

Análisis de la incidencia de las políticas sociales en el movimiento asociativo iberoamericano de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes.

Juan Carrión Tudela y Enrique Pastor Seller.

Cita:

Juan Carrión Tudela y Enrique Pastor Seller (2015). *Análisis de la incidencia de las políticas sociales en el movimiento asociativo iberoamericano de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes*. XI Jornadas de Sociología. Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.

Dirección estable: <https://www.aacademica.org/000-061/4>

Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Buenos Aires.

XI Jornadas de Sociología: “*Coordenadas contemporáneas de la sociología: tiempos, cuerpos, saberes*”.

13 al 17 de julio de 2015, Buenos Aires (Argentina)

Mesa 16: Metodología de la investigación y epistemología: Nuevos desafíos en las Ciencias Sociales.

Análisis de la incidencia de las políticas sociales en el movimiento asociativo iberoamericano de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes.

Juan Carrión Tudela. Presidente de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras de España (FEDER). Graduado en Trabajo Social presidenciafeder@enfermedades-raras.org

Enrique Pastor Seller. Doctor en Sociología. Profesor Titular de Universidad de la Facultad de Trabajo Social de la Universidad de Murcia (España). Director de Grupo de Investigación “Trabajo Social y Servicios Sociales”. Departamento de Sociología y Trabajo Social. epastor@um.es

RESUMEN.

La ponencia presenta un análisis de las políticas sociales en su incidencia en el bienestar social de las personas afectadas por las denominadas enfermedades poco frecuentes. Se presenta la realidad del movimiento asociativo iberoamericano, en general y, en España de manera particular, vinculado con las personas y familias con enfermedades poco frecuentes y su influencia en el diseño de políticas de bienestar e integración social desde una perspectiva global: sanitaria, social, investigadora, educativa, etc.. Un análisis de un movimiento asociativo y de redes que desde una perspectiva internacional está consiguiendo mejorar la situación de los derechos sociales de este colectivo y eliminar las desigualdades por las que atraviesan las personas con enfermedades poco frecuentes en iberoamerica.

Palabras clave: Enfermedad rara (ER) - Enfermedad poco frecuente (EPF) - Tejido social - Movimiento asociativo – Trabajo Social.

1.- La realidad del movimiento asociativo de enfermedades poco frecuentes en Iberoamérica.

El movimiento asociativo de enfermedades raras tiene en la actualidad una fuerza evidente y cada vez con mayor intensidad aparecen presentes sus reivindicaciones en los distintos foros públicos sobre salud en diversos países, especialmente en algunos países de

Iberoamérica y España. Las enfermedades raras no entienden de razas, ni de países; pueden presentarse en cualquier etapa de la vida y en cualquier lugar del mundo. Se estima que afectan a 30 millones de personas en Europa y 42 millones de personas en Iberoamérica.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es la entidad con mayor protagonismo en España ya que acoge a 261 asociaciones que trabajan por la defensa de las personas que tienen alguna de las más de 7.000 enfermedades poco frecuente ya identificadas, estamos hablando de unos 3.000.000 de personas afectadas en España.

Por su parte, la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) es una organización sin fines de lucro que nuclea a distintas organizaciones de familiares y pacientes de Enfermedades Raras (ER) o Enfermedades Poco Frecuentes (EPoF) que existen en Iberoamérica.

En 2013, Año de las Enfermedades Raras, la Asociación D'Genes y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) impulsaron la creación de la I Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, con el objetivo de compartir buenas prácticas y ayudar a mejorar la situación de las miles de familias que sufren una ER en Latinoamérica. Esta iniciativa surge de la necesidad observada por D'Genes al tener que atender numerosas consultas de información de países hispanohablantes. En la misma situación se encontraba el Servicio de Información y Orientación de FEDER, que cada vez tenía que asumir más demanda de orientación procedente de países iberoamericanos. De esta forma, se puso de manifiesto la imperiosa necesidad de establecer una vía de colaboración conjunta entre los países de habla hispana que pudiera atender esta demanda.

Como antecedente, cabe destacar el Acuerdo al que llegaron en 2012 la Fundación FEDER, la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) y la Fundación Española de Beneficencia de Guatemala. Acuerdo que fue el inicio de este trabajo colaborativo entre países. Durante el transcurso del año 2012 y a lo largo de 2013, FEDER continuó trabajando en esta proyección iberoamericana y estableció contacto con nuevas Alianzas que estaban muy interesadas en adherirse al proyecto. A finales de 2012 se consolidó el acuerdo con la Federación Portuguesa de Enfermedades Raras (FEDRA), la Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER) y la Fundación CRONICARE Colombia.

A partir de este momento, D'Genes, junto con Elizabeth Zabalza, Directora de la Fundación Española de Beneficencia de Guatemala, Javier Guerra, representante de Mundo Marfan Latino, y Claudia Delgado representante de FEDER, empezaron a confeccionar el I Congreso Iberoamericano de Representantes de Asociaciones de Enfermedades Raras. La

ciudad de Totana (Murcia) acogió, del 14 al 18 de octubre del 2013, el I Congreso Iberoamericano de representantes de asociaciones de enfermedades raras, organizado por la Asociación de enfermedades raras D'Genes y la Federación Española de Enfermedades Raras. Fueron cinco días intensos de trabajo, de conocimiento de la realidad de estas patologías en Europa e Iberoamérica, de intercambio de experiencias y (lo más importante) de manifestación de la necesidad de unión; había que transmitir juntos las necesidades del colectivo de personas con un enfermedad rara en Iberoamérica. El 18 de octubre de 2013, se procedió a la constitución de la I Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras ALIBER y a la elección del primer consejo directivo y que tiene como objetivo impulsar la Alianza, ampliar el número de países integrantes y unificar protocolos de intercambio de experiencias entre los distintos países iberoamericanos.

La meta de esta Alianza es poner en común la situación de los derechos y desigualdades legales por las que atraviesan las personas con enfermedades raras en distintas partes del mundo. Para ello, se trabaja conjuntamente con otras entidades y gobiernos para avanzar en los derechos y en la mejora de la calidad de vida de estas familias. El año 2014 ha permitido, por primera vez, la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, unificando un decálogo sobre el que se edificara la defensa de los derechos de las personas con una enfermedad rara en Iberoamérica. Lisboa acogió, del 3 al 7 de noviembre de 2014, el II Congreso Iberoamericano de representantes de asociaciones de enfermedades raras.

El movimiento asociativo que representa la Alianza Iberoamericana de enfermedades raras (ALIBER) está conformado en 10 países. España es el país que más entidades aporta (FEDER: 231 entidades), seguido de Argentina (Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes FADEPOF: 43 entidades), México (Organización Mexicana de enfermedades raras OMER: 27 entidades) y Portugal (Federación Portuguesa de enfermedades raras FEDRA: 16). En la actualidad ALIBER está conformada por las siguientes organizaciones

- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ESPAÑA
- Federación Portuguesa de Enfermedades Raras (FEDRA) PORTUGAL
- Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) ARGENTINA
- Asociación Todos Unidos por las Enfermedades Raras Uruguay (ATUERU) URUGUAY
- Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER) MÉXICO
- Asociación Colombiana de Pacientes con Enf. de depósito Lisosomal (ACOPEL). COLOMBIA

- Raríssima - Associação Nacional de Doenças Mentais e Raras BRASIL
- D'Genes Asociación de Enfermedades Raras ESPAÑA
- Mundo Marfan Latino Venezuela
- Fundación Ecuatoriana de Pacientes con Enf. de depósito Lisosoma ECUADOR
- Fundación Cronicare COLOMBIA

La labor que desarrollan las organizaciones sin ánimo de lucro en Iberoamérica y en España, a su vez, han contribuido a que las enfermedades raras (ER) o enfermedades poco frecuentes dejen de ser unas patologías olvidadas y comiencen a considerarse una prioridad política, social y sanitaria en los sistemas Nacionales de Salud de cada uno de los países que conforman el tejido asociativo de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Poco Frecuentes (ALIBER) y el tejido asociativo de la Federación Española. Sin olvidarnos que las personas que viven el día a día las enfermedades raras y sus familias son los protagonistas de la consolidación de un movimiento asociativo que cada vez más se define como especialmente activo en el ámbito socio-sanitario y político en donde se desarrolla.

Todas las organizaciones miembros, son organizaciones sin ánimo de lucro de pacientes y/o familiares. La mayoría de las mismas muestran características similares:

- Fundadas por los propios pacientes o sus familiares.
- Nacen por la necesidad de generar un punto de encuentro y un espacio de trabajo conjunto.
- Su función es relacionar a los nuevos pacientes con sus pares y con los especialistas adecuados.
- Ayudan a los pacientes en la accesibilidad a los tratamientos brindándoles información sobre la patología y conocimiento sobre sus derechos.
- Buscan incidir las políticas públicas, generando cambios en los sistemas de salud que beneficien la calidad de vida de los afectados.

En el nuevo paradigma de salud las organizaciones de pacientes tienen un rol fundamental. Cada día más son reconocidas por el conocimiento que tienen de las necesidades de los afectados y la gran posibilidad de colaborar, gracias al camino recorrido por cada una de ellas, en los procesos necesarios que permitan poner las ER de una vez y para siempre dentro de la agenda de salud de todos los países. Trabajando mancomunadamente junto a los profesionales de la salud en la contención del paciente, factor fundamental en las etapas del diagnóstico y tratamientos.

Los objetivos específicos de la Alianza son los siguientes.

- ✓ Divulgar experiencias de trabajo en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes.
- ✓ Crear un espacio de intercambio y reflexión permanente sobre las EPoF.
- ✓ Promocionar y divulgar proyectos y actividades que persigan un efecto multiplicador del trabajo desarrollado a nivel local en cada país y en su entramado asociativo.
- ✓ Poner en marcha acciones que permitan compartir y conocer los diferentes proyectos en materia de acción social e incidencia política sobre las EPoF.
- ✓ Poner énfasis en la importancia del trabajo contextualizado a nivel local, regional e internacional como un elemento fundamental en la búsqueda de soluciones de las diferentes necesidades sociales existentes en el ámbito de las EPOF.
- ✓ Divulgar las experiencias innovadoras que contribuyan a la mejora de la calidad de vida de las personas diagnosticadas con EPoF.
- ✓ Sensibilizar a la ciudadanía acerca de las características y particularidades de estas patologías.
- ✓ Difundir y promover la práctica de la solidaridad y el ejercicio del voluntariado en beneficio de los pacientes, sus familias y cuidadores.
- ✓ Apoyar proyectos de investigación de métodos biomédicos, clínicos, terapéuticos, farmacológicos, o de cualquier otro tipo relacionado con las EPoF.
- ✓ Crear proyectos de información y asesoramiento en el ámbito de las EPoF.
- ✓ Fomentar la cooperación internacional para el desarrollo.
- ✓ Estimular y apoyar el establecimiento de una base de datos sistematizada sobre EPoF a nivel internacional.
- ✓ Promover la información y acciones a favor de las personas con Enfermedades raras a fin de que estos puedan acceder a los medicamentos huérfanos y potenciar su desarrollo.
- ✓ Apoyar en forma directa a sus socios
- ✓ Defender en definitiva los derechos de las personas afectadas por EPoF.

2.- Políticas y medidas a favor de las personas con enfermedades raras.

El Pleno del Senado de España en sesión del día 20 de febrero de 2007 aprobó el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales.

La Ponencia celebró su primera reunión el día 6 de abril de 2006, en la que se acordó designar como coordinador de la misma al Senador D. Ignacio Burgos Pérez (PP) y se examinó el plan de trabajo. A partir de dicha fecha se fueron celebrando un total de 16 comparecencias con representantes de los distintos sectores implicados. La primera de ellas fue llevada a cabo por D. Moisés Abascal Alonso, en aquel entonces, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Dicha comparecencia desarrolló un “Plan de Acción para las Enfermedades Raras”, con 10 ejes estratégicos de actuación:

1. Conocer mejor la epidemiología de las enfermedades raras.
2. Reconocer la especificidad de las enfermedades raras.
3. Desarrollar la información para los enfermos, los profesionales de la sanidad y el público en general en relación con esta enfermedad.
4. Formar a los profesionales de la salud para identificar mejor las enfermedades raras.
5. Organizar el cribado y el acceso a los tests de diagnóstico.
6. Establecer centros de referencia por grupos de enfermedades raras.
7. Iniciar una política nacional para el desarrollo de los medicamentos huérfanos.
8. Responder a las necesidades específicas de dependencia de las personas afectadas por enfermedades raras.
9. Promover la investigación sobre las enfermedades raras.
10. Desarrollar colaboraciones nacionales y europeas.

Por otro lado, el hito más importante sin duda alguna fue la aprobación de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en 2009, primer plan Nacional de enfermedades raras en nuestro país. Ese mismo año el Ministerio de Sanidad creaba el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos. En 2010 se celebró la primera Conferencia Europlan en España, para garantizar las Recomendaciones Europeas en la implementación de la Estrategia. En 2012 se inicia el proyecto Spain RDR de la mano del IIER, a partir del cual, se suman, a los 4 registros autonómicos ya existentes, 11 registros más. Así como se impulsa la creación de numerosos registros de pacientes. En Junio de este año finalizará la financiación de este proyecto, y serán las propias CCAA las responsables de darle continuidad.

En 2012, hay que señalar también la creación desde la SEMFyC, en colaboración con el IIER, CREER y FEDER, del protocolo DICE-APER, para facilitar el diagnóstico, información, mejorar la coordinación entre atención primaria y atención hospitalaria y obtener datos epidemiológicos de estas enfermedades. 2013, fue declarado Año Español de las

Enfermedades Raras por el Consejo de Ministros. Un año después se actualizaba la Estrategia nacional de Enfermedades Raras y se celebraba la segunda Conferencia Europlan.

En 2014, se publica la actualización y concreción de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud (SNS), que recoge una cartera común de cribado neonatal para 7 patologías que deberán ser cribadas en todo el territorio nacional. A día de hoy, en más de mitad de las comunidades autónomas, aún no se cumple.

En lo que se refiere a investigación, podemos destacar que el CIBERER cuenta ahora con más de 700 profesionales que integran 62 grupos de investigación, si bien se ha perdido un 41%, entre recursos humanos y de investigación en general y sería imprescindible volver, al menos, a los niveles de financiación I+D+i que existían en el 2009. El último avance ha sido la aprobación del Registro Estatal de Enfermedades Raras por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud celebrado el pasado consejo interterritorial del 14 de enero de 2015 y la designación de ocho nuevos servicios y unidades de referencia (CSUR).

Se continúa avanzando en la designación de CSUR, sin embargo las dificultades de derivación entre comunidades autónomas impiden el acceso a la atención en los Centros y Unidades de Referencia.

En este largo camino ha habido avances, sin duda; pero lo cierto es que las enfermedades raras siguen suponiendo hoy en día un desafío para la salud pública

3.- Necesidades que presentan el colectivo para la igualdad de oportunidades.

Los principales problemas de quienes padecen una ER, de acuerdo con las afirmaciones de Palau (2010) y Saltonstall y Scott (2013), podrían ser los siguientes

3.1.- Falta de acceso al diagnóstico correcto.

El período de tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas y la consecución de un diagnóstico adecuado supone retrasos inaceptables, de los cuales se deriva, además, un alto riesgo para la salud del paciente. También durante ese período se dan, con frecuencia, diagnósticos erróneos que conducen a tratamientos inadecuados; es el laberinto del pre-diagnóstico. El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de un diagnóstico es de 5 años, aunque para el 20% de los afectados esta demora puede llegar a superar incluso los 10 años. Muchos otros siguen a la espera de un diagnóstico. Tanto es así que desde la federación, hemos contabilizado más de 3.160 consultas de personas sin diagnóstico que han acudido a nosotros en busca de ayuda. Según el Estudio ENSERio (Estudio de necesidades Sociosanitarias de las personas con ER y

sus familias), más de un 40% de las personas que tienen un retraso diagnóstico no reciben ni apoyo, ni tratamiento adecuado.

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

- La escasez de pruebas de detección precoz financiadas por el Sistema Nacional de Salud.
- El desconocimiento de la especialidad genética y de las pruebas diagnósticas adecuadas.
- Las dificultades para acceder a la información necesaria o localizar a otros profesionales o centros a quien consultar o derivar.
- La falta de coordinación entre unidades asistenciales y profesionales de Atención Primaria y Atención Hospitalaria.
- Las barreras para la derivación de pacientes entre distintas Comunidades Autónomas.
- El sistema de financiación de las prestaciones dadas a pacientes en una Comunidad Autónoma distinta a la de su lugar de residencia, así como las dificultades para solicitar pruebas a otros países.

La utilidad de un diagnóstico precoz completo reside en poder garantizar un tratamiento que asegure un adecuado pronóstico de la enfermedad. No obstante, desde FEDER se quiere poner de manifiesto que más de 40% de las personas con enfermedades poco frecuente no dispone de tratamiento o el que recibe no es el adecuado.

Los retrasos existentes actualmente, en la decisión de financiación y precio, imposibilitan el rápido acceso a los tratamientos. Para hacernos una idea, bajo la designación de Huérfanos hay autorizados 81 MMHH por Agencia Europea del Medicamento (EMA), mientras en España tan sólo 47 se encuentran en el mercado. EL 40% de estos medicamentos están pendientes de comercialización. La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios ha aprobado los principios activos en 69 de ellos, luego 22, están aún pendientes de fijación de precio y reembolso.

A pesar de los esfuerzos de información y formación que se han realizado por parte de instituciones y sobre todo de organizaciones de pacientes como la nuestra, las enfermedades raras siguen siendo unas desconocidas para muchos profesionales del ámbito socio-sanitario y

por la sociedad en general. Los recursos dedicados a la investigación y atención de las enfermedades raras siguen siendo insuficientes y su gestión en muchos casos, poco eficiente.

3.2.- Falta de información

La falta de información es referida sobre la enfermedad misma así como sobre dónde poder obtener ayuda. En este sentido, es importante destacar la falta de profesionales cualificados y especializados en ER. La ausencia de referentes en muchos casos es, en efecto, un problema determinante.

3.3.- Falta de conocimiento científico.

Esto origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas, para definir la estrategia de intervención y –en definitiva– para definir los productos y los mecanismos médicos apropiados.

3.4.- Problemas de integración social, escolar y laboral.

Vivir con una enfermedad rara tiene implicaciones en todas las áreas de la vida, tanto en el centro escolar, como en la elección del trabajo futuro, el tiempo de ocio con los amigos o la vida afectiva. Puede llevar a la estigmatización, al aislamiento, a la exclusión de la comunidad social, a la discriminación para la suscripción del seguro (de vida, de viaje, de hipoteca, etc.) y, a menudo, a la reducción de oportunidades profesionales, cuando esta cuestión es de gran relevancia.

3.5.- Falta de apropiada calidad del cuidado de la salud.

Combinando las diferentes esferas de conocimientos técnicos necesitados por los pacientes de enfermedades raras, tales como fisioterapeuta, nutricionista, psicólogo, etc., los pacientes pueden vivir durante varios años en situaciones precarias sin atención médica competente, incluyendo intervenciones de rehabilitación. Permanecen excluidos del sistema del cuidado sanitario, incluso después de haberse hecho el diagnóstico.

3.6.- Alto coste de los pocos medicamentos existentes y cuidado.

El gasto adicional de hacer frente a la enfermedad, en términos tanto de ayudas humanas como técnicas, combinado con la falta de beneficios sociales y reembolsos, causa un empobrecimiento total de la familia y aumenta dramáticamente la desigualdad de acceso al cuidado para los pacientes de enfermedades raras.

3.7.- Desigualdad en la accesibilidad al tratamiento y al cuidado.

Tratamientos innovadores están, a menudo, desigualmente disponibles a causa de los retrasos en la determinación del precio o en la decisión de reembolso. De igual manera, hemos de mencionar la falta de experiencia de los médicos que tratan y la presencia insuficiente de

médicos implicados en las pruebas clínicas de enfermedades raras, así como la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados.

4.- Medidas y políticas que el movimiento reivindica para mejorar las políticas públicas orientadas al bienestar del colectivo.

El Decálogo de prioridades que le movimiento de las enfermedades raras reivindica en España, extensible al resto de países es el siguiente:

1.- Impulsar un Plan de desarrollo e implementación de la Estrategia Nacional de ER.

1.1.- Impulsar un plan de implementación de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras que incluya:

- a. Tareas claras identificando a responsables para cada una de ellasObjetivos que puedan ser medibles por indicadores claros
- b. Plazos de cumplimiento para cada uno de los objetivos
- c. Identificación y asignación de recursos humanos, técnicos y económicos para cada uno de los objetivos garantizando su sostenibilidad mediante partida presupuestaria estatal

1.2.- Crear un Comité de Seguimiento y Evaluación externo que emita un informe anual del estado de situación de los objetivos acordados.

1.3.- Difundir la información de los Planes Autonómicos en la web del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI).

1.4.- Crear un comité en el MSSSI con dos representantes de FEDER que coordine y cohesione la implementación y el desarrollo de propuestas establecidas en la Estrategia a nivel Nacional y autonómico.

1.5.- Generar un cuadro de mando que permita hacer seguimiento de los indicadores.

1.6.- Solicitar a las CCAA la creación de Planes específicos para las ER dotados de las estructuras y fondos necesarios de acuerdo con los criterios de la Estrategia.

2.- Garantizar la sostenibilidad del Registro Nacional y la adecuada codificación de las ER

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

2.2.- Lograr el compromiso de participación en el Registro Nacional por todas las CCAA.

2.3.- Integrar los códigos Orphanet en el sistema nacional de información sanitaria.

2.4.- Desarrollar en nuestro país la Historia Clínica Electrónica, permitiéndose la utilización de SNOMED-CT y la interoperabilidad en España.

2.5.- Impulsar que los sistemas de codificación existentes sean interoperables a nivel europeo, con el horizonte de los códigos Orpha.

3.- Promover la Formación e Información en Enfermedades Raras

3.1.- Elaborar guías de Atención a las ER con un enfoque biopsicosocial, por parte de grupos de trabajo formados por profesionales, pacientes y avalados por la Administración y que dichas Guías se pongan a disposición de la atención primaria y especialistas.

3.2.- Promover dentro del catálogo de titulaciones universitarias y no universitarias de disciplinas sociosanitarias, materias obligatorias y optativas relacionadas con los conocimientos clínicos, sociales y educativos de las enfermedades raras.

3.3.- Impulsar la formación interuniversitaria e interdisciplinar de posgrado: inclusión de contenidos en los másteres ya existentes de epidemiología y genética, atención primaria, psicología general sanitaria y educación. Formación específica especializada en la atención bio-psico-social en ER.

3.4.- Desarrollar un módulo específico de ER en el programa MIR.

3.5.- Facilitar a los profesionales del ámbito sanitario la información y acceso a consultas especializadas y de genética con el fin de agilizar cuestiones de especial necesidad en ER. Por medio de desplegables en sus protocolos clínicos.

3.6.- Promover la Implantación de los números europeos 116 de líneas de ayuda a las ER con carácter gratuito.

4.- Favorecer la Investigación en Enfermedades Raras

4.1.- Recuperar e incrementar el nivel de financiación de la I+D+i a niveles de 2009.

4.2.- Fomentar la investigación clínica en los centros de referencia y CSUR. También en este marco la investigación social con participación de las organizaciones de pacientes.

4.3.- Explorar diferentes medidas de desgravación fiscal para la I+D+i en ámbito nacional y autonómico

5.- Fortalecer, garantizar y agilizar el procedimiento de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)

5.1.- Ampliar la dotación de recursos del CSUR para agilizar el proceso de designación.

5.2.- Reclamar que en los Presupuestos Generales del Estado para el año 2016 y siguientes se contemple una partida presupuestaria específica para la asistencia sanitaria prestada en los CSUR. Reactivación de la partida específica de los Fondos de Cohesión sanitaria para el sostenimiento de la atención prestada en los CSUR.

5.3.- Incluir en los CSUR la figura de gestor de caso.

5.4.- Crear e implementar en el sistema de evaluación de CSUR controles de calidad externos y sus correspondientes planes de mejora en colaboración con las asociaciones de pacientes. La satisfacción del paciente y sus familias debe ser un parámetro fundamental en la evaluación.

5.5.- Mejorar los mecanismos de la financiación de los gastos originados por los traslados de los afectados (gastos conexos como viaje, alojamiento, manutención y acompañante si proceden) y anticipar, en parte, el importe de los gastos para sufragar los traslados.

5.6.- Creación de una partida presupuestaria de carácter estatal que garantice la financiación, -en parte o en todo- y siempre el reembolso de los gastos originados por el traslado del paciente y acompañante si procede (gastos conexos como viaje, alojamiento, manutención...).

5.7.- Fomentar la participación de los Centros de referencia en las Redes Europeas de Referencia.

5.7.- Establecer las rutas de derivación entre AP, AH y CSUR para garantizar el acceso en equidad e independientemente donde vivan los pacientes.

6.- Implementar un modelo de Asistencia Integral que dé respuesta a las personas con enfermedades poco frecuentes

6.1.- Incluir, en atención primaria, dentro de los programas de atención al niño sano (autonómicos) signos y síntomas de alerta de sospecha de ER.

6.2.- Impulsar la formación académica, continuada, a pacientes y familias, guías clínicas, así como implantación del protocolo DICE APER en toda la red atención primaria a nivel nacional.

6.3.- Garantizar el derecho a la segunda opinión médica en todas las CCAA y que dicho derecho no se restrinja al ámbito de la comunidad autónoma de residencia.

6.4.- Implementar mejoras en los informes médicos, para que contengan además del diagnóstico, información sobre la sintomatología principal de la enfermedad que se diagnostica y las repercusiones que la misma pueda tener en el desempeño de las actividades básicas de la vida diaria.

6.5.- Incorporar en la cartera básica de servicios comunes del SNS:

- a. La atención psicológica continuada (no limitada a supuestos post-traumáticos) y la atención de fisioterapia y rehabilitación continuas (no limitada a supuestos en que se pueda recuperar la movilidad funcional de un miembro)

- b. La financiación de pruebas genéticas de diagnóstico para aquellas ER de cuyo diagnóstico se derive un tratamiento efectivo.

7.- Impulsar el acceso equitativo a Medicamentos Huérfanos y Productos Sanitarios

7.1.- Reclamar que en los Presupuestos Generales del Estado para el año 2016 y siguientes se contemple una partida presupuestaria específica para garantizar un acceso en equidad a los MH. Reactivación de la partida específica de los Fondos de Cohesión sanitaria para el acceso a MH.

7.2.- Promover la subvención y financiación de productos sanitarios no reconocidos como medicamentos (cosméticos para enfermedades dermatológicas, y también productos dietéticos, material de cura, etc.).

8.- Fortalecer los Servicios Sociales: atención a discapacidad y dependencia

8.1.- Promover la creación de una Ley de Servicios Sociales que establezca los criterios de coordinación entre los servicios de sanidad, los servicios sociales, los servicios de empleo y los educativos, que garantice la equidad de las personas que viven en diferentes comunidades y articule los derechos de cada persona a recibir apoyos y servicios para su autonomía personal y su participación en la comunidad. Cuanto menor es la prevalencia de las enfermedades mayor es la necesidad de reforzar la coordinación de recursos.

8.2.- Aprobar urgentemente los baremos de calificación de la discapacidad siguiendo los criterios de la CIF

8.3.- Unificar los procesos de valoración de la discapacidad y la situación de dependencia para evitar informes contradictorios, ahorrar repeticiones de trámites y valorar de forma más eficiente la situación de la persona, entendiendo que la dependencia se manifiesta habitualmente cuando existe un grado importante de discapacidad.

8.4.- Permitir urgentemente que los profesionales de valoración de la discapacidad puedan acceder a la historia clínica y se implanten los códigos CIE-10

9.- Promover la inclusión laboral en enfermedades poco frecuentes

9.1.- Eliminar del Real Decreto 1851/2009, que recoge los requisitos para solicitar la Jubilación anticipada para trabajadores con discapacidad: el requisito de tener un 45% de discapacidad y la lista de enfermedades tasadas del artículo 2.

9.2.- Fomentar que el Estatuto de los Trabajadores recoja

- a. La exigencia para que las empresas con una plantilla superior a 50 trabajadores implementen el procedimiento legal para poder hacer efectivo el derecho a la adaptación y/o cambios del puesto de trabajo.

- b. Un permiso anual retribuido para participar en actividades que inciden directamente en la mejora de la calidad de vida de la persona afectada por una enfermedad grave.
- c. El reconocimiento de una disminución progresiva del salario cuando se reduzca la jornada laboral para atender a un familiar enfermo
- d. Modificar Estatuto Trabajadores art.37.3 b) para extender la duración del permiso retribuido mientras permanezca la situación de convalecencia, desplazamiento u hospitalización de familiar afectado.

9.3.- Implementar en la Orden del 2 Noviembre del 2000 para valoración del grado discapacidad, la obligatoriedad de informar al solicitante del reconocimiento de la discapacidad, de la posibilidad que tiene de que se le efectúe un informe que recoja las capacidades o aptitudes que tenga la persona a efectos de su inclusión laboral.

9.4.- Modificar el Real Decreto 1148/2011 de 29 julio (prestación por hijo a cargo con enfermedad grave) de forma que recoja expresamente:

- a. Que la situación protegida del artículo 2 contemple que el menor afectado por enfermedad grave pueda estar escolarizado (no sólo en hospital o cuidados en domicilio) si en el centro educativo está recibiendo los cuidados requeridos.
- b. Que estos cuidados no sean exclusivamente de carácter médico-sanitario.
- c. Que se elimine del art.7 la causa de extinción automática del derecho por el mero cumplimiento de 18 años de edad. Como alternativa, ha de preverse la prórroga siempre que se acredite la permanencia de la causa que motivó el reconocimiento de la prestación.

9.5.- Impulsar un reconocimiento y bonificación fiscal para empleadores que contraten a cuidadores de afectados por E.R. que desempeñen su trabajo desde el propio domicilio (Teletrabajo).

9.6.- Fomentar que los empleadores de personas con E.R. que afronten sus bajas puedan computarlas como sucede en las bajas por maternidad

9.7.- Establecer protocolos de actuación coordinados sanitarios, sociales y laborales para garantizar el ejercicio del derechos al cambio y/o adaptación de puesto de trabajo

10.- Favorecer la inclusión educativa

10.1.- Establecer protocolos de coordinación entre los servicios sociales, sanitarios y educativos para garantizar el derecho a la educación inclusiva

10.2.- Comprometer a las administraciones educativas, a nivel estatal y autonómico, para establecer directrices para la elaboración de protocolos de actuación con alumnos con

enfermedades poco frecuentes. La elaboración de dicho protocolo debe contar con el asesoramiento especializado de las asociaciones correspondientes a la patología determinada, y otros grupos de expertos.

10.3.- Regular y poner en marcha de un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión educativa de alumnos con enfermedades poco frecuentes. Coordinado por FEDER y con representación de la administración educativa.

5.- Conclusiones

El concepto y la definición de ‘enfermedad rara’ están basados, fundamentalmente, en criterios de prevalencia y gravedad. Las enfermedades raras son aquéllas en las que hay peligro de muerte o de invalidez crónica y baja incidencia (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes en Europa), según indican la Comisión Europea (1999) y Posada *et als.* (2008). Podemos encontrar otras denominaciones: enfermedad poco frecuente, enfermedad minoritaria, enfermedad invisible, enfermedad olvidada, enfermedad huérfana, enfermedad poco común, etc. En Iberoamérica el término más utilizado para referirnos a las enfermedades raras es el término denominado enfermedad poco frecuente. Los pacientes y las asociaciones que los apoyan ponen de manifiesto que es crucial darse cuenta de que una enfermedad rara le puede ocurrir a cualquiera, en cualquier etapa de la vida. Como dice la presidenta de AELIP, Naca Pérez de Tudela, *“no es extraño padecer una enfermedad rara. Raras son las enfermedades, no las personas que las padecen”* (2013). Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y la amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma patología. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una notable diversidad de subtipos de la misma enfermedad. Se estima que existen hoy más de 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, en sus habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento. Está claro que, sin investigación, no hay futuro ni esperanza para las más de 7000 enfermedades raras que se conocen. El verdadero reto de la investigación en enfermedades raras es avanzar en el descubrimiento de tratamientos y en la detección de nuevas enfermedades. Se estima que entre el 6 y el 8% de la población mundial estaría afectada por alguna de estas enfermedades; esto es, más de 3 millones de españoles, 30 millones de europeos, 25 millones de norteamericanos, y 42 millones de personas en Iberoamérica. Agencia Europea de

Medicamentos, hay entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras distintas en la Unión Europea, que afectan a entre 27 y 36 millones de personas (Organización Mundial de la Salud, 2012)

Para abordar esta problemática es preciso un planteamiento global, con esfuerzos y recursos coordinados de todos los agentes implicados en el ámbito estatal, autonómico y local: autoridades, profesionales, industria farmacéutica, medios de comunicación, organizaciones de pacientes y sociedad en general. Asimismo, se requiere de una estrategia múltiple que responda a las consecuencias más urgentes pero también que se anticipe a la enfermedad, a través de la prevención y planificación.

6.- Bibliografía.

Bañón, A.M. y J. Fornieles (2013). Internacionalización, formación y análisis de la realidad.

Tres conceptos esenciales en el desarrollo de acciones positivas por parte de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). *Revista Española de Discapacidad*, 1(2), 135-141.

Comisión Europea (1999). *Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes*. Decisión nº1295 del 29 de abril de 1999.

FEDER (2009). *Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España*, Madrid: Caja Madrid.

García-Ribes, M. et als. (2006). Nuevos retos: el médico de familia ante las ‘enfermedades raras’. *Atención Primaria*, 37 (7), 369-370.

Ministerio de Sanidad y Consumo (2003). ORDEN SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

Ministerio de Sanidad y Consumo (2006). Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud.

Ministerio de Sanidad y Política Social (2009). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. Madrid: Ministerio de Sanidad y Política Social.

NORD (2014). Vision & Mision. Disponible en <http://www.rarediseases.org/about> Consulta realizada el 10 de junio de 2015.

Organización Mundial de la Salud (2012). Unidos para combatir las enfermedades raras. *Boletín de la Organización Mundial de la Salud*, 90(6), 401-476.

Palau, F. (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina Clínica*, 134 (4), 161-168.

- Pérez de Tudela, N. (2013). Las enfermedades raras, hoy. Ponencia incluida en el *VI Congreso Nacional de Enfermedades Raras*. Totana (Murcia), 18 de octubre de 2013.
- Saltonstall, P. y M. Scott (2013). Hacia una iniciativa multinacional y con objetivos concretos para la concienciación sobre las enfermedades raras. En N. Sireau (ed.) (2013). *Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Sheffield: Greenleaf Publishing Limited, 6-24.