de vida de los pacientes.



**II JORNADAS DE ENFERMEDADES
MINORITARIAS**

29/02/2024

Coincidiendo con el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, AELMHU, representada por su entonces presidenta, **Maria José Sánchez Losada**, intervino en un evento organizado por el **Hospital 12 de Octubre** en Madrid. Una jornada centrada en el uso de la inteligencia artificial y los avances en el tratamiento de patologías raras de origen cardiológico, neurológico y oncológico.

El acto también contó con un reconocimiento a la labor de diversas asociaciones de pacientes por su destacada contribución a la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes: la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, la Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores y la Asociación Española SATB2.



**CICLO DE ENCUENTROS DE EXPERTOS EN
MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**

Abril, mayo y junio

Con el objetivo de analizar los retos de los medicamentos huérfanos y ahondar en las cuestiones clave relativas a este tipo de tratamientos desde diferentes perspectivas, el medio especializado en salud **Diariofarma**, en colaboración con varias compañías farmacéuticas, **quiso contar con varios representantes de AELMHU para el panel de participantes en el Ciclo de Encuentros de Expertos en Medicamentos Huérfanos.**

A lo largo de sus convocatorias, se profundizó en aspectos como la situación actual de los tratamientos, los cambios en materia legislativa farmacéutica que afectarán a estos productos, su valor social o los retos de acceso entre otros. Los eventos tuvieron lugar durante los meses de abril, mayo y junio en Madrid y Sevilla.



DESAFÍOS DE LA EVALUACIÓN ECONÓMICA EN LA PRÓXIMA DÉCADA

29/04/2024

La directora de la Asociación, Marian Corral, participó en la mesa redonda «Importancia de la investigación para un diagnóstico precoz de las enfermedades raras», organizada por la Fundación Ibercaja y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en el marco del Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico

Durante este encuentro, expertos en enfermedades raras destacaron la importancia crucial de la investigación y el acceso temprano al diagnóstico para garantizar el acceso equitativo al diagnóstico como pilares fundamentales para enfrentar los desafíos de estos pacientes y sus familias.



IMPORTANCIA DE LA INVESTIGACIÓN PARA UN DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS EE.RR.

10/04/2024

Beatriz Perales representó a la Asociación durante el evento «Desafíos de la evaluación económica en la próxima década», organizado por BioInnova Consulting en colaboración con varias farmacéuticas. A lo largo de toda la jornada, se destacó la necesidad de establecer un diálogo abierto entre todas las partes interesadas, como sociedades científicas, reguladores, pacientes y compañías farmacéuticas, para lograr una evaluación económica de calidad y ampliamente aceptada.

Asimismo, se subrayó la importancia de garantizar la equidad y la calidad en la evaluación económica de medicamentos para asegurar la sostenibilidad del sistema sanitario. También se señaló la urgencia de destinar mayores inversiones en sanidad y realizar cambios estructurales para enfrentar los desafíos futuros.

4ª EDICIÓN DE SINGULARES – UNIDOS POR LAS EE. RR.

11/06/2024

Por cuarto año consecutivo, la entidad Singulares organizó su jornada anual «Unidos por las Enfermedades Raras». **Marian Corral, directora ejecutiva de AELMHU**, participó en una de sus mesas para abordar temas tan relevantes en el abordaje de las enfermedades raras como el retraso diagnóstico, los avances en el cribado y las necesidades no cubiertas de los pacientes.

Con su intervención, también quedó patente la necesidad de tener un modelo específico y/o diferenciado para evaluar y financiar los medicamentos huérfanos.



LA GESTIÓN DE LA DISCRECIONALIDAD EN EL ACCESO Y REGULACIÓN DE LOS MM.HH.

25/06/2024

Durante la Jornada 116ª de FUINSA, **Beatriz Perales, presidenta de AELMHU**, subrayó la importancia de desarrollar un marco normativo robusto que garantice un acceso equitativo y sostenible a los medicamentos huérfanos. También enfatizó que la discrecionalidad en la regulación y financiación de estos medicamentos debe ser manejada con precisión para evitar caer en arbitrariedades que perjudiquen tanto a los pacientes como a la industria.

Además, resaltó la necesidad de establecer criterios claros y transparentes que permitan tomar decisiones fundamentadas, asegurando la seguridad jurídica y facilitando un diálogo constructivo entre la administración y todos los agentes implicados.



DIÁLOGOS SOBRE POLÍTICA SANITARIA

Durante el mes de julio, AELMHU, a **través de su directora, Marian Corral**, pudo participar en eventos con dos de sus principales stakeholders en materia de regulación sanitaria, gracias al ciclo de encuentros “Diálogos sobre política sanitaria”, organizado por Bioinnova,

El primero de ellos, a puerta cerrada, fue con **Javier Padilla, secretario de Estado de Sanidad**, donde un grupo reducido pudo charlar con él y compartir con transparencia su visión sobre el sistema sanitario. El formato favoreció un intercambio enriquecedor entre distintos actores del sector.

Marian Corral, directora ejecutiva, también acudió al segundo encuentro de este ciclo, esta vez con **Pedro Gullón, director general de Salud Pública y Equidad en Salud**, quien compartió las líneas estratégicas prioritarias del Ministerio y dialogó sobre diferentes perspectivas y puntos de vista con los asistentes.



V CURSO DE VERANO WEBER

26-27/09/2024

Un año más, la Asociación participó en el **Curso de Verano NewsRare**, organizado por la Universidad de Castilla-La Mancha con la colaboración de la Fundación Weber.

Durante la primera jornada, patrocinada por AELMHU, Sergio Bullón, miembro de la Junta Directiva, participó en la inauguración del evento en el que se presentó el informe «Aspectos diferenciales de los medicamentos huérfanos y su valor desde una perspectiva social», elaborado por ambas entidades. La jornada incluyó mesas de debate sobre investigación y acceso, y **fue clausurada por César Hernández, director general de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia**.

En la segunda, **Beatriz Perales, presidenta de AELMHU**, participó en un panel de expertos, valorando de forma positiva la publicación del borrador del Real Decreto de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, que implicó avances hacia una mayor transparencia y eficiencia en los procesos de evaluación y subrayando la necesidad de garantizar plazos claros, una participación más activa de los pacientes, y una mayor consideración de las particularidades de los medicamentos huérfanos.



OBSERVATORIO DE LA SANIDAD EL ESPAÑOL

3/10/2024

El V Simposio del Observatorio de la Sanidad, organizado por El Español e Invertia, contó con la participación de destacados líderes del sector sanitario y representantes gubernamentales.

Beatriz Perales, presidenta de AELMHU, destacó la importancia de visibilizar las patologías poco frecuentes y los medicamentos huérfanos.

Durante su intervención, abordó temas clave como la necesidad de una reforma legislativa europea que garantice el acceso a incentivos para la innovación en medicamentos huérfanos y la adaptación de las evaluaciones sanitarias a las características de las enfermedades raras.



CONGRESO D'GENES

22/11/2024

Un año más, la asociación, a través de **Marian Corral**, también tuvo su papel en el XVII Congreso Internacional de Enfermedades Raras, organizado por la **asociación D'Genes en la Universidad Católica de Murcia**. La directora intervino para hablar sobre las enfermedades raras, su investigación, los medicamentos huérfanos y el acceso a estos tratamientos.

En su intervención, destacó la importancia de asegurar la equidad en el diagnóstico y acceso a los tratamientos, agilizar los procesos de financiación y reconocer la especificidad de los medicamentos huérfanos en futuras legislaciones. Además, subrayó la necesidad de incentivar la llegada de nuevas terapias y fomentar la colaboración entre todos los actores involucrados.



JORNADA NACIONAL SOBRE GESTIÓN SANITARIA Y ENFERMEDADES RARAS

11/12/2024

En la Jornada Nacional sobre Gestión Sanitaria y Enfermedades Raras, organizada por SEDISA y Amgen, **Beatriz Perales, presidenta de AELMHU**, destacó la relevancia de las asociaciones de pacientes en la visibilidad e investigación de las enfermedades raras.

Además, resaltó la necesidad de colaboración público-privada y la importancia de un modelo de cuidado que incluya necesidades sociales y emocionales. Para mejorar la calidad de vida de los pacientes, es esencial trabajar juntos con todos los agentes implicados.



MEJORAS ASISTENCIALES EN ENFERMEDADES RARAS NEUROMUSCULARES

26/11/2024

Marian Corral, directora ejecutiva de AELMHU, moderó la mesa de diálogo “La gestión de las EE.RR. Neuromusculares desde las instituciones: perspectivas y avances”, generando un espacio de reflexión y debate en torno a los retos y oportunidades en la atención a las enfermedades raras desde la perspectiva hospitalaria.

Durante el encuentro, se abordaron temas como la necesidad de impulsar modelos organizativos más flexibles, el valor de la colaboración entre centros de referencia, y la importancia de garantizar un acceso equitativo y ágil a los medicamentos huérfanos. La conversación, enriquecida por la visión de directivos de hospitales de referencia, puso de relieve el compromiso con la mejora continua de la atención a estos pacientes.

**ENFERMEDADES RARAS Y ACCESO A
MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**

10/12/2024

Biomarin, una de las compañías asociadas a AELMHU, organizó una mesa redonda junto con la consulta RPP para la que quiso contar con AELMHU.

A través de Marian Corral, que intervino en el panel **“Adaptación de reformas legislativas para abordar mejor las necesidades de los pacientes y mejorar la disponibilidad de tratamientos”**, el debate se centró en temas clave como la actualización de los procesos de evaluación y financiación de medicamentos, el impulso a la equidad en el acceso a terapias innovadoras y la importancia de incorporar la perspectiva del paciente en la toma de decisiones.

El diálogo contó con aportaciones desde la administración pública, la evaluación sanitaria, el ámbito asociativo y el sector farmacéutico, con un enfoque colaborativo orientado a reforzar el Sistema Nacional de Salud.

**OTROS EVENTOS CON PARTICIPACIÓN DE
AELMHU:**

En paralelo, varias entidades del sector educativo, quisieron contar con AELMHU como voz autorizada para fomentar el conocimiento de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. Con ello, la Asociación impartió sesiones magistrales en la **Universidad Camilo José Cela (UCJC)**, en el **CESIF (Centro de Estudios Superiores de la Industria Farmacéutica)**, en el Master de Enfermedades Raras de **Riberser** y el Master de Enfermedades Raras de **Talent Up**.

También, a lo largo de todo 2024, la Asociación fue invitada a participar en encuentros con sus principales *stakeholders*, a puerta cerrada:

- Encuentro con directores generales de empresas especializadas en Medicamentos Huérfanos, organizado por **Adqualis** en el mes de marzo.
- ThinkThank Evidenze, también en el mes de octubre, organizado por **Evidenze Health**.
- En reconocimiento a su compromiso y experiencia en el ámbito de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, AELMHU, representada por su directora, participó como miembro del jurado en los **Premios Merco – Liderazgo y Reputación en Salud**.

6.2 OTROS EVENTOS *del SECTOR*

La Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), a lo largo de 2024, asistió a varios encuentros con expertos y autoridades sanitarias para seguir de cerca los desarrollos legislativos que marcaron la agenda del sector, así como otras cuestiones de interés y actualidad en el ámbito sanitario.

La Junta Directiva y la Dirección de AELMHU estuvieron presentes en los siguientes eventos durante los dos primeros meses de 2024: el 26 de enero, un desayuno organizado por Kreab con el **Consejero de Salud de Cantabria, César Pascual**, al que asistió Marian Corral; el 31 de enero, las Jornadas de **ISPOR Capítulo Español: HTA: Hacia la excelencia en los procesos asistenciales en Enfermedades Raras**; el 5 de febrero, las jornadas **"Las enfermedades raras en España: situación actual y futuro"**, organizadas por Bioinnova y UCB; y el 12 de febrero, la **Jornada Nextep sobre la reforma legislativa del sector farmacéutico**. En todos ellos la Asociación quedó representada con Marian Corral, directora ejecutiva de la Asociación.





Además, en febrero, el equipo técnico de la Asociación asistió a la presentación de la campaña del **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, organizada por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); a **Epiforward 2024**, organizado por la Asociación de Pacientes Epiforward; a los **Premios Sanitarias de Redacción Médica**, que contó con la presencia de la Ministra de Sanidad; a la XIII Jornada organizada por el CIBERER, bajo el lema "**Investigar es Avanzar**"; y a la presentación del **Proyecto Únicas** en el Hospital Sant Joan de Déu en Barcelona.





Durante el mes de marzo, la Asociación también asistió a varios eventos clave. Estuvo invitada a los **Premios Sanitarias** organizados por Redacción Médica, y el 5 de marzo asistió a la **celebración anual del Día Mundial de las Enfermedades Raras**, organizado por FEDER, que tuvo lugar en Sevilla. Al día siguiente, el 6 de marzo, AELMHU estuvo presente en la presentación del **Informe "Mujeres Innovadoras"**, organizado por el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades.



Además, el 18 de marzo, la directora ejecutiva asistió a un encuentro organizado por KREAB con el secretario de **Estado de Sanidad, Javier Padilla**. Marian Corral, directora ejecutiva de AELMHU, también acudió al **acto institucional de FEDER en la Asamblea de Madrid**.



En abril, Diariofarma organizó un **encuentro sobre medicamentos huérfanos y enfermedades raras** al que también acudió AELMHU; el día 22 el Sant Joan de Déu y la Fundación LaCaixa llevaron a cabo el **I Únicas Talks: enfermedades Minoritarias** en Barcelona; Bioinnova organizó el **Ciclo de debate sobre terapias avanzadas**; mientras que el día 23 la Fundación Ramón Areces, con el apoyo de **FEDER**, llevaron a cabo la jornada **Situación Actual de las enfermedades raras en España**.



En el mes de mayo, AELMHU asistió a dos eventos: el día 16 de mayo en Barcelona a la **Inauguración de la Sede de la Asociación MPS;** y el día 28 de en Madrid, **El impacto de los cambios en la regulación de la HTA**, organizado por ISPOR, ambos a través de su directora, Marian Corral.



Las Jornadas de Cribado Neonatal organizadas por Más Visibles, el evento con motivo de los 15 años de CSUR: Presente y Futuro, y la presentación de la Guía de la consultora RPP: Guide to the new EU term 2024-2029 tuvieron lugar en el mes de junio, los días 4, 10 y 25 respectivamente.

La Asociación también quiso estar presente, como muestra de su compromiso con los pacientes y la agenda del sector, a través del equipo técnico y su directora, Marian Corral.





Marian Corral, la directora ejecutiva de AELMHU, pudo acudir, **durante el mes de septiembre**, a la jornada organizada por el Ministerio de Sanidad bajo el título **Jornada Informativa sobre Evaluación de Tecnologías Sanitarias**, así como al evento **Desafíos y oportunidades en la financiación de Terapias Génicas**, organizada por Bioinnova y CSL Behring.

También se celebraron los **Premios del Consejo General de Colegios Farmacéuticos**, gala a la que acudió la directora, en representación de la Asociación.



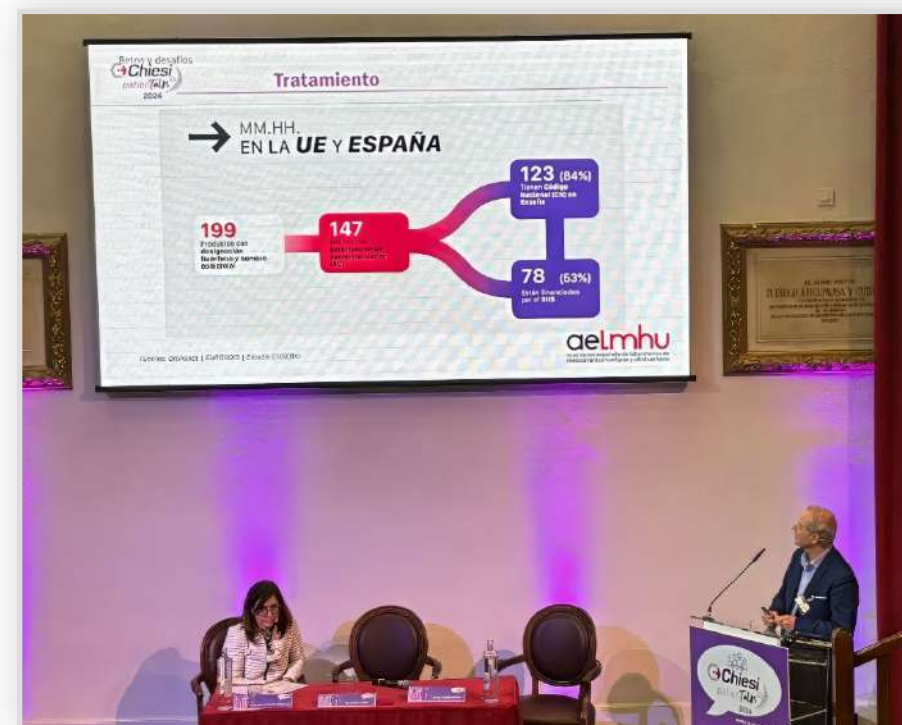


Bioinnova e IPSEN también invitaron a AELMHU a su evento **Foro Regional de Enfermedades Raras**, en Madrid; y FEDER, por su parte, invitó a la Asociación al evento sobre **Investigación: la llave de la ciencia**, en Barcelona, en octubre y en noviembre, respectivamente.



Fruto de la colaboración con la Asociación de Profesionales de las Relaciones Institucionales (APRI), **Marian Corral, directora ejecutiva de AELMHU**, acudió a uno de los encuentros organizados por la Asociación, esta vez con **Javier Padilla, secretario de Estado de Sanidad**, en el mes de octubre.

Durante noviembre, la Asociación también asistió a dos eventos más: la presentación del documental **La vida en una gota**, de Mas Visibles, y al **Chiesi Patient Talks**, organizado por Chiesi, que fue el último evento al que acudió la Asociación durante el año 2024.





07

COMUNICACIÓN

07. COMUNICACIÓN

La comunicación se ha consolidado como un pilar fundamental para la Asociación, permitiendo la interacción efectiva con diversos actores del sector. En un contexto donde la visibilidad y la imagen en los medios juegan un rol clave, **la comunicación se ha convertido en una herramienta estratégica para la difusión de información y la sensibilización sobre** las enfermedades raras y ultrarraras.

A través de una comunicación clara y proactiva, la Asociación fortaleció durante 2024 su presencia pública, generando conciencia y promoviendo el apoyo hacia quienes conviven con estas patologías poco frecuentes.

La divulgación a través de diferentes canales permitió que el mensaje llegara a un público amplio, facilitando la colaboración con instituciones, profesionales y la sociedad en general.

Tener una presencia destacada en los medios no solo permitió dar a conocer las acciones y compromisos adquiridos por AELMHU, sino que también **contribuyó a consolidar la confianza de los principales representantes del sector, fortalecer su reputación y posicionarla como una voz autorizada** en el ámbito de los medicamentos huérfanos y las enfermedades raras.

En un mundo cada vez más digital, donde la información se difunde con rapidez e inmediatez, mantener una buena imagen en los medios es crucial para generar credibilidad y garantizar que los mensajes lleguen al público de manera clara y comprensible.

Desde AELMHU, se desarrollaron iniciativas de creación de contenido en el panorama mediático que han reforzado su compromiso con la investigación y el desarrollo de tratamientos innovadores que mejoran la vida de los pacientes de enfermedades poco frecuentes y sus familias.

A lo largo de todo el 2024, se mantuvo un **perfil activo respecto a la presencia en medios de comunicación**, mediante la difusión de notas de prensa de prensa, participación en redes sociales y la constante actualización de los contenidos en la página web. Por otra parte, los portavoces de la Junta Directiva se pusieron a disposición de las peticiones de la Asociación y se ofrecieron a responder entrevistas y solicitudes de los medios de comunicación.

7.1 INFORMES

Durante 2024, la Asociación **registró un total de 299 impactos en diversos medios de comunicación, resultado de la difusión estratégica de notas de prensa**, la presentación de los informes de acceso, su participación activa en eventos y las consultas realizadas por los medios sobre asuntos de relevancia directa para la Asociación, tanto en medios generalistas como especializados.

Desde la Asociación, **se lanzaron ocho notas de prensa** sobre hitos propios que, además de tener buena acogida, le otorgaron visibilidad y abrieron la puerta a que los medios quisieran ampliar más información de la que recibían inicialmente:

- ➡ Informe Anual de Acceso a los Medicamentos Huérfanos 2023.
- ➡ Nueva edición de los Premios AELMHU.
- ➡ Informe de Ensayos Clínicos para Enfermedades Raras 2023.
- ➡ Renovación de la Junta Directiva.
- ➡ Informe: 'Aspectos Diferenciales de los Medicamentos Huérfanos y su valor desde una perspectiva social'.

- ➡ II Jornada Nacional de Terapias Avanzadas para Enfermedades Raras.
- ➡ Fallo del Jurado sobre los Premios AELMHU 2024.
- ➡ Entrega de los Premios AELMHU 2024.

Los impactos de AELMHU **se dividieron en 4 tipos de medios diferentes**, según la naturaleza de sus contenidos: agencias, especializados en salud, económicos y generalistas. La gran mayoría de apariciones fueron a nivel nacional y en formato digital.

En este sentido, respecto a la tipología de los medios, destacaron impactos en *El Economista*, de tipo económico; en cabeceras generalistas como *La Razón* y *El Mundo*; los especializados en salud como *Diario Médico* o *iSanidad* y las agencias de noticias *EFE* y *Servimedia*, entre otros.

Todo ello evidenció que AELMHU siguió generando interés en los medios a distintos niveles y la posicionó como una voz de autoridad para hablar de enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.

7.2 ENTREVISTAS a AELMHU

A través de sus voces autorizadas, la **Asociación** también apareció en diversas entrevistas en medios de comunicación a lo largo de todo 2024.

Entre las apariciones más relevantes, destacaron las principales cabeceras del sector salud/sanitario, que quisieron contar con las aportaciones de valor de AELMHU, consolidando sus mensajes como influenciadores autorizados, entre los que se encuentran Redacción Médica e IM Médico, con múltiples menciones, además de apariciones periódicas en Diariofarma, ConSalud, Sanifax o iSanidad, entre otros.



7.3 DIGITAL

AELMHU también siguió creciendo en sus principales canales digitales corporativos, adaptando los mensajes y contenidos en cada uno de ellos.

En paralelo a los impactos en prensa, la Asociación fortaleció su presencia en LinkedIn, consolidándose como una fuente autorizada y relevante en el ámbito digital al difundir información propia sobre sus actividades e iniciativas. Este logro fue posible gracias a la creciente **conciencia sobre la importancia de comunicar eficazmente sus acciones y hacerlo de manera adecuada**, ajustándose a los canales en los que se encuentran sus públicos de interés.

En este contexto, la Asociación **continuó en el fortalecimiento de su posicionamiento, con el objetivo de incrementar su reconocimiento y ampliar sus oportunidades de diálogo con los distintos grupos de interés, ya sean empresas o actores del sector legislativo y farmacéutico.**

AELMHU (Asociación Española de Laboratorios de Medi...
3.571 seguidores
3 meses • Editado •

Nuestra presidenta **Beatriz Perales Zamorano** ha participado hoy en la Jornada Nacional sobre Gestión Sanitaria y Enfermedades Raras, organizada por **SEDISA** y **Sociedad Española de Directivos de la Salud y Amgen España** que ha ... más



AELMHU (Asociación Española de Laboratorios de Medi...
3.571 seguidores
4 meses • Editado •

Hoy hemos acompañado a **Federación Española de Enfermedades Raras** en su jornada sobre Investigación en Enfermedades Raras bajo el lema "El movimiento asociativo, la llave de la ciencia" en el Museo de la Ciencia **CosmoCaixa** de ... más



AELMHU (Asociación Española de Laboratorios de Medi...
3.571 seguidores
9 meses • Editado •

🌟 Ayer se celebró la primera jornada de la V edición del **Curso de Verano de 2024**, de **NewsRARE**, gracias a la colaboración de la **Fundación Weber** y el co-patrocinio de **AELMHU**. ... más



AELMHU (Asociación Española de Laboratorios de Medi...
3.571 seguidores
4 meses • Editado •

Un año más, hemos acompañado a la asociación **D'Genes** en el **XVII Congreso Internacional de Enfermedades Raras** bajo el lema "Diagnóstico temprano y avances en investigación: abriendo puertas a la esperanza, en la sede de la ... más



AELMHU (Asociación Española de Laboratorios de Medi...
3.571 seguidores
5 meses • Editado •

Ayer entregamos los galardones de la VI edición de los **#PremiosAELMHU** con los que, un año más, reconocemos las contribuciones más destacadas de instituciones, asociaciones de pacientes y profesionales de la salud al ámbito de las ... más



AELMHU (Asociación Española de Laboratorios de Medi...
3.571 seguidores
9 meses • Editado •

Varios miembros de **AELMHU** hemos podido visitar las instalaciones del **Hospital Sant Joan de Déu Barcelona** y la **Casa de Sofia**. Durante el encuentro también hemos podido conocer mejor el proyecto **Únicas SJD**, una red integrada por ... más



Con ello, el número de seguidores de la Asociación en su perfil de LinkedIn **creció un 18 % durante 2024**, cerrando el ejercicio con 3.386 seguidores. Las impresiones a las publicaciones consiguieron alcanzar la cifra de 131.751, con un total de 3.696 reacciones.





08

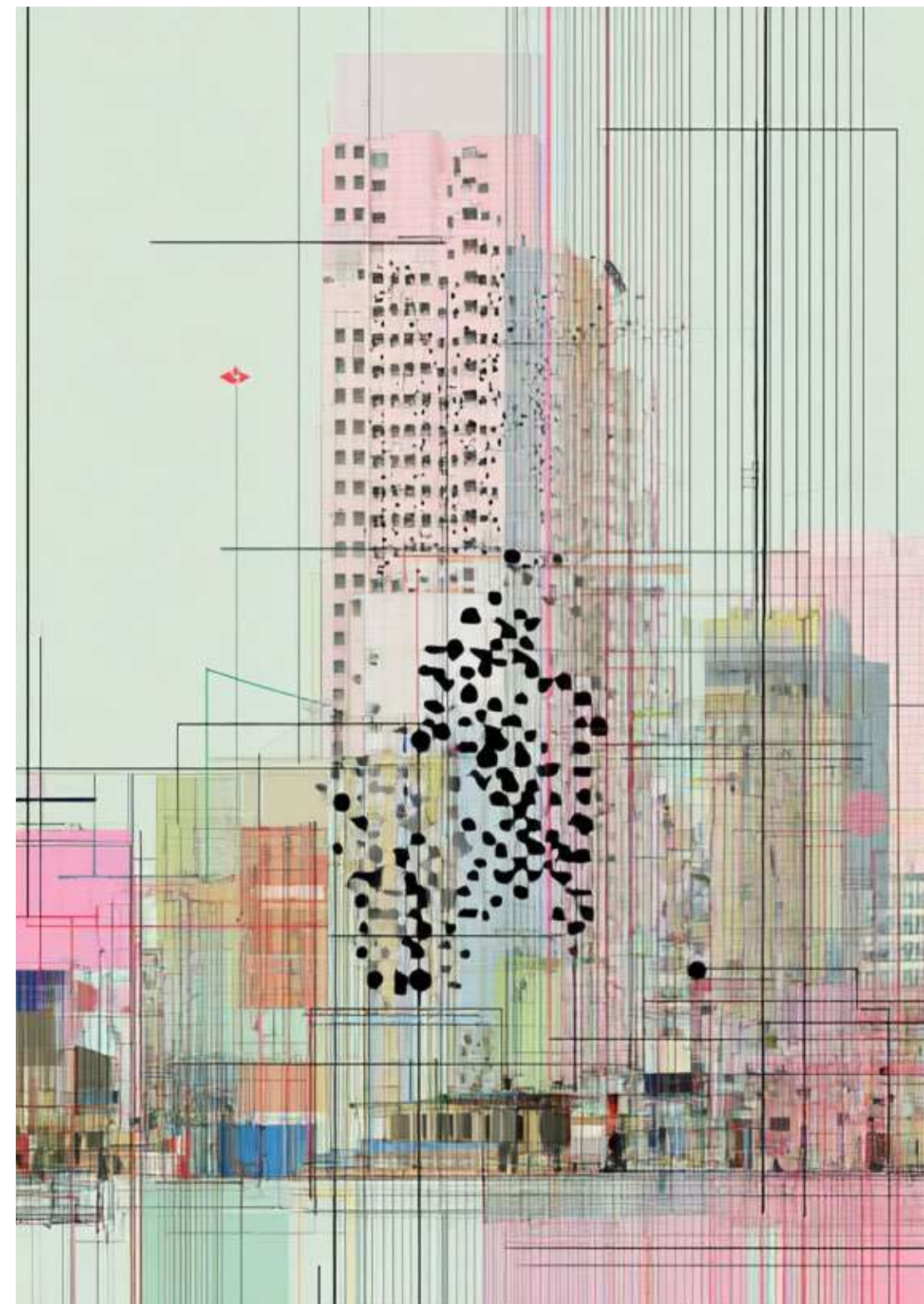
ALIANZAS

08. ALIANZAS

Establecer **alianzas y convenios de colaboración** es **fundamental para fortalecer la capacidad de acción** en el ámbito de las enfermedades raras. La colaboración con otras instituciones y organizaciones, como fundaciones, universidades y entidades del ámbito sanitario y social, **abre nuevas oportunidades para avanzar en la investigación, el desarrollo de tratamientos innovadores y la mejora de la calidad de vida de los pacientes.**

Además, estos acuerdos facilitan la **difusión de conocimientos y de documentos, la concienciación social y el impulso de políticas públicas** más inclusivas, favoreciendo un entorno más accesible para las personas que conviven con estas patologías poco frecuentes. La **cooperación estratégica es clave para avanzar en la visibilidad y la solución de los retos que presentan las enfermedades raras.**

Por ello, AELMHU firmó **dos convenios** de colaboración durante 2024.



8.1 *ALIANZA con la FUNDACIÓN WEBER*

El acuerdo de colaboración **entre la Fundación WEBER y la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU)** establece un marco permanente de trabajo conjunto para definir y posicionar a ambas organizaciones dentro de sus respectivos ámbitos de actuación. El convenio de esta alianza fue firmado por **Álvaro Hidalgo**, presidente de la Fundación Weber, y **Beatriz Perales**, presidenta de AELMHU.

En el marco de este convenio, se elaboró el informe sobre 'Aspectos diferenciales de los medicamentos huérfanos y su valor desde una perspectiva social', de forma conjunta por ambas entidades, que analiza las particularidades de los medicamentos huérfanos y destaca su valor desde una perspectiva social, clínica y sanitaria. También aborda los retos en investigación, acceso, financiación y equidad.

Tal y como se detalla en el punto 3 de esta Memoria Anual 2024, el informe se presentó en el **V Curso de Verano NewsRare, celebrado el 25 y el 26 de septiembre de 2024, patrocinado por AELMHU.**

La primera de las mesas de debate de la jornada, sobre **Investigación en medicamentos huérfanos**, destacó la necesidad de mayor colaboración entre agencias reguladoras, sociedades científicas y profesionales clínicos, abordando barreras como la escasa financiación y las dificultades en el reclutamiento de pacientes. Participaron expertos como **Fernando Méndez (EMA)**, **Jorge Francisco Gómez (SEMI)** y **Rocío Sánchez-Carpintero (SENEP).**

La segunda mesa, centrada en **Acceso y equidad**, puso el foco en las marcadas desigualdades entre comunidades autónomas y propuso avanzar hacia una estrategia nacional coordinada. **Intervinieron responsables de farmacia de SESCAM y SERMAS**, junto a **Juan Carrión**, presidente de FEDER.

La jornada fue clausurada por **César Hernández**, **director general de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia**, quien hizo un llamado a fortalecer la colaboración entre administraciones, industria y comunidad científica para garantizar que los pacientes con enfermedades raras puedan acceder de forma justa y oportuna a terapias innovadoras.

En el marco de esta misma colaboración, se publicó un **especial sobre medicamentos huérfanos** en la revista *NewsRare*, donde se abordaron en profundidad los desafíos y avances en este campo.

Además, **se difundió una entrevista en este mismo formato y, posteriormente, en digital, con la presidenta de AELMHU, Beatriz Perales**, en la que explicó el papel estratégico de la asociación, la evolución del sector y las prioridades en la agenda de los próximos años.

Con el fin de ampliar el alcance del informe y facilitar el intercambio de conocimientos en el ámbito internacional, **también se realizó una traducción completa al inglés**. Esta iniciativa buscó garantizar que los contenidos y resultados fueran accesibles y comprensibles para un público más amplio, promoviendo así una mayor difusión y comprensión global de la realidad de los medicamentos huérfanos.



8.2 *ALIANZA con el CONSEJO GENERAL de COLEGIOS FARMACÉUTICOS (CGCOF)*

AELMHU también formalizó un convenio de colaboración con el **Consejo General de Colegios Farmacéuticos (CGCOF)**, con el objetivo de mejorar el conocimiento de los farmacéuticos sobre los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos, aquellos destinados a tratar enfermedades raras. Este acuerdo contempla la organización conjunta de actividades formativas e informativas, así como programas y campañas sanitarias.

La primera acción en el marco de este convenio será el lanzamiento del **canal de videoconsejos "Farmacia y Medicamentos Huérfanos"** en el canal de YouTube del Consejo General de Colegios Farmacéuticos en el año 2025, con el fin de ofrecer contenidos educativos y de sensibilización sobre los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos.

El convenio de esta alianza fue firmado por **Jesús Aguilar**, presidente del Consejo General de Colegios Farmacéuticos (CGCOF) y **Beatriz Perales**, presidenta de AELMHU.





09

AGRADECIMIENTOS

09. AGRADECIMIENTOS

Todas las actividades recogidas en esta memoria no habrían sido posible sin el **compromiso, la ayuda y la involucración de los asociados de AELMHU**, cuya **colaboración y esfuerzo son claves** para alcanzar los objetivos de la organización.



¡Muchas gracias!
por vuestro apoyo e involucración

Por otro lado, AELMHU quiere aprovechar este espacio para transmitir su **gratitud hacia los profesionales de la salud, sociedades médicas y científicas, medios de comunicación, asociaciones y fundaciones de pacientes, universidades, consultoras, instituciones, etc.** que han colaborado con la asociación. Fruto de esta cooperación se han sumado esfuerzos para mejorar la salud y calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes y sus familias y dar visibilidad a sus patologías y tratamientos.

Un año más, la Asociación quiere hacer una **menCIÓN especial a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**, representante y portavoz de los pacientes, la verdadera motivación y razón de existir de AELMHU. ¡Gracias por un año más de trabajo y colaboración!



MEMORIA

ANUAL

2024

deLmhu