

Bruselas, 5.9.2014
COM(2014) 548 final

**INFORME DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL CONSEJO, AL
COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE LAS REGIONES**

**Informe de ejecución de la Comunicación de la Comisión «Las enfermedades raras: un
reto para Europa» [COM(2008) 679 final] y de la Recomendación del Consejo de
8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras
(2009/C 151/02)**

Índice

1.	Introducción.....	3
a.	Marco político	3
b.	Fundamentos del informe y metodología	4
2.	Planes y estrategias en el ámbito de las enfermedades raras	5
a.	Actividades de la Comisión Europea	5
b.	La situación en los Estados miembros.....	5
3.	Definición, codificación e inventario de las enfermedades raras	7
a.	Actividades de la Comisión Europea	7
b.	Actividades de los Estados miembros	8
4.	Investigación sobre enfermedades raras	8
a.	Actividades de la Comisión Europea	8
b.	Actividades de los Estados miembros	11
5.	Centros especializados y redes europeas de referencia para enfermedades raras.....	11
a.	Actividades de la Comisión Europea	11
b.	Actividades de los Estados miembros	12
6.	Recabar conocimientos especializados a escala europea sobre enfermedades raras	13
7.	La responsabilización de las organizaciones de pacientes	13
a.	Actividades de la Comisión Europea	13
b.	Actividades de los Estados miembros	13
8.	Gobernanza y coordinación europea	14
9.	Acciones para aumentar la asistencia sanitaria de calidad en las enfermedades raras	14
a.	Reglamento sobre medicamentos huérfanos	14
b.	Facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos.....	15
	Grupo de trabajo «Mecanismo de acceso coordinado a medicamentos huérfanos» en el proceso sobre la responsabilidad de las empresas en el ámbito farmacéutico	15
c.	Cribado de población para enfermedades raras	16
10.	Dimensión mundial de la política en materia de enfermedades raras	16
11.	Conclusiones y propuestas para el futuro	17

1. Introducción

a. Marco político

Las enfermedades raras afectan a entre **veintisiete y treinta y seis millones de personas en la Unión Europea** y son una prioridad clave de la política sanitaria debido al número limitado de pacientes y la escasez de conocimientos y especialización sobre determinadas enfermedades.

Los pacientes con enfermedades raras suelen pasar años de incertidumbre a la espera de que se les diagnostique la enfermedad y se encuentre un tratamiento adecuado. El especialista capaz de diagnosticársela quizá ejerza la medicina en otra región o incluso en otro Estado miembro. Es probable que los conocimientos científicos sobre dicha enfermedad rara sean insuficientes y dispersos.

Por ello la dimensión de la Unión Europea y la cooperación entre Estados miembros pueden marcar la diferencia, por ejemplo en la puesta en común de conocimientos y la especialización, el fomento de la investigación y la cooperación, y la autorización de unos medicamentos óptimos para toda la Unión Europea. La acción de la UE en el ámbito de las enfermedades raras reporta un elevado valor añadido.

Para alcanzar este objetivo, en 2008 la Comisión adoptó la **Comunicación «Las enfermedades raras: un reto para Europa»¹**, 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 enfermedades raras. La Comunicación se centra en tres ámbitos principales; i) mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras; ii) apoyar las políticas relativas a las enfermedades raras en los Estados miembros, y iii) 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 raras²**, que exhorta a los Estados miembros a que elaboren estrategias nacionales. La Recomendación se centra en i) la definición, la codificación y el inventario de las enfermedades raras; ii) la investigación; iii) las redes europeas de referencia; iv) recabar conocimientos especializados a escala de la UE; v) la responsabilización de las organizaciones de pacientes, y vi) la sostenibilidad.

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 más a las partes interesadas de las

¹ COM(2008) 679 final, de 11 de noviembre de 2008.

² DO C 151 de 3.7.2009, pp. 7-10.

³ DO L 88 de 3.7.2009, pp. 45-65.

posibilidades ofrecidas por el Reglamento (CE) nº 883/2004⁴ para la remisión de los pacientes con enfermedades raras a otros Estados miembros.

Las enfermedades raras se consideraron un ámbito prioritario en la actuación en materia de salud pública en la Unión Europea por primera vez en la Comunicación de la Comisión de 24 de noviembre de 1993 sobre el marco de actuación en el ámbito de la salud pública⁵. Tras ello se proporcionó apoyo a varios proyectos y se estableció el **Grupo de Trabajo sobre Enfermedades Raras**.

El **Reglamento sobre medicamentos huérfanos** [Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos]⁶ estableció criterios de declaración de medicamentos huérfanos en la UE y proporcionó una serie de incentivos (exclusividad comercial de diez años, asistencia en la elaboración de protocolos, 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 raras.

El presente informe presenta una visión general de la aplicación de la estrategia en materia de enfermedades raras y hace balance de sus logros y enseñanzas. Pretende extraer conclusiones sobre la puesta en marcha de las medidas propuestas en la Comunicación de la Comisión y la Recomendación del Consejo y la necesidad de nuevas acciones para mejorar la vida de los pacientes afectados por enfermedades raras y la de sus familiares.

b. Fundamentos del informe y metodología

Tanto en la Comunicación como en la Recomendación del Consejo, se instaba a la Comisión a que informase sobre la aplicación de la estrategia. Para recabar información sobre la situación a nivel nacional, la Comisión remitió un cuestionario electrónico a los Estados miembros. Dieciocho países lo devolvieron cumplimentado. Sus respuestas, así como la información recabada por la Acción Conjunta del Comité de expertos de la Unión Europea en enfermedades raras (EUCERD por sus siglas en inglés) publicada bajo el título «Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe»⁷ (Informe sobre la situación de las actividades sobre enfermedades raras en Europa), constituyeron la principal fuente de información para elaborar el presente informe de aplicación.

⁴ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:166:0001:0123:es:PDF>
⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:es:PDF>

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

2. Planes y estrategias en el ámbito de las enfermedades raras

a. Actividades de la Comisión Europea

Para respaldar a los Estados miembros en la elaboración de planes y estrategias nacionales, la Comisión Europea cofinanció el Proyecto Europeo de Elaboración de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (Europlan) del Programa de Salud de la UE.

El proyecto, que se llevó a cabo entre abril de 2008 y marzo de 2011, incluyó a representantes de autoridades nacionales de salud de veintiún Estados miembros y congregó a cincuenta y siete miembros asociados y socios colaboradores procedentes de treinta y cuatro países. Fruto de dicho proyecto fue el documento «Report on indicators for monitoring the implementation and evaluating the impact of a National Plan or Strategy for rare diseases» (informe sobre los indicadores para supervisar la aplicación y evaluación de la repercusión de un plan o estrategia nacionales para las enfermedades raras), que sirvió como base para aprobar el documento «EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies»⁸ (recomendaciones del EUCERD sobre los indicadores básicos para los planes y estrategias nacionales sobre enfermedades raras).

Algunas actividades del Europlan, especialmente aquellas relativas a la asistencia técnica a los Estados miembros con especiales dificultades para elaborar su plan o estrategia nacionales, se incluyen además en un paquete de trabajo específico de la Acción Conjunta del EUCERD.

Mediante dicho paquete la Comisión sigue respaldando la elaboración de planes nacionales en aquellos países donde aún no se han puesto en marcha.

La Acción Conjunta EUCERD abarca un período de cuarenta y dos meses (de marzo de 2012 a agosto de 2015). Apoya a los Estados miembros en el diseño de estrategias, la elaboración del mapa de la prestación de servicios sociales especializados y la integración de las enfermedades raras en las políticas sociales generales, así como en la aplicación de una codificación y clasificación de las enfermedades raras. La Acción Conjunta también respalda la producción de OrphaNews Europe⁹ y el informe anual sobre la situación de las actividades sobre enfermedades raras en Europa.

b. La situación en los Estados miembros

Objetivos de la acción: en la 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.

⁸ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf

⁹ <http://www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews>

En 2009 la cuestión de las enfermedades raras 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.

En el primer trimestre de 2014 ya eran dieciséis los **Estados miembros que contaban con planes o estrategias nacionales orientados a abordar las enfermedades raras**. Otros siete países están muy avanzados en la elaboración de sus planes o estrategias.

Estados miembros con un plan o estrategia nacionales para las enfermedades raras: Bélgica, Bulgaria, Chipre, Chequia, Francia, Alemania, Grecia, Hungría, Lituania, Países Bajos, Portugal, Rumanía, Eslovaquia, Eslovenia, España y Reino Unido.

Estados miembros en una fase avanzada de la elaboración del plan o estrategia nacionales para las enfermedades raras: Austria, Croacia, Dinamarca, Finlandia, Irlanda, Italia y Polonia.

Las diferencias en el nivel de aplicación de los planes nacionales son considerables. Esto se debe especialmente a que hay países, como Reino Unido, Alemania, Países Bajos y Bélgica, que acaban de adoptar sus planes o estrategias. Francia es el único país que ha concluido la aplicación del primer plan nacional y ha adoptado el segundo.

La mayoría de Estados miembros no cuenta con un presupuesto destinado a aplicar los planes nacionales. La financiación suele proceder del presupuesto total destinado a sanidad. En ocasiones los países destinan un presupuesto específico para llevar a cabo determinados proyectos. Algunos países han informado de que los presupuestos son aún más ajustados debido a la crisis económica.

Pese a su globalidad y su enfoque intersectorial, todos los planes han sido aprobados por el Ministerio de Sanidad correspondiente. En Chequia, el plan también lo refrendó el primer ministro.

El alcance de los planes sobre enfermedades raras difiere de un país a otro. Mientras que los tipos raros de cáncer son una parte importante del espectro de las enfermedades raras, hay varios planes o estrategias que no incluyen estas enfermedades, como es el caso de Alemania, Francia, Bélgica, Dinamarca y Portugal. Dinamarca no considera que las enfermedades infecciosas sean enfermedades raras.

Catorce países han llevado a cabo campañas de información para sensibilizar sobre las enfermedades raras. Alemania, Croacia, Chipre y Letonia están preparando sus campañas.

La supervisión y evaluación de los planes nacionales son aspectos importantes de esta iniciativa. La UE cofinanció el Europlan¹⁰ –y posteriormente la Acción Conjunta EUCERD¹¹–

¹⁰ http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/index.html

para proporcionar un marco que respalde a los Estados miembros en sus esfuerzos por desarrollar y aplicar sus planes nacionales.

Otros países con planes en marcha (Croacia, Francia, Lituania, Portugal y España) basan su estrategia de supervisión en los indicadores del Europlan. Bulgaria y Eslovaquia carecen de una estrategia de supervisión, mientras que los demás países están desarrollándola.

3. Definición, codificación e inventario de las enfermedades raras

a. Actividades de la Comisión Europea

Objetivos de la acción: para llevar a cabo acciones eficaces en el ámbito de las enfermedades raras es imprescindible definirlas claramente. En el artículo 3 de la Recomendación del Consejo, los Estados miembros se comprometieron a utilizar, a efectos del trabajo de política de nivel comunitario, una definición común de enfermedad rara como aquella que **no afecta a más de 5 personas de cada 10 000**. Esto también es importante para mejorar rápidamente la codificación de estas enfermedades en los sistemas sanitarios. Los Estados miembros han acordado perseguir el objetivo de garantizar que las enfermedades raras tengan una codificación y trazabilidad apropiadas en los sistemas de información sanitarios y contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de enfermedades raras de la UE, de fácil acceso, basado en la red Orphanet¹².

Ejemplos de la **situación en varios Estados miembros por lo que respecta a la definición de las enfermedades raras:**

- **Suecia:** enfermedades o trastornos que afectan a menos de 100 personas por millón y que conducen a un marcado grado de discapacidad;
- **Finlandia:** utiliza el concepto de no más de 1 afectado por cada 2 000 personas y de enfermedad grave o que debilita a quien la padece;
- **Dinamarca:** : no ha establecido una definición oficial. Las autoridades sanitarias danesas suelen definir como enfermedad rara aquella que afecta a un máximo de entre 500 y 1 000 personas en todo el país;
- **Estonia:** no ha aprobado una definición oficial, aunque las partes interesadas aceptan la definición de la UE incluida en el Reglamento sobre medicamentos huérfanos.
- **Bélgica:** define como «enfermedad rara» aquella que hace peligrar la vida de quien la padece o le debilita de manera crónica y cuya prevalencia es tan baja que se necesitan esfuerzos combinados especiales para abordarla. A título orientativo, una prevalencia baja significa que afecta a menos de 5 personas por cada 10 000 en la Unión Europea.

¹¹ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20112201>

¹² <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

b. Actividades de los Estados miembros

Aquellos Estados miembros con planes o estrategias aprobados respetan la definición de la UE para la política a nivel de la UE. Aquellos sin planes en funcionamiento suelen carecer de una definición oficial de enfermedad rara.

Actualmente **todos los Estados miembros utilizan la novena o décima versión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9 o CIE-10)**, en las que no figuran la mayoría de las enfermedades raras. Recientemente algunos Estados miembros han decidido introducir códigos ORPHA (el sistema de codificación de enfermedades raras desarrollado por la base de datos Orphanet) en sus sistemas estadísticos en materia de sanidad, ya fuera en paralelo a la nomenclatura de la CIE o como proyecto piloto. La Acción Conjunta EUCERD contribuye a elaborar el proyecto CIE-11 de la OMS para garantizar la presencia de las enfermedades raras en las nomenclaturas internacionales.

Para recabar información sobre enfermedades raras y hacer que sea accesible, la Comisión respalda la **Acción Conjunta Orphanet**¹³ mediante el Programa de Salud de la UE, en el que participan todos los Estados miembros, ya sea como asociados o como socios colaboradores. Orphanet es una base de datos relacional disponible en varios idiomas que pretende aunar información sobre más de 6 000 enfermedades y que permite búsquedas múltiples. Asimismo, cada país cuenta con su propia página de entrada en su lengua nacional.

4. Investigación sobre enfermedades raras

a. Actividades de la Comisión Europea

Objetivos de la acción: en el punto 5.12 de la Comunicación y en el artículo 3 de la Recomendación del Consejo, se insta a los Estados miembros y a la Comisión a que mejoren la coordinación de los programas de la UE, nacionales y regionales para la investigación de enfermedades raras. La UE ha financiado en torno a **ciento veinte proyectos de investigación colaborativos** pertinentes para las enfermedades raras a través del **Séptimo programa marco de investigación y desarrollo tecnológico (7PM)**¹⁴. Con un presupuesto total de **más de 620 millones de euros**, estos proyectos abarcan varios ámbitos relacionados con las enfermedades, como la neurología, la inmunología, el cáncer, la neumología y la dermatología¹⁵. Mediante sus actividades en política de investigación, la Comisión Europea también ha impulsado la puesta en marcha de iniciativas cuyo objetivo es coordinar mejor la investigación a nivel europeo e internacional.

¹³ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20102206>

¹⁴ Esta cifra corresponde a la investigación financiada en el área temática de salud del programa «Cooperación» del 7PM (2007-2013).

¹⁵ En el siguiente enlace puede accederse a una publicación reciente que incluye información sobre la financiación de la UE a la investigación de enfermedades raras: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

Ejemplos de programas nacionales para investigación en enfermedades raras

En septiembre de 2010, **Alemania** publicó una nueva convocatoria para prolongar las diez redes que se crearon en 2008 y crear otras nuevas. Un jurado internacional compuesto por expertos en enfermedades raras evaluó treinta y nueve propuestas, entre las cuales el Ministerio Federal de Educación e Investigación seleccionó doce redes, que, a partir de 2012, recibieron financiación por valor de más de 21 millones de euros durante tres años. Existen otras iniciativas de financiación para enfermedades raras, como la Red nacional de investigación genómica (NGFN), tratamientos innovadores, medicina regenerativa, diagnóstico molecular, ensayos clínicos y otras, que invierten unos veinte millones de euros al año.

En **Francia** las convocatorias para proyectos de investigación las organiza la Agencia nacional francesa para la investigación (investigación básica), el Ministerio de Sanidad (investigación clínica) o ambos (investigación de transferencia). También existen convocatorias para proyectos en el ámbito de las ciencias sociales. Las organizaciones de pacientes también ofrecen fondos para la investigación. La investigación básica, clínica y de transferencia recibe apoyos generalizados de manera permanente sin que exista una prioridad nacional en una determinada enfermedad rara. Durante el segundo plan nacional 2011-2014 se destinaron 51 millones de euros a la investigación.

En **Croacia** se carece de información detallada sobre la financiación de la investigación de enfermedades raras. Se estima que en torno al 4 % de los proyectos de investigación que actualmente se llevan a cabo en este país pueden estar relacionados con las enfermedades raras.

La estrategia de financiación de la UE para la investigación de enfermedades raras se ha centrado en entender las causas subyacentes de dichas enfermedades y en su diagnóstico, prevención y tratamiento. Las convocatorias del 7PM en materia de salud de 2012 y 2013, que incluyeron varios temas relacionados con las enfermedades raras¹⁶, ilustran la estrategia. La investigación colaborativa financiada por la UE reúne equipos multidisciplinares que representan a universidades, organizaciones de investigación, pymes, el sector industrial y agrupaciones de pacientes tanto europeos como de otras zonas del mundo. La investigación colaborativa a nivel europeo e internacional es especialmente importante en un ámbito como el de las enfermedades raras, caracterizado por un número de pacientes muy reducido y unos recursos escasos. La UE también ha financiado más de cien becas de investigación, becas y redes de formación individuales en este ámbito¹⁷.

El objetivo del proyecto **E-RARE-2**¹⁸ de ERA-NET, financiado por la UE, es desarrollar y reforzar la coordinación de programas de investigación nacionales y regionales. Una de sus principales actividades es publicar convocatorias transnacionales conjuntas. Estas

¹⁶ En 2012 y 2013, los temas de las convocatorias del 7PM en materia de salud sobre enfermedades raras fueron: *Apoyo a la investigación internacional sobre enfermedades raras; Utilidad clínica de la -ómica para diagnosticar mejor las enfermedades raras; Conectores de bases de datos, biobancos y «bioinformática» clínica para enfermedades raras; Desarrollo preclínico y clínico de medicamentos huérfanos; Estudios de observación de enfermedades raras; Compartir conocimientos y buenas prácticas en la gestión clínica de las enfermedades raras* (2012) y *Tecnologías de obtención de imágenes para el tratamiento de las enfermedades raras; Nuevas metodologías para ensayos clínicos con pequeños grupos de población* (2013).

¹⁷ Estas actividades se han financiado a través de los programas Personas (Acciones Marie Curie) e Ideas (Consejo Europeo de Investigación) del 7PM. Más información en: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> y en: <http://erc.europa.eu>

¹⁸ Para más información, consulte el sitio web de E-RARE-2: <http://www.e-rare.eu>

convocatorias han incluido agencias de financiación de trece Estados miembros de la UE¹⁹, así como de Turquía, Israel, Suiza y Canadá. Junto con su predecesor, E-RARE-2 ha financiado más de sesenta proyectos de investigación.

En colaboración con sus socios nacionales e internacionales, la Comisión Europea encabezó la puesta en marcha del **Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC)**²⁰ a principios de 2011. Su principal objetivo es lograr, hasta 2020, doscientos nuevos tratamientos para enfermedades raras y maneras de diagnosticar la mayoría de ellas estimulando, coordinando mejor y maximizando los resultados de la investigación en materia de enfermedades raras a nivel mundial. A finales de 2013, eran miembros del IRDiRC más de treinta y cinco organizaciones de cuatro continentes, comprometidas a trabajar juntas para alcanzar los objetivos de la iniciativa.

El firme compromiso de la UE con la investigación de enfermedades raras y con el IRDiRC se mantendrá a lo largo de Horizonte 2020, el Programa Marco de Investigación e Innovación de financiación para el período 2014-2020. En los próximos siete años, la UE continuará financiando la investigación sobre las enfermedades raras en beneficio de los pacientes europeos y de todo el mundo.

Los registros y bases de datos de pacientes son instrumentos importantes para investigar sobre las enfermedades raras y mejorar la asistencia a los pacientes y la planificación de la atención sanitaria. Ayudan a reunir datos que permitan 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. Orphanet publicó un resumen²¹ sobre las cuestiones que rodean la creación, la gobernanza y la financiación de registros académicos.

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 pertenece 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. 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

¹⁹ Austria, Bélgica, Francia, Alemania, Grecia, Hungría, Italia, Letonia, Países Bajos, Polonia, Portugal, Rumanía y España.

²⁰ Para más información, consulte el sitio web de IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

²¹ <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>

ya existentes en vista de su interoperabilidad, proporcionar herramientas informáticas para mantener la recogida de datos y acoger actividades de las redes de supervisión.

b. Actividades de los Estados miembros

Algunos países cuentan con programas de financiación específicos para la investigación de enfermedades raras. Entre los países que han puesto en marcha programas o convocatorias (que actualmente están tanto en vigor como ya cerradas) de programas de financiación para la investigación sobre enfermedades raras se encuentran Austria, Francia, Alemania, Hungría, Italia, Países Bajos, Portugal, España y Reino Unido.

Muchos otros países respaldan proyectos de investigación sobre enfermedades raras a través de programas generales de financiación de la investigación. Algunos países (como Francia, Alemania, Italia, Países Bajos y España) también tienen, o han tenido, iniciativas específicas o incentivos para fomentar la I+D en el ámbito de los medicamentos huérfanos u otros tratamientos innovadores a nivel nacional.

5. Centros especializados y redes europeas de referencia para enfermedades raras

a. Actividades de la Comisión Europea

La Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza (2011)²² establece la aplicación de los derechos de los pacientes a acceder a tratamientos seguros y de calidad en la UE, así como las normas para el reembolso de los gastos. La Directiva establece una base sólida para una cooperación ampliada entre las autoridades sanitarias nacionales. Algunas disposiciones hacen referencia a las enfermedades raras. 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.

La Directiva pretende reconocer centros especializados ya establecidos y fomentar la participación voluntaria de prestadores de asistencia sanitaria en futuras redes europeas de referencia. 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^{23,24}.

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

²² <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:es:PDF>

²³ DO L 147 de 3.7.2009, pp. 71-78.

²⁴ DO L 147 de 3.7.2009, pp. 79-87.

Programa de Salud de la UE. La experiencia adquirida con estos proyectos ayudó a establecer un marco jurídico y servirá para futuras redes europeas de referencia.

Relación de **redes europeas de referencia piloto en el ámbito de las enfermedades raras**

- **Dyscerne:** red europea de centros especializados en dismorfología
- **ECORN CF:** red de centros europeos especializados en fibrosis quística
- **PAAIR:** registro de organizaciones de pacientes y registro internacional Alpha1
- **EPNET:** red europea de porfirias
- **EN-RBD:** red europea de trastornos hemorrágicos raros y red del linfoma de Hodgkin infantil
- **NEUROPED:** red de referencia europea de neuropatías infantiles raras
- **EURO HISTIO NET:** red de referencia de la UE de histiocitosis de células de Langerhans y síndrome asociado
- **TAG:** juntos contra las genodermatosis
- **CARE NMD:** difusión y aplicación de las normas para el cuidado de la distrofia muscular de Duchenne en Europa

b. Actividades de los Estados miembros

Los Estados miembros han adoptado enfoques muy distintos en la organización de los centros especializados en sus sistemas sanitarios. Algunos países han designado formalmente centros especializados en enfermedades raras: Francia, Dinamarca, España y Reino Unido. Italia ha designado centros especializados en enfermedades raras a nivel regional.

Los criterios de designación varían de un país a otro, en ocasiones incluso de una región a otra dentro del mismo país, aunque suelen respetar las recomendaciones del EUCERD sobre criterios de calidad aplicables a los centros especializados en enfermedades raras en los Estados miembros²⁵.

Algunos países tienen centros especializados en enfermedades raras que, aunque no cuentan con la designación oficial, gozan del reconocimiento de las autoridades en distintos niveles: Austria, Bélgica, Croacia, Chequia, Chipre, Alemania, Grecia, Hungría, Irlanda, Países Bajos, Suecia y Eslovenia.

Otros tienen centros especializados en enfermedades raras que solo cuentan con el reconocimiento que les aporta su reputación y que en ocasiones se han autoproclamado centros especializados: Bulgaria, Estonia, Finlandia, Letonia, Lituania, Portugal, Polonia, Rumanía y Eslovaquia.

²⁵ http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224

6. Recabar conocimientos especializados a escala europea sobre enfermedades raras

Objetivos de la acción: en el título V de la Recomendación del Consejo, se pide a los Estados que **recaben los conocimientos especializados nacionales sobre enfermedades raras y apoyen su puesta en común.**

La mayoría de Estados miembros respalda la puesta en común de los conocimientos especializados con los demás países europeos para fomentar que se compartan las buenas prácticas en cuanto a los instrumentos de diagnóstico y la asistencia médica, así como la formación y la asistencia social en el ámbito de las enfermedades raras. Varios de ellos han organizado cursos de educación y formación para profesionales de la salud a fin de sensibilizarles sobre los recursos disponibles.

Para respaldar este proceso la Comisión recientemente cofinanció el **proyecto Rare Best Practices**²⁶. Se trata de un proyecto de cuatro años de duración (de enero de 2013 a diciembre de 2016) cofinanciado por el 7PM. Entre los principales objetivos que persigue figuran elaborar normas y procedimientos fiables y transparentes para el desarrollo y la evaluación de directrices en materia de prácticas clínicas para enfermedades raras y alcanzar un consenso sobre una metodología innovadora.

7. La responsabilización de las organizaciones de pacientes

a. Actividades de la Comisión Europea

Objetivos de la acción: en el artículo 6 de la Recomendación del Consejo se insta a los Estados miembros a que consulten a las organizaciones de pacientes en relación con las medidas en el ámbito de las enfermedades raras y fomenten las actividades de dichas organizaciones.

La participación de las organizaciones de pacientes en todos los ámbitos del desarrollo de la política en materia de enfermedades raras es muy importante para definir las necesidades de los pacientes. La Comisión respalda este enfoque a escala de la UE incluyendo a varias federaciones de organizaciones de pacientes europeas en varias acciones, como los grupos y comités de expertos.

Asimismo ha concedido subvenciones de funcionamiento a organizaciones de pacientes a través del Programa de Salud de la UE.

b. Actividades de los Estados miembros

En Europa cada vez hay más alianzas nacionales de organizaciones de pacientes de enfermedades raras. Según Orphanet, a finales de 2013 había **2 512 organizaciones de pacientes de enfermedades raras**, entre ellas 2 161 de ámbito nacional, 213 de ámbito regional, 72 de ámbito europeo y 61 de ámbito internacional.

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

Todos los Estados miembros que respondieron al cuestionario participan activamente en el diálogo con organizaciones de pacientes de enfermedades raras, principalmente consultando a los pacientes y a sus representantes sobre políticas en materia de enfermedades raras.

8. Gobernanza y coordinación europea

Objetivos de la acción: en el punto 7 de la Comunicación se afirma que la Comisión ha de contar con la asistencia de un comité consultivo sobre enfermedades raras.

Este comité se creó en virtud de la Decisión de la Comisión de 30 de noviembre de 2009 por la que se establece un Comité de expertos de la Unión Europea en enfermedades raras (2009/872/CE)²⁷. Fruto del trabajo del comité fue la adopción de cinco series de recomendaciones y un dictamen, así como la publicación de un boletín bimensual y un informe anual sobre la situación de las actividades sobre enfermedades raras en Europa, que describe actividades que se llevan a cabo en los Estados miembros, la UE y el mundo.

Recientemente el comité se sustituyó por el grupo de expertos de la Comisión en enfermedades raras²⁸ de acuerdo con las disposiciones del marco para los grupos de expertos de la Comisión: normas horizontales y registro público²⁹.

El grupo de expertos está formado por representantes de los Estados miembros así como por representantes de organizaciones de pacientes, asociaciones europeas de productores o suministradores de servicios, asociaciones profesionales o sociedades científicas europeas y expertos a título individual. La principal tarea del grupo de expertos es asesorar a la Comisión sobre la aplicación de acciones a escala de la UE en materia de enfermedades raras, por ejemplo elaborar instrumentos jurídicos, documentos políticos, directrices y recomendaciones.

9. Acciones para aumentar la asistencia sanitaria de calidad en las enfermedades raras

a. Reglamento sobre medicamentos huérfanos

Como respuesta a los problemas de salud pública y a fin de estimular la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos, la UE aprobó el Reglamento sobre medicamentos huérfanos, que persigue proporcionar incentivos para desarrollar este tipo de medicamentos. El Reglamento (CE) n° 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo³⁰ establece un procedimiento centralizado para declarar medicamentos huérfanos y proporciona incentivos para la investigación, la comercialización y el desarrollo de medicamentos para tratar enfermedades raras.

Hasta enero de 2014, la Comisión Europea había autorizado más de **noventa medicamentos huérfanos**. Asimismo, ha clasificado más de mil medicamentos como medicamentos

²⁷ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:ES:PDF>

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_es.pdf

²⁹ http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C_2010_EN.pdf

³⁰ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:es:PDF>

huérfanos³¹. Los promotores que desarrollan estos medicamentos disfrutaban de incentivos tales como asistencia en la elaboración de protocolos, que debería facilitar el desarrollo y la autorización de medicamentos innovadores en aras del bienestar de los pacientes.

En los últimos años, el número de declaraciones ha aumentado mientras que el número de autorizaciones ha permanecido estable (en 2013 hubo siete autorizaciones frente a las diez de 2012).

b. Facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos

Pese a estos incentivos, ni los medicamentos huérfanos autorizados se encuentran disponibles en todos los Estados miembros, ni todos los pacientes tienen el mismo acceso a ellos en todos los Estados miembros. Además, se han observado retrasos importantes en el suministro. En consecuencia, los Estados miembros y la Comisión han puesto en marcha un proyecto para coordinar las inversiones en la evaluación de nuevos medicamentos y en el intercambio de información y conocimientos³².

Aunque las decisiones relativas a la fijación de precios y los reembolsos son competencia exclusivamente nacional, los Estados miembros comparten importantes dificultades para ofrecer un acceso asequible y sostenible a medicamentos valiosos a pacientes con necesidades médicas que claramente no están cubiertas. Superar estas dificultades puede plantear un problema incluso mayor cuando el número de pacientes afectados es reducido y cuando los posibles tratamientos para cubrir las necesidades médicas son escasos y caros, como suele ocurrir en el caso de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.

Grupo de trabajo «Mecanismo de acceso coordinado a medicamentos huérfanos» en el proceso sobre la responsabilidad de las empresas en el ámbito farmacéutico

El objetivo principal del grupo de trabajo³³ consistía en examinar la manera de proporcionar a los pacientes de enfermedades raras un «acceso real» a los medicamentos huérfanos. La principal recomendación de este grupo fue desarrollar un mecanismo coordinado entre Estados miembros voluntarios y patrocinadores para evaluar el valor de los distintos medicamentos huérfanos, que podría basarse en un marco de valor transparente, a fin de respaldar el intercambio de información para que los Estados miembros pudieran tomar decisiones con conocimiento de causa sobre la fijación de precios y el reembolso. Esto debería llevar a precios más adecuados para los consumidores, unas condiciones de mercado más predecibles y un acceso más equitativo para los pacientes³⁴.

³¹ http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm

³² http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2

³³ http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2

³⁴ En 2013, una vez concluido el trabajo del grupo, algunos de sus miembros continuaron debatiendo a solicitud del Comité de Evaluación de Medicamentos (MEDEV, grupo informal de expertos procedentes de instituciones de seguros de enfermedad obligatorios de Europa) con vistas a hacer realidad las conclusiones del grupo y poner en marcha proyectos piloto.

c. Cribado de población para enfermedades raras

Objetivos de la acción: en el punto 5 de la Comunicación, la Comisión se comprometió a **evaluar las actuales estrategias de cribado de población** (incluido el cribado neonatal) para enfermedades raras.

La Comisión encargó un informe sobre las prácticas de cribado neonatal para enfermedades raras que se llevan a cabo en todos los Estados miembros de la UE que incluyera el número de centros, una estimación del número de recién nacidos que se someten a estas pruebas, el número de enfermedades incluidas en el cribado neonatal y las razones de dicha selección³⁵. La mayoría de Estados miembros incluidos en ese informe cuenta con un órgano que supervisa el cribado neonatal. **El número de enfermedades incluidas en el cribado varía sustancialmente de un Estado miembro a otro y oscila entre una en Finlandia y veintinueve en Austria.**

Sobre la base de ese informe, el comité de expertos de la UE en enfermedades raras adoptó un dictamen sobre posibles ámbitos de colaboración europea por lo que concierne al cribado neonatal³⁶.

10. Dimensión mundial de la política en materia de enfermedades raras

Objetivos de la acción: la Comunicación persigue **fomentar la cooperación en materia de enfermedades raras a nivel internacional** con todos los países interesados y en estrecha colaboración con la Organización Mundial de la Salud.

Se considera que la Unión Europea y sus Estados miembros lideran las acciones para abordar las enfermedades raras. Las acciones que la UE y los Estados miembros han llevado a cabo han incidido en la evolución al respecto en países no europeos. Los avances políticos y técnicos en la Unión Europea también han tenido una repercusión significativa en la política en materia de enfermedades raras de otros países.

Hay países no europeos que han llevado a cabo varias acciones concretas, en ocasiones debido a su presencia en internet, como ocurrió en el caso de Orphanet, que publica información en línea en siete idiomas y ha adquirido importancia como una verdadera fuente de información a nivel mundial. Existen otras iniciativas que apoyan a organizaciones internacionales de alcance mundial en su trabajo en materia de enfermedades raras, como la participación de la acción conjunta EUCERD en la actualización de la CIE-10. El Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras³⁷ es un ejemplo excelente de cooperación internacional promovido por la Comisión Europea.

La política de la Comisión Europea en materia de enfermedades raras también se ha beneficiado de logros en las políticas de otros países.

³⁵ <http://ec.europa.eu/eahc/news/news104.html>

³⁶ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf

³⁷ Para más información, consulte el sitio web de IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

11. Conclusiones y propuestas para el futuro

Según la Recomendación del Consejo, el informe de aplicación debería valorar la eficacia de las medidas propuestas y la necesidad de nuevas acciones para mejorar la vida de los pacientes afectados por enfermedades raras y la de sus familiares.

Desde la adopción de la Comunicación de la Comisión en 2008 y la Recomendación del Consejo en 2009, la Unión Europea ha avanzado mucho en el fomento de la cooperación a fin de mejorar la vida de aquellos que padecen enfermedades raras.

En general los objetivos de la Comunicación y de la Recomendación del Consejo se han **alcanzado. Ambos documentos han servido para reforzar la cooperación** entre la UE, los Estados miembros y el conjunto de las partes interesadas.

La Comisión ha fomentado la puesta en común de experiencias para ayudar a los Estados miembros a elaborar sus planes o estrategias nacionales en materia de enfermedades raras. De esta manera se ha ayudado a un número considerable de Estados miembros a poner en marcha planes orientados a abordar las enfermedades raras: actualmente hay dieciséis Estados miembros que cuentan con planes en materia de enfermedades raras (frente a los cuatro de 2008) y un número considerable está cerca de aprobar el suyo. Respaldar a los Estados miembros en esta tarea sigue siendo la prioridad clave del trabajo de la Comisión en este ámbito.

Pese a estos avances tan alentadores, aún queda mucho camino por recorrer para garantizar que las personas que padecen enfermedades raras puedan obtener el diagnóstico adecuado y un tratamiento óptimo en toda la UE. Sigue habiendo Estados miembros que carecen de planes o estrategias nacionales al respecto. Los planes o estrategias nacionales existentes en algunos Estados miembros acaban de ponerse en marcha y tienen que supervisarse.

Por ello, la acción en materia de enfermedades raras ocupa un lugar destacado en el nuevo Programa de Salud y en Horizonte 2020, el nuevo programa de investigación e innovación de la UE. Se prevé que las siguientes acciones continúen apoyando a los Estados miembros:

- Mantener el **papel de coordinación** de la UE en la elaboración de la política de la UE en materia de enfermedades raras y respaldar a los Estados miembros en sus actividades nacionales.
- Seguir respaldando la elaboración de **planes o estrategias nacionales de calidad en materia de enfermedades raras** en la Unión Europea.
- Mantener el apoyo al **Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras** y a sus iniciativas.
- Seguir velando por la **codificación adecuada de las enfermedades raras**.

- Proseguir el esfuerzo por **disminuir las desigualdades entre los pacientes** aquejados de enfermedades raras y los afectados por trastornos más comunes, y respaldar iniciativas que promuevan un acceso equitativo al diagnóstico y al tratamiento.
- Continuar promocionando la responsabilización de los pacientes en todos los ámbitos del desarrollo de la política en materia de enfermedades raras.
- Proseguir con las actividades orientadas a aumentar la sensibilización de la opinión pública sobre las enfermedades raras y la actividad de la UE en este ámbito.
- Recurrir a la Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza para crear **redes europeas de referencia** en materia de enfermedades raras. Respaldar el desarrollo de instrumentos que faciliten la **cooperación y la interoperabilidad de las redes europeas de referencia** en materia de enfermedades raras.
- Estimular el desarrollo y el uso de la **sanidad electrónica en el ámbito de las enfermedades raras**.
- Poner en marcha y seguir apoyando la **plataforma europea para el registro de enfermedades raras**.
- Seguir **desempeñando un papel a nivel mundial** en la iniciativa relativa a las enfermedades raras y colaborando con partes interesadas internacionales importantes.

También se tendrán en cuenta las opiniones de los Estados miembros y las partes interesadas en el marco del grupo de expertos de la Comisión en enfermedades raras.