

Sin dejar a nadie atrás

Jornada sobre equidad en
enfermedades raras

Hospital Universitario y politécnico La Fe
Salón de Actos - Edificio de Docencia
Avenida de Fernando Abril Martorell, nº 106.
46026 Valencia

18 de noviembre de 2025

Con el apoyo de

    

Con la colaboración de

 

    



 Fundación
Pro Bono
España

    

 COMILLAS
UNIVERSIDAD PONTIFICIA
ICADE
Facultad de Derecho
Clínicas Jurídicas

Este evento se celebra un año después de la DANA, catástrofe sin precedentes en nuestro país que provocó una movilización ciudadana, también sin precedentes, para no dejar a nadie atrás. Esta cita formaría parte de una estrategia más amplia que permitiría ir posicionando la EQUIDAD como una de las principales reivindicaciones del colectivo a través de ejemplos concretos:

- Los Objetivos de Desarrollo Sostenible y la agenda 2023 en el marco de las ER: Resolución de la OMS: de lo local a lo global – de lo global a lo local.
- El reconocimiento de la necesidad de la colaboración entre agentes para impulsar la inversión público-privada en investigación.
- La necesidad de cohesión en el sistema nacional sanitario, poniendo como ejemplo el cribado como falta de equidad.
- La necesidad de coordinación fortaleciendo los CSUR- ERN formando y capacitando a los profesionales sobre este recurso.
- La necesidad de acciones europeas que homogenicen, poniendo como ejemplo la falta de equidad en el acceso a tratamiento.

Este informe ha sido desarrollado por FEDER con el apoyo de Lasker.



BIENVENIDA INSTITUCIONAL

Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación.

- Hoy nos encontramos aquí para hablar de equidad. La equidad en salud no es dar lo mismo a todos, sino asegurar que cada persona reciba lo que necesita para vivir con dignidad.
- En el mundo de las enfermedades raras, esta idea cobra un sentido aún más profundo. Porque detrás de cada diagnóstico poco frecuente hay una historia de búsqueda, de incertidumbre y de esperanza.
- El cribado neonatal abre la puerta al diagnóstico que puede cambiar una vida antes de que empiece a escribirse. Por ello, desde FEDER pedimos un cambio legislativo que homogeneice el acceso al cribado neonatal en todo el territorio nacional tal y como podremos desarrollar en la jornada de hoy.
- Además, el acceso al tratamiento transforma diagnósticos en posibilidades
- La equidad territorial es también esperanza: que una vida con una enfermedad rara se aborde igual en cualquier rincón de España. Necesitamos coordinación. Necesitamos políticas claras. Necesitamos igualdad. Necesitamos EQUIDAD.

José Luis Poveda, Gerente del Hospital La Fe.

- La equidad es el camino y también el destino. Tenemos que ser raíz.

María del Rosario Fernández, Subdirectora General de Calidad Asistencial del Ministerio de Sanidad.

- Destaca la Resolución sobre enfermedades raras impulsada por España y Egipto aprobada por la OMS en mayo de este año.
- Confirma que el Ministerio de Sanidad está trabajando en la actualización de la Estrategia de Enfermedades Raras, tras la evaluación en 2024, y espera que pueda ver la luz en 2026.

CONCLUSIONES | SIN DEJAR A NADIE ATRÁS

Jornada sobre equidad en enfermedades raras

- Pone en valor el papel de FEDER como interlocutor con las instituciones, aliado para las políticas públicas y referente trabajo constructivo. Da voz a las personas con ER y ayuda a construir soluciones: eso marca la diferencia.
- Los retos son muchos pero la voluntad de colaborar es mucha. «Ser raíz».

Asunción Perales, Directora General de Atención Hospitalaria de la Conselleria de Sanidad de la Generalitat Valenciana.

CONCLUSIONES

- Destacó que en la Comunidad Valenciana hay 3 unidades de atención integral, así como la Alianza en Investigación Traslacional en ER de Comunidad Valenciana.
- La grandeza de una sociedad se mide por cómo cuida a quienes los números a veces olvidan.

Mónica García, Ministra de Sanidad

- Foco en Resolución de la ONU, Estrategia, ÚNICAS, PCN... ninguno de estos logros sería posible sin el empuje del MMAA, de FEDER... pero sabemos que no basta con los logros alcanzados. La Resolución es un punto de partida, no un punto de llegada. Tenemos que trabajar en un Plan de ER que conecte países y pacientes.

CUANDO LA SALUD DEPENDE DEL ACCESO: UN DEBATE SOBRE INEQUIDAD EN EL ACCESO A LOS TRATAMIENTOS. MESA DEBATE SOBRE ACCESO A TRATAMIENTO

César Hernández, Director General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia

- En los últimos 3 años, hemos tenido un incremento del 25% en los medicamentos disponibles.
- Es necesario promocionar el acceso a los que ya existen y estimular que existan.
- No hablamos solo de medicamentos, pero sí de un conjunto de inversión en el ámbito sanitario. Esto incluye cribados, diagnósticos, acompañamiento, productos sanitarios, etc. Todo eso compite y tenemos que ser capaces de encajar.

CONCLUSIONES | SIN DEJAR A NADIE ATRÁS

Jornada sobre equidad en enfermedades raras

- Debemos señalar a la investigación/industria que es lo que estamos dispuestos a pagar - inversión sanitaria para que exista tratamiento para todos y que también todos puedan acceder a ello, pero tiene que ser costeable.
- La única manera de encajarlo todo es a través de la legislación, equilibrando poco a poco el sistema e intentando señalar que, cuando financiamos un medicamento, no es que valga lo que cuesta, sino que se pueda encontrar un estímulo.
- Debemos atender a los pacientes a través de un motor transformador, con un sistema más centrado en sus necesidades reales. Es ahí por donde el sistema sanitario está dispuesto a invertir, siempre teniendo en cuenta su sostenibilidad.
- Es necesario trabajar sobre un relato común, tanto para enfermedades raras como no raras. Hay que atender a todas las necesidades de los pacientes; los pacientes de EE.RR. tienen algunas especificidades, pero no son únicas; hay que atenderlas a todas.
- ¿Qué pasaría si no hubiera negociación? ¿Qué pasaría si dijéramos que sí siempre que viene una terapia génica?
- Se han aprobado un 40% de medicamentos en los últimos 3 años.
- Es más fácil investigar el cuarto o el quinto tratamiento de cada enfermedad rara, y mucho más difícil el primero.
- Hay que colocar la mirada en las necesidades del colectivo de pacientes para que no se rompa el relato común.
- Está muy contento con la ley de pacientes, porque hay que incluirlos en las decisiones.
- Judicializar es "muy sencillo" porque ninguna ley va a poner que hay que gastar XXX millones. Construir sobre la forma de que sea posible y la única forma es el diálogo. Trabajo conjunto, colaboración público-privada, Ley de Organizaciones de Pacientes para tenerlos dentro de todas las decisiones: las que tienen que ver con medicamentos, con aspectos organizativos, etc.

María José Sánchez, Vicepresidenta de AELMHU.

- Antes de hablar en obstáculos, importa señalar los importantes avances en los últimos años respecto a algunas políticas y empezar con una visión positiva. Hay una sensibilidad especial encima de la mesa respecto a las enfermedades raras y a los

CONCLUSIONES | SIN DEJAR A NADIE ATRÁS

Jornada sobre equidad en enfermedades raras

CONCLUSIONES

- medicamentos huérfanos. Por ejemplo, es relevante destacar lo que menciona el borrador de la ley de medicamento.
- El informe de acceso de AELMHU se ha convertido en un informe de referencia: hemos visto como han mejorado los tiempos de acceso a los MM.HH. y sabemos que existe una voluntad clara desde el Ministerio para seguir mejorándolos. Utiliza el ejemplo de los 24 meses que transcurren entre que se obtiene el código nacional y la etapa de precio y reembolso.
 - Sin embargo, el proceso no se acaba cuando llegamos a precio y reembolso: hay que llegar al paciente (CC.AA. · Hospitales · Acceso) para que la equidad se produzca en realidad, y no situaciones en las que se puede acceder a tratamientos en algunas comunidades autónomas y en otras no.
 - Desde la industria farmacéutica, intentamos que los medicamentos estén disponibles en todas partes, pero en algunos casos se tarde un año (o más) hasta que estén disponibles en un hospital.
 - Tenemos que trabajar en mejorar las condiciones de financiación. Hemos avanzado mucho, pero hay que seguir avanzando en este sentido, para que tengamos una aprobación rápida y que los tratamientos estén a disposición de los pacientes.
 - España es un país muy fuerte en ensayos clínicos en general, ya que tanto la industria farmacéutica como la administración han facilitado su puesta en marcha. De hecho, España es uno de los primeros países en el ranking de ensayos clínicos en el mundo.
 - A pesar de los avances, hay cosas que mejorar:
 - i. Necesitamos que haya más registros, porque estos facilitan a la industria farmacéutica desarrollar e investigar
 - ii. Es también fundamental que se comparten datos
 - iii. Tenemos que aprender de otros países en lo que respecta la colaboración (universidades, etc); la colaboración público-privada es fundamental.

Víctor Rodríguez de Vera, abogado de Ramón y Cajal Abogados

- Es importante resaltar que la vía judicial siempre está abierta al paciente. Es importante resaltar que la vía judicial siempre está abierta al paciente.
- Barreras que destacar:

CONCLUSIONES | SIN DEJAR A NADIE ATRÁS

Jornada sobre equidad en enfermedades raras

CONCLUSIONES

- i. Tiempos de la justicia y de la administración (tiempos de las reclamaciones, estamos hablando de derechos fundamentales)
- ii. Tema económico, muy importante en el proceso judicial
- iii. Incertidumbre: en el informe que desarrollaron en colaboración con FEDER, han recopilado resoluciones judiciales recientes, sobre todo en enfermedades raras, destacando resultados positivos/a favor del paciente → No se puede denegar el acceso a un tratamiento o su continuidad a un paciente únicamente en base a criterios económicos o porque no esté incluido en la cartera de servicios financieros
- Destaca tres criterios fundamentales:
 - i. Prescripción médica del paciente (el médico es el que tiene la llave del tratamiento)
 - ii. Inexistencia de otras soluciones alternativas viables
 - iii. Equidad es fundamental (si un paciente ha recibido un tratamiento, financiado o no, en cualquier parte de España, tiene derecho a recibirlo y corresponde a la administración explicar porque pacientes de otra comunidad autónoma pueden recibirla y este no → igualdad de trato)
 - Si un paciente solicita acceso e identifica que por lo menos otra persona en España lo está recibiendo, deberá tener acceso al tratamiento, siguiendo los criterios destacados arriba.
- Barreras que destacar:
 - i. Tiempos de la justicia y de la administración (tiempos de las reclamaciones, estamos hablando de derechos fundamentales)
 - ii. Tema económico, muy importante en el proceso judicial
 - iii. Incertidumbre: en el informe que desarrollaron en colaboración con FEDER, han recopilado resoluciones judiciales recientes, sobre todo en enfermedades raras, destacando resultados positivos/a favor del paciente → No se puede denegar el acceso a un tratamiento o su continuidad a un paciente únicamente en base a criterios económicos o porque no esté incluido en la cartera de servicios financieros
- Destaca tres criterios fundamentales:
 - iv. Prescripción médica del paciente (el médico es el que tiene la llave del tratamiento)

CONCLUSIONES | SIN DEJAR A NADIE ATRÁS

Jornada sobre equidad en enfermedades raras

- v. Inexistencia de otras soluciones alternativas viables
- vi. Equidad es fundamental (si un paciente ha recibido un tratamiento, financiado o no, en cualquier parte de España, tiene derecho a recibirlo y corresponde a la administración explicar porque pacientes de otra comunidad autónoma pueden recibirllo y este no → igualdad de trato)
- Si un paciente solicita acceso e identifica que por lo menos otra persona en España lo está recibiendo, deberá tener acceso al tratamiento, siguiendo los criterios destacados arriba.

Santiago de la Riva, Vicepresidente de Fundación FEDER

- Cuando no hay un tratamiento eficaz para la enfermedad, muchas veces es el propio movimiento asociativo que da el apoyo.
- El informe de FEDER y el hecho de que la investigación es clave:
 - i. Lo que más ha faltado ha sido la equidad: la desigualdad entre CC.AA. y entre provincias (derivaciones, muchos trámites en el acceso a medicamentos, etc).
 - ii. Los pacientes han tomado un papel activo en los últimos años y están participando activamente en muchos fórum.
 - iii. En los últimos 13 años, ha habido un incremento de 7 millones de euros en investigación, impulsado por el movimiento asociativo.
 - iv. Estamos hablando de un 80% de enfermedades genéticas incurables: si la administración quita la investigación, lo único que queda es la esperanza.
 - v. Existen dificultades políticas: defiende la idea de que los políticos están de paso, y es difícil que puedan "crearse raíces".

Objetivos y próximos pasos:

- Lograr una equidad en el acceso a los medicamentos huérfanos en todas las Comunidades Autónomas, identificando y unificando los criterios de evaluación en todas ellas para disponer de una propuesta homogénea.
- Agilizar el proceso de financiación pública de los medicamentos huérfanos, permitiendo una negociación temprana para agilizar la adopción de acuerdos.
- Fomentar la participación de los pacientes.

SI TUvieras UNA NUEVA OPORTUNIDAD DE NACER ¿QUÉ LUGAR ELEGIRÍAS?

Nerea García, representante de HSC – España

- Gracias al cribado y el hecho de haber nacido en Valencia, su hija fue derivada al Hospital de La Fe y pudieron actuar desde ese momento, con rapidez; han llegado a tiempo. Tuvimos tratamiento desde el día 1.
- Hay niños que se mueren o que tienen consecuencias graves para toda la vida por no haberse realizado el cribado.
- El tiempo que se tarde en detectar la enfermedad es muy importante, y hay comunidades donde todavía no se hace ese cribado.
- Lo que siente la familia es impotencia: que tengas una enfermedad en la cartera común y que ni todas las CC.AA. hagan su cribado no es comprensible.
- El cribado no es un privilegio, es una herramienta que salva vidas.

Chema Millán, miembro del comité asesor de FEDER e investigador del IIS La Fe y Lola Rausell, facultativo especialista del Laboratorio de Metabolopatías, Servicio Análisis Clínicos del Hospital la Fe.

- El cribado lo coordina el Ministerio de Sanidad, y una serie de estudios determina lo que debe estar incluido en la cartera mínima (existen en este momento, y desde mayo de 2025, un total de 12; se prevé que aumenten hasta 21 o 23). Esta cartera mínima es nacional, y luego cada comunidad autónoma tiene su propia cartera complementaria y ahí incluye las enfermedades que decida.
- Con respecto a las enfermedades, destaca que todas son graves y poco prevalentes; si no se trata en los primeros días de vida, se crean secuelas muy graves o incluso la muerte.
- Las enfermedades que se criban (fundamentalmente enfermedades metabólicas) y detectan mejoran mucho el diagnóstico y se reduce la discapacidad.
- En España, la cartera es dinámica y se van incorporando a medida que se vaya probando que los cribados mejoran. Lo importante es tratar antes de que empiecen los síntomas.

CONCLUSIONES | SIN DEJAR A NADIE ATRÁS

Jornada sobre equidad en enfermedades raras

- Según Chema, se prevé que aumente el cribado neonatal con enfermedades genéticas. En estos momentos, hay 2 proyectos nacionales para hacer un cribado neonatal genómico:
 - i. CRINGENES – ISCIII
 - ii. GENEBOORN – Fundación Ramón Areces
- Aunque este sea el futuro, se plantean muchos retos, ya que estudiar un genoma no es lo mismo, y hoy no existe un tiempo de respuesta adecuado.
- ¿Por qué hay tantas diferencias entre CC.AA.? Lola señala que las diferencias sí existen, pero no son tan exageradas como muchas veces indica la prensa. La diferencia fundamental es el número de enfermedades metabólicas que cribamos. Explica:
 - Podemos detectar muchos marcadores bioquímicos, que están en muchas enfermedades al mismo tiempo.
 - Podemos también establecer dos grupos de enfermedades: 1) panel primario y 2) panel secundario. El panel primario corresponde a las enfermedades de cribado, que son graves y tienen marcadores bioquímicos sensibles, y su tratamiento mejora el pronóstico. El panel secundario es para las que no son lo suficientemente graves, cuyos marcadores no son lo suficientemente sensibles y el tratamiento tiene poco efecto en el pronóstico.
 - Cuando detectamos estos marcadores, derivamos a los centros de las CC.AA., pero no vamos a detectar todos los casos que existen. Por ejemplo, el marcador C5 está presente en enfermedades de panel primario y de panel secundario. Las comunidades autónomas pueden cribar solo el primario, o cribar el primario y el secundario, o incluso hay CC.AA. que no establecen la división en paneles. Esto significa que las CC.AA. cuentan las enfermedades de manera diferente → se está trabajando para homogeneizar la forma como lo hacemos.
 - En este sentido, teniendo solo en cuenta el panel primario, existen diferencias entre comunidades, pero no son tan exageradas.
 - Galicia es la que más criba (38 enfermedades) y Valencia cribará más 5 enfermedades en diciembre, llegando a un total de 27.

CONCLUSIONES

Isabel Pineros, directora de prestación farmacéutica y acceso de Farmaindustria

- La industria farmacéutica innova para las personas, promueve una investigación profunda de cómo es la enfermedad.
- En los últimos años, se aprobaron más de 32 medicamentos autorizados (11 nuevos en los últimos 5 años), más de 50 patologías → puerta de entrada al diagnóstico.
- El cribado y el tratamiento tienen que coincidir, no se criba para luego no hacer nada.
- Garantizar el cribado neonatal en todas las comunidades autónomas es fundamental. Las diferencias sí importan cuando toca tu enfermedad. ¿Qué ocurre cuando hay un medicamento autorizado que tiene como técnica de diagnóstico el cribado neonatal? ¿Cómo puede ser que no esté incluido en la cartera?
- Destaca la ley italiana de 2016 como un referente para todos: es necesaria la vinculación entre cribados neonatales cuando existen tratamientos basados en evidencia científica y es vinculante en todo el territorio italiano.
- Tenemos que empezar a medir el valor de realizar los cribados y tener disponibles medicamentos: vamos a ver cómo evoluciona el paciente, tenemos que acostumbrarnos a medir desde el principio.
- Impulsar la investigación: la industria está comprometida a seguir investigando → integración de la genómica.
- Refiriéndose al comentario de César Hernández en la anterior mesa, dice que, aunque el segundo, tercero o cuarto medicamento puedan no costar tanto, también son importantes, ya que todos mejoran la vida de los pacientes.

Objetivos y próximos pasos:

- Lograr la continuidad del debate sobre cribado neonatal en las cámaras parlamentarias para impulsar una Ley de cribado neonatal que reduzca las inequidades al respecto en todos los territorios.
- Monitorear e impulsar la equidad territorial en acceso a servicios elaborando mapas de desigualdades, detectando comunidades con menor cobertura, y presentando demandas públicas/políticas.
- Garantizar la actualización de los datos sobre patologías y tiempos de espera de diagnóstico por cada CCAA.

LA FUERZA DE LO CERCANO: EL PAPEL AUTONÓMICO EN LAS ENFERMEDADES RARAS

Isabel Motero, Directora de FEDER y su Fundación

CONCLUSIONES

- Es necesario homogeneizar para evitar las diferencias entre CC.AA: hay comunidades con planes específicos de ER, otras con comités y consejos asesores, otras integran las ER en sus planes de salud, otras tienen grupos de trabajo... Los planes autonómicos no pueden desarrollarse de manera aislada.
- Fue en 2008 cuando se impulsó el primer plan autonómico, en Andalucía precisamente. Pocos años después, varias comunidades empezaron a sacar planes, estrategias, etc. Es todo muy heterogéneo, y tenemos que homogeneizar para evitar que las CC.AA. avancen a un ritmo distinto: los pacientes tienen las mismas necesidades.
- La diversidad territorial no puede traducirse en desigualdad estructural. Los planes deben alinearse con la Estrategia Nacional y con los compromisos internacionales, avanzando hacia una "incidencia política en cascada": de la OMS a la Estrategia Nacional, y de esta a las autonomías.
- Recursos y estructura: hay CC.AA. que tienen una cosa y otras que no, y lo que queremos es que haya uniformidad. Sugiere un **Comité de Seguimiento** para incrementar la eficacia y la implementación de estos planes/estrategias. No nos vale solo tenerlas sin que se implementen, esto es un elemento crítico que se traduce en la mejora de la vida de las personas. Además, hay que ir de la mano de las asociaciones de pacientes. En este sentido, sería positivo tener un **Comité Interautonómico** para acompañar la evolución de los planes, no con el objetivo de ver quien lo hace mejor, sino para evolucionar todos juntos, unidos.
- Estamos en el momento de actuar: FEDER está trabajando con IQVIA para analizar esos planes. Hay que hacerlo ahora, e ir de lo mundial a lo local (resolución OMS - plan nacional EE.RR. – CC.AA.). Por primera vez, una organización de pacientes impulsa, de la mano de un referente en análisis e innovación, una estrategia capaz de identificar barreras, factores de éxito y líneas de trabajo replicables entre CCAA.

CONCLUSIONES | SIN DEJAR A NADIE ATRÁS

Jornada sobre equidad en enfermedades raras

CONCLUSIONES

Rocío Vélez

- El principal aprendizaje desde el primer plan de Andalucía fue, quizás, la necesidad de tener un registro de EE.RR. No importa solo tener un diagnóstico, también hay que enfocarse en la prevención y el acompañamiento de la familia.
- FEDER estuvo ahí apoyando desde el inicio. El plan ha ayudado a aprender de la familia, promovió una escucha activa, y lo más importante ha sido incluirlo en la agenda política.
- El plan andaluz ya está terminado, y están en la fase de maquetación. La idea es que puedan publicarlo antes que termine el año. El reto ha sido, sobre todo, que le han puesto números concretos, partidas presupuestarias, de dónde salía cada uno, quién se va a encargar de hacer qué, tiempo que va a tardar, etc. Eso es un avance importante respecto a planes anteriores.
- Voluntad autonómica añadiendo concreción: números, presupuesto, tiempo, etc.

Elena Gonzalvo

- Aragón está trabajando en un nuevo plan. Es muy importante agrupar a todos los agentes, incluyendo pacientes desde el inicio y comunidad profesional.
- Su éxito va a ser que ha agrupado a muchos factores y agentes: asistencia sanitaria, salud pública, cribado, investigación sanitaria... hay un conjunto de personas defendiendo la estrategia. Entre ellas, profesionales vinculados a la estrategia, salud pública, servicio asistencial, investigación, ciencias de la salud, formación... personas comprometidas.
- La relación con FEDER ha sido también muy importante para lograr llevar la Estrategia a cabo y que sean los pacientes quienes nos den feedback de que notan ese cambio.

Objetivos y próximos pasos:

- Lograr una fotografía actualizada de los planes en la actualidad y diseñar un modelo aglutinando todos los modelos.
- Aterrizar la Resolución de la OMS aprovechando las oportunidades de la actualización de la Estrategia de ER del SNS.
- Impulsar un Comité Inter-autonómico como herramienta para garantizar la coordinación y homogenización de las políticas en ER en condiciones de equidad. Este Comité permitiría el seguimiento de la implementación de los planes, con participación del movimiento asociativo y un enfoque de equidad entre territorios.

CONCLUSIONES | SIN DEJAR A NADIE ATRÁS

Jornada sobre equidad en enfermedades raras

SIN DEJAR A NADIE ATRÁS

Jornada sobre equidad
en enfermedades raras