

CREMADES & CALVO-SOTELO
ABOGADOS

Asunto: LA EXIGIBILIDAD DE UN PROGRAMA ESTATAL Y AUTONÓMICO QUE GARANTICE EL ADECUADO TRATAMIENTO DE LOS CASOS SIN DIAGNÓSTICO CUANDO EXISTA UNA SOSPECHA DE ENFERMEDAD RARA PARA QUE ASEGURE UN DIAGNÓSTICO RÁPIDO Y RIGUROSO CON LAS TÉCNICAS Y RECURSOS DISPONIBLES DE LA ADMINISTRACIÓN SANITARIA ESTATAL O AUTONÓMICA.

Madrid, 20 de junio de 2015

CONTENIDO DEL INFORME

I. OBJETO DEL INFORME.

II. NORMATIVA ANALIZADA.

III. CONSIDERACIONES JURÍDICAS.

1. MARCO NORMATIVO VIGENTE.

- A. El derecho a la protección a la salud en la Constitución Española.
- B. La organización territorial del Estado. Distribución de competencias.
- C. Desarrollo normativo del derecho a la protección a la salud.

2. FUNDAMENTOS NO JURÍDICOS.

3. SITUACIÓN ACTUAL.

- A. Dimensión Europea.
- B. Estados Unidos, el paradigma de un Sistema eficiente.
- C. Ejemplo español.

4. PROPUESTAS DE ACTUACIÓN.

- A. Orden Ministerial.
- B. Enmienda.
- C. Iniciativa legislativa popular.

IV. CONCLUSIONES.

I. OBJETO DEL INFORME.

Las enfermedades Raras, también conocidas como “enfermedades poco frecuentes”, son un conjunto de enfermedades en su mayoría de carácter crónico, caracterizadas por su escasa prevalencia y elevada mortalidad que, frecuentemente, acontece de manera prematura. De lo anterior se infiere que una gran parte de los afectados por este tipo de enfermedad son personas de corta edad por lo que se entiende, se trata de pacientes sobre los que hay mostrar y ofrecer especial cuidado para atender sus necesidades concretas, en ocasiones, no cubiertas.

El propósito de este Informe es intentar dilucidar cuáles son las mejores vías para exigir de los poderes públicos, tanto estatales como autonómicos, una actuación eficiente y preceptiva en el ámbito sanitario ante la sospecha de la existencia de una posible enfermedad poco frecuente.

Para ello, se analizará el marco normativo vigente en lo que a Salud y Sistema Sanitario se refiere a nivel estatal y autonómico al objeto de poder mostrar cuál es el entramado legal sobre el que se sustentan cada una de las organizaciones e instituciones que se dedican al estudio, investigación, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades poco comunes. En particular, se trata de poner de relieve los títulos competenciales que, en virtud de la distribución territorial del poder que instaura la Constitución Española, poseen ambos niveles de poder y determinar la forma de garantizar legalmente la consecución eficaz de la pretensión y hacer extensible su aplicación a todo el territorio nacional.

Tras este estudio normativo se analizará cuál ha sido la respuesta europea ante esta realidad sanitaria así como ejemplos internacionales en los que se emplea una dinámica de actuación frente a este tipo de enfermedades que puede resultar paradigmática a nuestro entender.

Igualmente se mostrará de manera sucinta cuál es el mapa actual español en lo que a enfermedades poco frecuentes se refiere. Se hará un breve recorrido por las, más que numerosas, instituciones, fundaciones, centros e institutos que actualmente tratan, estudian y diagnostican estas enfermedades.

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

Asimismo se ofrecerá como punto final una respuesta, si quiera una solución para conferir esa pretendida exigibilidad de auténticos Programas de actuación que operen de manera realista, adecuada, flexible y rápida cuando se encuentren ante pacientes con una probable enfermedad poco común.

II. NORMATIVA ANALIZADA.

- Constitución Española de 1978.
- Reglamento sobre medicamentos huérfanos, Reglamento (CE) núm. 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999.
- Directiva 2011/24/UE3 relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza.
- Ley Orgánica 3/1984, de 26 de marzo, Reguladora de la iniciativa legislativa popular.
- Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad.
- Ley 2/1998, de 15 de junio de Salud de Andalucía.
- Ley 12/2001, de 21 de diciembre, de Ordenación Sanitaria de la Comunidad de Madrid.
- Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud.
- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.
- Ley 18/2009, de 22 de octubre, de Salud Pública de Cataluña.
- Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, incluye enfermedades raras como una prestación de carácter universal.

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

- Orden SAS 2007/2009, de 20 de julio, de creación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer).
- Orden Ministerial SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea en el ISCIII el Instituto de Investigación de enfermedades Raras (IIER).
- Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo, que crea el Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras, cuyo órgano administrativo responsable del fichero es el ISCIII.
- Orden 2010/16057, de 22 de septiembre de 2010 (Diario Oficial de Castilla-La Mancha del 29), que crea el Registro de enfermedades Raras de Castilla-La Mancha.
- Plan de Calidad del Servicio Nacional de Salud (última versión).

III. CONSIDERACIONES JURÍDICAS.

1. MARCO NORMATIVO VIGENTE

A. El derecho a la protección a la salud en la Constitución Española.

La Constitución de 1978 posee la naturaleza de norma suprema del ordenamiento jurídico español. Esto es, no tiene un carácter meramente programático, sino que esa supremacía implica se constituya en primera fuente del derecho como norma de normas que posee un doble valor jurídico, de plena eficacia jurídica, susceptible de aplicación y de invocación para su exigibilidad, así como valor a efectos interpretativos, vinculando a todos los poderes públicos que deben actuar de conformidad a la misma.

Su contenido regula aspectos esenciales sobre principios generales del estado, la forma de estado, símbolos e instituciones, entre otros. Por su parte, la Constitución dedica el Título I

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

a los Derechos y Deberes Fundamentales, entre los que figuran derechos fundamentales (Sección Primera, Capítulo II del Título I) de gran relevancia como son el principio de igualdad (artículo 14), el derecho a la vida (artículo 15), derecho al honor (artículo 18), derecho de asociación (artículo 22) y derecho a la obtención de la tutela efectiva de los jueces (artículo 24), por citar algunos ejemplos. Y otros derechos y deberes (Capítulo II) de los españoles como el deber de sostenimiento de los gastos públicos de acuerdo con su capacidad económica (artículo 31), el derecho a la propiedad privada (artículo 33) o el derecho a la negociación colectiva laboral (artículo 37).

Por cuanto aquí interesa, incluido en el Capítulo III del Título I, entre los Principios Rectores de la Política Social y Económica, se reconoce el derecho a la protección de la salud. El artículo 43 en sus apartados 1 y 2 establece que:

“1. Se reconoce el derecho a la protección de la salud.

2. Compete a los poderes públicos organizar y tutelar la salud pública a través de medidas preventivas y de las prestaciones y servicios necesarios. La ley establecerá los derechos y deberes de todos al respecto.”

Nuestra Norma Suprema viene a reconocer a todos los ciudadanos ese derecho y, por otra parte, encomienda a los poderes públicos la potestad de organización, tutela y realización de actuaciones y prestaciones al respecto. Y lo hace dentro de ese concreto capítulo.

Los principios rectores aludidos, al margen de lo que pudiera aparentar su denominación, sí poseen valor y efectos jurídicos. Se trata de una relación de mandatos de actuaciones dirigidos a diferentes instancias como son el intérprete de la Constitución y especialmente el Poder Judicial o el Poder Legislativo, de forma que, aquéllos principios precisan de un desarrollo mediante norma de rango de Ley que dote de contenido a cada uno de ellos y alcancen plena eficacia encuadrándose a este respecto, en la categoría de derechos subjetivos.

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

En el caso particular que nos ocupa, el derecho a la protección a la salud, en tanto su calificación como principio rector requiere de ese desarrollo legal, lo que posibilita sea exigible, de acuerdo con lo dispuesto en el artículo 53.3 *in fine* de la Constitución.

Ese mismo precepto constitucional abunda en que el reconocimiento, respeto y protección de los principios rectores informarán la legislación positiva, la práctica judicial y la actuación de los poderes públicos. Nos viene a recordar que el derecho a la protección a la salud es un mandato al legislador, al intérprete constitucional y al poder judicial, pero también a los poderes públicos que no pueden ser ajenos a esa realidad en su actuación, sino que deben dar cumplimiento al mandato. En su virtud, deberemos conocer el desarrollo legal del genérico derecho de protección a la salud y su traducción al caso que nos ocupa.

No hay que obviar que el derecho a la protección a la salud, al igual que otros como el derecho a la vivienda, la defensa de los consumidores y usuarios, la atención de la tercera edad o el derecho a disfrutar del medio ambiente, entre otros, son expresión de la definición de Estado Social que proclama la Constitución. Su artículo 1 establece que España se constituye en un Estado Social y Democrático de Derecho que propugna como valores superiores de su ordenamiento jurídico la libertad, la justicia, la igualdad y el pluralismo político. Las tres características del Estado han de ser valoradas desde una perspectiva integradora, sin embargo, cabe distinguir cada una de ellas. Así, el Estado de Derecho se traduce en los principios de legalidad y división de poderes; el Estado Democrático en el sufragio universal; mientras que el Estado Social abarca el reconocimiento de una relación de derechos sociales y la intervención de los poderes en la actividad social.

En efecto, la voluntad del constituyente ha sido la de conminar a los poderes públicos para *“(...) promover las condiciones para que la libertad y la igualdad del individuo y de los grupos en que se integre sean reales y efectivas; remover los obstáculos que impidan o dificulten su plenitud y facilitar la participación de todos los ciudadanos en la vida política, económica, cultural y social.”* (Artículo 9.2 Constitución Española). Y ello debe ponerse en relación con lo dispuesto en el artículo 14 de la norma suprema de nuestro ordenamiento jurídico que institucionaliza el Principio de Igualdad que supone que *“Los españoles son iguales ante la Ley, sin que pueda prevalecer discriminación alguna por razón de*

nacimiento, raza, sexo, religión, opinión o cualquier otra condición circunstancia personal o social.”

En conclusión, se trata de un derecho individual de carácter genérico que precisa de desarrollo legal y de la acción de los poderes públicos para determinar su contenido. Asimismo, dicho derecho social debe estar plenamente afectado por la igualdad y promoción de acceso a la prestación en condiciones que no supongan discriminación, en el sentido de universalidad y generalidad posibles de la ley.

B. La organización territorial del Estado. Distribución de competencias.

Delimitado el marco y valor jurídico del derecho a la protección de la salud según la Constitución de 1978 y, con carácter previo al análisis del contenido jurídico que legalmente se le ha dotado, conviene recordar que el régimen constitucional establece como modelo territorial del estado el denominado Estado Autonómico, consagrando el mismo en sus artículos 2 y 137.

El régimen autonómico parte de un planteamiento unitario del Estado con aplicación de los principios de autonomía y descentralización política y administrativa, que se compone de varias organizaciones cuya actuación despliega efectos sobre un territorio determinado que ha sido el resultado del proceso autonómico iniciado al amparo de la Constitución Española.

El acceso de los territorios al estatus jurídico político de Comunidad Autónoma se ha llevado a cabo a través de la distintas vías establecidas en la norma suprema: artículo 151 (Andalucía), artículo 151 y Disposición Transitoria Segunda (Cataluña, Galicia y Comunidad Autónoma Vasca), Disposición Adicional Primera (Comunidad Foral Navarra) y artículo 143, las restantes doce Comunidades Autónomas. Además de ello, Ceuta y Melilla se configuraron como Ciudades Autónomas. Las diferentes vías de acceso originaron diversidad en cuanto a la asunción de competencias por unos y otros territorios. No obstante, la evolución posterior, mediante transferencias de competencias a favor de las autonomías o reformas estatutarias, ha superado dicha situación, alcanzándose un nivel de autonomía de gran similitud en todos los casos, salvo determinadas cuestiones y peculiaridades que no poseen especial relevancia respecto del objeto del presente informe.

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

El Título VIII de la Constitución Española, dedicado a la Organización Territorial del Estado sí tiene trascendencia a estos efectos. El estado se organiza territorialmente en municipios, en provincias y en Comunidades Autónomas y dota a todas ellas de autonomía para la gestión de sus respectivos intereses tal y como previene el artículo 137. Ello implica la atribución a cada una de las entidades territoriales de títulos competencias en relación a concretas materias objeto de actuación de las instituciones públicas.

En lo que afecta a la distribución competencial entre el Estado y las Comunidades Autónomas, los artículos 148 y 149 de la norma suprema regulan sendas relaciones de materias sobre las que las aquellas pueden asumir competencias y materias de exclusiva competencia estatal, respectivamente.

El asunto que trae causa pretende el análisis de la exigibilidad de un programa estatal y en cada Comunidad Autónoma que garantice el tratamiento de los casos sin diagnóstico cuando exista sospecha de enfermedad rara que asegure un diagnóstico rápido y riguroso con las técnicas y recursos disponibles de la Administración sanitaria estatal o autonómica.

Permítase la obviedad: No cabe duda de que el asunto responde a materia de Sanidad, y sobre ello, el precitado artículo 149.1.16^a establece como competencia exclusiva del Estado la “*Sanidad exterior. Bases y coordinación general de la sanidad. Legislación sobre productos farmacéuticos.*” Mientras que las Comunidades Autónomas podrán asumir competencias en materia de Sanidad e higiene, de acuerdo con la previsión del artículo 148.1.21^a.

Resultado de lo anterior es la concurrencia de competencias entre dos instancias de poder territorial en materia de sanidad. No obstante, es el poder central (legislativo o ejecutivo) quien se reserva la atribución para la regulación y actuación encaminada al establecimiento de las bases y coordinación general de la salud, extremo que constituye el límite de la asunción de competencias por parte de los entes autonómicos, de acuerdo con el modelo territorial constitucionalmente establecido.

Llegados a este punto, cabe señalar que nuestra Constitución, tal y como ha previsto en su Disposición Adicional Primera, ampara y respeta los derechos históricos de los territorios

forales, en clara referencia a las provincias de Álava, Guipúzcoa y Vizcaya y, de otra parte, al Régimen de Navarra. Sin embargo, en esta concreta materia y a efectos prácticos, sin que sea oportuno extendernos en este aspecto, la legislación básica del Estado va a afectar igualmente la regulación que, en materia de sanidad, poseen la Comunidad Autónoma Vasca y la Comunidad Foral de Navarra.

En síntesis, las Comunidades Autónomas pueden asumir en sus respectivos Estatutos de Autonomía aquellas competencias en materia de sanidad que no respondan a las propias y exclusivas del Estado, indicadas *ut supra*, y de otra parte, sus asambleas legislativas o ejecutivos podrán aprobar normas de rango de ley y normativa reglamentaria de desarrollo que ejecute la legislación básica del estado. En todos los casos la regulación autonómica no podrá entrar en contradicción con la dictada por el Estado al amparo de su competencia exclusiva en materia del establecimiento de las bases y coordinación general de la sanidad.

De lo aquí expuesto, se desprende que la exigibilidad del programa objeto del presente informe tanto estatal como autonómicamente deberá incardinarse dentro de las competencias que en materia de sanidad tengan atribuidas una u otra instancia de poder territorial. No obstante, hay que apuntar que si el marco básico que el Estado legalmente establezca incluye determinadas previsiones, éste va a garantizar una respuesta en el mismo sentido y común de cada una de las entidades autonómicas.

C. Desarrollo normativo del derecho a la protección a la salud.

De acuerdo con lo planteado en los apartados anteriores, el derecho a la protección a la salud, así como las medidas a implementar por los poderes públicos para satisfacer requiere de desarrollo legal que le otorgue eficacia jurídica. Dicho derecho, tal y como reconoce la Constitución Española, es predicable de todos los ciudadanos y, al mismo tiempo, el sistema sanitario deberá poseer en todo el territorio unas condiciones comunes.

El Estado ha aprobado normas de rango de ley y reglamentario con la finalidad de dotar de contenido ese derecho y lo ha hecho con sujeción a la competencia exclusiva que posee en materia de establecimiento de las bases y coordinación general de la sanidad.

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

Por su parte, las Comunidades Autónomas han venido asumiendo bien estatutariamente, bien consecuencia de transferencia del estado a favor de aquellas, competencias en materia de sanidad. Asimismo, en ese marco de autonomía política se han aprobado normas de rango de ley al respecto en cada una de ellas. Ejemplos de ello son la Ley 2/1998, de 15 de junio de Salud de Andalucía, la Ley 18/2009, de 22 de octubre, de Salud Pública de Cataluña y Ley 12/2001, de 21 de diciembre, de Ordenación Sanitaria de la Comunidad de Madrid, por citar algunas. En ellas se establece la regulación de los sistemas sanitarios autonómicos.

Volviendo a la legislación estatal, al amparo de lo dispuesto en el precitado artículo 149.1.16ª de la Constitución Española, se dictó la Ley 14/1986, de 25 de abril, Ley General de la Sanidad (Ley General de Sanidad). La norma deja constancia expresa de su voluntad de involucrar directamente a las Comunidades Autónomas como titulares de la prestación de los servicios de carácter sanitario dentro del ámbito territorial de cada una de ellas. Por cuanto aquí interesa, el artículo 50 dispone que:

“En cada Comunidad Autónoma se constituirá un Servicio de Salud integrado por todos los centros, servicios y establecimientos de la propia Comunidad, Diputaciones, Ayuntamientos y cualesquiera otras Administraciones territoriales intracomunitarias, que estará gestionado como se establece en los artículos siguientes bajo la responsabilidad de la respectiva Comunidad Autónoma.”

La Exposición de Motivos de esta ley valora positivamente el beneficio que implica dicha política territorial sanitaria, fundada en una actuación *“con la perspectiva territorial necesaria para que los beneficios de la autonomía no queden empeñados por las necesidades de eficiencia en la gestión.”* Ello no es obstáculo para que se persiga la creación de un Sistema Nacional de Salud y se dicte la norma legal referida con carácter básico *“(…)no sólo porque sea un principio de reforma en cuya aplicación está en juego la efectividad del derecho a la salud que la Constitución reconoce a los ciudadanos, sino también porque es deseable asegurar una igualación de las condiciones de vida, imponer la coordinación de las actuaciones públicas, mantener el funcionamiento de los servicios públicos sobre mínimos uniformes y, en fin, lograr una efectiva planificación sanitaria que mejore tanto los servicios como sus prestaciones.”*

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

A este respecto y con carácter previo a hacer alusión al articulado de la ley así como de otras normas en un apartado ulterior de este Informe, conviene hacer hincapié en el significado de esta Exposición de Motivos para el caso que nos ocupa.

Sin ánimo de resultar reiterativo, la exigibilidad del programa que constituye objeto del presente informe, se pretende tanto a nivel estatal como autonómico. Tomando en consideración el texto subrayado, hay que hacer propia la argumentación enunciada porque la coordinación de actuaciones públicas sanitarias encaminadas a la prestación de servicio para la atención de casos como el que trae causa garantiza la concurrencia de una planificación común en todo el territorio que debe ser trasladada y puesta en marcha por cada servicio autonómico de salud, sin perjuicio de que éstos puedan ampliar esa planificación de acuerdo con los recursos que asignen dentro de sus competencias. Se estima que esta premisa es la que posibilita la exigencia de un programa común en todo el territorio nacional que garantice de manera uniforme el acceso de todos los ciudadanos a los servicios sanitarios con carácter general y, en particular, a las prestaciones relativas a tratamiento de los casos sin diagnóstico cuando exista una sospecha de enfermedad rara que asegure un diagnóstico rápido y riguroso con las técnicas y recursos disponibles de la Administración sanitaria o autonómica.

El contenido de la Exposición de Motivos se traduce en concretos preceptos de la Ley General de Sanidad. El propio artículo 1 establece como objeto de la misma *“la regulación general de todas las acciones que permitan hacer efectivo el derecho a la protección de la salud (...)”* así como su artículo 2 reconoce la condición de norma básica con los efectos descritos.

Otros preceptos legales redundan en el criterio legal que permite la asistencia sanitaria pública a toda la población española y el acceso a las prestaciones en condiciones de igualdad efectiva con el objeto de evitar desequilibrios territoriales o sociales (artículo 3).

Por su parte, el artículo 6, se señala que las actuaciones de las Administraciones Públicas sanitarias estarán orientadas a la promoción de la salud y garantizar la asistencia sanitaria en todos los casos de pérdida de la salud. Y el artículo 18 establece que las

CREMADES & CALVO-SOTELO
ABOGADOS

Administraciones Públicas, a través de sus Servicios de Salud y de los Órganos competentes en cada caso, desarrollarán las siguientes actuaciones:

“(…)

2. La atención primaria integral de la salud, incluyendo, además de las acciones curativas y rehabilitadoras, las que tiendan a la promoción de la salud y a la prevención de la enfermedad del individuo y de la comunidad.

3. La asistencia sanitaria especializada, que incluye la asistencia domiciliaria, la hospitalización y la rehabilitación.

(…)

5. Los programas de atención a grupos de población de mayor riesgo y programas específicos de protección frente a factores de riesgo, así como los programas de prevención de las deficiencias tanto congénitas como adquiridas.

(…)

16. El control y mejora de la calidad de la asistencia sanitaria en todos sus niveles.

(…)

18. La promoción, extensión y mejora de los sistemas de detección precoz de discapacidades y de los servicios destinados a prevenir y reducir al máximo la aparición de nuevas discapacidades o la intensificación de las preexistentes.”

Analizado este marco legislativo procede dirigir esta exposición a las disposiciones básicas que ha dictado el Estado en calidad de titular del Servicio Nacional de Salud, por cuanto con ello se va a sostener la oportunidad de exigir un programa estatal que se pueda erigir como ordenación uniforme que las Comunidades Autónomas deban reproducir, creándose un sistema global y garantista en todo el territorio sin distinción para la protección de la salud

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

de aquellos afectados por la no obtención de diagnóstico cuando existen sospechas de que pueda tratarse una enfermedad poco frecuente.

El Servicio Nacional de Salud está constituido por todas las estructuras y servicios públicos de salud teniendo como finalidad la protección de la salud. El artículo 46 relaciona las características del sistema del siguiente modo:

“Son características fundamentales del Sistema Nacional de Salud:

a) La extensión de sus servicios a toda la población.

b) La organización adecuada para prestar una atención integral a la salud, comprensiva tanto de la promoción de la salud y prevención de la enfermedad como de la curación y rehabilitación.

c) La coordinación y, en su caso, la integración de todos los recursos sanitarios públicos en un dispositivo único.

d) La financiación de las obligaciones derivadas de esta Ley se realizará mediante recursos de las Administraciones Públicas, cotizaciones y tasas por la prestación de determinados servicios.

e) La prestación de una atención integral de la salud procurando altos niveles de calidad debidamente evaluados y controlados.”

En paralelo, las autonomías crean sus servicios propios de salud (artículos 49 y siguientes) integrados por el conjunto de servicios y establecimientos de la propia comunidad con respeto a los principios establecidos por la Ley General de Sanidad, debiendo elaborar cada uno de ellos el correspondiente Plan sujeto a criterios generales de coordinación fijados por la autoridad estatal. Ello significa la existencia de una regulación en materia de coordinación entre uno y otro nivel. El artículo 70 de la Ley General de Sanidad incluye una serie de precisiones sobre este aspecto:

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

“a) El establecimiento con carácter general de índices o criterios mínimos básicos y comunes para evaluar las necesidades de personal, centros o servicios sanitarios, el inventario definitivo de recursos institucionales y de personal sanitario y los mapas sanitarios nacionales.

b) La determinación de fines u objetivos mínimos comunes en materia de prevención, protección, promoción y asistencia sanitaria.

c) El marco de actuaciones y prioridades para alcanzar un sistema sanitario coherente, armónico y solidario.

d) El establecimiento con carácter general de criterios mínimos básicos y comunes de evaluación de la eficacia y rendimiento de los programas, centros o servicios sanitarios.”

Por cuanto aquí interesa, el artículo 73 de la misma ley es clave en materia de coordinación general sanitaria:

“1. La coordinación general sanitaria se ejercerá por el Estado, fijando medios y sistemas de relación para facilitar la información recíproca, la homogeneidad técnica en determinados aspectos y la acción conjunta de las Administraciones Públicas sanitarias en el ejercicio de sus respectivas competencias, de tal modo que se logre la integración de actos parciales en la globalidad del Sistema Nacional de Salud.

2. Como desarrollo de lo establecido en los planes o en el ejercicio de sus competencias ordinarias, el Estado y las Comunidades Autónomas podrán elaborar programas sanitarios y proyectar acciones sobre los diferentes sectores o problemas de interés para la salud.”

Es este marco legal el utilizado por las diferentes instancias para la aprobación de distintos programas a los que la ciudadanía en general accede a través de los Servicios de Salud que correspondan según la Comunidad Autónoma donde esté domiciliado o “desplazado” el

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

afectado (ejemplo, Programas de detección precoz de cáncer, programas destinados a planificación familiar, entre otros muchos).

Vistos los efectos de la regulación y actuación estatal en materia de establecimiento de las bases del sistema sanitario, así como de la coordinación general de la sanidad, no cabe sino concluir la procedencia de acudir a la vía estatal para garantizar la implantación del programa que trae causa.

A mayor abundamiento, en la Web Ministerio Sanidad, está publicado el Plan de Calidad del Servicio Nacional de Salud, sobre excelencia clínica y mejora de atención al paciente, señala entre objetivos, Estrategia 9, el de “*mejorar la atención de los pacientes con enfermedades raras*” lo que abarca los siguientes compromisos:

130. Puesta en marcha desde el Instituto de Salud Carlos III del nuevo CIBER sobre enfermedades raras cuyo objetivo es aumentar el conocimiento sobre estas enfermedades (la gran mayoría de base genética) fortaleciendo, entre otros, las bases de datos y los bancos de ADN.

131. Mejorar el diagnóstico precoz y el tratamiento de estos pacientes mediante la designación de los correspondientes servicios de referencia.

Este compromiso incardinado en un Plan, constituye un argumento incuestionable para hacer valer las pretensiones con la finalidad de instar la elaboración y ejecución en todo el territorio nacional del programa objeto del presente informe, máxime, cuando la cartera de servicios del Servicio Nacional de Salud, aprobada por Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, incluye enfermedades raras como una prestación de carácter universal.

Esta norma se aprobó al amparo de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud que en su artículo 7.1 dispone que el catálogo de prestaciones tiene como objeto garantizar las condiciones básicas y comunes para la atención integral, continuada y en el nivel adecuado de atención y abarca los servicios o conjunto de servicios, entre otros, diagnósticos. Mientras que la cartera pretende

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

específicamente hacer efectivas las prestaciones en referencia a todas aquellas técnicas, tecnologías o procedimientos que cubre el sistema.

Nuevamente, en esta ocasión, hay que citar el artículo 149.1.16ª de la Constitución Española, por constituir el título competencial (competencia exclusiva del Estado en materia de bases y coordinación general de sanidad) que habilita a la aprobación de la Cartera de Servicios.

Una particularidad de la Cartera de Servicios que merece especial atención es la previsión relativa al acceso a los servicios que se determina su artículo 2.4 cuando señala que los usuarios del Sistema Nacional de Salud tendrán acceso a la cartera de servicios comunes siempre que exista una indicación clínica y sanitaria para ello, en condiciones de igualdad efectiva, al margen de que se disponga o no de una técnica, tecnología o procedimiento en el ámbito geográfico en el que residan. Los servicios de salud que no puedan ofrecer alguna de ellas y que estén contemplados en la cartera de su ámbito de aplicación, establecerá mecanismos necesarios de canalización y remisión de los usuarios que lo precisen al centro o servicio donde les pueda ser facilitado, en coordinación con el servicio de salud que lo proporcione. De esta forma la aprobación de un programa específico, como el que se pretende, se ve favorecido por esta una visión global de sistema. Así, la carencia de servicio especializado sobre una enfermedad rara en el ámbito territorial de un sistema sanitario autonómico, se verá solventado por esta vía de canalización y remisión al centro que sí posibilite el acceso al servicio con independencia de su ubicación.

Finalmente, cabe concluir que la exigibilidad de un programa para obtener un diagnóstico rápido y riguroso en las circunstancias precitadas tiene pleno encaje en la regulación legal vigente en materia de protección de la Salud, posibilitando diferentes vías legales para alcanzar el objeto pretendido. Y es que en la actualidad existen multitud de programas destinados a diversos colectivos que dadas sus circunstancias especiales que incurren en eventuales riesgos (ejemplos de ello son programas de detección precoz de enfermedades destinados a personas de edad superior a 50 años; programas destinados a drogodependientes; programas de vacunación; y otros), lo que hace pensar en la procedencia de establecer el correspondiente programa dedicado a personas que no han sido diagnosticadas y que existe sospecha de enfermedad rara.

2. FUNDAMENTOS NO JURÍDICOS.

La atención sanitaria, el tratamiento y la investigación de las enfermedades poco frecuentes se ha convertido en uno de los principales objetivos de la política social de los países desarrollados. El reto no es otro que adecuar el sistema sanitario a las necesidades de aquellas personas afectadas por una enfermedad poco común, especialmente vulnerables, que en ocasiones, requieren apoyos para desarrollar las actividades esenciales de la vida diaria, alcanzar una mayor autonomía personal y poder ejercer plenamente sus derechos de ciudadanía. Esta realidad social guarda cierta semejanza con la realidad tomada en consideración con ocasión de la aprobación de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.

Y es que la salud, si bien entendida en un sentido absoluto, es un bien común, que los poderes públicos han de proteger, creando las instituciones y organismos idóneos que no sólo se encarguen de la investigación y estudio de este tipo de enfermedades, sino que igualmente sean capaces de ofrecer un diagnóstico adecuado y un tratamiento que se ajuste a las necesidades del paciente. El objetivo es que estas personas puedan vivir en las mejores condiciones posibles en aras a la consecución de un principio que es básico e ineludible de nuestro sistema social, la dignidad.

La salud, especialmente en este contexto, ha de ser concebida desde un enfoque dinámico e integral de la vida de las personas, que permite al individuo desenvolverse de forma autónoma e independiente. Para ello, es fundamental, impulsar todas las políticas necesarias para hacer real y efectiva la protección de la salud de las personas. La idea es reconducir nuestro modelo sanitario hacia un común entendimiento, ese que se encuentra ligado a una suerte de ética de la vida, pero no de cualquier vida, sino de una vida digna.

En este sentido, la obtención de un diagnóstico rápido y riguroso posee un valor trascendental para acceder al tratamiento adecuado y adopción de las medidas tendentes que hagan efectivo en estos casos, la protección de la salud que recoge nuestra norma fundamental. El objeto del programa no ha de ser otro que prestar una atención satisfactoria a las peculiares circunstancias de aquellos colectivos de personas posiblemente afectadas

por una enfermedad rara y que no son correctamente diagnosticadas o su consecución se dilata excesivamente en el tiempo (en referencia a años) con todos los perjuicios que ello puede implicar.

La aprobación de un programa estatal común a todos facilitará la actuación de los servicios que prestan las Administraciones Públicas Sanitarias en cuanto a atención primaria, atención especializada, atención de urgencia y otros, de manera que la escasez del número de posibles afectados por cada tipología de enfermedad poco frecuente no sea óbice para el debido cumplimiento del contenido legal del derecho a la protección a la salud en estos supuestos.

3. SITUACIÓN ACTUAL.

A. Dimensión Europea.

En el contexto europeo de las enfermedades poco frecuentes, la cooperación entre Estados miembros ha supuesto un gran avance, sobre todo en lo que atañe a la puesta en común de conocimientos y a la especialización, el fomento de la investigación y la cooperación, así como la autorización de unos medicamentos óptimos para toda la Unión Europea.

La acción de la UE en el ámbito de las enfermedades poco comunes reporta un elevado valor añadido y tuvo su origen, como veremos, hace bastantes años. Para alcanzar este objetivo, en 2008, la Comisión adoptó la Comunicación "*Las enfermedades raras: un reto para Europa*" en la que presentaba una estrategia general para respaldar a los Estados miembros en el diagnóstico, el tratamiento y el cuidado de los ciudadanos de la UE con este tipo de enfermedades. A este respecto, conviene indicar que la Comunicación observa tres propósitos de amplio alcance:

- Mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras.
- Apoyar las políticas relativas a las enfermedades raras en los Estados miembros.

- Desarrollar la cooperación, la coordinación y la regulación europeas en relación con las enfermedades raras.

Además de la Comunicación, unos meses más tarde se adoptó una Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras, que exhorta a los Estados miembros a que elaboren estrategias nacionales. La Recomendación se centra en la definición, la codificación, el inventario de las enfermedades raras, la investigación, las redes europeas de referencia, recabar conocimientos especializados a escala de la UE, la responsabilización de las organizaciones de pacientes y la sostenibilidad.

Por su parte, el artículo 13 de la Directiva 2011/24/UE3 relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza también hace referencia a las enfermedades raras. Afirma que la Comisión apoyará a los Estados miembros, en particular, procurando concienciar a los profesionales sanitarios de las herramientas a su disposición para ayudarles a diagnosticar las enfermedades raras y concienciar de manera más directa a las partes interesadas de las posibilidades ofrecidas por el Reglamento (CE) núm. 883/2004 para la remisión de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a otros Estados miembros.

No hay que olvidar que el Reglamento sobre medicamentos huérfanos, Reglamento (CE) núm. 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, estableció criterios de declaración de este tipo de medicamentos en la UE y proporcionó una serie de incentivos como la exclusividad comercial de diez años, asistencia en la elaboración de protocolos así como acceso al procedimiento centralizado de autorización de la comercialización para estimular la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades poco frecuentes.

En la meritada Recomendación del Consejo, los Estados miembros se comprometieron a adoptar un plan o una estrategia lo antes posible, a finales de 2013 a más tardar, para abordar las enfermedades raras. Así, en 2009 la cuestión de las enfermedades poco frecuentes era relativamente nueva e innovadora en la mayoría de Estados miembros y solo algunos contaban con planes nacionales, en concreto Bulgaria, Francia, Portugal y España, siendo que en el primer trimestre de 2014 ya eran dieciséis los Estados miembros que

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

contaban con planes o estrategias nacionales orientados a abordar las enfermedades poco comunes.

A la luz de estos datos sorprende que, siendo España uno de los países pioneros en la configuración de un Plan Nacional sobre enfermedades raras, éste no tenga una traducción efectiva en un verdadero Programa de actuación, un Protocolo de medidas en el que se garantice y exija un rápido diagnóstico y el correcto tratamiento sobre aquellos pacientes sobre los que se sospecha, padecen alguna de estas enfermedades. Y todo ello teniendo en cuenta que España es, además, uno de los países que han designado formalmente centros especializados en enfermedades raras junto con Francia, Dinamarca, y Reino Unido.

Así, la aludida Directiva 2011/24/UE establece una base sólida para una cooperación ampliada entre las autoridades sanitarias nacionales siendo que algunas de sus disposiciones hacen referencia a enfermedades poco comunes. El artículo 12 prevé una cooperación reforzada de los Estados miembros, así como los criterios y condiciones que deben cumplir las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria. Esta norma pretende reconocer centros especializados ya establecidos y fomentar la participación voluntaria de prestadores de asistencia sanitaria en futuras redes europeas de referencia. En este contexto, el 10 de marzo de 2014, la Comisión adoptó una lista de los criterios y condiciones que habrán de cumplir las redes europeas de referencia y las condiciones y los criterios exigidos a los prestadores de asistencia sanitaria para formar parte de las redes europeas de referencia. Antes de la adopción de la Directiva 2011/24/UE, la Comisión respaldó diez redes europeas de referencia piloto específicas en el ámbito de las enfermedades raras mediante el Programa de Salud de la UE de manera que la experiencia adquirida con estos proyectos ayudó a establecer un marco jurídico y servirá para futuras redes europeas de referencia.

Por su parte, como complemento, los registros y bases de datos de pacientes se constituyen como instrumentos fundamentales en la investigación de las enfermedades poco comunes así como en la asistencia a los pacientes y la planificación de la atención sanitaria. Ayudan a reunir datos que permiten obtener una muestra de magnitud suficiente para la investigación epidemiológica o clínica, son fundamentales para evaluar la viabilidad

de los ensayos clínicos, facilitar la planificación de ensayos adecuados y respaldar la participación de los pacientes y pueden utilizarse para cuantificar la calidad, la seguridad, la eficacia y la eficiencia de los tratamientos.

En enero de 2014 había 588 registros de enfermedades raras distribuidos de la siguiente manera: 62 europeos, 35 mundiales, 423 nacionales, 65 regionales y 3 sin clasificar. La mayoría de los registros pertenecen a instituciones públicas y del mundo académico. Una minoría de registros está gestionada por empresas farmacéuticas o biotecnológicas, mientras que otros los administran organizaciones de pacientes. No obstante, la falta de interoperabilidad entre los registros de enfermedades raras está comprometiendo seriamente su potencial. Por ello, el Centro Común de Investigación de la Comisión Europea está trabajando en una plataforma europea para el registro de enfermedades raras, cuyos principales objetivos son proporcionar un punto de acceso centralizado a todas las partes interesadas a la información de los registros de pacientes con enfermedades raras, respaldar registros nuevos y ya existentes en vista de su interoperabilidad, proporcionar herramientas informáticas para mantener la recogida de datos y acoger actividades de las redes de supervisión.

A dar cumplimiento a estas prescripciones en cuanto al Registro responde el Proyecto de Real Decreto por el que se crea y regula el registro de Enfermedades Raras del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. No obstante como se observará, ya existe una Red española de Registros de Enfermedades Raras, por lo que la funcionalidad de esta Red o del nuevo registro que se cree, hasta tanto se apruebe el Real Decreto de manera definitiva, quedan en *stand by*.

B. Estados Unidos, un ejemplo paradigmático.

La Oficina de Investigación de Enfermedades Raras es quizá el organismo más longevo en esta materia en EEUU (ORDR). Se estableció en 1993 dentro de la Oficina del Director de los Institutos Nacionales de Salud (NIH), siendo que la Ley de Enfermedades Raras de 2002, aprobó los Estatutos de la ORDR. Esta Oficina tiene como objetivo mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras mediante la coordinación de los siguientes programas de investigación y colaboración.

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

- **Premios *Bench-to-bedside*:** Se trata de proyectos de investigación médica diseñados para acelerar traslación de los descubrimientos pioneros de laboratorio en nuevos tratamientos médicos.
- **La Red de Enfermedades Raras de Investigación Clínica:** Una red de investigación clínica apoyada por NCATS 'ORDR y varios otros Institutos y Oficinas NIH.
- **Registro de Pacientes y Almacén de Datos Global de Enfermedades Raras (GRDR):** Se trata de un proyecto piloto para establecer un repositorio de datos de pacientes, agregados de manera estandarizada, para permitir los análisis a través de muchas enfermedades raras y facilitar varios proyectos de investigación, estudios clínicos y ensayos clínicos.
- **Enfermedades Raras Bioespecímenes Humanos / biorepositories (RD-HUB):** Buscar RD-HUB para identificar los biobancos en los Estados Unidos y en todo el mundo que tienen bioespecímenes para las enfermedades raras. Los Biobancos recogen tejidos y muestras de sangre para ser utilizados por los investigadores.
- **Programa de Enfermedades no diagnosticadas:** El Programa de Enfermedades no diagnosticada ofrece respuestas a los pacientes con enfermedades sin diagnosticar que han eludido siempre el diagnóstico y el conocimiento médico avanzado sobre las enfermedades raras y comunes.

El Programa de Enfermedades no diagnosticadas, o UDP (por sus siglas en inglés, "*Undiagnosed Diseases Program*"), constituye una solución alternativa para aquellos pacientes que no hayan podido obtener un diagnóstico definitivo hasta el momento, ofreciéndole la posibilidad de participar en un estudio de investigación o ensayo clínico.

De este modo, por vaga que pueda parecer a los afectados por este tipo de enfermedades, la idea de acudir a un ensayo clínico, lo cierto es que ha funcionado de manera efectiva durante casi una década en EEUU. Así, en mayo de 2008, el Instituto Nacional de Salud estadounidense (o NIH), lanzó el aludido Programa sobre Enfermedades no diagnosticadas,

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

erigiéndose como una iniciativa de investigación clínica que tiene como objetivo dar respuesta a los pacientes a los que no se les ha podido ofrecer un diagnóstico.

Como complemento a este Programa se encuentra el *ClinicalTrials.gov*, que es una base de datos que proporciona información actualizada sobre estudios de investigación clínica. En *ClinicalTrials.gov* se pueden encontrar estudios de investigación sobre categorías generales de enfermedades o síntomas específicos. Algunos de estos estudios integran a personas con este tipo de enfermedades con el objetivo de encontrar un diagnóstico.

De este modo, teniendo en cuenta que en el ámbito de este tipo de enfermedades, algunos pacientes esperan años para un diagnóstico definitivo, la idea que ofrece este Programa pionero es usar una combinación única de experiencia y recursos científicos y médicos de los Institutos Nacionales de Salud estadounidenses (NIH), creando para conseguir este objetivo, un Centro clínico de las enfermedades no diagnosticadas en Red que persigue dos objetivos:

- Dar respuesta a los pacientes con enfermedades que tras un largo proceso no han obtenido un diagnóstico.
- Avanzar en el conocimiento médico sobre las enfermedades raras y comunes.

El Programa se encuentra financiado por el Fondo Común NIH y está organizado por el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (NHGRI), la ORDR y el Centro Clínico de los NIH. Además, cuenta con la colaboración de muchas especialidades médicas de otros centros e institutos de investigación del NIH, aportando la experiencia necesaria para llevar a cabo este programa, incluyendo la endocrinología, inmunología, oncología, dermatología, odontología, cardiología, y la genética, que están representados entre las docenas de médicos que asisten a los pacientes que participan en este programa de investigación clínica.

No obstante lo anterior, esta buena disposición y calidad del Programa pierde valor si tenemos en cuenta que, del número total de casos que integran este Programa, tan sólo unos cuantos serán objeto de estudio por el mismo. En general, el Programa tarda entre 8 y

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

12 semanas para evaluar una solicitud, y la lista de espera para la entrada es de 2 a 6 meses. Además, aunque los pacientes del UDP pueden recibir consultas sobre su tratamiento cuando llegan a una evaluación, el tratamiento por lo general, no se proporciona como un componente propio del Programa. Las recomendaciones de tratamiento que los médicos de NIH pueden ofrecer siguen siendo responsabilidad del paciente y del clínico que se refiere a ese paciente.

Al margen de este letargo temporal para poder acceder al Programa, lo cierto es que la integración del mismo es correcta por cuanto, desde el año 2012, aglutina a diversos centros médicos académicos de todo el país y aun se encuentra en expansión, aportando experiencia médica heterogénea a la UDN.

En cuanto al funcionamiento o la dinámica de actuación del Programa, salvo los plazos que se otorgan para la evaluación e incluso para la entrada al UDP, parece eficiente por cuanto implica la intervención del médico de cabecera del paciente o el médico de atención sanitaria. Así, en primera instancia, ante la sospecha de enfermedad poco frecuente o de la existencia de una enfermedad sin diagnosticar, el paciente debe poner en conocimiento de su médico de cabecera tal situación y comunicarle la intención de participar en el Programa de investigación clínica de referencia. Por ello, los pacientes deben ser designados por el propio médico de cabecera que proporcionará directamente al NIH la siguiente información:

- Una carta en la que se exponga de manera resumida, su condición, cuándo se observó por primera vez y su estado de salud actual.
- Una lista de los tratamientos y medicamentos que ya han sido utilizados y los efectos que han tenido sobre el paciente.
- Las copias de los informes y resultados de las pruebas diagnósticas pertinentes, junto con los rayos X, los resultados de resonancia magnética y otros registros de imagen y estudios.
- En referencia a los médicos de los pacientes pediátricos, también deberán enviar los antecedentes prenatales y de nacimiento, curvas de crecimiento, y las fotos o vídeos

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

del paciente. También se adjuntarán los antecedentes familiares, al menos de la familia directa.

El médico que se encargue de recoger toda esta documentación preceptiva, debe enviar por correo la carta-resumen y materiales exigidos por el Programa de Enfermedades no diagnosticadas del Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano situado en Maryland. Una vez recibida la documentación, el personal del Programa notificará tal recepción y requerirá al médico por si necesita cualquier otra información adicional.

El equipo médico del Programa revisará la información presentada para cada caso. De este modo, los supuestos que cumplan los criterios se remitirán a la Junta de especialistas del Programa de Enfermedades no diagnosticadas para su ulterior consideración. Si el caso es aceptado para la evaluación de los NIH, éste proporcionará información de la evaluación al paciente y al proveedor de atención de salud, que será responsable de su atención médica después de dejar el NIH. De esta manera, la atención y el seguimiento están asegurados.

Por lo que antecede, observando el funcionamiento y la integración de este Programa, parece razonable que para construir un entramado efectivo de diagnóstico de posibles enfermedades poco frecuentes se constituya un Organismo, Programa, Institución si se quiere, de carácter nacional que integre a diversos especialistas, centros médicos así como a unidades de investigación. El objetivo es que, como ocurre en EEUU, ante la sospecha de la existencia de una enfermedad con pocas probabilidades de diagnóstico se pueda remitir el caso por parte del propio médico de atención primaria a dicho Programa nacional para que desde allí pueda ofrecerse una solución, un diagnóstico.

No obstante lo anterior, la creación de este Programa debería implicar la actuación eficiente de todos los integrantes del mismo, evitando las listas de espera de más de un mes y acelerando los procesos de evaluación. La idea es que la creación de un Programa versátil, flexible, eficiente y rápido en la búsqueda de un diagnóstico y en la determinación del tratamiento más adecuado para el paciente de una enfermedad poco frecuente.

C. Ejemplo español.

En España, el escenario regulatorio e institucional en el que se asientan las enfermedades poco frecuentes es impreciso. Profusión normativa y ambigüedad orgánica que tiene su traducción en una copiosa proliferación de fundaciones, asociaciones y organizaciones relacionadas con este tipo de enfermedades o, con alguna de ellas en concreto, pero que operan salvo en contadas excepciones, en sus respectivos ámbitos de actuación, no ofreciendo una atención generalizada. El resultado de ello es que exista cierta desorganización en cuanto a la dinámica de actuación cuando se presenta un supuesto caso de enfermedad poco común. No obstante, hay una Estrategia de enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud; sin embargo no ofrece ningún tipo de efectividad en la práctica, a la hora de diagnosticar o tratar a un paciente de enfermedad poco frecuente.

Así en nuestro país, el centro hospitalario referente en lo que a enfermedades raras se refiere, es el Instituto de Salud Carlos III de Madrid donde se integra, en su propia estructura, el Instituto de Investigación de Enfermedades raras (IIER). Sin embargo, el IIER, sin poder llegar a ofrecer, por inabarcable, una visión global de toda la casuística que ofrecen las enfermedades poco frecuentes, dedica sus principales esfuerzos al estudio y análisis de la epidemiología de las enfermedades raras siendo a su vez en la actualidad el órgano responsable del fichero que contiene el Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras.

De hecho este Instituto, colabora con diversas Instituciones que operan en este ámbito de enfermedades poco comunes, lo que da cuenta de la enorme plétora de organizaciones que existen a este respecto. Así, colabora con el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSI) en el desarrollo de la aludida Estrategia de Enfermedades Raras, teniendo en cuenta los objetivos del Centro de Referencia Estatal de Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER). El IIER, además es un grupo de investigación incluido en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), y también forma parte de la red de Biobancos del ISCIII, RetBIOH, del International Consortium on Autism Research Epidemiology (iCARE), de la Red Iberoamericana multidisciplinar para el estudio de los trastornos del Movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

Espinocerebelosas (RIBERMOV) y su dirección forma también parte del comité directivo de la International Conference on Orphan Drugs and Rare Diseases (ICORD).

Asimismo, el Instituto financia la denominada Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR, por sus siglas en inglés). En este proyecto participan todos los departamentos de Salud de las Comunidades Autónomas de España, el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad así como diversas instituciones como el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), seis sociedades médicas españolas, cuatro redes de investigación, organizaciones farmacéuticas y biotecnológicas (ASEBIO, AELMHU y FARMAINDUSTRIA), la propia Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su fundación (fundación Teletón FEDER), así como el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), que actúa como coordinador y líder de la red. Por su parte, SpainRDR tiene como objetivo la constitución de un Registro Nacional de Enfermedades Raras en España, a partir de dos líneas estratégicas diferentes: los registros de pacientes orientados a la investigación de resultados para el paciente y los registros de base poblacional dirigidos a la investigación epidemiológica, socio-sanitaria y a la planificación en salud.

Asimismo, se encuentra el Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER), consorcio igualmente dependiente del Instituto de Salud Carlos III. El CIBER, en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER), es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y enfermos. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 62 grupos de investigación.

Por lo que antecede, se comprueba existen multitud de organismos y asociaciones relacionadas con el sector de las enfermedades poco frecuentes pero que no alcanzan una efectividad práctica ni un grado de ejecutividad práctico a la hora de diagnosticar y tratar a pacientes potenciales de este tipo de dolencias. Debido a ello es conveniente crear un Programa de actuación a nivel estatal para el diagnóstico de aquéllos pacientes de los que

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

se sospecha, puedan padecer una enfermedad poco común, al objeto de poder ofrecerles un servicio óptimo, rápido y adaptado a sus circunstancias concretas.

Este Programa aglutinaría a todas estas organizaciones, fundaciones e instituciones que trabajan por y para el estudio y la investigación de las enfermedades raras además de contar con los mejores especialistas, centros hospitalarios e institutos de investigación a nivel español. El objetivo es que, cualquier individuo en cualquier hospital de España, que no obtenga un diagnóstico en un periodo no superior a 2 meses, pueda ser derivado a este Programa de actuación una vez que el paciente aun habiéndose orientado correctamente desde la perspectiva médica y habiéndose realizado las pruebas clínicas y de laboratorio pertinentes (incluidas las genéticas si se sospecha que es una enfermedad de base genética), no se ha podido establecer un diagnóstico definitivo, que asocie la sintomatología del paciente con una entidad nosológica reconocida.

El funcionamiento de dicho Plan podría ser similar al que opera en EEUU en el marco de su Instituto Nacional de Salud o NIH, es decir, que sea el médico de atención primaria o el que trate en primera instancia al paciente, el que envíe el historial al Programa y una vez evaluado el caso, pueda ser diagnosticado y tratado desde el mismo por el especialista o por el centro hospitalario –perteneciente al Programa- que más se ajuste al tratamiento de la enfermedad de que se trate.

El medio idóneo para crear este Programa de manera efectiva, es hacerlo a través de una norma. La idea es que una vez creado este Programa estatal, cada Comunidad Autónoma, en el marco de sus competencias, puede organizar su propio Plan de actuación autonómico. El modelo a seguir, podría ser el utilizado en CRE Enfermedades Raras (Creer) Burgos, donde la coordinación entre los servicios sociales y los servicios sanitarios se constituye como un eje estratégico de trabajo en el Centro. Para ello, el Ministerio de Sanidad y Servicios Sociales ha creado y regulado a través de la Orden SAS 2007/2009, de 20 de julio, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) de Burgos, con el objetivo estratégico de conseguir una mejor atención para las personas que tienen enfermedades poco comunes.

Asimismo al margen de la vía de la Orden Ministerial, se encuentran otras que bien podrían encajar con el objetivo de crear un Programa de Actuación estatal en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes, como la posibilidad de introducir enmiendas en algún Proyecto de Ley en tramitación en el Congreso de los Diputados o a través de la iniciativa legislativa popular, como veremos.

4. PROPUESTAS DE ACTUACIÓN.

A. La Orden Ministerial.

Mediante Orden Ministerial, norma de rango reglamentario que puede emanar de cualquier Ministro, se crearon varios de los organismos e instituciones que hemos referenciado en apartado anterior de este Informe. Así, cabe mencionar los siguientes:

- Orden Ministerial SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea en el ISCIII el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)
- Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo, que crea el Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras, cuyo órgano administrativo responsable del fichero es el ISCIII.
- Orden 2010/16057, de 22/9/2010 («Diario Oficial de Castilla-La Mancha» del 29), que crea el Registro de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha.

Por la dinámica utilizada hasta la fecha para la creación de este tipo de instituciones relacionadas de manera directa con las enfermedades poco comunes podría ser apropiada la configuración del pretendido Programa de Actuación a través de la aprobación de una Orden Ministerial.

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

En los mismos términos, la actualización de la Cartera de Servicios del Servicio Nacional de Salud, requiere que la técnica, tecnología o procedimiento contribuya de forma eficaz al diagnóstico (artículo 5.3 de la Cartera de Servicios). En el caso que nos ocupa, la aprobación de un programa común que signifique la constitución de un sistema global encaminado a la obtención de un diagnóstico rápido y riguroso en aquellos casos exista sospecha de enfermedad poco común.

Igualmente, si fuera necesario actualizar el contenido de la Carta de Servicios del Servicio Nacional de Salud, será mediante la aprobación de Orden Ministerial, de acuerdo con el procedimiento establecido en el artículo 8 de la propia Cartera de Servicios y la Orden SCO/3422/2007, de 21 de noviembre.

B. La vía de Enmiendas.

La creación de un Programa nacional de actuación frente a la sospecha de una enfermedad poco frecuente, necesita de una norma de rango legal que le sirva de sustento y que le confiera efectividad real. En este sentido, sería conveniente que se introdujera la implantación de este Programa en algún Proyecto de Ley que se encuentre en tramitación en el Congreso de los Diputados a través de la vía de enmiendas.

De este modo, en la aprobación de cualquier norma con rango de Ley, cabe la inclusión mediante alguna Disposición Adicional, de cualquier enmienda normativa que se pretenda. A este respecto cabe indicar, que el propio Tribunal Constitucional ha reconocido en diferentes Sentencias, como la STC 136/2011, de 13 de septiembre, que *“un solo texto legal puede amparar preceptos jurídicos de materias muy diferentes e, incluso, de sectores distintos”* y que a lo mejor, *“puede ser una mala técnica legislativa, pero en ningún caso supone una infracción a la seguridad jurídica”*. Por lo tanto, se trata de una vía perfectamente válida.

No obstante lo anterior, se ha identificado un Proyecto de Ley en tramitación que podría ser idóneo para incluir la constitución de un Programa Nacional de actuación frente a enfermedades poco frecuentes. Se trata del Proyecto de Ley del Tercer Sector de Acción Social, presentado por la Comisión de Sanidad y Servicios Sociales.

A este respecto, conviene informar que uno de los principios rectores de este Proyecto es “*la atención a las personas con necesidades de atención integral socio-sanitaria*”. Además es objeto del mismo, “*regular las entidades del Tercer Sector de Acción Social, reforzar su capacidad como interlocutoras ante la Administración General del Estado, respecto de las políticas públicas sociales y definir las medidas de fomento que los poderes públicos podrán adoptar en su beneficio*”, por lo que no cabe duda de la relación que guarda con el tema que nos ocupa.

C. La Iniciativa legislativa popular.

Otra fórmula de posible actuación para alcanzar el fin perseguido, y como último recurso, ante una eventual falta de obtención de respuesta y actuación satisfactoria, responde a la figura de la iniciativa legislativa popular.

Nos hallamos ante una forma de participación política. Con carácter general la participación ciudadana o de colectivos en la vida política se encauza mediante sistemas de democracia directa, democracia representativa o sistemas mixtos. La regulación constitucional se refiere a esta materia en su artículo 23. Se establece como sistema el modelo representativo, lo que no impide se hayan previsto otras figuras como el referéndum o la iniciativa legislativa popular. Así, el artículo 87.3 de la norma suprema de nuestro ordenamiento establece:

“3. Una ley orgánica regulará las formas de ejercicio y requisitos de la iniciativa popular para la presentación de proposiciones de ley. En todo caso se exigirán no menos de 500.000 firmas acreditadas. No procederá dicha iniciativa en materias propias de ley orgánica, tributarias o de carácter internacional, ni en lo relativo a la prerrogativa de gracia.”

La lectura del precepto constitucional permite concluir el acceso a esta vía para garantizar una regulación completa respecto de la realidad social que incumbe a aquellas personas que padecen enfermedades poco frecuentes, sin que fuese exclusivamente dirigida a regular un programa de actuación de diagnóstico por cuanto, a fecha presente sí existe el contexto normativo y las herramientas de actuaciones suficientes para que todas las administraciones sanitarias aprueben los correspondientes programas (aunque quien

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

suscribe el presente informe estima oportuno sea un programa estatal común y vinculante a todos los servicios sanitarios autonómicos).

De acuerdo con el artículo 87 de la Constitución y la Ley Orgánica 3/1984, de 26 de marzo, Reguladora de la iniciativa legislativa popular, se podrá presentar una propuesta de ley reguladora de la atención de casos de enfermedades raras, cumpliendo los diferentes requisitos exigidos por la normativa. Esto es, a grandes rasgos: 500.000 firmas; y escrito de presentación con inclusión de texto articulado precedido de exposición de motivos y relación de miembros de la comisión promotora.

Tanto el articulado como la exposición de motivos deberán reflejar el objeto y ámbito de la ley y entre otras cuestiones deberá incluirse la obligatoriedad de aprobación de un programa dirigido a la obtención de un diagnóstico rápido y riguroso. Igualmente, podrá proponerse la inclusión de otros extremos sobre investigación o tratamiento, entre otros.

Esta vía que se propone, cumplidos los requisitos formales para la presentación de la propuesta de ley, provocará la correspondiente tramitación parlamentaria en las Cortes Generales que podrá finalizar con la aprobación de una ley reguladora de esta realidad social, lo que constituye un marco legal de directa aplicación y manifiestamente garantista para el cumplimiento del objeto pretendido.

IV. CONCLUSIONES.

1. En la actualidad, existe una amplia regulación en materia sanitaria tanto a nivel estatal como autonómico. No obstante, ninguna de las Administraciones sanitarias ha aprobado un programa específico para la exigibilidad de diagnóstico rápido y riguroso ante casos en que exista sospecha de enfermedad rara.
2. Tanto la Administración estatal como la autonómica, de acuerdo con las competencias atribuidas en materia de sanidad, están perfectamente capacitadas para la aprobación de programas al respecto, dentro de su ámbito de aplicación.

CREMADES & CALVO-SOTELO

ABOGADOS

3. El panorama sanitario español en lo que atañe a las enfermedades poco frecuentes se caracteriza por la existencia multitud de asociaciones, organizaciones e instituciones dedicadas de alguna u otra forma al sector de las enfermedades poco comunes y que, sin duda, dan muestra de la enorme importancia e indudable trascendencia que tiene esta realidad social.
4. La profusión normativa y abundancia de instituciones no dotan al sistema actual de actuación ante este tipo de enfermedades, de la exigencia y exigibilidad que este tipo de enfermedades requieren en cuanto al diagnóstico y al tratamiento.

Por ello, se considera necesaria la creación de un Programa de Actuación Nacional que englobe a todas estas organizaciones, centros hospitalarios, institutos de investigación y profesionales en la materia y que de respuesta de manera rápida y adecuada ante la sospecha de una posible enfermedad poco frecuente.

Un Programa aprobado por el Estado al amparo de la competencia exclusiva atribuida para la determinación de las bases y coordinación general de la sanidad, implicaría la obtención de un sistema de actuación global y común a todos los sistemas sanitarios que componen el Sistema Nacional de Salud.

Dicho programa deberá aprobarse o, cuanto menos, garantizar se realicen actuaciones para su aprobación, mediante los instrumentos jurídicos permitidos en nuestro ordenamiento jurídico. A tal efecto se proponen tres vías, entre las que se encuentran:

- La Orden Ministerial, cauce utilizado para la creación de varios Registros e Institutos relacionados con el registro y la investigación de las enfermedades poco comunes.
- La configuración de un Programa Nacional de Actuación a través de su inserción mediante enmienda introducida en algún Proyecto de Ley en tramitación en el Congreso de los Diputados.

CREMADES & CALVO-SOTELO
ABOGADOS

- Por último, la utilización de la Iniciativa Legislativa Popular, como forma de participación política, al amparo de lo prevenido en el artículo 87.3 de la Constitución Española.

- 5. La aprobación del programa deberá acompañarse del establecimiento de un sistema de financiación que garantice el destino de de recursos económicos suficientes para su puesta en marcha y ejecución continua. En su virtud, la sostenibilidad del programa exigirá la habilitación presupuestaria por parte del Ministerio competente en materia de Sanidad y en las Comunidades Autónomas.

Madrid, 20 de junio de 2015

Cremades&Calvo-Sotelo Abogados