

RESPUESTA al
TRÁMITE de
**AUDIENCIA e
INFORMACIÓN
PÚBLICA** al
Proyecto de Orden
que actualiza la
cartera de cribado
neonatal y el Comité
Asesor en el Área de
Genética

Madrid, a 29 de septiembre de 2025

aeLmhu

ÍNDICE

	PÁGINAS
<u>Respuesta al trámite de audiencia e información pública</u>	3–4
<u>Análisis</u>	5–8
<u>Recomendaciones</u>	9–16

R

ESPUESTA AL TRÁMITE DE AUDIENCIA E INFORMACIÓN PÚBLICA

Proyecto de Orden por la que se actualiza la cartera común de servicios de Salud Pública relativa a información y vigilancia epidemiológica, programas poblacionales de cribado prenatal, neonatal y cáncer colorrectal, y otros apartados de los anexos del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización y por la que se modifica la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, por la que se crea el Comité Asesor para la Cartera Común de Servicios en el Área de Genética, y por la que se modifican los anexos I, II, III, VI y VII del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

La Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), organización que representa a 26 empresas farmacéuticas y biotecnológicas, **agradecemos la oportunidad de participar en este trámite de audiencia e información pública y valoramos positivamente los avances realizados por el Ministerio de Sanidad** en por actualizar y armonizar la cartera común de servicios, especialmente en lo relativo a la vigilancia en salud pública, los programas de cribado poblacional y la atención especializada. Estas medidas contribuyen a mejorar la equidad, la calidad asistencial y la transparencia en el acceso a prestaciones sanitarias en todo el territorio nacional.

Como entidad que representa a compañías comprometidas con un **decidido compromiso por investigar, desarrollar y comercializar terapias innovadoras para mejorar la salud y calidad de vida de los pacientes que padecen enfermedades raras y ultrarraras**, y cumpliendo con nuestros compromisos de:

- 01 **Dar visibilidad** a las características especiales de las enfermedades raras (EE.RR.) y ultrarraras.

- 02 **Formar e informar** sobre el valor que aportan los medicamentos huérfanos (MM.HH.) y ultrahuérfanos para el tratamiento de estas patologías.

- 03 **Colaborar con organizaciones de pacientes, Administraciones Públicas y otros agentes**, con el objetivo de aportar conocimiento y experiencia en el tratamiento de las EE.RR.

- 04 **Sumar esfuerzos y apoyar la I+D+i** para conseguir que nuevos MM.HH. lleguen al mercado y que los pacientes tengan acceso a ellos.

Tras haber analizado el texto, a continuación, ofrecemos nuestros comentarios y análisis a nivel general del Proyecto de Orden Ministerial, seguido de nuestras recomendaciones específicas dirigidas a las enfermedades raras y ultrarraras.

Según datos recogidos por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en referencia al diagnóstico de las enfermedades raras en España, un paciente con una enfermedad minoritaria espera una media de seis años hasta obtener un diagnóstico. Esto conlleva un deterioro de su salud y en muchos casos, el desarrollo de una discapacidad y dependencia, que hace de **la detección temprana un factor fundamental y determinante, tanto para su abordaje y progresión**, como para la calidad de vida de éstos y su entorno familiar, social y laboral

En este sentido, **los asociados que forman parte de AELMHU realizan una importante labor investigadora e innovadora en el desarrollo de medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos** para el tratamiento de estas patologías, **aportando un valor terapéutico y social**.

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

El proyecto normativo **propone la incorporación de las enfermedades raras en los sistemas de vigilancia en salud pública, lo que representa un avance significativo en su reconocimiento y gestión**. Para ello, se establece un sistema de información específico dentro del marco de vigilancia de enfermedades no transmisibles, con el objetivo de mejorar la identificación, monitorización y análisis epidemiológico de estas patologías. Desde AELMHU, **consideramos que esta medida permitirá optimizar la toma de decisiones clínicas y sanitarias, favoreciendo estrategias más eficaces de prevención, diagnóstico y tratamiento**.

Igualmente, **la ampliación del programa de cribado neonatal, mediante la inclusión de nuevas enfermedades raras permitirá un diagnóstico precoz en recién nacidos, mejorando** sustancialmente

el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes afectados y contribuyendo de manera directa a mejorar la equidad en el acceso a servicios relacionados con enfermedades raras, **reduciendo las desigualdades territoriales** en la atención sanitaria.

Para AELMHU, **la inclusión del mayor número posible de EE.RR. en el programa de cribado neonatal** es una reivindicación histórica, ya que desde 2017 la Asociación elaboró, junto con más de 30 entidades del ámbito farmacéutico y científico, el informe sobre [“Recomendaciones para la búsqueda de soluciones en el ámbito de Enfermedades Raras”](#), el mayor documento de consenso hasta el momento en el sector de las patologías poco frecuentes. Entre las recomendaciones plasmadas en el informe, se hace hincapié en ***implementar un modelo de Asistencia Integral que dé respuesta a las personas con enfermedades poco frecuentes, asegurando un diagnóstico precoz y la armonización de un cribado ampliado en todas las Comunidades Autónomas.***

Desde AELMHU **reconocemos los esfuerzos del Ministerio de Sanidad en el ámbito de salud preventiva**, impulsada por la **aparición y el auge estos últimos años de nuevos avances en técnicas y herramientas analíticas disponibles**, y su compromiso por mejorar la eficacia y equidad en el diagnóstico temprano a través de la inclusión del mayor número posible de enfermedades raras en el cribado neonatal priorizando la incorporación de todas aquellas patologías que dispongan de una técnica y prueba de cribado diagnóstica validada, segura y efectiva. En este contexto, la Asociación considera esencial la presente modificación de los Anexos I, II, III y VI del Real Decreto 1030/2006 que amplía el número de patologías que puedan ser susceptibles de ser analizadas y detectadas mediante test de cribado en recién nacidos.

Por otro lado, desde la Asociación, consideramos que el **cambio en la composición del Comité Asesor para la Cartera Común de Servicios en Genética** es un **paso muy significativo hacia un modelo de salud más inclusivo y centrado en el paciente**, al añadir

como novedad dos vocalías en representación de federaciones o agrupaciones de asociaciones de pacientes, lo que legitima la toma de decisiones y garantizar que las perspectivas de los pacientes sean consideradas en el desarrollo de servicios genéticos.

Tras analizar la audiencia pública, AELMHU participa, en el Proyecto de Orden en los siguientes términos:

- 01 Por la que se modifican los Anexos I, II, III y VI del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece **la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud** y el procedimiento para su actualización.
- 02 Creación de la **Red Estatal de Vigilancia en Salud Pública**.
- 03 Participación en el **Comité Asesor de Genética**.

Con las siguientes recomendaciones:

01.

POR LA QUE SE MODIFICAN LOS ANEXOS I, II, III Y VI DEL REAL DECRETO 1030/2006, DE 15 DE SEPTIEMBRE, POR EL QUE SE ESTABLECE LA CARTERA DE SERVICIOS COMUNES DEL SISTEMA

Tras analizar la audiencia pública, AELMHU, recomienda:

- 01 **Implementar un marco normativo:** el cribado neonatal es una actividad esencial de prevención secundaria en el contexto de la Salud Pública cuyo objetivo es la identificación presintomática de determinadas enfermedades congénitas en los recién nacidos. Por ello, consideramos necesario **implementar un marco normativo que garantice y promueva la armonización de todos los programas de cribado en nuestro país para garantizar la equidad en el acceso para toda la población diana.**

- 02 **Incluir el mayor número posible de EE.RR. en el programa de cribado neonatal,** como herramienta común de detección temprana y accesible, priorizando la incorporación de todas aquellas patologías que dispongan de una **técnica de cribado segura, efectiva y coste-efectividad** y cuenten con una solución terapéutica autorizada y comercializada en la UE.

- 03 Valorar la posibilidad de **incorporar** al programa de cribado neonatal el **cribado genético, priorizando las enfermedades graves** que se presenten durante la **infancia** y para las que su identificación temprana cuente con evidencia científica que permite mejorar el pronóstico del paciente.

- 04 **Agilizar la incorporación de nuevas patologías. Un sistema de decisión ágil que permita valorar la inclusión en el cribado neonatal de nuevas patologías con el fin de reducir el plazo de integración de éstas.** El futuro del cribado neonatal va a estar influido no sólo por la aparición de nuevas terapias para patologías que hasta hoy o hace muy poco tiempo no tenían tratamiento, sino también por la introducción de tecnologías emergentes aplicables a nuevos biomarcadores bioquímicos y al análisis del ADN mediante secuenciación masiva. Sería necesario que el sistema sanitario esté preparado para satisfacer las necesidades emergentes en el menor tiempo posible.

-
- 05** Priorización de las evaluaciones autonómicas, así como aquellas enfermedades objeto de cribado incluidas en las carteras complementarias de una o más **Comunidades Autónomas** para su evaluación e inclusión en la Cartera de Servicios Comunes del SNS con el fin de promover la homogeneización y cohesión territorial dentro del sistema.
-
- 06** Potenciar la **elaboración**, por parte del Ministerio de Sanidad, **de un informe técnico anual de evaluación del programa de cribado**, el cual no solo evalúe la calidad y rapidez de la gestión de muestras, sino también la implementación y acompañamiento posterior al diagnóstico.
-
- 07** Impulsar la implementación de un **mecanismo de financiación** a nivel nacional que garantice la **equidad en el cribado neonatal** en todo el territorio español.
-
- 08** Fomentar la **participación** de Asociaciones como **AECOM** ¹ (Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo) – en la que están representados tanto los Centros de Cribado Nacional , como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud ([CSUR](#)) y otras unidades especializadas en este grupo de Enfermedades Raras -, a la hora de **incorporar nuevas enfermedades al programa de cribado y definir los criterios de inclusión**. Contar con **profesionales Clínicos** (de niños y adultos), **Bioquímicos y Genetistas**, especialistas en **Diética y Nutrición**, y **científicos e investigadores** de diferentes disciplinas **biomédicas** mejoraría en su conjunto el Programa de Cribado Neonatal.
-

¹ <https://aecom.com.es/sobre-aecom/>

- 09 **Impulsar el desarrollo** por parte del Ministerio de Sanidad, **de un sistema de información interoperable que permita** en los niveles autonómico y estatal **realizar un correcto seguimiento y evaluación** de estos programas poblacionales.

- 10 Garantizar el acceso rápido y equitativo al diagnóstico de enfermedades. En el ámbito autonómico, es esencial **reforzar la coordinación entre niveles asistenciales sanitarios** (Atención primaria – Hospital) para la detección y seguimiento de estos pacientes con Enfermedades Raras lo antes posible.

- 11 **Promover la colaboración público-privada en la investigación y desarrollo de técnicas y herramientas analíticas**, pues la detección temprana es un factor fundamental y determinante, tanto para el abordaje y progresión de las enfermedades, como para la calidad de vida de los pacientes y su entorno familiar, social y laboral.

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

02.

CREACIÓN DE LA RED ESTATAL DE VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA

Tras analizar la audiencia pública, desde AELMHU con el objetivo de garantizar la eficacia y sostenibilidad de esta red, proponemos:

- 01 **Impulsar la coordinación activa entre los registros autonómicos y el Registro Estatal de Enfermedades Raras**, promoviendo sinergias que permitan una visión integral y armonizada del panorama epidemiológico.

- 02 **Asegurar la calidad, exhaustividad y actualización continua de los datos recopilados**, mediante la implementación de estándares técnicos comunes, protocolos de validación y mecanismos de revisión periódica.

- 03 **Fomentar la interoperabilidad de los sistemas de información**, facilitando el acceso seguro y eficiente a los datos por parte de los profesionales sanitarios, investigadores y responsables de políticas públicas.

- 04 **Garantizar la participación de los agentes implicados**, incluyendo asociaciones de pacientes, sociedades científicas y entidades del ámbito biomédico, en el diseño y evaluación de los indicadores de vigilancia.

03.

PARTICIPACIÓN EN EL COMITÉ ASESOR DE GENÉTICA

Tras analizar la audiencia pública, AELMHU consideramos que se trata de un avance estructural en la gobernanza sanitaria, especialmente relevante en el ámbito de las enfermedades raras, donde la genética desempeña un papel fundamental, por lo que recomendamos:

- 01 **Reconocimiento del papel de la genética como herramienta clave.** El diagnóstico genético precoz es esencial para el abordaje adecuado de las enfermedades raras y ultrarraras.

- 02 **Integración de la perspectiva de los pacientes y sus representantes en los procesos de toma de decisiones vinculados al cribado neonatal.** El asesoramiento genético y el acceso a pruebas moleculares constituye un componente clave para la mejora continua de los servicios de medicina genómica. En el ámbito de las enfermedades raras, dicha inclusión permite ajustar los procedimientos diagnósticos a las particularidades clínicas y epidemiológicas de estas patologías, favoreciendo la pertinencia de las intervenciones, la eficiencia en el uso de recursos y la alineación con los principios de equidad y calidad asistencial.

- 03 **Incorporación de procesos de cocreación en la formulación de políticas sanitarias vinculadas a las enfermedades raras.** Contribuir a una gobernanza más inclusiva, transparente y alineada con las necesidades específicas de las enfermedades raras y ultrarraras.

- 04 **Visibilización de necesidades no cubiertas.** Permitiendo identificar barreras en el acceso a pruebas genéticas.

05 Impulso a la medicina personalizada. Acelerar la adopción de tecnologías innovadoras y terapias dirigidas, en línea con el enfoque de medicina de precisión que AELMHU promueve desde sus inicios.

Desde AELMHU reiteramos **nuestro compromiso con el fortalecimiento del Sistema Nacional de Salud y con la mejora del acceso a diagnósticos y tratamientos en el ámbito** de los medicamentos huérfanos y **ultrahuérfanos**, con el **objetivo común de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras y ultrarraras**. Nos ponemos a disposición del Ministerio de Sanidad para colaborar en el desarrollo técnico, científico y estratégico de las medidas recogidas en esta orden aportando conocimiento técnico y experiencia en el ámbito de los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos.

aeLmhu

asociación española de laboratorios de
medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos



aelmhu.es