

RESPUESTA a la
CONSULTA
PÚBLICA del
ANTEPROYECTO
DE LEY DE SALUD
PÚBLICA DE LA
COMUNIDAD DE
MADRID

Madrid, a 11 de septiembre de 2025

aelmhu

ÍNDICE

Respuesta a la consulta pública
del anteproyecto de ley de salud
pública de la comunidad de
Madrid

PÁGINAS

3–4

Análisis

5–9

Recomendaciones

10–12

R

ESPUESTA A LA CONSULTA PÚBLICA DEL ANTEPROYECTO DE LEY DE SALUD PÚBLICA DE LA COMUNIDAD DE MADRID

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 esta consulta pública y valoramos positivamente los avances realizados por la Comunidad de Madrid** en los últimos años, especialmente en el ámbito de la vigilancia epidemiológica, la planificación estratégica y el impulso a la equidad en el acceso a tratamientos.

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 anteproyecto de ley, a continuación, aportamos algunos comentarios.

Análisis

A pesar de su baja prevalencia, las enfermedades raras y ultrarraras tienen una elevada repercusión colectiva. Según los datos de FEDER, **casi medio millón de personas conviven con enfermedades poco frecuentes o están en busca de diagnóstico en la Comunidad de Madrid**. En el conjunto de España, se estima que más de 3 millones de personas están afectadas, y en Europa, la cifra supera los 30 millones. Estos datos estimativos reflejan, por un lado, la necesidad urgente de disponer de sistemas de información sólidos y actualizados que permitan dimensionar adecuadamente esta situación, y por otro, el impacto social que estas enfermedades generan, tanto en los pacientes como en sus familias y entornos. **Cada enfermedad rara, por sí sola, puede tener consecuencias devastadoras en la vida de quienes la padecen, lo que justifica plenamente su consideración como una prioridad en las políticas públicas de salud.**

Estas patologías, predominantemente de origen genético y con manifestación clínica en etapas pediátricas, **presentan una baja prevalencia poblacional, lo que limita la disponibilidad de evidencia científica y dificulta la realización de ensayos clínicos** a gran escala. Como resultado, las personas que las padecen suelen enfrentarse a un curso clínico complejo, con implicaciones significativas para su calidad de vida y su bienestar a largo plazo, así como en su esperanza de vida. En este contexto, **la implementación de estrategias de diagnóstico precoz y preciso constituye un factor crítico para optimizar el pronóstico, mejorar la calidad de vida y facilitar el acceso temprano a intervenciones terapéuticas eficaces.**

La Comunidad de Madrid ha demostrado un compromiso firme con las personas que viven con enfermedades raras y ultrarraras, a través de iniciativas como el **Sistema de información de enfermedades raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA)**, registro poblacional, que tiene como objetivo recopilar y analizar datos epidemiológicos de enfermedades raras en la región, con el fin de mejorar el conocimiento, el diagnóstico y la atención sanitaria a

los pacientes afectados. El SIERMA integra información de diversas fuentes sanitarias y utiliza como referencia el portal de *Orphanet* para la actualización de sus listados de enfermedades.

Complementariamente, el **II Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras (2025–2028)** refuerza el compromiso institucional con este colectivo. El plan articula siete líneas estratégicas que abarcan desde los sistemas de información y el diagnóstico precoz, hasta el acceso a medicamentos huérfanos, la coordinación sociosanitaria, la investigación y la participación ciudadana. Este enfoque integral, basado en la experiencia del primer plan y en la colaboración intersectorial, sitúa a la Comunidad de Madrid como referente nacional en la atención a las enfermedades poco frecuentes.

Sin embargo, **desde AELMHU consideramos es necesario seguir avanzando hacia un modelo más equitativo, eficiente y centrado en las personas, que reconozca el valor integral** -clínico, económico y social- **de las terapias disponibles**, tal y como se recoge en el informe [«Aspectos diferenciales de los medicamentos huérfanos y su valor desde una perspectiva social»](#), elaborado desde la Fundación Weber con el apoyo de AELMHU. Dicho informe refleja **los beneficios de las terapias huérfanas, no solo para los pacientes y sus familias, sino también en términos económicos para el sistema sanitario**, reduciendo significativamente los costes directos e indirectos asociados a la atención de enfermedades raras y ultrarraras, además de fomentar la inclusión social y laboral de las personas afectadas. Por tanto, su valor social es incuestionable:

- 01 Mejoran la calidad de vida de los pacientes.
- 02 Reducen la carga sobre las familias y cuidadores.
- 03 Disminuyen los costes sanitarios a largo plazo.
- 04 Promueven la equidad en el acceso a la innovación médica.

A pesar de los avances registrados en la Comunidad de Madrid en materia de enfermedades raras y ultrarraras, cabe señalar que **persisten desafíos** estructurales que requieren atención prioritaria.

El **acceso a medicamentos huérfanos** continúa siendo desigual en el conjunto del Estado. Asimismo, determinadas patologías con baja frecuencia de ingreso hospitalario o seguimiento exclusivo en el ámbito privado presentan una **infrarrepresentación en los sistemas de información epidemiológica**, lo que evidencia la necesidad de reforzar los mecanismos de captación en atención primaria y en hospitales concertados. Por otro lado, resulta imprescindible **incorporar de forma explícita criterios sociales en los procesos de evaluación y financiación de medicamentos huérfanos**, reconociendo su valor añadido en términos de mejora de la calidad de vida, reducción de la carga familiar, incremento de la productividad y optimización de los costes sanitarios. Finalmente, aunque la Comunidad de Madrid se sitúa entre las regiones con mayor volumen de casos reportados al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), persisten **limitaciones en la interoperabilidad entre registros autonómicos y estatales**, siendo necesario avanzar en la armonización de estructuras de datos, la actualización de listados diagnósticos y la integración de nuevas fuentes clínicas y asistenciales.

En este contexto, **celebramos que desde el Gobierno de la Comunidad de Madrid y la Consejería de Sanidad, quieran dar respuesta a la necesidad de actualización y adaptación de la Ley**

33/2011 de 4 de octubre, General de Salud Pública con el objetivo de implementar la norma nacional en el marco de las singularidades autonómicas. En concreto, **acogeríamos con agrado que se incluyan dentro de esta norma la orientación de actividades para la detección precoz, el diagnóstico y el tratamiento temprano de las enfermedades raras y ultrararas.** Siendo una muestra del compromiso del Gobierno regional con la promoción de la salud y el bienestar de los ciudadanos, sobre todo de aquellos que padecen este tipo de patologías minoritarias.

Incorporar las enfermedades raras y ultrararas en la legislación permite avanzar hacia un sistema más justo, inclusivo y preparado para responder a las necesidades de toda la población. Por eso, es esencial que estén incluidas de forma explícita en la Ley de Salud Pública, garantizando:

- | | |
|-----------|---|
| 01 | La detección precoz y el diagnóstico oportuno. |
| 02 | El acceso equitativo a tratamientos y servicios especializados. |
| 03 | La coordinación entre niveles asistenciales. |
| 04 | La protección de los derechos de los pacientes y sus familias. |
| 05 | La generación de datos fiables para mejorar la planificación sanitaria. |

Recomendaciones

Consideramos que el trámite de consulta previa a la elaboración del anteproyecto de la Ley de Salud Pública de la Comunidad de Madrid va a desempeñar un papel relevante en la mejora de la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y ultrararas.

A continuación, se aportan algunas **propuestas de recomendación en el desarrollo de futuras líneas de actuación regulatoria:**

- 01 **Incluir las enfermedades raras en la Ley de Salud Pública autonómica**, con medidas específicas de prevención, diagnóstico, atención y seguimiento.

- 02 **Solicitar la inclusión del mayor número posible de enfermedades raras 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 adecuados y cuenten con un tratamiento aprobado e incluido en la Cartera Común Básica del Sistema Nacional de Salud.

- 03 **Reconocer el valor social de los medicamentos huérfanos** en los procesos de evaluación, incorporando indicadores de impacto social, económico y familiar.

- 04 **Agilizar los procedimientos de acceso**, reduciendo los tiempos de espera y garantizando la equidad territorial.

- 05 **Promover e impulsar la innovación** con el fin de garantizar la salud y el bienestar de los ciudadanos a lo largo de su vida. A través de este tipo de políticas sanitarias, pueden estimularse los avances terapéuticos y la investigación y desarrollo de nuevos medicamentos.

- 06 **Fortalecer los sistemas de información**, ampliando la captación automática, incorporando datos del ámbito privado y mejorando la interoperabilidad con el ReeR.

07 Fomentar y promover la colaboración público-privada, en investigación, desarrollo y la mejora de la accesibilidad a los medicamentos ya que ha demostrado ser una herramienta muy útil para mejorar la calidad de vida de las personas.

08 Impulsar la participación activa de pacientes y asociaciones, en la planificación, seguimiento y evaluación de políticas públicas.

Estas recomendaciones buscan optimizar la atención directa al paciente, impulsar la investigación, fortalecer las acciones de prevención y divulgación, mejorar la coordinación entre instituciones y desarrollar terapias específicas para enfermedades raras y ultrarraras. Consideramos que estos aspectos constituyen pilares esenciales para elevar la calidad de vida de quienes padecen este tipo de patologías.

Desde AELMHU reiteramos nuestra disposición a colaborar con la Consejería de Sanidad en el diseño y ejecución de políticas que garanticen una atención digna, eficaz y sostenible para todos los pacientes con enfermedades raras.

aeLmhu

asociación española de laboratorios de
medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos



aelmhu.es