



33 PROPUESTAS

PARA MEJORAR LA ATENCIÓN,
CUIDADO Y CALIDAD DE
VIDA DE LOS PACIENTES CON
ENFERMEDADES RARAS

LA HUMANIZACIÓN EN LAS
ENFERMEDADES RARAS



Febrero de 2022

acERca
las Enfermedades Raras



“Una de las metas de la humanización es la dignidad del ser humano y el respeto de sus derechos. Además, para que se produzca un proceso de humanización, es necesaria la implicación y el compromiso de todos los actores envueltos en las acciones del cuidado, tanto a nivel institucional como profesional”.

Así define este proceso el documento de reflexiones *“La Humanización en las Enfermedades Raras”*, proyecto que nace en el marco de la iniciativa general de Sobi **“acERca las Enfermedades Raras”**, que expresa su compromiso con las personas que padecen patologías poco frecuentes y con sus familias.

Con el objetivo de continuar el camino emprendido, a lo largo del año 2021 se desarrolló un **Ciclo de Foros sobre humanización en el abordaje de las enfermedades raras** con el objetivo de realizar un análisis más profundo del panorama actual de las enfermedades raras y diseñar pautas de actuación que permitan una atención más humanizada.

El ciclo de foros, que se contempló como un **espacio de encuentro, reflexión y debate**, reunió a reconocidos expertos en enfermedades raras: representantes de las asociaciones de pacientes, parlamentarios (Congreso de los Diputados y Senado), responsables de las administraciones sanitarias estatal y autonómicas, clínicos e investigadores, así como directivos del sector farmacéutico y expertos económicos y jurídicos.

La metodología para su desarrollo consistió en la celebración de cuatro encuentros con una periodicidad trimestral y cuya coordinación corrió a cargo de Julio Sánchez Fierro, abogado y doctor en Ciencias de la Salud.

Estos encuentros se estructuraron en cuatro **bloques temáticos**, a saber:

- I. *“La Estrategia de Enfermedades Raras de 2014: balance y retos pendientes”.*
- II. *“Los profesionales y las asociaciones de pacientes, protagonistas de la humanización en el tratamiento de las personas con enfermedades raras”.*
- III. *“Innovar para humanizar la atención de las enfermedades raras: políticas, proyectos y experiencias”.*
- IV. *“Dimensión económica de las enfermedades raras: financiación y acceso a los medicamentos huérfanos. Programas y prestaciones de apoyo socioeconómico para los pacientes y sus familias”.*

Asimismo, el ciclo fue inaugurado y clausurado por Pablo de Mora, director general de Sobi en España y Portugal. Y, de la conducción y moderación de los debates se encargó Beatriz Perales, directora de Acceso al Mercado, Relaciones Institucionales y Comunicación de la compañía.

De los cuatro foros se desprendieron un conjunto de propuestas que ahora se aportan para colaborar en la actualización de la **Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** de 2014².

Las **propuestas**, en esencia, son las siguientes:

1. La *Estrategia de Enfermedades Raras*, en su versión inicial de 2009, **fue pionera en la Unión Europea y contribuyó a sensibilizar a la sociedad** sobre los graves problemas que tales patologías conllevan para los pacientes y sus familias. En 2014 fue objeto de una actualización. Esta estrategia, en su conjunto, merece una valoración positiva por haber servido para impulsar indudables avances. Sin embargo, desde entonces, se han ido acumulando problemas, que habrían de abordarse cuanto antes.
2. Entre los problemas destaca la **carencia de un presupuesto específico y de un Plan plurianual de inversiones**, imprescindibles para hacer frente a la insuficiencia de recursos humanos, técnicos y económicos.
3. También en la agenda de “asuntos pendientes” figuran, entre otras cuestiones, el déficit de Atención Primaria, las dificultades para las derivaciones de pacientes entre comunidades autónomas por problemas económicos, los numerosos casos sin detección, la llamada “odisea diagnóstica” (hasta 10 años para conseguir un diagnóstico), la puesta en marcha del Registro Nacional de Enfermedades Raras, la creciente demora en el acceso a tratamiento farmacológico, la ausencia de criterios comunes en no pocos aspectos, tales como la investigación y la gestión asistencial, o la inexistencia de registros asistenciales en zonas básicas y áreas de salud.

Es indispensable que la Estrategia de Enfermedades Raras se actualice para **dar soluciones a estas deficiencias que están generando inequidades** y restan efectividad a la lucha contra las patologías poco frecuentes.

4. También se producen problemas como consecuencia de la **diversidad de la normativa autonómica para los casos de discapacidad y dependencia asociados a enfermedades raras**. Así, hay que mencionar los diferentes procedimientos de evaluación, la diversidad de criterios sobre los tramos de edad para las ayudas, la variabilidad de servicios según la evolución de la enfermedad y la financiación de prestaciones especiales (logopedia, trabajo social, apoyo psicológico, orientación educativa y laboral...). Habría, por tanto, que unificar criterios, requisitos y procedimientos, modificando para ello la Ley de Dependencia³ y promoviendo acuerdos entre las comunidades autónomas.
5. De otra parte, sería preciso **priorizar la acción investigadora**, dado que un 95% de las patologías poco frecuentes carece de tratamiento. A tal fin, debería incrementarse la inversión en términos de PIB, pasando del 1,2% al 2%, así como aumentar la colaboración público-privada. El *Pacto por la Ciencia*⁴ y el *Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia*⁵ pueden ayudar a que se alcancen estos objetivos.
6. Los proyectos dedicados a la investigación para enfermedades raras deberían tener **financiación preferente a efectos de los fondos del programa NextGenerationEU**, destinados a ayudar a reconstruir la Europa posterior a la COVID-19⁶. Su gestión debería ser respetuosa con los derechos de los pacientes y responder a criterios de transparencia, buen gobierno y equidad.
7. Habría que flexibilizar la normativa aplicable a la **colaboración público-privada** en materia de investigación, porque es en exceso burocrática y desincentivadora.
8. Es necesario **coordinar mejor la investigación en sus distintas modalidades y fases** (básica y traslacional) e incrementar el número de investigadores.

9. Habría que **recuperar el ritmo de los ensayos**, que ha decaído considerablemente con ocasión de la pandemia.
10. Sería preciso **reformular la Ley de Investigación biomédica** de 2007⁷ para hacer más transparente el acceso y la participación de los pacientes. También habría que revisar su contenido en cuanto al tratamiento y gestión de datos y respecto de las funciones de los comités éticos (de modo que sean realmente órganos de apoyo y no “juzgadores” de quienes investigan).
11. Asimismo, convendría tener presentes y fomentar experiencias de humanización en el desarrollo de los proyectos de investigación.
12. Igualmente es muy importante que las administraciones, estatal y autonómicas, den acogida a los acuerdos parlamentarios que instan a las autoridades sanitarias a **favorecer el acceso de estos pacientes a la medicina personalizada de precisión**, a las terapias avanzadas y a las nuevas técnicas diagnósticas, entre ellas a la secuenciación genómica y a los cribados genéticos.
13. Dentro de la actualización de la Estrategia de Enfermedades Raras habría que **potenciar el papel de las sociedades científicas**, el trabajo en red, la dimensión multiprofesional en el diagnóstico y tratamiento, y apoyar con mayores recursos las actividades del CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).
14. Dicha actualización debería llevarse a cabo en sintonía con la reciente **Estrategia de Salud Digital**⁸, porque la transformación digital del sistema sanitario permitirá un salto cualitativo en investigación, en gestión y en manejo de datos sobre patologías poco frecuentes.
15. En cuanto a las **infraestructuras asistenciales para las enfermedades raras**, habrían de **incrementarse las inversiones**, ponderando su distribución territorial para que, de este modo, favorecer la cercanía asistencial no conlleve excesos de dispersión en los recursos sanitarios. Tal dispersión podría acabar dando lugar a serios problemas derivados de un uso demasiado reducido de los mismos y dificultaría la acumulación de experiencia en diagnóstico y tratamiento.
16. La atención a los desplazados a **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)** habría de ser objeto de un especial cuidado, teniendo presente que, en la medida de lo posible, se redujeran los desplazamientos de los pacientes, acudiendo para ello a las nuevas herramientas telemáticas y potenciando la Atención Primaria. En cualquier caso, sería conveniente establecer planes y circuitos asistenciales más ambiciosos y holísticos.
17. Sería interesante considerar que, en la práctica, las **asociaciones de pacientes y las redes sociales** pueden ser aliados estratégicos del Sistema Nacional de Salud a la hora de informar sobre centros, expertos y ensayos previstos o en curso.
18. Hay que insistir en los graves efectos que, para los pacientes, tiene la excesiva **demora en la comercialización y reembolso de los medicamentos huérfanos** (2 años de trámites de media) como también que, en los últimos tiempos, más del 50% de los medicamentos autorizados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) no se han incorporado todavía a la cartera de servicios⁹. Tras su autorización por la referida agencia (EMA), para los pacientes es inaceptable que se retrase el acceso a estas terapias farmacológicas.

Sería, pues, necesario respetar el plazo de referencia (180 días) e incluso intentar mejorarlo con plazos más breves, como ya sucede en otros países de la Unión Europea (por ejemplo, en Alemania).

19. Otras limitaciones provienen de las administraciones autonómicas. Así sucede con las **Comisiones Autonómicas y Hospitalarias de Farmacia y Terapéutica**, cuyos acuerdos pueden afectar al acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos. Esto ocurre cuando dichas comisiones “reevalúan” la eficacia de estos fármacos, lo que además genera inequidades en el acceso a los fármacos.
20. Buena parte de estos problemas se podrían evitar si se establecieran a **nivel europeo unos criterios comunes sobre evidencia**. La *Estrategia Farmacéutica para Europa*¹⁰ podría ser un buen marco para ello. En realidad, la propia autorización de la EMA podría considerarse como evidencia suficiente.
21. En el caso de nuestro país, para **mejorar la regulación de la financiación de los medicamentos huérfanos** convendría aprovechar la anunciada reforma de la legislación sobre medicamentos, en función de lo previsto en el *Componente 18 del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia*.
Entre otras medidas, sería preciso establecer un procedimiento especial de financiación de los medicamentos huérfanos, capaz de aportar transparencia y que determine un cronograma que garantice certeza y agilidad en los plazos de tramitación. Dicho procedimiento debería incluir la participación de las asociaciones de pacientes.
22. Aunque los medicamentos huérfanos solo representan en media entre un 2% y un 3% del gasto farmacéutico total de las comunidades autónomas¹¹, es habitual que los gestores de los Servicios de Salud los valoren como un importante factor de gasto que, no pocas veces, los lleva a adoptar medidas que han sido concebidas en principio para proteger la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud, pueden acabar perjudicando seriamente a los pacientes y afectar a sus derechos.
23. Otros aspectos económicos conexos, susceptibles de mejoras regulatorias son la **financiación de los CSUR**, el posible papel que a tal efecto pueda cumplir el **Fondo de Cohesión**, los supuestos de adquisición por **compra centralizada o el pago por resultados**. Para llevar a buen puerto estos cambios sería conveniente contar con bases de datos homogéneas, interconectadas entre comunidades autónomas y gestionadas por especialistas (bioinformáticos). Una experiencia limitada, pero útil, podría ser Val-termed.
24. Asimismo, en el **ámbito sociosanitario**, convendría adoptar medidas legales con adecuada cobertura presupuestaria para paliar el grave impacto que estas patologías producen en la economía personal y familiar de los pacientes.
25. La **humanización asistencial** es un punto débil de la *Estrategia de Enfermedades Raras*, que habría de abordarse en su futura actualización. Ahora bien, el “factor humanización” no debería considerarse en ningún caso como algo meramente complementario ni tampoco trivializarse, reduciéndolo a cuestiones relativas al acondicionamiento del entorno hospitalario tales como ambientación, decoración, características físicas, etc. Por el contrario, debería ser objeto de un enfoque mucho más ambicioso y atento a la dignidad de las personas y a sus sentimientos.

26. La humanización habría de **traducirse en un paquete de medidas relacionadas con los profesionales sanitarios, con los pacientes y sus asociaciones** y con el modelo de organización y gestión asistencial.
27. Sin desconocer la importancia de las competencias técnicas de los profesionales sanitarios, es necesario fortalecer sus conocimientos, capacidades y habilidades en el ámbito de la comunicación y de la gestión emocional. Para ello, habría que **reforzar la enseñanza humanista** en el nivel pregrado y en la formación continuada.
28. Igualmente es fundamental para lograr la humanización que se garantice la participación efectiva y la **implicación de las asociaciones de pacientes** y sus familias en las decisiones estratégicas.
29. Disponer de **protocolos de humanización** es tarea urgente; tales protocolos habrían de ser elaborados también con la participación activa e impulso de las asociaciones.
30. El contenido de los protocolos tendría que responder a criterios comunes para el conjunto del Sistema Nacional de Salud, en tanto que su desarrollo habría de hacerse a nivel autonómico, a fin de sintonizar mejor con el entorno sanitario, social, cultural y económico.
31. En todo caso, para la humanización de la atención y cuidado de estos pacientes es indispensable **mejorar el modelo de organización y gestión de los centros e instituciones sanitarias** y, en especial, dotarles de suficientes recursos humanos, porque, si no, la presión asistencial nos alejaría del objetivo “humanizador” que se persigue.
32. También es importante para estos fines **incorporar en los equipos asistenciales a psicólogos clínicos y trabajadores sociales**.
33. Para el seguimiento de la *Estrategia de Enfermedades Raras* debería establecerse un **cuadro de indicadores** y una periódica rendición de cuentas en torno a sus resultados.

Estas son, en esencia, las propuestas resultantes del sólido trabajo en equipo del grupo de expertos que a día de hoy se plantean como un objetivo fundamental para **humanizar y conseguir una atención integral a los pacientes con enfermedades raras y sus familias**.

EL PANEL DE EXPERTOS

Agradecemos su participación y colaboración en el *Ciclo de Foros sobre humanización en el abordaje de las enfermedades raras*, por sus valiosas aportaciones y por compartir su visión sobre el estado actual, retos y futuras propuestas de mejora a:

- **Elvira Velasco.** Portavoz del Grupo Parlamentario Popular en la Comisión de Sanidad y Consumo del Congreso de Diputados.
- **Esther Carmona.** Portavoz de Sanidad del Grupo Parlamentario Socialista en la Comisión de Sanidad y Consumo del Senado.
- **Antonio Román.** Vicepresidente Segundo del Grupo Parlamentario Popular en la Comisión de Sanidad y Consumo del Senado.
- **Francesc Palau.** Coordinador científico de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Ministerio de Sanidad.
- **José María Abad.** Director General de Asistencia Sanitaria del Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón.
- **Mercedes Carreras.** Enfermera y vicepresidenta del Consejo Asesor del Sistema Público de Salud de Galicia.
- **Manuel Posada.** Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III.
- **Albert Salazar.** Gerente del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona.
- **Fidela Mirón.** Vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Daniel-Aníbal García Diego.** Presidente de la Federación Española de Hemofilia.
- **Pedro Valdivielso.** Presidente de la Sociedad Española de Arterioesclerosis.
- **Jordi Cruz.** Representante de la Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna de España.
- **María del Carmen Nadal.** Presidenta de la Asociación Española de Amiloidosis.
- **Isabel Pineros.** Directora de la Asociación Nacional Empresarial de la Industria Farmacéutica (Farmaindustria).
- **Marian Corral.** Directora ejecutiva de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (Aelmhu).
- **Álvaro Hidalgo.** Presidente de la Fundación Weber.

Referencias

1. Sobi (2020). La Humanización en las Enfermedades Raras. Documento de reflexiones. https://sobi.es/sites/default/files/20201117_ENFERMEDADES%20RARAS%20SOBI.pdf
2. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud aprobada por el Consejo Interterritorial de Salud el 3 de junio de 2009 y con actualización en 2014. https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf
3. Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (2006). Boletín Oficial del Estado, 299, de 15/12/2006. <https://www.boe.es/buscar/pdf/2006/BOE-A-2006-21990-consolidado.pdf>
4. Ministerio de Ciencia e Innovación. Pacto por la Ciencia y la Innovación, presentado en el Congreso de los Diputados el 4 de marzo de 2021. <https://www.ciencia.gob.es/Estrategias-y-Planes/Estrategias/Pacto-por-la-Ciencia-y-la-Innovacion.html;jsessionid=C33731A3E20C2E166EE6F40DBE23AC92.2>
5. Gobierno de España. Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia, aprobado por el Consejo de ministros de España el 27 de abril de 2021. https://www.lamoncloa.gob.es/temas/fondos-recuperacion/Documents/30042021-Plan_Recuperacion_%20Transformacion_%20Resiliencia.pdf
6. Comisión Europea. (s.f.). Plan de recuperación para Europa. https://ec.europa.eu/info/strategy/recovery-plan-europe_es#:~:text=NextGenerationEU%20es%20un%20instrumento%20temporal,por%20la%20pandemia%20de%20coronavirus
7. Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. Boletín Oficial del Estado, 159, de 4 de julio de 2007, páginas 28826 a 28848. <https://www.boe.es/eli/es/l/2007/07/03/14/dof/spa/pdf>
8. Ministerio de Sanidad. Estrategia de Salud Digital, aprobada por el Consejo Interterritorial de salud el 2 de diciembre de 2021. https://www.sanidad.gob.es/ciudadanos/pdf/Estrategia_de_Salud_Digital_del_SNS.pdf
9. Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (2020). Informe Anual de Acceso de los Medicamentos Huérfanos en España 2020. https://aelmhu.es/wp-content/uploads/2021/06/Resumen_Ejecutivo_Informe_Ael-mhu_2020_1.pdf
10. Comisión Europea. Estrategia Farmacéutica para Europa, aprobada el 25 de noviembre de 2020 por el Parlamento Europeo. <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:52020DC0761&from=EN>
11. Mestre-Ferrándiz, Jorge, Iniesta, Margarita, Trapero-Bertran, Marta, Espín, Jaime, & Brosa, Max. (2020). Análisis de la evolución en el acceso a los medicamentos huérfanos en España. Gaceta Sanitaria, 34(2), 141-149. Epub 01 de junio de 2020. <https://dx.doi.org/10.1016/j.gaceta.2019.02.008>

Puedes ampliar toda la información sobre este proyecto en la página web de Sobi, escaneando el siguiente QR:





