



Convivir con una Enfermedad Rara

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) durante el 2015 tiene el propósito de llamar la atención de la sociedad sobre lo que supone convivir con una enfermedad rara y transmitir las dificultades a las que día a día se enfrentan las familias.

Aunque cada una de las ER afecte solo a un número relativamente pequeño de personas, en su conjunto representan un importante colectivo en nuestro país. Se estima que existen actualmente entre siete y ocho mil enfermedades raras, que afectan, en algún momento de su vida, a 7 de cada 100 personas. En nuestro país, 3 millones de personas sufren directa o indirectamente una ER. **Nuestro mensaje de esperanza está dedicado a todas y cada una de ellas.**

El objetivo de este documento es comprometer a los gobiernos nacional y autonómicos a realizar todos los esfuerzos necesarios para que las personas y sus familias puedan ver garantizado el acceso a:

- Un diagnóstico rápido y riguroso: un derecho para 3 millones de personas
- Un tratamiento apropiado, independientemente de la situación socio-económica

Un diagnóstico rápido y riguroso: un derecho para 3 millones de personas

Una de las principales dificultades a la que, en general, se enfrentan las personas que tienen una enfermedad rara es la consecución de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable. El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de un diagnóstico es de 5 años, aunque para el 20% de los afectados esta demora puede llegar a superar incluso los 10 años.

Según el Estudio ENSERio* (Estudio de necesidades sociosanitarias de las personas con ER y sus familias), más de un 40% de las personas que tienen un retraso diagnóstico no reciben ni apoyo, ni tratamiento adecuado. Además, el estudio también destacaba que el 27% de las personas que sufren una demora diagnóstica han recibido un tratamiento inadecuado y cerca del 30% han tenido como consecuencia el agravamiento de la enfermedad.



Convivir con una Enfermedad Rara

Las consecuencias del retraso diagnóstico pueden ser graves tanto para la persona como para su entorno familiar y social. De esta forma, la demora en obtener un diagnóstico priva a las personas de intervenciones terapéuticas oportunas para favorecer el abordaje de la enfermedad. Todo ello, trae como consecuencia un empeoramiento clínico, así como secuelas físicas, y en ocasiones intelectuales y psicológicas, que podrían haberse evitado o paliado con un diagnóstico precoz. Además, el retraso diagnóstico merma las posibilidades de acceder a las ayudas sociales a las que se tenga derecho.

Además, junto a esta problemática, en el caso de las enfermedades genéticas, la ausencia de un diagnóstico genera en el seno de la familia la tensión de tener que gestionar una incertidumbre no exenta de riesgo, ya que se pueden dar nuevos casos de hijos con la patología, habiendo privado así, a la familia del acceso al consejo genético.

¿A qué nos referimos cuando decimos que una persona no tiene diagnóstico?

Hablaríamos de personas "Sin Diagnóstico" cuando nos referimos a un paciente con signos y síntomas de una enfermedad -congénita o adquirida- en el que tras la exploración clínica y las pruebas diagnósticas practicadas no se ha podido establecer un diagnóstico definitivo asociado a una enfermedad reconocida.

Este problema afecta a todas las personas que durante un tiempo más o menos dilatado no están incluidas en una determinada patología

¿Cuál es la causa del retraso diagnóstico?

En ocasiones, el problema se agrava, cuando se deja de diagnosticar enfermedades raras, que sí que están clínicamente identificadas y definidas y cuando además disponemos de pruebas diagnósticas para ello.

Las principales causas de demora o ausencia diagnóstica son:

- La escasez de pruebas de detección precoz financiadas por el SNS
- El desconocimiento de la especialidad genética y de las pruebas diagnósticas adecuadas



Convivir con una Enfermedad Rara

- Las dificultades para acceder a la información necesaria o localizar a otros profesionales o centros a quien consultar o derivar
- La falta de coordinación entre unidades asistenciales y profesionales de Atención Primaria y Atención Hospitalaria.
- las barreras para la derivación de pacientes entre distintas Comunidades Autónomas
- El sistema de financiación de las prestaciones dadas a pacientes en una Comunidad Autónoma distinta a la de su lugar de residencia, así como las dificultades para solicitar pruebas a otros países

¿Cómo se puede favorecer el acceso al diagnóstico?

Para garantizar el acceso al diagnóstico se han de desarrollar acciones vinculadas al desarrollo y mejora de: la información y registros, el fomento de la investigación, la detección precoz y la atención.

- A. Información y Registros
- B. Fomento de la investigación aplicada al diagnóstico
- C. Detección Precoz
 - a. Diagnóstico Genéticos
 - b. Cribado Neonatal
- D. Atención Sanitaria
 - a. Atención Primara
 - b. Atención Hospitalaria
 - c. CSUR

A. Información y Registros

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico es disponer de información exacta que permita impulsar la investigación aplicada al diagnóstico y proporcionar la información necesaria sobre recursos a profesionales, personas afectadas y sus familias. Para ello proponemos:

1. Asegurar **que el Registro Nacional de Enfermedades Raras sea una realidad** donde todas las CCAA e investigadores colaboren, garantizándose su sostenibilidad, para el impulso de la investigación en ER.



Convivir con una Enfermedad Rara

2. **Establecer bases de datos de acceso universal que aglutinen la información de recursos de diagnóstico clínico y de recursos de laboratorio** para la atención pre y perinatal a nivel autonómico y a nivel nacional.
3. **Desarrollar sistemas de información que permitan recoger la actividad diagnóstica** de los clínicos y los laboratorios, así como las muestras biológicas con el objetivo de acumular conocimientos y compartir experiencia.
4. **Potenciar la formación específica en enfermedades raras a los profesionales sanitarios de los centros de Atención Primaria** y la formación en enfermedades poco frecuentes enmarcada en la recientemente reconocida especialidad sanitaria de Genética Clínica.
5. **Poner en marcha guías de buenas prácticas** para que la provisión de servicios de genética se desarrolle de manera beneficiosa para los usuarios, los profesionales sanitarios y el público en general.

B. Fomento de la investigación aplicada al diagnóstico

La coordinación de los servicios clínicos con los laboratorios de pruebas genéticas y las actividades de I+D en una superestructura organizativa permitiría alcanzar un grado de coherencia notable

De esta forma, dada la diversidad, complejidad y desconocimiento de estas enfermedades es fundamental potenciar desde los poderes públicos la investigación en estas enfermedades. Aunque la creación de estructuras como el CIBERER ha posibilitado un gran avance, es necesaria la incorporación de nuevos grupos que amplíen su potencial.



Convivir con una Enfermedad Rara

C. Detección Precoz

El camino de acceso al diagnóstico precoz pasa, entre otros, por fortalecer las técnicas actuales de diagnóstico genético y el cribado neonatal.

- Diagnóstico genético:

1. Favorecer el **impulso de programas poblacionales** de detección precoz, **ampliando la cartera básica de servicios comunes** (cumpliendo los requisitos de validez analítica y clínica, utilidad clínica e impacto en la salud) y asegurando el acceso rápido y fluido a las mismas.
2. **Garantizar la equidad en el acceso a todas las personas afectadas a las pruebas genéticas** que se requieran en cada caso, independientemente del lugar de residencia, contemplando los análisis genéticos siguientes: diagnósticos, pre-sintomáticos, de portadores, para diagnóstico prenatal, para el diagnóstico genético preimplantacional (DGP) y el Análisis de Farmacogenética y Farmacogenómica. Siempre acompañado del consejo genético correspondiente.
3. **Desarrollar unidades de genética clínica que ofrezcan servicios integrados de diagnóstico** y asesoramiento genético. Todo ello, en colaboración y coordinación con las distintas especialidades médicas y pediátricas, y con los profesionales de atención primaria.

- Cribado Neonatal

4. Resulta imprescindible la progresiva ampliación de los programas de **cribado neonatal** en la cartera de servicios comunes del SNS. Es esencial su progresiva ampliación cumpliendo los principios de: equidad, pertinencia, precaución, evaluación, transparencia, integralidad, seguridad. Se deben agilizar los procesos de implementación de dichos programas de forma que vayan expandiendo su ámbito de aplicación y puedan así beneficiarse un mayor número de enfermedades raras.
5. Reforzar la cooperación entre los programas de cribado neonatal de las Comunidades Autónomas y establecer políticas de salud comunes a todas ellas.



Convivir con una Enfermedad Rara

D. Atención Sanitaria

Para garantizar el acceso a un diagnóstico rápido y preciso, es necesario desarrollar una estructura asistencial que contemple las ER en su globalidad, siguiendo el marco planteado en la Estrategia en ER del SNS de 2009 y actualizada en junio de 2014.

-Desde la Atención Primaria

Desde el ámbito de la Atención Primaria proponemos:

1. Potenciar **la formación pregrado y post grado** del personal sanitario.
2. Establecer **canales de información, comunicación y coordinación** entre la Atención Primaria, la Atención Hospitalaria y los CSUR.
3. Crear **protocolos de actuación** en el caso de que exista una sospecha diagnóstica de una enfermedad rara. Estos protocolos deben estar en línea con el protocolo impulsado por la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SEMFyC), Protocolo (DICE-APER) para la atención primaria de pacientes con enfermedades raras.
4. **Fomentar el trabajo interdisciplinar** como respuesta a un tratamiento integral de la persona.
5. Creación de la **Historia Clínica única** para todos los niveles de la atención Sanitaria.
6. Creación de la **figura del gestor de casos en AP**: La figura del gestor de casos debe crearse en todos los niveles de atención sanitaria incluidos los CSUR. Esta figura actúa de nexo de unión entre los Centros de Atención Primaria, los Especialistas, los CSUR, el paciente y su familia, para garantizar una correcta coordinación entre servicios y profesionales (identificando la mejor ruta de derivación) y un apoyo emocional y de acompañamiento integral durante todo el proceso asistencial.
7. Creación de **protocolos de colaboración** entre educación y AP.



Convivir con una Enfermedad Rara

-Desde la Atención Hospitalaria

Desde el ámbito de la Atención Hospitalaria proponemos:

1. Establecer canales de información, comunicación y coordinación entre la AP y la A Hospitalaria y CSUR.
2. Impulsar la **creación de la Historia Clínica única** para todos los niveles de la atención Sanitaria. 3. Fomentar el trabajo interdisciplinar como respuesta a un tratamiento integral de la persona.
3. Impulsar la **creación de protocolos de atención** en Urgencias hospitalarias tanto para el acceso de los pacientes como protocolos para el personal sanitario que le acerquen al conocimiento y tratamiento adecuado de la patología.
4. Potenciar la **creación de protocolos de atención** en Urgencias hospitalarias tanto para el acceso de los pacientes como protocolos para el personal sanitario que le acerquen al conocimiento y tratamiento adecuado de la patología.
5. Impulsar la figura del **Gestor de casos**. Esta figura debe crearse en todos los niveles de atención sanitaria incluidos los CSUR. Esta figura actúa de nexo de unión entre los Centros de Atención Primaria, los Especialistas, los CSUR y el paciente y su familia, para garantizar una correcta coordinación entre servicios y profesionales (identificando la mejor ruta de derivación) y un apoyo emocional y de acompañamiento integral durante todo el proceso asistencial.

-Desde los Centros Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)

Se entiende por Centro de Referencia, el Centro sanitario que dedica fundamentalmente su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características establecidas en el Real Decreto 1302/2006. Por otro lado, entendemos Servicio o Unidad de Referencia a un centro o servicio sanitario que se dedica a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento o a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o



Convivir con una Enfermedad Rara

varias de las características establecidas en el Real Decreto 1302/2006, aunque además ese servicio o unidad atiende otras patologías para las que no sería considerado de referencia

Es por tanto necesario fortalecer, dar continuidad y agilizar el procedimiento de designación de CSUR. Por otra parte ha de dotarse a estas unidades de financiación suficiente para garantizar su calidad y sostenibilidad. Para ello, reclamamos que en los Presupuestos Generales del Estado para el año 2016 y siguientes se contemple una partida presupuestaria específica para la asistencia sanitaria prestada en los CSUR. No olvidemos que los CSUR han sido diseñados precisamente entre otras cosas para paliar las carencias de una atención sanitaria descentralizada. Los CSUR no son por tanto una cuestión autonómica sino nacional y por ello su financiación no puede depender de las CCAA sino que ha de ser responsabilidad exclusiva del Estado. El Fondo de cohesión sanitaria ha de incluir la partida para el sostenimiento de los CSUR y ha de volver a financiarse con cargo a los Presupuestos Generales del Estado.

Junto a ello, se torna necesario, **establecer Itinerarios clínicos o rutas de derivación** que permitan derivar a las personas a centros de referencia tanto a nivel local, autonómico e internacional, cuya financiación este a cargo del estado.

A modo de conclusión: Programas autonómicos específicos para la atención de personas sin diagnóstico

Si atendemos a las necesidades de detección precoz y atención socio sanitaria para acceder a un rápido y adecuado diagnóstico, concluiremos que cada Comunidad Autónoma ha de diseñar un **programa específico para la atención de personas sin diagnóstico** que, dirigido a los pacientes con sospecha de enfermedad rara sin diagnóstico conocido, ha de establecer itinerarios asistenciales que comprendan: análisis clínicos, segunda opinión médica, análisis de laboratorio, análisis y orientación genética, cribado neonatal, así como orientar el tratamiento o las medidas paliativas oportunas.

Este programa tendría tres objetivos iniciales:

- Establecer los criterios para la recepción de los casos de dificultad diagnóstica, hacer un **análisis de situación** que nos daría la información para aplicar las medidas necesarias para llegar a un diagnóstico en el menor tiempo posible.



Convivir con una Enfermedad Rara

- **Implementar las medidas necesarias** a nivel de los departamentos de Genética, cribado neonatal, atención primaria, especializada y CSURs para lograr que se realicen las pruebas disponibles de diagnóstico con carácter prioritario, preferente y urgente cuando se constate la menor sospecha de una ER.
- Ofrecer vías alternativas de diagnóstico a futuro sin que las mismas se cierren con carácter definitivo. Las personas que permanecen sin diagnóstico una vez se han agotado todas las vías posibles para obtener el mismo no pueden quedar desatendidas. Se han de establecer las medidas oportunas para que éstas puedan ser avisadas cuando avancen las técnicas de diagnóstico, la información disponible, la investigación o pueda obtenerse un diagnóstico fuera de nuestras fronteras.

Cada comunidad autónoma debe tener un programa que debe ser conocido por los clínicos para su derivación correspondiente de los casos anteriormente mencionados.

FEDER en 2015 solicitará la implantación de este programa en todas las CCAA



Convivir con una Enfermedad Rara

Garantizar el acceso al tratamiento que necesitamos independientemente de la situación económica de la persona afectada y su familia. Después del diagnóstico, ha de garantizarse el tratamiento.

La utilidad de un diagnóstico precoz y un cribado neonatal completo reside en poder garantizar un tratamiento que asegure un adecuado pronóstico de la enfermedad. Resulta imprescindible en 2015, conocer cuál es el estado de situación del acceso a los medicamentos huérfanos aprobados en España por CCAA. Junto a ello, para garantizar el acceso a los tratamientos en las enfermedades poco frecuentes es necesario:

- Asegurar un **acceso ágil y equitativo a medicamentos de uso vital para las personas con ER en el Sistema Nacional de Salud**, impulsando medidas concretas en Medicamentos huérfanos, medicamentos coadyuvantes y productos sanitarios, tratamientos quirúrgicos especiales, ortesis y otras prestaciones del ámbito ortopédico así como el apoyo psicológico y fisioterapéutico en cualquier parte del territorio nacional con presupuestos específicos para los tratamientos en todas las CCAA.
- **Articular mecanismos estables que garanticen la financiación y acortamiento de los procedimientos de acceso a los medicamentos huérfanos**, y se eviten denegaciones de tratamientos y de medicamentos por motivos no sanitarios. Lo que, ineludiblemente, implica establecer partidas específicas en el SNS para los Medicamentos Huérfanos (MHU) de manera que se garantice el acceso equitativo a estos tratamientos en las distintas CC.AA. Para ello, los Presupuestos Generales del Estado para el año 2016 y siguientes se ha de contemplar una partida presupuestaria específica.
- **Armonizar los criterios de accesibilidad entre las CCAA y el Ministerio para evitar el retraso y minimizar el riesgo de inequidad** frente al acceso a estos tratamientos, partiendo de la evaluación ya realizada por la EMA (Agencia Europea de Medicamentos, en sus siglas en inglés). La evaluación a nivel europeo sobre el valor añadido de los medicamentos huérfanos la realiza la



Convivir con una Enfermedad Rara

EMA con participación de los expertos nacionales y son informes públicos que deberían ser tenidos en cuenta para facilitar el acceso en las CCAA. De esta forma, también resulta imprescindible armonizar los criterios de accesibilidad entre las distintas CCAA en el Uso compasivo y aprobación temporal de uso. Para todo ello el Estado debe velar y garantizar de forma efectiva el cumplimiento de unos mínimos en cualquier parte del territorio nacional.

- **Simplificar los procedimientos para su comercialización** una vez autorizados y acortar los plazos de comercialización y uso.
- **Asegurarla participación y colaboración de las asociaciones de pacientes en la elaboración de los Informes de Posicionamiento terapéutico. (IPT)**
- **Establecer que la medicación coadyuvante en ER tenga, a efectos de financiación, la consideración de medicación crónica**, para estos enfermos. En caso de fármacos no financiados por el Sistema Nacional de Salud, serán reembolsados en condiciones similares a la de los medicamentos para uso de enfermos crónicos (es decir, productos con cíceros o punto negro).

*Estudio ENSERio I: Primer Estudio de Necesidades Sociosanitarias de Personas con Enfermedades Raras (2009)