



## ENFERMEDADES RARAS

### Determinantes sociales y bienestar en EERR

#### EDITORIAL

Javier Padilla Bernáldez  
Enfermedades raras y determinantes sociales de la salud: una agenda para la equidad **PAG 86**

#### ARTÍCULO EN PROFUNDIDAD

Carlos Dévora, Elena García  
Determinantes sociales en enfermedades raras: una mirada integral al impacto en el clínico **PAG 88**

#### BARÓMETRO newsRARE

El impacto de los determinantes sociales en el bienestar de las personas con enfermedades raras **PAG 99**

#### REVISIÓN DE ARTÍCULOS

Anisia Gil García y Elena Mora Navas  
Where the Genetic Code Meets the Zip Code: Advancing Equity in Rare Disease Genomics **PAG 105**

Isaac Aranda Reneo  
Identifying health inequities faced by older adults with rare diseases: A systematic literature review and proposal for an ethical spectrum and resource allocation framework **PAG 108**

#### ENTREVISTAS

Dolores Lledín Barbancho  
Colestasis intrahepática familiar progresiva: avances y desafíos en diagnóstico y tratamiento **PAG 110**

Maria Alsina  
Innovación y equidad: desafíos actuales en el tratamiento del cáncer gástrico **PAG 114**

Irene Agraz Pamplona  
Nefropatía por IgA: una enfermedad crónica que exige diagnóstico precoz, nuevos tratamientos y apoyo integral al paciente **PAG 117**

Rocío García Uzquiano y Silvia Ávila Ramírez  
Distrofia muscular de Duchenne: avances clínicos y el reto de las familias **PAG 121**

Esther Sabando Rodríguez  
Duchenne y Becker: Garantizar derechos y dignidad para las familias **PAG 125**

María Jesús Delgado García y Juan Carlos Valera  
Historias que cuentan **PAG 129**

María Teresa Marín Rubio  
Innovación social y participación ciudadana: pilares de la salud para Castilla-La Mancha **PAG 134**

Manuel García de la Vega Sosa  
Avanzar hacia un sistema más justo, equitativo y humano **PAG 141**

Sandra Cifuentes  
Liderando la innovación, diversidad y visión global en Astellas Pharma **PAG 144**

EDITOR

**D. Álvaro Hidalgo Vega**

Catedrático de la Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM).

Presidente de la Fundación Weber

EDITOR ASOCIADO

**Dr. José Luis Poveda Andrés**

Director Gerente del Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia

CONSEJO DE REDACCIÓN

**D.ª Néboa Zozaya.** Directora de Health Affairs & Policy Research. Weber

**D.ª Elena Mérida.** Coordinación editorial y contenidos multimedia. Weber

---

CONSEJO EDITORIAL

**Dr. Alberto Jiménez Morales.** Director de la Unidad de Gestión Clínica de Farmacia. Hospital Virgen de las Nieves

**Dr. Antoni Gilabert Perramon.** Director de Innovación y Transformación Digital del Parc Salut Mar del Hospital del Mar de Barcelona

**D. Antoni Montserrat Moliner.** Miembro del consejo de dirección. ALAN - Maladies Rares Luxembourg

**Dr. Antonio Román Broto.** Director Asistencial. Hospital Universitario Vall d'Hebron

**D.ª Blanca Seguro Lázaro.** Jefa de Servicio Corporativo de Farmacia. Dirección de Asistencia Sanitaria. Osakidetza

**Dr. Félix Rubial Bernardez.** Gerente del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander

**Dra. Gloria González Aseguinolaza.** Directora. Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión génica del CIMA. Universidad de Navarra (UNAV)

**Dr. Gonzalo Calvo Rojas.** Jefe del Servicio de Farmacología Clínica. Hospital Clínico de Barcelona

**D.ª Isabel Motero Vázquez.** Directora General. Federación Española de Enfermedades Raras y la Fundación FEDER para la investigación

**Dra. Itziar Astigarraga Aguirre.** Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces

**Dr. Jordi Gascón-Bayarri.** Facultativo Especialista de Neurología. Hospital Bellvitge

**Dr. Juan Oliva Moreno.** Catedrático. Área de Fundamentos de Análisis Económico. Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM)

**Dr. Julio López Bastida.** Profesor Titular. Facultad de Terapia Ocupacional, Logopedia y Enfermería de Talavera de la Reina. Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM)

**Dr. Manuel Macía Heras.** Jefe de Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

**Dra. María José Calvo Alcántara.** Subdirectora General de Farmacia y Productos Sanitarios. Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid

**Dr. Miguel Ángel Calleja Hernández.** Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Virgen de la Macarena

**Dra. Reyes Abad Sazatornil.** Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Miguel Servet

**D. Roberto Saldaña Navarro.** Director de Innovación y participación ciudadana en la Academia Europea de Pacientes sobre Innovación Terapéutica (EUPATI)

**D. Xavier Badía Llach.** CEO & Partner. Omakase Consulting

---

EDITORIAL: Fundación Weber  
C/ Moreto, 17  
28014 Madrid (España)

COORDINACIÓN EDITORIAL  
Y MULTIMEDIA:

Elena Mérida

weber@weber.org.es

DISEÑO GRÁFICO:

Luis Alberto Martín

newsRARE es una publicación periódica especializada que se distribuye principalmente a personal de los servicios de salud. newsRARE está dirigida especialmente a profesionales sanitarios, tanto a nivel hospitalario, como de atención primaria y de salud pública, que estén trabajando en algún campo relacionado con enfermedades raras.

ISSN: 2660-8685 (versión impresa) 2695-8724 (versión digital)

Depósito legal: M-31717-2015

doi: <https://doi.org/10.37666/R-vol.10-2>

---

# ÍNDICE

86 | EDITORIAL

Enfermedades raras y determinantes sociales de la salud:  
una agenda para la equidad

88 | EN PROFUNDIDAD

Determinantes sociales en enfermedades raras:  
una mirada integral al impacto no clínico

99 | BARÓMETRO **newsRARE**

105 | REVISIÓN DE ARTÍCULOS

110 | OPINIÓN

121 | EN PRIMERA PERSONA

134 | HUMANIZACIÓN

141 | SOCIEDADES CIENTÍFICAS

144 | COLABORACIÓN PÚBLICO PRIVADA

148 | ACTUALIDAD

156 | OBSERVATORIO

## ENFERMEDADES RARAS Y DETERMINANTES SOCIALES DE LA SALUD: UNA AGENDA PARA LA EQUIDAD

JAVIER PADILLA BERNÁLDEZ

*Secretario de Estado de Sanidad*

En el ámbito de la salud pública, cuando hablamos de determinantes sociales, habitualmente recurrimos a marcos teóricos que nos permiten entender cómo las circunstancias en las que las personas nacen crecen, trabajan, viven y envejecen, incluido el conjunto más amplio de fuerzas y sistemas que influyen sobre la vida cotidiana de las personas y en su estado de salud, y cómo funcionan las desigualdades en salud en la experiencia personal de los procesos de enfermedad. Para aterrizar estos marcos, además, se suelen utilizar como ejemplo las enfermedades con una alta prevalencia, como pueden ser las cardiovasculares, las respiratorias o los diferentes tipos de cáncer, para contextualizar cómo los determinantes influyen en los procesos de enfermedad.

En el caso de las enfermedades raras, estamos ante un ejemplo claro de cómo desde lo concreto y la experiencia personal de las personas afectadas, sus familias y cuidadores, podemos trazar un marco para entender el papel que juegan los determinantes sociales de manera más específica. Aunque las enfermedades raras tengan una prevalencia menor en términos poblacionales, su abordaje puede beneficiarse de un enfoque de salud pública que permita enfocar las enfermedades raras y su atención de una manera integral.

En España, alrededor de tres millones de personas padecen una enfermedad rara. Este término engloba un conjunto de entidades que, aunque presentan diferencias entre sí, comparten una serie de características: se trata de procesos crónicos, con un alto impacto funcional y una necesidad de cuidados sociosanitarios por la carga social, económica, laboral y sanitaria asociada.

Las necesidades derivadas de padecer una enfermedad rara tienen un impacto diferencial en función de las

condiciones de vida de las personas que padecen estas enfermedades, pudiendo generarse desigualdades en los resultados en salud. Por ejemplo, en función de la clase social, la renta de las familias o el tipo de trabajo, la red de cuidados necesarios y la disponibilidad de tiempo para acompañar a las personas que padecen estas enfermedades puede suponer un mayor esfuerzo en determinadas familias.

Un abordaje adecuado de estas enfermedades requiere disponer de las herramientas diagnósticas que permitan una adecuada identificación de la patología. Para ello estamos en el camino de que el cribado neonatal a nivel estatal cubra hasta 23 enfermedades congénitas, mejorando la cohesión de nuestro Sistema Nacional de Salud. Además, en los últimos cinco años se ha aumentado en un 18% el porcentaje de medicamentos huérfanos con financiación pública. La innovación y desarrollo en el ámbito de los medicamentos huérfanos requiere de una mirada integral a todo el proceso y que permita una interlocución fluida con todos los actores implicados. Este es uno de los objetivos principales de la Estrategia de la Industria Farmacéutica que contempla el ámbito de las enfermedades raras como una de sus prioridades en el cual hay que impulsar medidas para poder mejorar la innovación y el desarrollo de medicamentos y terapias avanzadas, siempre con una perspectiva de garantizar el acceso a toda persona que lo necesite.

Debemos impulsar también la innovación en el ámbito de la atención sanitaria. Un ejemplo de esto es el proyecto ÚNICAS, impulsado por el Ministerio de Sanidad, cuyo objetivo es utilizar las ventajas de la digitalización para crear una red de centros sanitarios que permita el acceso a una atención especializada en el sistema sanitario, con independencia de la situación geográfica, además de fomentar el uso de datos con fines

de investigación, que permitan mejorar la atención sanitaria y promover la innovación.

Sin embargo, cuando hablamos de enfermedades raras y determinantes sociales, necesitamos abordar también los cuidados sociosanitarios. Las personas con enfermedades raras requieren una atención sociosanitaria que vaya más allá del propio sistema sanitario, que englobe también a los servicios sociales, que se prolongue a lo largo de su vida y que esté afianzada en la comunidad en la que viven. Desde el refuerzo del abordaje sociosanitario a nivel comunitario es desde donde se puede mitigar el impacto de los determinantes sociales en las personas con enfermedades raras y mejorar la calidad de vida de las familias y cuidadores.

Por último, necesitamos ampliar el foco desde lo sanitario e implementar políticas encaminadas a construir sociedades más sanas. Esto se denomina habitualmente como "salud en todas las políticas", es decir, tener en cuenta el impacto en la salud y en las desigualdades en salud a la hora de diseñar cualquier política pública. Reducir la desigualdad es clave para vivir en sociedades más sanas, también para las personas con enfermedades raras. Necesitamos impulsar políticas que faciliten la conciliación, que aumenten el tiempo libre de las personas y que sitúen los cuidados en el centro, mejorando las condiciones laborales de quienes se dedican al sector de los cuidados y de la sociedad en su conjunto.

Analizar las enfermedades raras desde este prisma nos permite hablar desde innovación terapéutica hasta la conciliación pasando por la reorganización de los cuidados. Porque creemos que solo desde una mirada multisectorial que tenga en cuenta las condiciones de vida de las personas con enfermedades raras podremos implementar medidas que mejoren su calidad de

vida, la de sus familias y la de las personas que las cuidan. Una sociedad que prioriza los cuidados de las personas más vulnerables es una sociedad más justa, más democrática y, por tanto, más saludable para todos sus miembros.



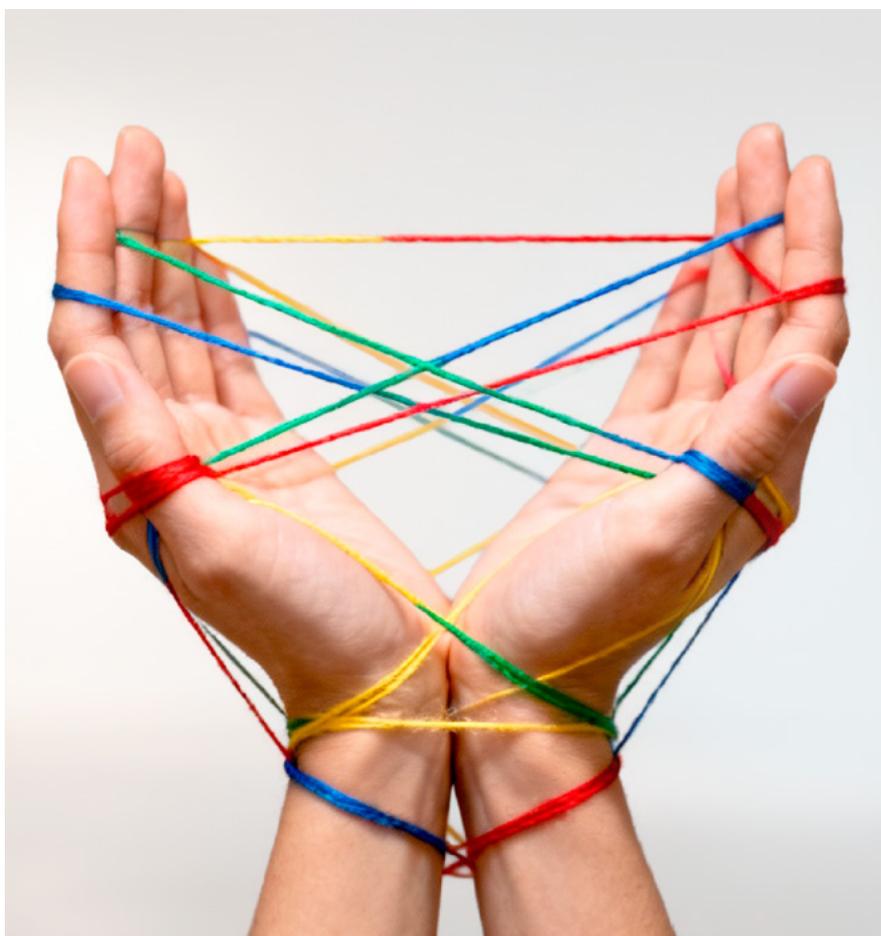
---

## DETERMINANTES SOCIALES EN ENFERMEDADES RARAS: UNA MIRADA INTEGRAL AL IMPACTO NO CLÍNICO

---

CARLOS DÉVORA, ELENA GARCÍA

*Departamentos de Health Economics & Market Access  
y Data & Technology de Weber*

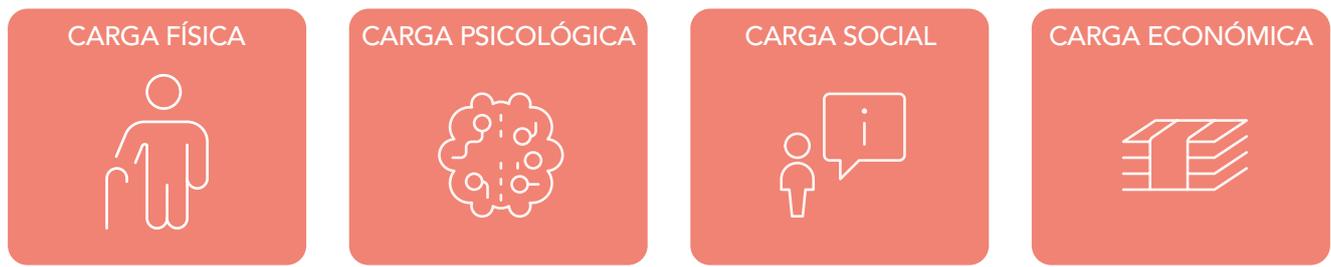


### INTRODUCCIÓN

Los pacientes con enfermedades raras (EERR) y sus familias enfrentan múltiples desafíos, entre los que destacan la falta de conocimiento específico sobre la enfermedad, el retraso diagnóstico, la inequidad y la dificultad en el acceso a los tratamientos, entre otros<sup>1</sup>.

Incluso en países desarrollados, obtener un diagnóstico preciso puede tardar entre 5 y 6 años en promedio<sup>2</sup>. Durante este proceso tan prolongado, la salud del paciente suele deteriorarse, aparecen complicaciones y se genera una profunda incertidumbre y carga psicológica<sup>2</sup>. Cerca de la mitad de los afectados nunca recibe

FIGURA 1. IMPACTO MULTIDIMENSIONAL DE LAS EERR



**Abreviaturas:** EERR: enfermedades raras. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

un diagnóstico adecuado o a tiempo, y solo un reducido porcentaje de casos de EERR (alrededor del 5-6%) cuenta con un tratamiento específico efectivo, lo que deja a la mayor parte de los pacientes sin tratamientos adecuados que mejoren o transformen el transcurso natural de la enfermedad<sup>2,3</sup>, situación que genera una carga multidimensional en términos físicos (síntomas debilitantes), psicológicos (estrés, depresión), sociales (aislamiento, estigma) y económicos, que trasciende el ámbito puramente sanitario (Figura 1).

En los últimos años, la comunidad internacional ha comenzado a reconocer las EERR como una prioridad en salud pública y equidad. En 2021, la Asamblea General de la Organización de las Naciones Unidas (ONU) aprobó su primera resolución sobre personas que viven con EERR, destacando la importancia de la no discriminación y su inclusión en los Objetivos de Desarrollo Sostenible<sup>4</sup>. Esta resolución, promovida por España y otros países, destaca la necesidad de garantizar la inclusión social mediante mejor acceso a educación, empleo, equidad de género y reducción de la pobreza<sup>4</sup>.

Asimismo, en 2023, la Organización Mundial de la Salud (OMS) reconoció oficialmente a las EERR como prioridad de salud pública,

instando a desarrollar un Plan de Acción Global basado en la cobertura sanitaria universal y el principio de “no dejar a nadie atrás”<sup>4</sup>, lo que representa un avance significativo en el reconocimiento internacional de las necesidades específicas de las personas que viven con este tipo de patologías.

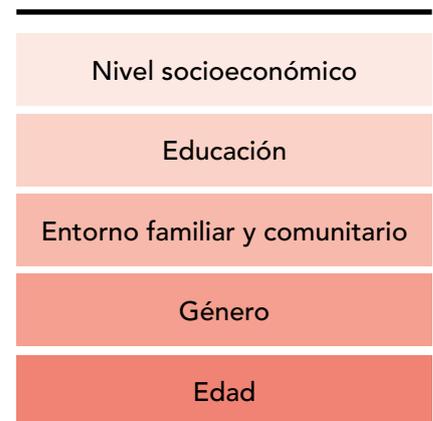
Bajo este marco, el objetivo de este artículo radica en analizar cómo los determinantes sociales de la salud (DSS) influyen en la vida de los pacientes con EERR, y cómo el manejo de estas enfermedades repercute en dichos determinantes, la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) y la economía tanto familiar como social.

## MARCO CONCEPTUAL

### Los determinantes sociales de la salud

La OMS define los DSS como las *condiciones en que las personas nacen, crecen, viven, trabajan y envejecen*, así como el acceso a recursos, poder y dinero que moldean esas condiciones<sup>5</sup>. Estos factores, que incluyen el nivel socioeconómico, la educación, el entorno familiar y comunitario, el género, la vivienda, el acceso al sistema sanitario, entre otros, tienen una gran influencia en la salud y explican gran parte de las inequidades sanitarias (Figura 2).

FIGURA 2. DETERMINANTES SOCIALES MÁS FRECUENTES EN LAS EERR



**Abreviaturas:** EERR: enfermedades raras. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

En general, existe un *gradiente social*: las personas en situaciones socioeconómicas desfavorables presentan una mayor prevalencia de enfermedades crónicas como diabetes, enfermedades cardiovasculares, enfermedades respiratorias y cáncer; esto es, a menor posición socioeconómica, peor estado de salud y menor esperanza de vida. Asimismo, las personas con menor acceso a educación de calidad, empleo seguro, vivienda digna o protección social suelen registrar mayores tasas de enfermedad y mortalidad<sup>5</sup>. Este patrón evidencia cómo las desigualdades sociales no solo condicionan las oportunidades de vida, sino también los riesgos de enfermar y fallecer antes.

### Particularidades en el contexto de las enfermedades raras

En el caso de las EERR, la relación con los DSS presenta matices particulares. A diferencia de muchas enfermedades comunes, donde los factores socioeconómicos pueden aumentar el riesgo de enfermar (por ejemplo, la pobreza predisponiendo a desnutrición o enfermedades infecciosas), las EERR no discriminan por nivel socioeconómico ni por origen social<sup>2</sup>. Al menos el 72% de las EERR tienen un origen genético<sup>6</sup>, surgiendo de forma aleatoria en la población independientemente de la clase social. Es decir, la ocurrencia de una enfermedad rara no está determinada por factores sociales en la mayoría de los casos, a diferencia de lo que ocurre con muchas enfermedades crónicas comunes donde suele haber mayor incidencia en grupos socioeconómicamente desfavorecidos.

Sin embargo, una vez que la enfermedad se manifiesta, estos factores socioeconómicos pasan a ser clave en su manejo y en los resultados en salud; en este contexto, las condiciones socioeconómicas suelen ser más una consecuencia que una causa<sup>2</sup>. De hecho, desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) se estima que el coste de una EERR puede llegar a suponer hasta el 20% del ingreso familiar, reflejando el enorme impacto económico que estas enfermedades pueden tener en la vida cotidiana de las familias, incluso una vez superado el reto del diagnóstico<sup>3</sup>.

Más allá de las dificultades económicas, otros factores sociales desempeñan un papel decisivo en la experiencia de vivir con una EERR. El nivel educativo de la familia, por ejemplo, influye directamente en su capacidad para comprender el

funcionamiento del sistema sanitario, comprender (y acceder) el (al) diagnóstico correcto y gestionar trámites para obtener apoyos o ayudas sociales, escolares o terapéuticos. A mayor formación, también suele ser mayor la habilidad para moverse con facilidad dentro de esta compleja red de atención sanitaria<sup>2</sup>.

**Aunque el origen genético de las EERR no se puede modificar, el entorno en el que vive el paciente es lo que realmente determina su calidad de vida, su acceso a oportunidades y su recorrido dentro del sistema sanitario**

Por otra parte, el entorno en el que vive el paciente también es determinante. Las familias que cuentan con redes de apoyo (ya sean familiares, comunidades locales o asociaciones de pacientes) tienden a sobrellevar mejor la carga emocional y práctica del día a día. En cambio, la falta de soporte social puede conducir al aislamiento, la sobrecarga del cuidador principal y a una mayor fragilidad psicosocial<sup>2,3</sup>.

El género introduce desigualdades adicionales. Las mujeres suelen asumir el rol de cuidadoras principales, especialmente cuando se trata de hijos con una EERR, lo cual repercute negativamente en su vida laboral, salud mental y autonomía económica<sup>7</sup>. Al mismo tiempo, muchas mujeres que padecen EERR se enfrentan a una doble discriminación, ser mujer y persona con discapacidad, lo que pone de manifiesto sesgos de género en la atención sanitaria<sup>8</sup>.

La localización geográfica también influye significativamente. Quienes viven en zonas rurales o alejadas de grandes ciudades enfrentan mayores barreras para acceder a especialistas, centros de referencia, ensayos clínicos o servicios de rehabilitación, lo que genera desigualdades territoriales marcadas en la atención<sup>9</sup>.

A todo ello se suman factores organizativos y políticos. La organización de los sistemas sanitarios, así como la prioridad que los responsables políticos otorgan a las EERR, impactan directamente en la vida de las personas afectadas. Durante años, las EERR han estado ausentes de las políticas públicas, en parte por la falta de registros que visibilicen su incidencia y necesidades reales. Esta falta de visibilidad ha hecho que enfermedades más comunes acaparen los recursos, dejando a las EERR en un segundo plano (aunque, afortunadamente, esto está cambiando).

Las consecuencias de esta falta de atención institucional son claras: financiación insuficiente, escasez de servicios especializados, demoras en la financiación de nuevos tratamientos e importantes diferencias territoriales en el acceso a medicamentos huérfanos. Incluso en países con sistemas sanitarios sólidos, el acceso a estos fármacos no está garantizado, especialmente en la población pediátrica.

En definitiva, aunque el origen genético de las EERR no se puede modificar, el entorno en el que vive el paciente (su contexto social, económico, geográfico y político) es lo que realmente determina su calidad de vida, su acceso a oportunidades y su recorrido dentro del sistema sanitario.

## IMPACTO DE LOS DETERMINANTES SOCIALES EN LAS ENFERMEDADES RARAS

### Retraso diagnóstico

El retraso diagnóstico es una de las principales barreras en la atención a personas con EERR. Así, mientras que en Europa el tiempo medio que transcurre desde la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico confirmado para un paciente con EERR es de 4,7 años<sup>10,11</sup>, en España se estima considerablemente superior (6,18 años), aunque ha mejorado en las últimas décadas<sup>12</sup>.

Aunque, en muchos casos, la dificultad diagnóstica se asocia a la baja prevalencia, la falta de conocimiento científico o la limitada disponibilidad de pruebas, los determinantes sociales desempeñan también un papel crítico en ese retraso:

- **Nivel socioeconómico y educativo.** Las personas y familias con menor nivel socioeconómico o educativo podrían tener problemas para gestionar la atención dentro del sistema sanitario, buscar segundas opiniones o acceder a centros, servicios y unidades de referencia (CSUR). Además, pueden carecer de los recursos necesarios para cubrir los costes asociados a desplazamientos, pruebas o consultas privadas<sup>13</sup>, especialmente en aquellos casos en los que el sistema público no es capaz de ofrecer un diagnóstico certero.

Asimismo, un menor nivel educativo se ha relacionado con menores conocimientos sanitarios<sup>14</sup>, lo que podría dificultar el reconocimiento de síntomas poco comunes, la comprensión de la información médica y la comunicación efectiva con los profesionales sanitarios. De hecho, una revisión exploratoria

reciente reveló que las personas con EERR a menudo presentan deficiencias en la alfabetización sanitaria debido a la falta de conocimiento y acceso a la información relacionada con el autocuidado, su propio diagnóstico y salud, así como el afrontamiento diario y los derechos sociales<sup>15</sup>.

- **Localización geográfica.** Vivir en áreas rurales o alejadas de centros hospitalarios de referencia puede retrasar significativamente el diagnóstico, ya que en muchas ocasiones el proceso requiere derivaciones múltiples a especialistas de diferentes disciplinas<sup>16</sup>.

Con base a los datos recopilados de 1.216 personas que viven con EERR en España, Benito-Lozano et al.<sup>16</sup> identificaron varios determinantes significativamente asociados al retraso diagnóstico, destacando la necesidad de desplazarse fuera de la provincia de residencia habitual para consultar a un especialista diferente al habitual (Odds Ratio [OR]: 2,1 ; intervalo de confianza al 95% [IC 95%]: 1,6-2,9); haber sido atendido por más de diez especialistas durante el proceso diagnóstico (OR: 2,6; IC 95%: 1,7-4,0); y haber recibido el diagnóstico en una región distinta a aquella donde residía el paciente al inicio de los síntomas (OR: 2,3; IC 95%: 1,5-3,6). Asimismo, desde FEDER señalan que casi el 30% de las familias con EERR debe desplazarse para recibir un diagnóstico o tratamiento, evidenciando las desigualdades en el acceso a la atención sanitaria<sup>9</sup>.

Además, la implicación de las CCAA puede resultar desigual en algunos aspectos, existiendo unas más involucradas y motiva-

das científicamente que otras<sup>17</sup>. Este acceso desigual a la atención especializada genera inequidades territoriales que afectan a la población en situación de mayor vulnerabilidad geográfica.

- **Sexo y edad.** Una amplia encuesta llevada a cabo en 42 países europeos (*Rare Barometer*) encontró diferencias significativas en la duración de los diagnósticos de EERR en función del sexo y la edad: las mujeres y los niños tienen que esperar más para recibir un diagnóstico preciso que los hombres y los adultos<sup>10,11</sup>.

Según estos resultados, las mujeres enfrentan una media de 5,4 años de espera, frente a los 3,7 años en el caso de los hombres. Por grupos de edad, los adolescentes (10 a 20 años) son quienes experimentan el mayor retraso diagnóstico, con una media de 10,4 años, mientras que los adultos mayores (más de 50 años) presentan el menor tiempo de espera, con solo 0,6 años<sup>10,11</sup>. En los demás grupos, los lactantes (0-2 años) esperan una media de 4,9 años; los niños (2-10 años), 8,8 años; los adultos jóvenes (20-30 años), 5,5 años; y los adultos de entre 30 y 50 años, 2,7 años<sup>10,11</sup>.

- **Estigma y normalización de síntomas.** Algunos pacientes y familias pueden minimizar síntomas por miedo al estigma social o por desconocimiento, especialmente cuando estos son sutiles, fluctuantes o afectan la esfera mental o del comportamiento<sup>18</sup>. Esto es particularmente relevante en contextos donde puedan existir barreras culturales o sociales<sup>2</sup> para hablar abiertamente sobre la enfermedad o donde el sufrimiento tienda a ser invisibilizado.

FIGURA 3. DETERMINANTES SOCIALES IMPLICADOS EN EL RETRASO DIAGNÓSTICO DE LAS EERR



**Abreviaturas:** EERR: enfermedades raras.  
**Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

La Figura 3 representa los determinantes sociales más frecuentemente implicados en el retraso diagnóstico de las EERR.

**Ámbito psicosocial**

La carga humana y productiva que representan las EERR es considerable; los síntomas debilitantes, la cronicidad y la falta de tratamientos efectivos afectan a la CVRS y la capacidad funcional de los pacientes<sup>19</sup>.

En el ámbito social, las personas con EERR con frecuencia enfrentan aislamiento y estigma. Al ser condiciones poco conocidas, es habitual que el entorno (comunidad, colegio, incluso profesionales sanitarios poco informados) no comprenda la enfermedad, lo cual puede derivar en discriminación o trato inequitativo<sup>3</sup>.

En España, un 43% de las personas con alguna EERR afirma haber sentido discriminación debido a su condición<sup>3</sup>. Este estigma puede manifestarse de varias formas, como la exclusión en actividades sociales,

el acoso escolar en el caso de niños o la presencia de prejuicios en el ámbito laboral, que pueden traducirse en la negativa a contratar o en el despido por las limitaciones asociadas a la enfermedad.

Este rechazo social, sumado a la incertidumbre del diagnóstico y a la falta de terapias eficaces en la mayoría de los casos, tiene importantes repercusiones psicológicas.

De hecho, un estudio español recientemente publicado reveló que el impacto emocional es elevado en personas con EERR, especialmente en aquellas que tardan más de un año en obtener su diagnóstico<sup>20</sup>. Durante ese periodo, quienes enfrentan un retraso diagnóstico reportan una mayor necesidad de apoyo psicológico, y una vez recibido el diagnóstico, tienden a experimentar de forma más intensa las implicaciones sociales de la enfermedad (como la dificultad para explicar los síntomas a familiares y amigos, o justificar ausencias por motivos médicos), así como sus consecuencias funcionales (como la pérdida de independencia y de oportunidades laborales o educativas)<sup>20</sup>.

Por otra parte, la carga en los cuidadores y la familia merece especial mención. Muchas EERR son de curso largo y altamente demandantes: aproximadamente 7 de cada 10 son de inicio en la infancia y, por lo general, duran toda la vida, provocando diferentes grados de discapacidad y necesidades complejas de cuidado<sup>21</sup>. Esto significa que padres, madres u otros familiares se convierten en cuidadores principales, afectando profundamente su CVRS<sup>19</sup>.

Dicha realidad también está profundamente influenciada por los determinantes sociales. Según datos de

FEDER, el 80% de los pacientes y cuidadores enfrentan dificultades para completar las tareas diarias, y más de la mitad de ellos se ven obligados a reducir su actividad profesional o incluso a abandonar su empleo debido a las exigencias que impone la enfermedad<sup>7</sup>. Además, esta carga recae de forma desigual sobre el sexo femenino, ya que el 64% de las personas cuidadoras de pacientes con EERR son mujeres, lo que limita significativamente sus oportunidades de desarrollo personal, social y laboral<sup>7</sup>.

Esto subraya la necesidad de enfoques integrales (holísticos) que atiendan no solo la dimensión clínica, sino también el bienestar global de las familias que conviven con una EERR.

**Ámbito económico**

El impacto económico de las EERR es considerable, tanto a nivel de costes sanitarios directos como de costes sociales e indirectos.

Aunque las EERR afectan a un porcentaje relativamente pequeño de la población general, la carga financiera a nivel global es desproporcionadamente alta debido a la gravedad y complejidad de la mayoría de los casos. Un estudio reciente cuantificó el coste económico anual por paciente en Europa (promedio de 43 EERR en 9 países, incluido España) en aproximadamente 121.900€ por persona<sup>22</sup>. Esta cifra es aproximadamente seis veces mayor que el gasto sanitario per cápita promedio en esos países, y más del doble del PIB per cápita medio<sup>22</sup>. Es decir, mantener la atención de un paciente con EERR requiere recursos muy superiores a los de un ciudadano medio, evidenciando la intensidad de uso de servicios sanitarios y apoyo que conlleva el adecuado manejo de estas patologías.

Al desglosar este coste total, se observa que aproximadamente el 65% corresponde a costes directos sanitarios, como hospitalizaciones, consultas especializadas, medicamentos y dispositivos médicos; un 19% se atribuye a costes directos no sanitarios, que incluyen gastos como el transporte sanitario, la adecuación del hogar o los cuidados asistenciales remunerados; y, finalmente, el 16% restante se relaciona con costes indirectos, principalmente derivados de la pérdida de productividad laboral tanto de los pacientes como de sus cuidadores<sup>22</sup>. Este perfil muestra que, si bien los gastos sanitarios puros son la mayor parte, un tercio del impacto económico recae fuera del sistema sanitario, en forma de gastos de bolsillo y salarios no percibidos por el tiempo dedicado al cuidado.

Para muchas familias, esto supone un golpe financiero: en España, se

ha estimado que el coste de bolsillo de una EERR puede llegar a suponer hasta un 20% de los ingresos familiares<sup>3</sup>. De hecho, cuando los gastos superan cierto umbral de la capacidad económica del hogar, se consideran gastos catastróficos en salud, algo que las EERR provocan frecuentemente si no hay suficiente protección financiera pública.

Esta carga económica sostenida no solo compromete la estabilidad financiera del hogar, sino que también profundiza las desigualdades sociales que rodean a las EERR, perpetuando un círculo de vulnerabilidad tanto para los pacientes como para sus familiares.

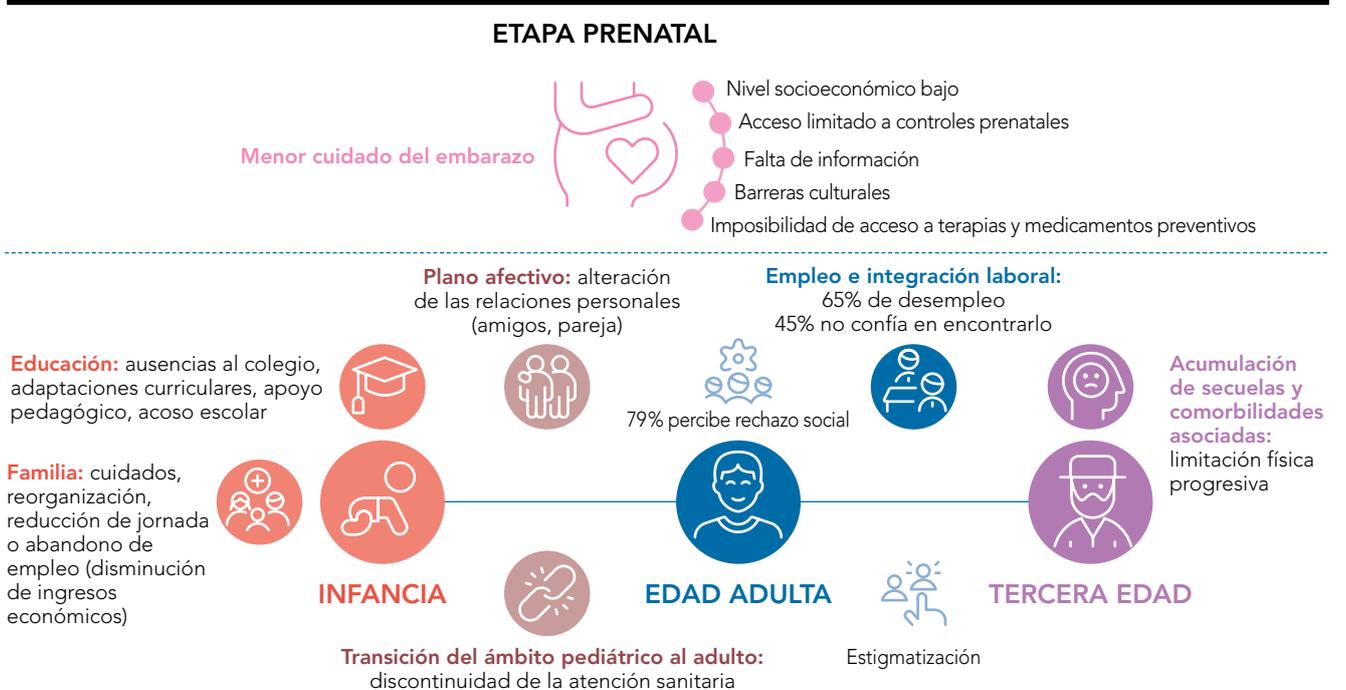
### EFFECTOS DE LOS DETERMINANTES SOCIALES A LO LARGO DEL CICLO DE VIDA DEL PACIENTE CON EERR

Los efectos de los determinantes sociales y la forma de manejar la

enfermedad pueden variar a lo largo del ciclo de vida del paciente con EERR. Las necesidades y desafíos en la infancia no son exactamente los mismos que los de un adulto en plena vida laboral o los de la tercera edad; asimismo, durante la etapa prenatal los determinantes sociales pueden influir negativamente en el desarrollo fetal, al limitar el acceso a cuidados médicos adecuados, información preventiva y condiciones de vida saludables que son esenciales para un embarazo seguro (Figura 4 y Tabla 1).

En cada fase vital, por tanto, los DSS modulan la experiencia de la EERR. Un mismo factor (por ejemplo, el sistema educativo, el empleo, la red de apoyo) toma distinta relevancia según la edad del paciente. Abordar integralmente las EERR requiere adoptar una perspectiva de ciclo de vida: garantizar que desde la fase prenatal hasta la ter-

FIGURA 4. DETERMINANTES SOCIALES A LO LARGO DEL CICLO DE VIDA DE UN PACIENTE CON EERR



**Abreviaturas:** EERR: enfermedades raras. **Fuente:** elaboración propia a partir de FEDER (2015)<sup>23</sup>; FEDER (2021)<sup>24</sup>; Heath et al. (2017)<sup>25</sup>; Tummienè et al. (2024)<sup>2</sup>; y criterio de los autores.

TABLA 1. DETERMINANTES SOCIALES A LO LARGO DEL CICLO DE VIDA DE UN PACIENTE CON EERR

<p><b>ETAPA PRENATAL</b></p> 	<p>Durante la etapa prenatal, los determinantes sociales juegan un papel clave en la aparición de defectos congénitos, ya que influyen directamente en la calidad del cuidado materno. Factores como el bajo nivel socioeconómico, el acceso limitado a controles prenatales, la falta de información sobre salud reproductiva o la imposibilidad de acceder a suplementos y medicamentos preventivos (como el ácido fólico) aumentan el riesgo de complicaciones en el desarrollo fetal. Además, las condiciones de vida precarias, la exposición a ambientes nocivos y las barreras para recibir atención médica oportuna pueden contribuir a la aparición de EERR de origen congénito, perpetuando desigualdades desde el inicio de la vida.</p>
<p><b>INFANCIA</b></p> 	<p>Alrededor del 70% de las EERR se manifiesta en la niñez, por lo que muchos pacientes son bebés, niños o adolescentes. En esta etapa, la enfermedad puede interferir gravemente con el desarrollo físico y cognitivo.</p> <p>Determinantes sociales como la educación cobran gran importancia: los niños con EERR suelen ausentarse del colegio con frecuencia (por tener que acudir a visitas médicas, periodos de hospitalizaciones o por empeoramiento de la salud, etc.) y pueden requerir adaptaciones curriculares o apoyo pedagógico especializado (así como medidas para evitar el acoso escolar). Además, muchas EERR pediátricas causan discapacidad intelectual o motora, requiriendo servicios de atención temprana, rehabilitación y, a veces, adecuación del entorno del hogar.</p> <p>La familia en esta etapa suele reorganizar su vida alrededor del cuidado: a menudo uno de los padres (muy frecuentemente la madre) reduce o abandona su empleo para atender al niño, lo cual puede mermar los ingresos familiares en un momento de gastos elevado.</p> <p>Uno de los puntos más críticos es la transición del ámbito pediátrico al sistema de atención para adultos. Con frecuencia, al alcanzar la adolescencia o la juventud, los pacientes con EERR pierden los apoyos integrales que recibían en pediatría y se enfrentan a servicios para adultos que, en muchos casos, no están adecuadamente preparados para abordar sus necesidades específicas. Esta situación genera una notable discontinuidad en la atención, con posibles repercusiones en la calidad del seguimiento clínico y el bienestar del paciente.</p>
<p><b>EDAD ADULTA</b></p> 	<p>Muchos adultos jóvenes con EERR de inicio infantil no han podido integrarse plenamente en el mercado laboral ni alcanzar la independencia económica debido a sus limitaciones y a posibles carencias educativas previas. Por otro lado, existen EERR que debutan en la edad adulta, como algunas enfermedades autoinmunes raras, metabólicas de aparición tardía o ciertos cánceres. Ello los sitúa en una situación de vulnerabilidad social.</p> <p>El empleo es quizás el determinante más afectado en esta etapa. En España, el 65% de las personas con EERR se encuentra en desempleo y un 45% no confía en encontrarlo. Además, un 90% de ellas considera que las empresas todavía no están preparadas para integrar a personas con estas patologías.</p> <p>Así, un 79% percibe rechazo social y un 89% lo atribuye a estereotipos. Solo el 38% ve avances en la integración del colectivo; el 62% cree que no ganan presencia social ni laboral.</p> <p>Asimismo, en el plano afectivo, un adulto con EERR puede ver alteradas sus expectativas con parejas y/o amigos.</p>
<p><b>TERCERA EDAD</b></p> 	<p>Relativamente pocos pacientes desarrollan una EERR por primera vez en la vejez, ya que la mayoría son de curso congénito o crónico de larga evolución. Los pacientes geriátricos pueden tener acumulación de secuelas de la enfermedad (limitaciones físicas progresivas), a las que se añaden las comorbilidades propias de la edad.</p> <p>Un determinante aquí podría ser el apoyo familiar: muchos de estos pacientes han sobrevivido a sus padres (que solían ser sus cuidadores principales) y tal vez dependen ahora de cónyuges también mayores o de hijos adultos.</p> <p>Desde el punto de vista social, una persona mayor de 65 años con EERR puede enfrentar doble estigma: por la discapacidad y por la edad, aumentando su invisibilidad. Además, necesidades como la accesibilidad del hogar, transporte adaptado, etc., se vuelven críticas.</p>

**Abreviaturas:** EERR: enfermedades raras. **Fuente:** elaboración propia a partir de FEDER (2015)<sup>23</sup>; FEDER (2021)<sup>24</sup>; Heath et al. (2017)<sup>25</sup>; Tumiené et al. (2024)<sup>2</sup>; y criterio de los autores

cera edad haya medidas de soporte adecuadas (ya sea estimulación temprana y educación inclusiva en la niñez, orientación vocacional y adaptaciones laborales en la juventud, o cuidados de larga duración y protección social en la vejez). Cada etapa ofrece oportunidades para intervenir y minimizar el impacto negativo en la CVRS.

**INICIATIVAS Y PERSPECTIVAS DE MEJORA**

Reconociendo estos desafíos, se están impulsando iniciativas a nivel internacional y nacional para atender de forma más efectiva la intersección entre DSS y EERR:

- **Marcos globales.** La OMS está desarrollando un Plan de Acción

Global en EERR (previsto para 2026) que incluirá componentes para fomentar el acceso equitativo a diagnóstico y tratamiento, y para abordar las implicaciones sociales y financieras de vivir con una EERR<sup>26</sup>. Asimismo, se promueve la integración de las personas con EERR en los Objetivos de Desarrollo Sostenible, reconociendo que

no se podrá avanzar en equidad, salud universal ni justicia social sin incluir a este colectivo históricamente invisibilizado<sup>4</sup>.

Por otra parte, el debate plenario del Parlamento Europeo ha marcado un hito al mostrar un apoyo amplio y decidido a la creación de un Plan de Acción Europeo sobre Enfermedades Raras<sup>27</sup>, orientado a coordinar estrategias en investigación, diagnóstico, tratamiento y acceso a cuidados en toda la Unión Europea. Este instrumento no solo buscará unificar criterios sanitarios, sino también garantizar medidas sociales que aseguren la inclusión real de quienes padecen estas patologías y sus familias: desde ayudas para cuidados domiciliarios y apoyos económicos cuando los tratamientos o la atención sean costosos, hasta esquemas de protección social adaptados cuando la enfermedad limite la autonomía personal.

De este modo, el plan pretende no solo curar o aliviar, sino también proteger la dignidad, aliviar las cargas sociales y asegurar que nadie quede excluido por su lugar de origen, su nivel de renta o su capacidad de acceso a recursos.

- **Políticas nacionales.** España cuenta desde 2009 con una Estrategia Nacional de EERR, actualizada a 2013<sup>28</sup>, que busca mejorar la prevención, diagnóstico, tratamiento e integración de las personas con EERR en el sistema sanitario, con algunas CCAA que han desarrollado sus propios planes de actuación<sup>29</sup>. Asimismo, cuenta con más de 260 CSUR designados para atender EERR como las enfermedades metabólicas congénitas, el angioedema hereditario y la epidermólisis ampollosa, entre otras<sup>9</sup>. Sin embargo, persisten desafíos en la implementación homogénea de apoyos educativos y sociales.

Un dato llamativo revelado recientemente por el Rare Barometer de EURORDIS-Rare Diseases Europe<sup>30</sup> es que cerca de ocho de cada diez personas con enfermedades raras conviven con discapacidades, pero solo poco más de la mitad han recibido una evaluación formal de discapacidad, y de esos, alrededor de un tercio considera que el grado de discapacidad reconocido es menor que el real o que no refleja sus necesidades.

Este desfase entre la experiencia vivida y la valoración institucional implica que una parte importante de los apoyos sociales, económicos o sanitarios quedan fuera del alcance de quienes más los necesitan, acentuando desigualdades estructurales<sup>29</sup>.

En España, FEDER ha puesto en marcha el proyecto "Desenmascara las Raras"<sup>3</sup>, que tiene como objetivo combatir el estigma y favorecer la integración social de las personas que conviven con EERR. A través de campañas de sensibilización pública, formación dirigida tanto a profesionales como al entorno educativo y comunitario y la creación de espacios de encuentro para pacientes y familias, el proyecto busca visibilizar las condiciones poco frecuentes, fomentar la empatía social y promover una cultura de inclusión. Además, contempla apoyos específicos para reducir barreras: adaptación de centros educativos, asesoramiento psicológico y acciones que fortalezcan la participación de los afectados

- **Medidas sociales y educativas.** A nivel internacional, la resolución de la ONU remarca el deber de eliminar barreras físicas e institucionales para la plena participación social de este colectivo, lo que se traduce en adaptar entornos (accesibilidad universal) y combatir la estigmatización activa y legalmente.

En España, FEDER ha puesto en marcha el proyecto "Desenmascara las Raras"<sup>3</sup>, que tiene como objetivo combatir el estigma y favorecer la integración social de las personas que conviven con EERR. A través de campañas de sensibilización pública, formación dirigida tanto a profesionales como al entorno educativo y comunitario y la creación de espacios de encuentro para pacientes y familias, el proyecto busca visibilizar las condiciones poco frecuentes, fomentar la empatía social y promover una cultura de inclusión. Además, contempla apoyos específicos para reducir barreras: adaptación de centros educativos, asesoramiento psicológico y acciones que fortalezcan la participación de los afectados

en la vida comunitaria, dando voz a los pacientes para que tengan igualdad de oportunidades en lo social, lo laboral y lo educativo.

Estas iniciativas representan un avance hacia un enfoque más justo e inclusivo en el abordaje de las EERR, al reconocer que la equidad en salud solo es posible si se actúa también sobre los determinantes sociales. Aun así, su impacto dependerá de una implementación efectiva, sostenida y coordinada entre los distintos niveles de gobierno y sectores implicados.

#### PROPUESTA CONCEPTUAL: ENFOQUES DE BIENESTAR APLICADOS A EERR

En el ámbito internacional, resulta cada vez más evidente la necesidad de adoptar un enfoque integral del bienestar que trascienda más allá de los indicadores clínicos tradicionales. El marco de bienestar desarrollado por la Universidad de Harvard ofrece una herramienta valiosa para ello, al contemplar dimensiones como la salud física y mental, las relaciones sociales, el propósito vital o la estabilidad económica. Adaptar este modelo al ámbito de las EERR permite identificar con mayor precisión los múltiples factores que influyen en la CVRS de las personas afectadas y orientar intervenciones más holísticas y centradas en el paciente.

TABLA 2. MARCO DE BIENESTAR ENFOCADO AL CONTEXTO DE EERR

DOMINIO	DESAFÍOS ESPECÍFICOS EN EERR	POSIBLES ÁREAS DE INTERVENCIÓN
Salud física	Síntomas crónicos, tratamientos, dolor, fatiga, incertidumbre diagnóstica.	Mejora del acceso a diagnóstico y tratamiento; servicios integrados de salud mental; manejo del dolor; atención multidisciplinar.
Salud mental	Estrés, ansiedad, depresión.	
Relaciones sociales	Aislamiento, falta de comprensión del entorno (familia, amigos, sociedad, profesionales sanitarios), estigma, discriminación.	Programas de sensibilización social; redes de apoyo para pacientes y familiares, grupos de autoayuda, inclusión educativa y laboral.
Significado y propósito	Pérdida de roles sociales o profesionales, interrupción de planes de vida, cuestionamiento de identidad.	Intervenciones psicosociales; talleres y jornadas de resiliencia y empoderamiento.
Satisfacción con la vida	Dificultad para mantener el bienestar emocional frente a limitaciones, frustraciones y pérdidas.	Intervenciones psicológicas, promoción de actividades, apoyo emocional continuo.
Estabilidad económica	Gastos médicos elevados, pérdida de empleo o reducción de ingresos, dependencia familiar.	Políticas de protección social, ayudas económicas, acceso a prestaciones, apoyos para cuidadores.

**Abreviaturas:** EERR: enfermedades raras. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

En este contexto, la experiencia internacional subraya la importancia de modelos multidimensionales que integren distintas esferas del bienestar para mejorar la atención y el apoyo a pacientes con EERR. En España, aunque no específicamente diseñado para este fin, el Indicador Multidimensional de Calidad de Vida (IMCV) del Instituto Nacional de Estadística (INE)<sup>31</sup> podría representar una herramienta de gran valor para avanzar en esta línea, al relacionar registros administrativos y censales a nivel individual, facilitando el análisis de variables sociodemográficas, geográficas y económicas asociadas a la población afectada por estas patologías. Esto vendría a ser especialmente relevante en el caso de EERR, donde la escasez de datos constituye una barrera importante para la investigación y la planificación sanitaria. Así, el IMCV podría contribuir a mejorar el conocimiento sobre la distribución, características sociales y necesidades de los pacientes con EERR, apoyando políticas públicas más eficaces y equitativas en el contexto nacional.

Para ejemplificar esto, la Tabla 2 presenta una propuesta de adaptación de dicho marco a las realidades

específicas del colectivo de EERR elaborada por los autores.

Adoptar un enfoque de este tipo para abordar las EERR ofrece múltiples ventajas. En primer lugar, proporciona una visión integral del bienestar, al incorporar no solo lo clínico, sino también dimensiones sociales, emocionales, éticas y relacionales. Además, permite identificar de forma más precisa las desigualdades que afectan a distintos grupos según edad, género o territorio, facilitando un abordaje más focalizado.

Este marco también actúa como guía para intervenciones multisectoriales, al evidenciar que la mejora del bienestar requiere la colaboración entre salud, educación, empleo, políticas sociales y cultura. Asimismo, posibilita una evaluación del impacto más allá de los resultados clínicos, al centrarse en la calidad de vida global de las personas.

### CONCLUSIONES

En general, existe un consenso cada vez más amplio en que las EERR deben ser abordadas desde un enfoque integral, equitativo y centrado en la persona. Esto implica que los avances biomé-

dicos, aunque fundamentales, no son suficientes por sí solos. Es necesario actuar simultáneamente sobre los DSS que condicionan profundamente la experiencia de vivir con una EERR. Proteger a las familias del empobrecimiento asociado a los costes directos e indirectos de la enfermedad, garantizar que un diagnóstico no conlleve la exclusión del sistema educativo o del mercado laboral, y promover políticas activas que aseguren la no discriminación de mujeres, personas con discapacidad u otros grupos vulnerables dentro del colectivo, son medidas indispensables.

Asimismo, resulta esencial asegurar que todos los pacientes, con independencia de su lugar de residencia, nivel socioeconómico o situación administrativa, tengan acceso efectivo a los recursos, apoyos y servicios necesarios para alcanzar su máximo nivel posible de salud, autonomía y bienestar. Solo desde esta perspectiva multidimensional, intersectorial y basada en derechos será posible avanzar hacia una mejora real y sostenible en la CVRS de las personas con EERR y sus familias, reduciendo desigualdades y promoviendo una verdadera inclusión social.



1. Kole A, Faurisson F. Rare diseases social epidemiology: analysis of inequalities. *Adv Exp Med Biol*. 2010;686:223-50.
2. Tumienė B, Juozapavičiūtė A, Andriukaitis V. Rare diseases: still on the fringes of universal health coverage in Europe. *Lancet Reg Health – Eur* [Internet]. 2024 [citado 24 septiembre 2025];37. Disponible en: [https://www.thelancet.com/journals/lanep/article/PIIS2666-7762\(23\)00202-8/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lanep/article/PIIS2666-7762(23)00202-8/fulltext)
3. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). 'Desenmascara Las Raras': respuesta a la necesidad de visibilizar las enfermedades raras en España [Internet]. 2025 [citado 23 septiembre 2025]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/desenmascara-las-raras-respuesta-la-necesidad-de-visibilizar-las-enfermedades-raras-en-espana#>
4. EURORDIS. First-ever United Nations Resolution to Increase Visibility for the 300 Million Persons Living with a Rare Disease [Internet]. 2025. Disponible en: <https://www.eurordis.org/first-ever-united-nations-resolution-to-increase-visibility-for-the-300-million-persons-living-with-a-rare-disease/>
5. Organización Mundial de la Salud. Determinantes sociales de la salud [Internet]. 2025 [citado 15 septiembre 2025]. Disponible en: [https://www.who.int/health-topics/social-determinants-of-health#tab=tab\\_1](https://www.who.int/health-topics/social-determinants-of-health#tab=tab_1)
6. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Otry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet EJHG*. 2020;28(2):165-73.
7. Federación Española de Enfermedades Raras. El 64% de los cuidadores de personas con enfermedades raras son mujeres, lo que limita sus posibilidades de desarrollo personal, social y laboral [Internet]. 2021 [citado 24 septiembre 2025]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/el-64-de-los-cuidadores-de-personas-con-enfermedades-raras-son-mujeres%2C-lo-que-limita-sus-posibilidades-de-desarrollo-personal%2C-social-y-laboral>
8. Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con Enfermedades raras y sus familias. I y II Jornadas Igualdad de Género y Enfermedades Raras [Internet]. 2024. Disponible en: [https://creenfermedadesraras.imsero.es/documents/20123/758170/crear\\_i\\_ii\\_jornadas\\_genero\\_y\\_er.pdf/e2c7ccea-8256-635c-c34a-6a8217039d20?t=1732797751573#](https://creenfermedadesraras.imsero.es/documents/20123/758170/crear_i_ii_jornadas_genero_y_er.pdf/e2c7ccea-8256-635c-c34a-6a8217039d20?t=1732797751573#)
9. Dévora C, Villaseca J. Organización institucional en la atención a las enfermedades raras. *newsRARE* [Internet]. 2024; Disponible en: <https://newsrare.es/articulos/en-profundidad/organizacion-institucional-en-la-atencion-a-las-enfermedades-raras/>
10. EURORDIS. Una gran encuesta revela retrasos en diagnóstico de enfermedades raras [Internet]. 2022. Disponible en: <https://download2.eurordis.org/pressreleases/Spanish.pdf>
11. Faye F, Crocione C, Anido de Peña R, Bellagambi S, Escati Peñalosa L, Hunter A, et al. Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. *Eur J Hum Genet*. 2024;32(9):1116-26.
12. Benito-Lozano J, López-Villalba B, Arias-Merino G, Posada de la Paz M, Alonso-Ferreira V. Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):418.
13. Chiesi. Global Rare Diseases. Rare disease burden of care and the economic impact on citizens in Germany, France and Italy [Internet]. 2023. Disponible en: <https://chiesirare-diseases.com/assets/pdf/rare-disease-burden-of-care-and-the-economic-impact-on-citizens.pdf>
14. Fundación La Caixa - Observatorio Social. Desigualdades en salud por nivel educativo y género en España [Internet]. 2016 [citado 24 septiembre 2025]. Disponible en: <https://elobservatoriosocial.fundacionlacaixa.org/es/-/desigualdades-en-salud-por-nivel-educativo-y-genero-en-espana>
15. Stenberg U, Westfal L, Dybesland Rosenberger A, Ørstavik K, Flink M, Holmen H, et al. A scoping review of health literacy in rare disorders: key issues and research directions. *Orphanet J Rare Dis*. 2024;19(1):328.
16. Benito-Lozano J, Arias-Merino G, Gómez-Martínez M, Ancochea-Díaz A, Aparicio-García A, Posada de la Paz M, et al. Diagnostic Process in Rare Diseases: Determinants Associated with Diagnostic Delay. *Int J Environ Res Public Health*. 2022;19(11):6456.
17. Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia (SEMG). Enfermedades raras: retos y necesidad [Internet]. 2020 [citado 24 septiembre 2025]. Disponible en: <https://www.semg.es/index.php/component/k2/item/521-enfermedades-raras>.
18. Páramo-Rodríguez L, Cavero-Carbonell C, Guardiola-Villarraig S, López-Maside A, González Sanjuán ME, Zurriaga Ó. Demora diagnóstica en enfermedades raras: entre el miedo y la resiliencia. *Gac Sanit*. 2023;37:102272.
19. Johnson B, Gibson G, Baskerville D, Castellano G, de Courcy J, Iqbal H, et al. Health-related quality of life and productivity burden for non-professional caregivers of



- adults with rare diseases: a real-world study. *Orphanet J Rare Dis.* 2025;20:282.
20. Benito-Lozano J, Arias-Merino G, Gómez-Martínez M, Arconada-López B, Ruiz-García B, Paz MP de la, et al. Psychosocial impact at the time of a rare disease diagnosis. *PLOS ONE.* 2023;18(7):e0288875.
  21. Castro R, Senecat J, de Chalendar M, Vajda I, Dan D, Boncz B, et al. Bridging the Gap between Health and Social Care for Rare Diseases: Key Issues and Innovative Solutions. *Adv Exp Med Biol.* 2017;1031:605–27.
  22. Charles River Associates. The Economic Cost of Living with a Rare Disease Across Europe [Internet]. 2024. Disponible en: <https://media.crai.com/wp-content/uploads/2024/10/28114611/CRA-Alexion-Quantifying-the-Burden-of-RD-in-Europe-Full-report-October2024.pdf#>
  23. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Situación laboral de las personas con EERR [Internet]. 2015 [citado 24 septiembre 2025]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/que-hacemos/por-la-investigacion/obser/estudios/informes-especificos/situacion-laboral-personas-enfermedades-raras>
  24. Federación Española de Enfermedades Raras. Inclusión educativa en el ámbito de las Enfermedades Raras [Internet]. 2021. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/inclusion-educativa-en-el-ambito-de-las-er-v2.pdf>
  25. Heath G, Farre A, Shaw K. Parenting a child with chronic illness as they transition into adulthood: A systematic review and thematic synthesis of parents' experiences. *Patient Educ Couns.* 2017;100(1):76–92.
  26. Organización Mundial de la Salud. 78.a Asamblea Mundial de la Salud [Internet]. 2025 [citado 23 septiembre 2025]. Disponible en: [https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA78/A78\\_51-sp.pdf#](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/A78_51-sp.pdf#)
  27. EURORDIS. MEPs unite in call for a European Action Plan on Rare Diseases. 2025. Disponible en: <https://www.eurordis.org/meps-unite-in-call-for-european-action-plan/>
  28. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud [Internet]. 2013 [citado 24 septiembre 2025]. Disponible en: [https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia\\_Enfermedades\\_Raras\\_SNS\\_2014.pdf](https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf)
  29. Consejería de Salud de la Junta de Andalucía. Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012 [Internet]. 2007 [citado 24 septiembre 2025]. Disponible en: [https://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/salud\\_5af06533c03ba\\_plan\\_enfermedades\\_raras.pdf](https://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/salud_5af06533c03ba_plan_enfermedades_raras.pdf)
  30. EURORDIS. The impact of living with a rare disease: barriers and enablers of independent living and social participation [Internet]. 2025 [citado 22 septiembre 2025]. Disponible en: [https://www.eurordis.org/publications/rb-dailylife-report/?utm\\_source=chatgpt.com](https://www.eurordis.org/publications/rb-dailylife-report/?utm_source=chatgpt.com)
  31. Instituto Nacional de Estadística (INE). Estadística experimental. Indicador Multidimensional de Calidad de Vida (IMCV) [Internet]. 2025 [citado 25 septiembre 2025]. Disponible en: [https://www.ine.es/experimental/imcv/experimental\\_ind\\_multi\\_calidad\\_vida.htm](https://www.ine.es/experimental/imcv/experimental_ind_multi_calidad_vida.htm)

## EL IMPACTO DE LOS DETERMINANTES SOCIALES EN EL BIENESTAR DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS

Consejo de redacción de newsRARE

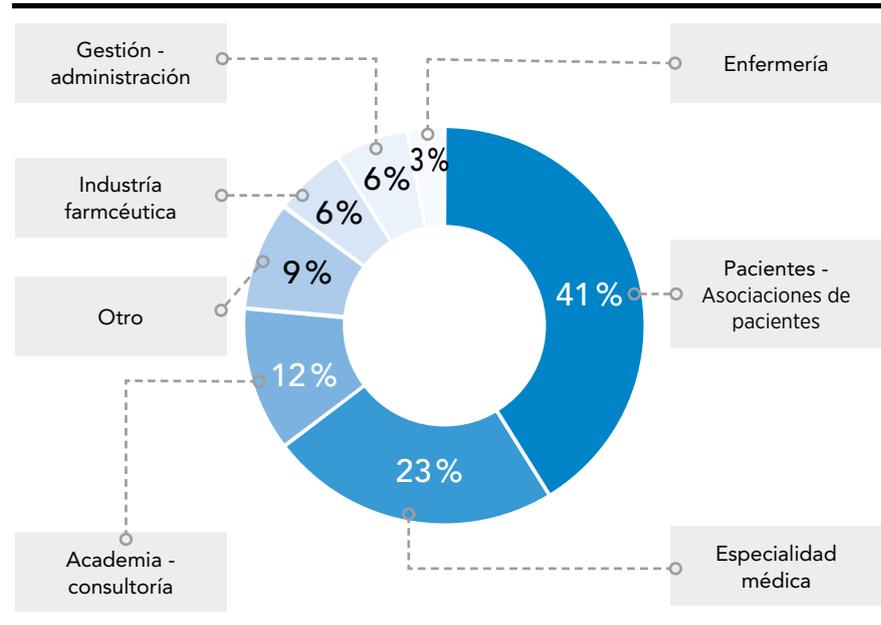
### INTRODUCCIÓN

El barómetro de este número de la revista está dirigido a conocer la opinión de diferentes agentes acerca del papel de los determinantes sociales sobre el bienestar individual y colectivo de las personas con enfermedades raras (EERR). La encuesta fue respondida por un total de 34 participantes, con una muestra heterogénea de perfiles. La recogida de datos se realizó entre los días 10 y 28 de septiembre de 2025.

La representación más amplia corresponde a pacientes y asociaciones de pacientes (41%; n=14), seguidos de profesionales de especialidad médica (23%; n=8) y del ámbito académico o de la consultoría (12%; n=4). También participaron otros perfiles (9%; n=3), representantes de la industria farmacéutica (6%; n=2), gestores y personal del ámbito administrativo (6%; n=2), así como profesionales de enfermería (3%; n=1) (Figura 1).

Este barómetro se centra en explorar la percepción de los encuestados acerca del papel de los determinantes sociales de la salud en el bienestar de las personas con EERR. En él, se abordan distintos aspectos: los factores sociales más influyentes en la salud de estos pacientes, la prioridad de la equidad en las políticas públicas,

FIGURA 1: DISTRIBUCIÓN POR PERFILES PROFESIONALES DE LOS ENCUESTADOS



la valoración del enfoque actual de los sistemas sanitarios, las áreas de intervención más urgentes y los actores clave que deben implicarse. Asimismo, se analizan los beneficios de integrar los determinantes sociales en el manejo de las EERR, las barreras que dificultan su incorporación en las políticas y los incentivos que podrían favorecer su inclusión efectiva.

### FACTORES SOCIALES QUE MÁS AFECTAN A LA SALUD

En la primera pregunta se indagó sobre cuáles son los factores sociales que más influyen en la salud de las personas con enfermedades raras. Los resultados muestran que los aspectos más

señalados se relacionan con el acceso a la atención sanitaria: el 65% de los encuestados mencionó el acceso a servicios médicos especializados y el 62% el acceso al diagnóstico y tratamiento. A continuación, aparecen factores vinculados a la situación económica y social de las familias, como la estabilidad laboral y económica (32%) y el apoyo familiar y comunitario (32%). Otros factores, como empleo y condiciones laborales, nivel educativo y vivienda adecuada fueron señalados por un grupo menor de participantes (6% cada uno), mientras que la edad (3%) y la cultura/percepción social (3%) tuvieron una presencia tes-

timonial, y transporte y movilidad no fue mencionado en ninguna respuesta (Figura 2)

**PRIORIDAD EN LA EQUIDAD EN SALUD**

En la segunda pregunta se exploró la prioridad que los encuestados

dan a la equidad en salud dentro de las políticas públicas en el ámbito de EERR. La gran mayoría de los participantes considera que esta prioridad debería ser alta, destacando un 73% (n=25) que la valora como "muy alta" y un 18% (n=6) que la califica como "alta".

FIGURA 2. FACTORES SOCIALES PERCIBIDOS COMO MÁS INFLUYENTES EN LA SALUD DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)

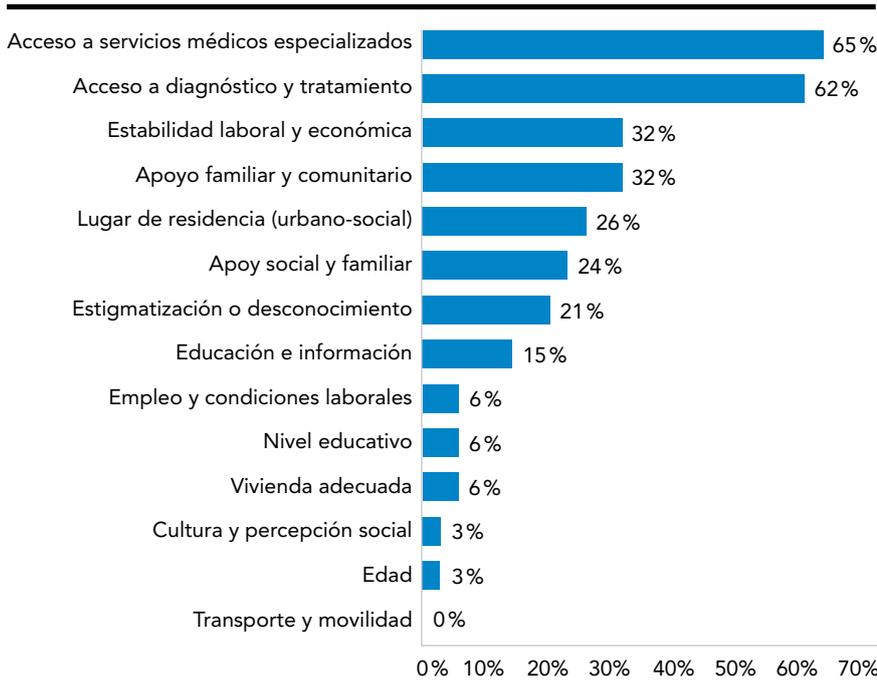
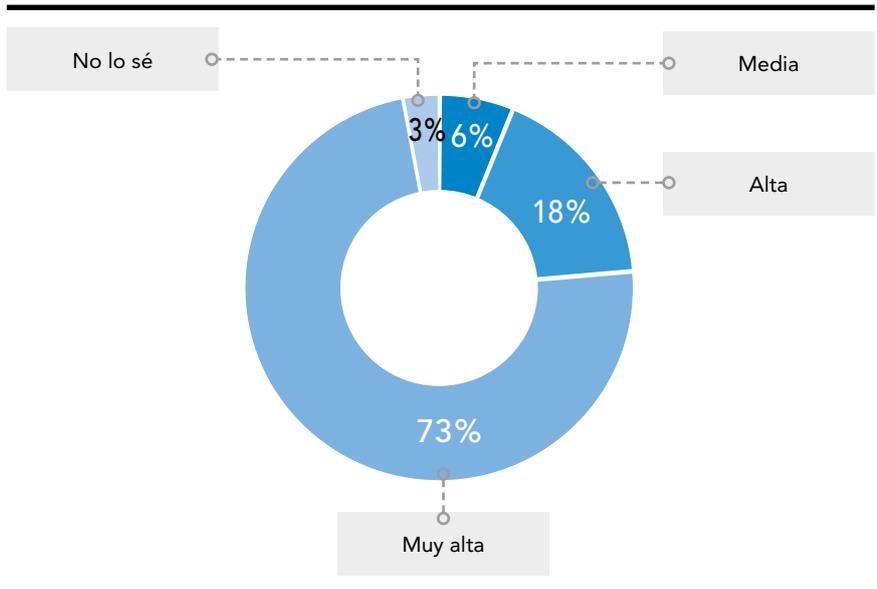


FIGURA 3. PRIORIDAD QUE DEBERÍA TENER LA EQUIDAD EN SALUD EN LAS POLÍTICAS PÚBLICAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS (%)



Solo un 6% (n=2) la percibe como de prioridad media y un 3% (n=1) indicó no saberlo, mientras que ningún encuestado señaló prioridad baja o muy baja (Figura 3).

**CONSIDERACIÓN DE LOS DETERMINANTES SOCIALES EN LOS SISTEMAS DE SALUD**

La tercera pregunta evaluó si los encuestados consideran que el enfoque actual de los sistemas de salud integra adecuadamente los determinantes sociales en el manejo de las personas con enfermedades raras. La mayoría de los participantes (88%; n=30) considera que no se tienen suficientemente en cuenta, mientras que un 12% (n=4) opina que solo se consideran "en parte". Ningún encuestado indicó que los sistemas actuales sí los contemplan completamente (Figura 4).

Por subgrupos de perfiles, la percepción de que los sistemas de salud no consideran suficientemente los determinantes

FIGURA 4. PERCEPCIÓN SOBRE SI LOS SISTEMAS DE SALUD CONSIDERAN ADECUADAMENTE LOS DETERMINANTES SOCIALES EN ENFERMEDADES RARAS (%)

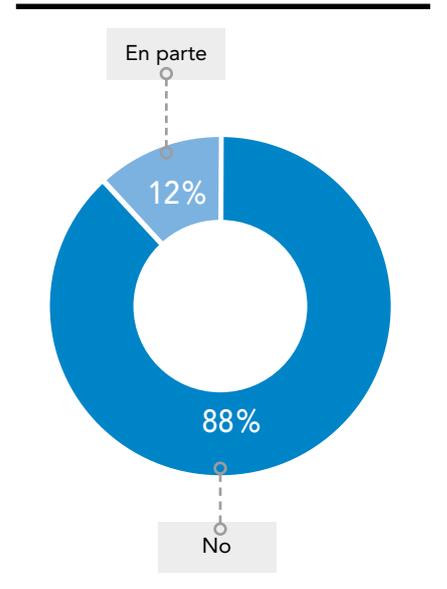


FIGURA 5. ÁREAS CONSIDERADAS PRIORITARIAS PARA LA INTERVENCIÓN DE POLÍTICAS PÚBLICAS EN DETERMINANTES SOCIALES EN EERR (%) (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)



sociales es prácticamente unánime. Todos los encuestados de academia/consultoría (100%; 4 de 4), enfermería (100%; 1 de 1) e industria farmacéutica (100%; 2 de 2) señalaron esta opción, al igual que la mayoría de los médicos especialistas (75%; 6 de 8) y los representantes de asociaciones de pacientes (93%; 13 de 14). Las respuestas más matizadas se concentran en los perfiles de gestión-administración y medicina: en gestión-administración, uno de los dos encuestados (50%) indicó que estos determinantes se consideran “en parte”, y en especialidad médica dos participantes (25%) compartieron esa misma percepción.

### ÁREAS PRIORITARIAS DE INTERVENCIÓN EN POLÍTICAS PÚBLICAS

Los encuestados identificaron las áreas en las que consideran más urgente intervenir desde las políticas públicas para reducir el impacto de los determinantes sociales en enfermedades raras. La mayoría destacó el apoyo económico y la protección social a las familias (44%), seguido de

la coordinación intersectorial entre sanidad, educación y servicios sociales (32%) y la equidad territorial (32%). En menor medida se mencionaron el apoyo psicológico y la salud mental para pacientes y cuidadores (12%) y la inclusión educativa para garantizar la adaptación de los niños con EERR (6%). No se registraron menciones a campañas de sensibilización social y educación pública ni a movilidad y accesibilidad en entornos urbanos y rurales (0%) (Figura 5).

### ACTORES CLAVE PARA REDUCIR LAS DESIGUALDADES EN SALUD

Al indagar sobre los actores que deberían involucrarse más activamente en la reducción de desigualdades en salud en enfermedades raras, los encuestados coincidieron en situar al gobierno y a las autoridades sanitarias como el agente principal, con un 82% de las menciones. A continuación, se destacan los profesionales sanitarios (29%) y la sociedad en general (21%), seguidos de las organizaciones de pacientes (18%) y del sector científico y académico (15%). Otros actores mencionados

en menor medida fueron el sector privado y farmacéutico (12%), las familias y cuidadores (12%), la sociedad civil (6%) y las instituciones educativas (6%) (Figura 6).

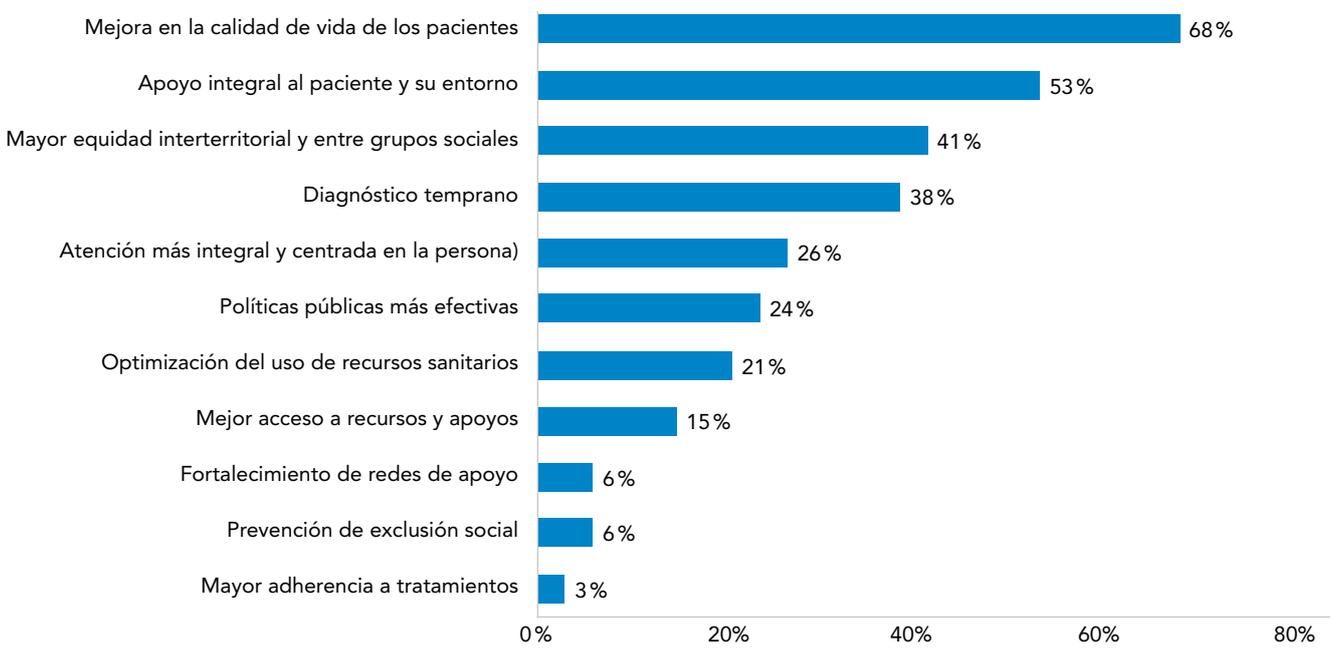
### BENEFICIOS DE CONSIDERAR LOS DETERMINANTES SOCIALES EN EL MANEJO DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES Raras

Al explorar los principales beneficios de integrar los determinantes sociales en el manejo de las personas con enfermedades raras, los encuestados destacaron, en primer lugar, la mejora en la calidad de vida de los pacientes (68%) y el apoyo integral al paciente y su entorno (53%). Otros beneficios relevantes incluyen la mayor equidad interterritorial y entre grupos sociales (41%), el diagnóstico temprano (38%) y la atención más integral y centrada en la persona (26%). En menor medida, se mencionaron políticas públicas más efectivas (24%), optimización del uso de recursos sanitarios (21%) y mejor acceso a recursos y apoyos (15%). Finalmente, la prevención de la exclusión social (6%), el fortalecimiento de redes de apoyo (6%) y

FIGURA 6. ACTORES PERCIBIDOS COMO MÁS RELEVANTES PARA REDUCIR LAS DESIGUALDADES EN SALUD EN ENFERMEDADES RARAS (%) (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)



FIGURA 7. PRINCIPALES BENEFICIOS PERCIBIDOS DE CONSIDERAR LOS DETERMINANTES SOCIALES EN ENFERMEDADES RARAS (%) (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)



la mayor adherencia a tratamientos (3%) fueron citados por un grupo reducido de participantes (Figura 7).

**BARRERAS PARA LA INTEGRACIÓN DE LOS DETERMINANTES SOCIALES EN POLÍTICAS PÚBLICAS**

Por su parte, los encuestados también identificaron las principales barreras que dificultan que el diseño e implementación de políticas públicas en enfermedades raras que contemplen los determinantes sociales. La barrera más señalada fue la esca-

sa visibilidad de las EERR en la agenda pública (53%), seguida de desigualdades territoriales en el acceso a servicios y apoyos (38%) y limitaciones presupuestarias o falta de financiación específica (35%). La fragmentación institucional entre salud, educación,

FIGURA 8. PRINCIPALES BARRERAS PERCIBIDAS PARA INTEGRAR LOS DETERMINANTES SOCIALES EN POLÍTICAS PÚBLICAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS (%) (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)



FIGURA 9. INCENTIVOS PERCIBIDOS COMO MÁS EFECTIVOS PARA INTEGRAR LOS DETERMINANTES SOCIALES EN POLÍTICAS PÚBLICAS SOBRE EERR (MEDIA ESCALA LIKERT 1-5)



empleo y servicios sociales también fue destacada por un 35% de los participantes. Se mencionaron con menor frecuencia la discontinuidad en la evaluación de políticas sanitarias (9%) y la

débil articulación intersectorial e interministerial (6%), mientras que la falta de coordinación internacional para compartir buenas prácticas no fue mencionada (0%) (Figura 8).

### INCENTIVOS PARA INTEGRAR LOS DETERMINANTES SOCIALES EN POLÍTICAS PÚBLICAS

En la última pregunta se exploró qué incentivos podrían promover que el diseño e implementación

de las políticas públicas sobre enfermedades raras integren de manera efectiva los determinantes sociales que afectan a estas personas y a sus familias. Los incentivos mejor valorados incluyen los mecanismos de participación ciudadana con pacientes y familias (4,41), alianzas público-privadas bajo acuerdos de riesgo compartido que incluyan

el componente social (4,29) y el reconocimiento fiscal a instituciones que integren apoyos sociales o los premios y certificaciones a buenas prácticas en salud y equidad (ambos 4,26). También se destacan los fondos de investigación que incluyan variables sociales (4,24), la formación obligatoria en determinantes sociales para decisores y profesio-

sionales (4,12) y los incentivos para el sistema de salud y los profesionales (4,12). Por último, los incentivos con puntuaciones inferiores son el reconocimiento institucional mediante acreditaciones o certificaciones (4,00) y los programas de capacitación con créditos formativos sobre determinantes sociales y atención integral (3,62) (Figura 9).

### MENSAJES CLAVE

- **La equidad en salud como prioridad clara.** El 91% de los encuestados considera que la equidad en salud debería tener una prioridad alta o muy alta dentro de las políticas públicas en el ámbito de las enfermedades raras.
- **Insuficiente consideración de los determinantes sociales en los sistemas de salud.** La gran mayoría de los participantes (88%) considera que los sistemas actuales no integran suficientemente los determinantes sociales en el manejo de personas con EERR.
- **Acceso a servicios y apoyo económico como factores críticos.** Entre los principales factores sociales que afectan a la salud de las personas con EERR destacan el acceso a servicios médicos especializados (65%), el acceso a diagnóstico y tratamiento (62%) y la estabilidad económica y el apoyo familiar/comunitario (32%).
- **Prioridades de intervención desde las políticas públicas.** Las áreas señaladas como más urgentes incluyen el apoyo económico y protección social a las familias (44%), la coordinación intersectorial entre sanidad, educación y servicios sociales (32%) y la equidad territorial (32%).
- **Actores clave para reducir desigualdades.** Los encuestados consideran que el gobierno y las autoridades sanitarias (82%) deberían liderar la acción, seguidos de los profesionales sanitarios (29%), la sociedad en general (21%) y las organizaciones de pacientes (18%).
- **Beneficios percibidos de considerar los determinantes sociales.** Los principales beneficios señalados incluyen la mejora en la calidad de vida de los pacientes (68%), el apoyo integral al paciente y su entorno (53%) y la mayor equidad interterritorial y entre grupos sociales (41%).
- **Principales barreras para la integración en políticas públicas.** La escasa visibilidad de las EERR en la agenda pública (53%), las desigualdades territoriales en acceso a servicios y apoyos (38%) y la fragmentación institucional entre salud, educación, empleo y servicios sociales (35%) fueron las barreras más citadas.
- **Incentivos más efectivos para fomentar la integración de los determinantes sociales.** Los incentivos mejor valorados combinan participación ciudadana, alianzas público-privadas, financiación y reconocimiento institucional, destacando los mecanismos de participación ciudadana con pacientes y familias (4,41), alianzas público-privadas bajo acuerdos de riesgo compartido que incluyan el componente social (4,29), reconocimiento fiscal o premios a buenas prácticas en salud y equidad (4,26) y fondos de investigación que incluyan variables sociales (4,24).

### WHERE THE GENETIC CODE MEETS THE ZIP CODE: ADVANCING EQUITY IN RARE DISEASE GENOMICS

Wojcik MH, Smith HS, Fraiman YS. *Where the Genetic Code Meets the Zip Code: Advancing Equity in Rare Disease Genomics.* *Hastings Cent Rep.* 2024 Dec;54 Suppl 2:S49-S55. doi: 10.1002/hast.4929



### ANISIA GIL GARCÍA Y ELENA MORA NAVAS

Área de Transformación Social de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

#### RESUMEN

El artículo expone cómo la medicina genómica, campo en expansión con gran potencial para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras, sigue reproduciendo desigualdades históricas debido a múltiples factores estructurales, sociales y culturales. Así, la combinación del lugar donde se nace y/o vive, las condiciones sociales, la lengua, el nivel educativo o los recursos económicos y tecnológicos condicionan directamente quién accede y quién se beneficia del diagnóstico genético.

Esta desigualdad se evidencia en la escasa representatividad

racial, étnica y socioeconómica de muchas investigaciones, dificultando que los avances derivados se apliquen eficazmente a todas las poblaciones por igual en el diagnóstico y, sobre todo, que las familias tengan acceso real a terapias, tratamientos, apoyos y recursos clínicos que aún no están disponibles clínicamente para todos. Para abordar esta inequidad, los autores proponen que la genómica de enfermedades raras incorpore dos herramientas fundamentales:

**La teoría ecosocial de Nancy Krieger:** Esta teoría analiza el modo en que los individuos viven el impacto acumulado de factores sociohistóricos en su salud. Así, el

artículo propone usar esta teoría como marco conceptual que permita entender cómo los procesos sociales como el racismo estructural, la pobreza o la exclusión son somatizados por el cuerpo, afectando a los procesos diagnósticos, pronósticos y de atención.

**La medicina narrativa:** Entendida como la integración de relatos personales, experiencias y testimonios escritos, orales o audiovisuales como fuente de información clínica válida para orientar protocolos, identificar obstáculos y diseñar medidas de equidad. Partiendo de esta premisa, en el artículo se aboga por utilizar estas vivencias como complemento empírico que permita comprender mejor las barreras que encuentran las personas con enfermedades raras y sus familiares en su camino hacia el diagnóstico.

### COMENTARIO

Hablar de enfermedades raras es hablar de inequidad en el acceso a los recursos sociales y sanitarios, en cualquier punto del mundo. De acuerdo con el artículo, existen graves desigualdades, especialmente en materia de diagnóstico y tratamiento. En el caso español, esta inequidad se percibe especialmente en el acceso a determinadas pruebas o tratamientos según la Comunidad Autónoma en la que nos encontremos.

El ejemplo más evidente de ello son los programas de cribado neonatal. Conocida comúnmente como “la prueba del talón”, esta prueba es el primer paso para diagnosticar precozmente enfermedades graves, antes de que aparezcan sus síntomas. La principal dificultad es la inequidad exis-

tente en el acceso a estas pruebas fuera y dentro de nuestro país, donde algunas autonomías criban el mínimo estatal de 12 patologías y otras más de 40.

A esta desigualdad tangible de los territorios, se suma una invisible e intangible: la de las personas en riesgo de exclusión que no llegan a los servicios sanitarios o a las organizaciones de pacientes. Si bien contamos con un sistema sanitario público y fuerte respecto a los modelos de otros países como los analizados en el artículo, lo cierto es que las barreras sociales hacen que aún hoy familias con enfermedades raras o sin diagnóstico vivan con la dificultad añadida de la desinformación, la falta de recursos y del acompañamiento de la enfermedad.

La *teoría ecosocial*, aplicada al contexto estatal, permite entender estas diferencias como una cuestión de acceso geográfico, y también como una conjunción de factores culturales, sociales y estructurales que atraviesan el territorio. Siguiendo con el mismo ejemplo anterior, en el caso del cribado neonatal, la teoría ecosocial nos invita a mirar más allá del acto de diagnóstico para poner el foco también en la necesidad de acompañar y formar a las familias desde el primer momento, especialmente allí donde resulta más difícil llegar, bien sea por la distancia al hospital de referencia, la barrera idiomática o el desconocimiento.

Por ejemplo, en patologías en las que la nutrición es clave, es fundamental proveer de formación en salud adaptada a las características y recursos de cada familia, porque solo así se garantiza la

## El papel del movimiento asociativo de enfermedades raras resulta crucial, pues, ante la falta de información, las propias familias y entidades impulsan investigaciones, recogen datos y visibilizan realidades

equidad real en resultados y calidad de vida. La prevención también requiere un acompañamiento y apoyo efectivo y continuado en el proceso de manejo de la enfermedad.

La otra gran barrera es la falta de información social y de estudios científicos enfocados a la realidad de quienes conviven con enfermedades raras y, aún menos, a la relación de estas enfermedades con minorías y colectivos vulnerables. En este punto el papel del movimiento asociativo de enfermedades raras resulta crucial, pues, ante la falta de información, las propias familias y entidades impulsan investigaciones, recogen datos y visibilizan realidades que hasta la fecha no se conocían y, por tanto, no se podían abordar. Además, este esfuerzo del colectivo da voz a quienes la necesitan, pero también se convierte en una fuente indispensable para orientar la mejora de la atención sanitaria y las políticas públicas.

La experiencia del paciente es un plus para la atención. Los testimonios y datos cualitativos de las

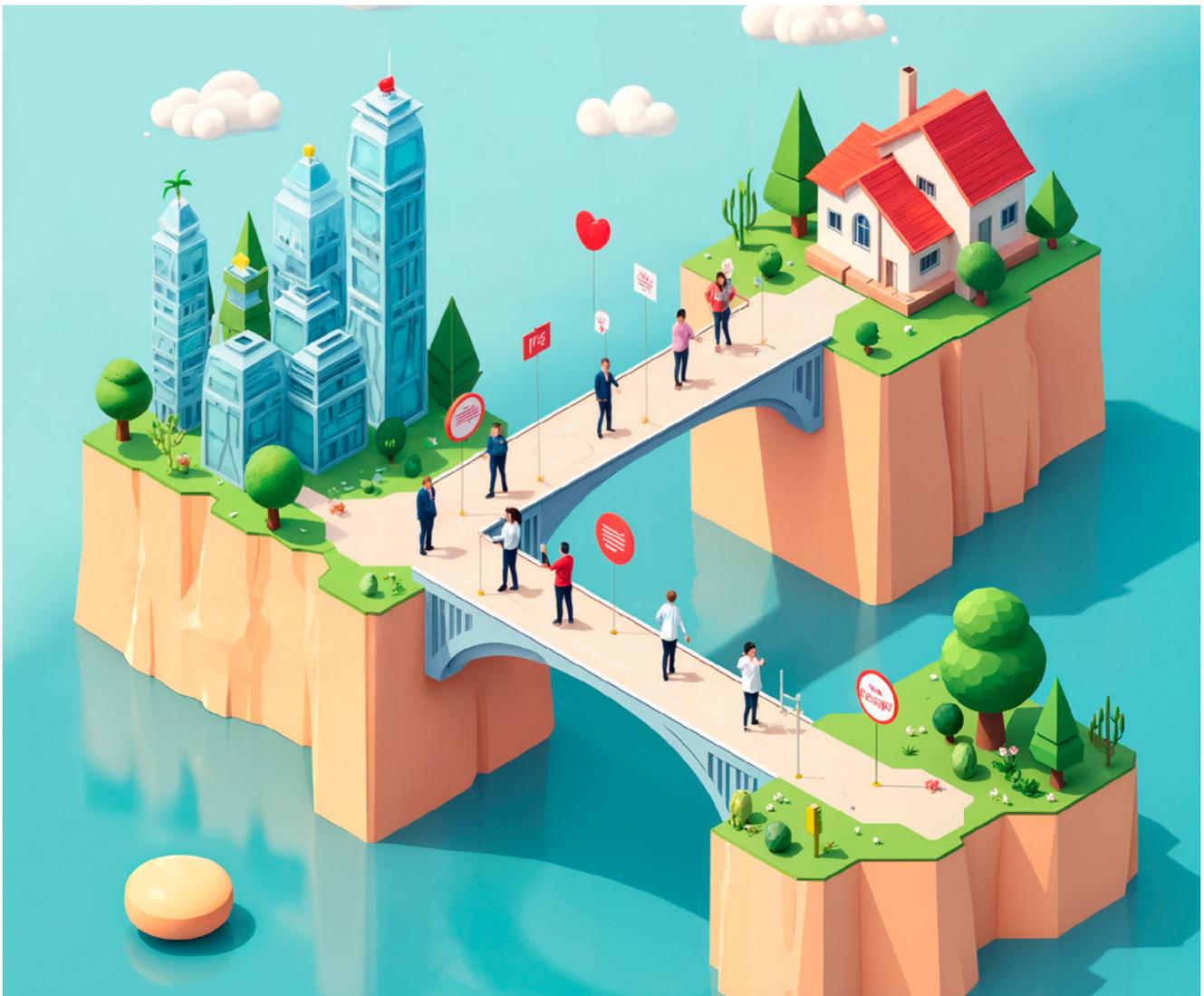
personas con enfermedades raras y sus familias pueden, mediante la *medicina narrativa*, transformar tanto la investigación como la práctica clínica, permitiendo comprender el auténtico impacto de la enfermedad y los retos a los que se enfrenta cada familia a lo largo del proceso, especialmente en lo relativo al impacto social de la enfermedad, donde las personas y familias cuentan con una experiencia de incalculable valor.

Hablar de enfermedades raras es hablar de inequidad en el acceso a los recursos sociales y sanitarios, en cualquier punto del mundo.

Recursos que además son escasos y muy limitados respecto a las más de 6.000 enfermedades raras que existen. Por ello, además de la importancia de generar marcos que homogenicen el acceso a los recursos que ya existen, en FEDER creemos en la importancia de integrar la experiencia de las personas y familiares que conviven con enfermedades raras o están en busca de diagnóstico, estableciendo así una estructura sanitaria humana y centrada en las personas. Porque la equidad se alcanza solo igualando el acceso a las pruebas o los tratamientos, pero también garantizando el acom-

**Los testimonios y datos cualitativos de las personas con enfermedades raras y sus familias pueden, mediante la *medicina narrativa*, transformar la investigación y la práctica clínica**

pañamiento, la comprensión y los recursos antes, durante y después del mismo.

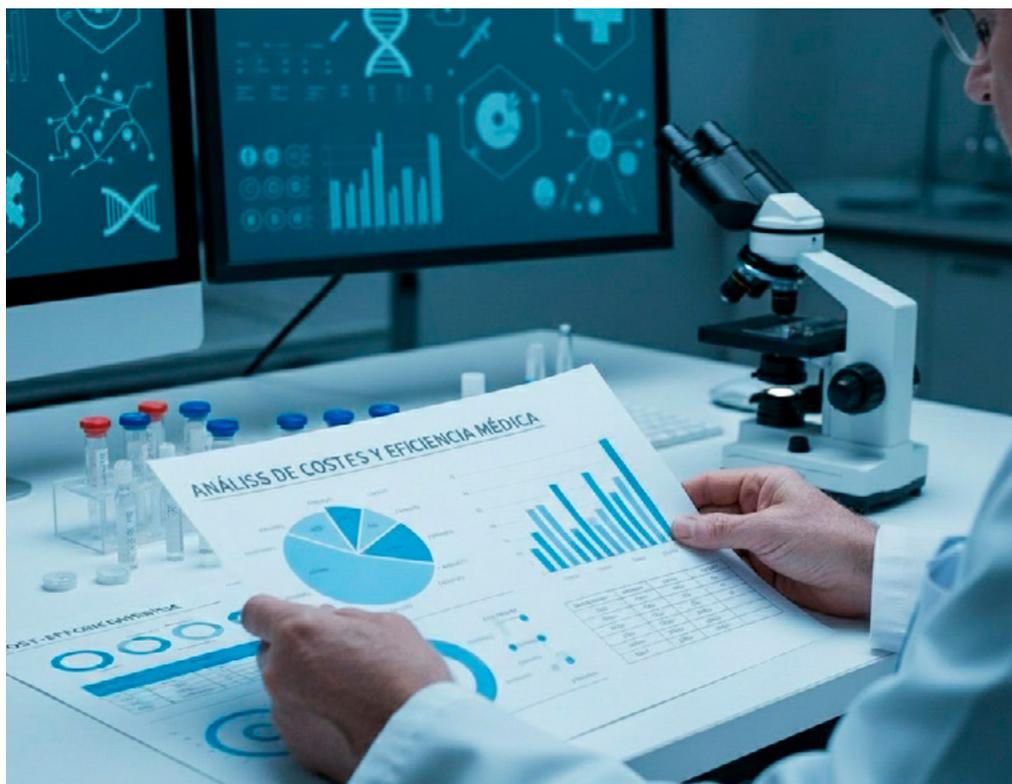


# IDENTIFYING HEALTH INEQUITIES FACED BY OLDER ADULTS WITH RARE DISEASES: A SYSTEMATIC LITERATURE REVIEW AND PROPOSAL FOR AN ETHICAL SPECTRUM AND RESOURCE ALLOCATION FRAMEWORK

Uwitonze JP, Duminy L, Blankart CR. Identifying health inequities faced by older adults with rare diseases: A systematic literature review and proposal for an ethical spectrum and resource allocation framework. *Health Policy*. 2024 Nov;149:105176. doi: 10.1016/j.healthpol.2024.105176

**ISAAC  
ARANDA RENEÓ**

Departamento de Análisis Económico y Finanzas. Grupo de investigación en Economía de la salud y Gestión Sanitaria, Facultad de Ciencias Sociales y Tecnologías de la Información, Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM)



## RESUMEN

El reto al que se enfrentan los autores del trabajo, identificar el origen de las inequidades en salud que enfrentan los adultos mayores con enfermedades raras, cómo se justifican socialmente, cómo se manifiestan en leyes y regulaciones, y qué efectos tienen en el acceso a la atención médica y en los resultados en salud, fue resuelto de forma hábil y novedosa. Además, llevan a cabo el diseño de lo que ellos denominan como un “Marco de ética y asignación de recursos” (*Ethical Spectrum and Resource Allocation*), que permite entender cómo las decisiones éticas y sociales influyen en la distribución de recursos sanitarios y en las inequidades que enfrentan estos pacientes. Para ello, llevaron a cabo una revisión de la literatura científica, así como de regulaciones, normas o leyes para identificar cualquier debate, discusión y exploración del origen de inequidades en el acceso

a tratamientos para enfermedades raras, con especial atención a la población mayor.

Los autores incluyen en la revisión 63 trabajos, de los cuales solo cuatro prestaban atención a población mayor. La mayoría de los trabajos que discutían cuestiones éticas fueron revisiones de la literatura, y destaca un trabajo que reúne la opinión de un grupo de expertos en el acceso al mercado. Mientras, los trabajos con enfoques más empíricos abordaron el reto que supone el acceso a servicios sanitarios para esta población, la extracción de preferencias sociales acerca de qué intervenciones financiar, datos sobre acceso a servicios de salud y resultados en salud en población con enfermedades raras.

Los hallazgos identificados en este trabajo revelaron que existe poco consenso en recomendar adaptar ciertas cuestiones técnicas ya pre-

sentes en los procesos de acceso al mercado, como aumentar o flexibilizar los umbrales de coste-efectividad. También hallan críticas acerca de cómo la homogeneización de los procesos de evaluación puede contribuir, aún más, a la aparición de inequidades entre población con enfermedades raras y con elevada prevalencia. Y, que el empleo de los tradicionales análisis de costes y resultados incrementales podría penalizar a población mayor, debido a la aparición de comorbilidades propias de la edad frente a las que están directamente asociadas con el diagnóstico principal. Por otro lado, los trabajos que se centraron en captar las preferencias sociales o datos sobre resultados en salud y acceso a servicios sanitarios señalan que la población general le asigna mayor relevancia a la gravedad de la enfermedad que a su "rareza", que hay una notable falta de diagnóstico y una menor frecuentación de la atención primaria en comparación con población con enfermedades prevalentes; precisamente en población con indicadores de calidad de vida muy bajos y con peor reserva funcional que personas con otras enfermedades crónicas más prevalentes.

Los autores concluyen que existe una amplia gama de inequidades que afectan a la población con enfermedades raras. El marco propuesto puede ayudar a los responsables políticos a identificar áreas de mejora, reducir inequidades y alinear las políticas de salud con las preferencias éticas y sociales de cada país.

## COMENTARIO

El uso de la metodología descrita por los autores es el adecuado y los pasos que siguieron para dar respuesta a su

pregunta de investigación son ciertos, convenientes y, en mi opinión, están por encima de la media en cuanto a rigurosidad (no es frecuente encontrar resultados del índice Kappa, que llegó hasta el 0,95, en este tipo de trabajos). El proceso de revisión habrá sido exigente, pero las cuestiones metodológicas clave (que no se pueden subsanar en el proceso de revisión por pares, habitual en las revistas científicas) nos informan de un trabajo bien hecho, bien resuelto, con la rigurosidad necesaria para la exigencia académica, pero de elevada utilidad para otros entornos (como podría ser el regulatorio). En este sentido, la reflexión más transversal identificada en este trabajo es, sin duda, el enfrentamiento de dos enfoques en términos de las decisiones a tomar cuando se construyen servicios de salud (aunque es perfectamente válido para otro tipo de servicios): un enfoque utilitarista o igualitario.

Por un lado, y a la luz de los hallazgos alcanzados, la búsqueda del beneficio colectivo lastra las oportunidades de acceso de la población con enfermedades raras, que parece ser el paradigma a cambiar. Por otro, el derecho igualitario al tratamiento independientemente del coste podría ser un ancla sobre la que construir sistemas de atención sanitaria. Sin embargo, ambos enfoques están linealmente ligados al sistema económico que rige el hábitat en el que los servicios sanitarios nacen, crecen y evolucionan. En la actualidad, el sistema más presente en las sociedades occidentales es uno en donde el mercado se emplea como instrumento distributivo y, claro, aparecen externalidades o fallos que la administración podría corregir o al menos amortiguar. Las excepciones o situaciones especiales están claramente identificadas y la administración tiene en su mano eviden-

## La presión por alcanzar objetivos urgentes debido al contexto internacional parece que podría distraer de objetivos realmente importantes, como son el cuidado de la salud

cias como las que enuncia el trabajo que comentamos, suficientes para desarrollar normas que tengan en cuenta tanto preferencias sociales como datos sobre desigualdad e inequidad en el acceso, indicadores de salud, etc.

Hasta la fecha, parece que la heterogeneidad en el acceso al mercado para enfermedades raras seguirá siendo evidente, al menos en Europa. El reciente cambio en el Colegio de Comisarios de la Comisión Europea y los retos a los que se enfrentará su programa (2024-2029) son de la suficiente envergadura como para atender con serenidad y valentía reflexiones tan relevantes como las que apuntan los autores del artículo. La presión por alcanzar objetivos urgentes debido al contexto internacional parece que podría distraer de objetivos realmente importantes, como son el cuidado de la salud. No debería nadie olvidar que el impacto de las enfermedades y problemas de salud va más allá de lo evidente, los costes directos sanitarios. Especialmente en el caso de las enfermedades con baja prevalencia, existe una infraestimación del impacto de dichas afecciones, y esto implica que estamos errando en lo que podría ser nuestra evaluación del beneficio colectivo.



## DOLORES LLEDÍN BARBANCHO

Servicio de Hepatología del  
Hospital Infantil del Hospital  
Universitario La Paz

---

### COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA: AVANCES Y DESAFÍOS EN DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

*La colestasis intrahepática familiar progresiva (PFIC) es una enfermedad rara de aparición muy temprana. ¿Cuáles son los principales retos a los que se enfrentan las familias desde los primeros meses de vida del niño, tanto a nivel clínico como emocional y social?*

**DLL:** La colestasis intrahepática familiar progresiva (PFIC) se manifiesta en la infancia, habitualmente de forma muy precoz, en los primeros meses de vida. Esto representa un fuerte impacto para las familias, que ven truncadas sus expectativas iniciales de tener un hijo sano. De repente se encuentran ante una enfermedad para la cual inicialmente no podemos dar un diagnóstico preciso, sino que debemos explicarles que existen múltiples enfermedades posibles que iremos descartando progresivamente. Esta situación genera inevitablemente mucha incertidumbre en los primeros momentos, hasta que podemos ponerle finalmente un nombre y apellido a la enfermedad.

A nivel emocional, como madre también puedo decir que los padres deben hacer un duelo necesario para reunir fuerzas y enfrentar esta nueva situación. Por ello, es crucial realizar un diagnóstico lo más precoz y exacto posible para ofrecer información adecuada sobre el pronóstico del niño.

En el plano social, la vida familiar cambia significativamente, ya que hay que dedicar mucho tiempo y esfuerzo al cuidado del niño, que inicialmente es un lactante con muchas más necesidades que otros niños de su edad. Posteriormente, durante la infancia y la edad adulta, irá requiriendo cuidados especiales y, en algunos casos, incluso un trasplante hepático. Todo ello implica una adaptación emocional importante para toda la familia, incluyendo la necesidad de reajustar roles entre los cuidadores principales (madre y padre), hermanos y familiares cercanos.

Además, esta situación impacta también en el ámbito laboral, obligando a reorganizar horarios y, en muchas ocasiones, cambiar aspiraciones profesionales para atender adecuadamente a un hijo cuya enfermedad no tiene una solución rápida y definitiva, sino que constituye una verdadera carrera de fondo.

***El diagnóstico precoz en enfermedades raras infantiles es fundamental, pero también muy complejo. ¿Qué barreras existen actualmente para lograr una identificación temprana de la PFIC y cómo podrían superarse?***

**DLL:** Las colestasis intrahepáticas en la infancia suelen manifestarse durante los primeros meses de vida con un cuadro caracterizado por ictericia (el niño presenta una coloración amarillenta), deposiciones más claras y orina más oscura, pudiendo acompañarse además de un cuadro de desnutrición.

Cuando estas enfermedades aparecen en los primeros meses, el abanico de posibles diagnósticos es muy amplio. Por lo tanto, es necesario hacer un diagnóstico diferencial exhaustivo con otras patologías que pueden requerir un tratamiento quirúrgico o tratamientos más dirigidos.

En estos casos, es especialmente importante derivar al paciente a centros de referencia especializados, los llamados CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia). En estos centros, el diagnóstico se puede realizar más rápidamente por profesionales que cuentan con experiencia específica y herramientas avanzadas para el diagnóstico preciso.

En el caso concreto de las colestasis intrahepáticas familiares, el diagnóstico se basa principalmente en pruebas genéticas. Aunque actualmente estas pruebas están disponibles en muchos hospitales, no se trata únicamente de realizar el diagnóstico genético, sino también de conocer la historia natural de la enfermedad y anticipar las necesidades que los pacientes tendrán a lo largo de su evolución, tanto a corto como a largo plazo.

Por todo esto, insisto en la importancia de contar con centros de referencia especializados que permitan un diagnóstico rápido y adecuado, basado fundamentalmente en estudios genéticos.

***Los síntomas de la PFIC, como el prurito intenso, pueden afectar gravemente la calidad de vida del niño y de su entorno familiar. ¿Qué impacto tiene esta enfermedad en el bienestar diario de los pacientes y sus cuidadores?***

**DLL:** Efectivamente, el prurito es uno de los síntomas que marcan y definen esta enfermedad. Muchas veces se banaliza diciendo: "el niño simplemente tiene picor, se rasca y ya está". Pero la realidad es muy distinta. El prurito impacta gravemente en la calidad de vida del

niño. Son niños que presentan un malestar constante durante el día, inquietud continua, dificultad para concentrarse y movimientos frecuentes debido a la necesidad de rascarse. Además, por la noche tampoco logran descansar adecuadamente, lo cual afecta profundamente la dinámica personal y familiar.

Esta situación impide que los padres puedan descansar, ya que durante el día deben estar pendientes del niño, pero tampoco pueden hacerlo por la noche. Además, la ansiedad y la angustia generadas por no disponer de un tratamiento eficaz para aliviar una situación tan limitante para sus hijos es enorme.

Algunos padres relatan que durante la noche oyen cómo sus hijos se levantan de la cama para frotarse contra la alfombra, intentando así aliviar ese intenso picor. Por tanto, este no es un síntoma que pueda pasarse por alto. De hecho, en algunos casos, el prurito llega a ser indicación de trasplante hepático.

En adultos, incluso existen casos descritos en los que el prurito intenso ha llevado a ideas suicidas, porque puede resultar extremadamente difícil de tratar y controlar.

***Hasta hace poco, el tratamiento de la PFIC se centraba únicamente en aliviar síntomas. ¿Qué ha supuesto la llegada de nuevas terapias, como los inhibidores de IBAT, en el pronóstico y en la esperanza de vida y bienestar de estos pacientes?***

**DLL:** Para el tratamiento del prurito, hasta hace unos años disponíamos de varios fármacos que, aunque no estaban aprobados del todo por las agencias reguladoras, utilizábamos de forma empírica. Entre estos se encontraban el ácido ursodesoxicólico, el fenobarbital, algunas resinas e incluso la rifampicina. Todos estos tratamientos eran sintomáticos, es decir, no actuaban directamente sobre la causa del prurito. En algunas ocasiones podían aliviar los síntomas, pero en muchas otras su eficacia era bastante limitada.

Otra opción terapéutica para el prurito consistía en realizar una derivación biliar, canalizando el contenido de la vesícula hacia el exterior, donde se recogía en una bolsa. Sin embargo, esto afectaba significativamente la calidad de vida y limitaba mucho la actividad diaria del paciente.

En los últimos años han surgido nuevos fármacos, los inhibidores de la recaptación de sales biliares a nivel intestinal, que han marcado un antes y un después

para muchos pacientes. Estos fármacos interrumpen la circulación enterohepática de los ácidos biliares, disminuyendo su absorción intestinal y, por lo tanto, reduciendo la cantidad en sangre, lo que alivia significativamente el prurito. Además, estos tratamientos presentan muy pocos efectos adversos y suelen ser muy bien tolerados por los pacientes.

Creo firmemente que estos tratamientos deberían estar al alcance de todos los pacientes con colestasis intrahepática. Sin embargo, todavía estamos investigando si estos fármacos pueden modificar el curso natural de la enfermedad. Es decir, aún está en estudio si, además de aliviar los síntomas, podrían llegar a mejorar la evolución general de la enfermedad. Actualmente, hay diferentes estudios en marcha y todavía necesitamos más tiempo y datos para confirmar si estos tratamientos podrían ser realmente curativos. De todas formas, ya son una herramienta que tenemos disponible y que claramente mejora la calidad de vida.

Otro aspecto muy relevante, relacionado con los conocimientos actuales sobre las bases genéticas de la enfermedad, es que sabemos que la gravedad puede depender del tipo específico de mutación genética del paciente. Existen algunas mutaciones que hacen que la enfermedad sea más grave y que, por tanto, respondan peor a estos tratamientos, mientras que otras presentan respuestas espectaculares a los inhibidores de la recaptación de sales biliares.

Todo esto está orientado hacia una medicina cada vez más personalizada. Por lo tanto, creo que estos tratamientos y los estudios genéticos están abriendo el camino hacia un abordaje individualizado, lo cual es sumamente importante. En definitiva, estos nuevos fármacos han cambiado de forma significativa el pronóstico y la calidad de vida tanto de los pacientes como de sus familiares.

***El abordaje de una enfermedad rara pediátrica como la PFIC requiere un enfoque multidisciplinar. ¿Cómo se organiza este trabajo conjunto en un hospital como La Paz, y qué papel juegan las familias y los servicios psicosociales?***

**DLL:** Todas las enfermedades crónicas requieren, evidentemente, un abordaje multidisciplinar que incluya equipos médicos, quirúrgicos y de diagnóstico. Un aspecto fundamental, que creo que apenas estamos empezando a poner en marcha, es el aspecto psicosocial, que a menudo no recibe la atención necesaria

debido a la falta de tiempo en las consultas y a la sobrecarga asistencial.

El Hospital La Paz es un centro CSUR para enfermedades hepáticas minoritarias, al cual pueden acceder pacientes de toda España, no únicamente de la Comunidad de Madrid. En este centro se integran tanto aspectos médicos, como hepatología, nutrición o cirugía, como otros servicios fundamentales, tales como genética y tecnología sanitaria. En definitiva, todo el Hospital Infantil funciona como un engranaje diseñado para atender de la mejor manera posible a estos pacientes.

Sin embargo, considero que aún debemos fortalecer nuestra relación con las asociaciones de pacientes para tener un feedback más directo sobre las necesidades específicas que presentan estos pacientes y sus familias. Precisamente por tratarse de enfermedades raras, creo que es esencial concentrar la atención en centros de referencia especializados, aunque esto no impide realizar un seguimiento conjunto con hospitales de otras provincias o regiones.

Respecto al papel que juegan las familias, insisto en que es fundamental, ya que son ellas quienes nos proporcionan día a día la información esencial que necesitamos para ofrecer una atención efectiva y adaptada a las necesidades reales de los pacientes.

***Desde su experiencia, ¿qué factores sociales y estructurales considera que más influyen en las desigualdades en el acceso a diagnóstico, tratamiento y acompañamiento para las familias que conviven con la PFIC?***

**DLL:** Actualmente en España, la existencia de hospitales de referencia, los llamados CSUR, hace que la atención sanitaria sea más equitativa entre todas las comunidades autónomas, ya que estos centros pueden atender pacientes provenientes de cualquier punto del país. Evidentemente, si el paciente reside en una comunidad autónoma más alejada, tendrá que realizar desplazamientos frecuentes, lo cual puede ser limitante. No obstante, estos desplazamientos deberían estar cubiertos por nuestro sistema sanitario.

Respecto al diagnóstico, actualmente se basa en estudios genéticos que están disponibles en la mayoría de los hospitales de nivel secundario o terciario. Sin embargo, quisiera enfatizar que no se trata únicamente de hacer el diagnóstico inicial, sino también de llevar

a cabo un seguimiento adecuado y conocer las necesidades que estos pacientes tendrán a largo plazo. Por ello, además del seguimiento local en su comunidad autónoma, los pacientes siempre deberían ser referidos a unidades o centros especializados de seguimiento a largo plazo, donde se pueda cubrir mejor las necesidades futuras.

En cuanto al tratamiento, considero que debería ofrecerse sin diferencias según el lugar de residencia del paciente. Los tratamientos con inhibidores de la recaptación de sales biliares (IBAT), como mencioné anteriormente, son tratamientos costosos, pero deberían estar financiados de manera uniforme en todas las comunidades autónomas. En ningún caso debería ser un factor limitante el lugar donde viva el paciente.

Por otra parte, otro tipo de tratamiento necesario son las vitaminas. Estos pacientes requieren suplementos vitamínicos importantes debido a su colestasis, ya que no absorben adecuadamente las vitaminas. Actualmente, estos tratamientos no están cubiertos por la Seguridad Social, por lo que las familias deben costearlos por su cuenta. Aunque estos suplementos vitamínicos no son necesariamente muy caros, sí suponen una carga económica significativa por ser tratamientos crónicos.

Finalmente, respecto al acompañamiento a las familias, considero que en ocasiones puede resultar difícil debido a la falta de una red adecuada de apoyo. Este es un desafío pendiente en esta enfermedad y en muchas otras. Afortunadamente, gracias a las asociaciones de pacientes se están haciendo grandes avances en este aspecto. Creo firmemente que debe existir una colaboración más estrecha y continua entre los profesionales médicos, que a veces podemos olvidar esta parte, y las asociaciones de pacientes, para lograr una conexión más efectiva y garantizar un apoyo integral a las familias.

**Para finalizar, ¿cómo ve el futuro en el abordaje de la PFIC? ¿Cuáles cree que son los principales desafíos y oportunidades para mejorar la atención,**

**el tratamiento y la calidad de vida de estos niños y sus familias en los próximos años?**

**DLL:** Evidentemente, en relación con el abordaje de estas enfermedades, podemos decir que ya estamos en el futuro. Gracias a los tests genéticos, el diagnóstico cada vez se realiza más precozmente. Hay una mayor formación, tanto en los pediatras como también en los especialistas en medicina de adultos. No debemos olvidar que estos niños, aunque presentan enfermedades raras, llegarán a la adolescencia y pasarán posteriormente a los servicios médicos de adultos. Creo que los profesionales dedicados a la atención de adultos están haciendo un gran esfuerzo para conocer en profundidad estas patologías y sus tratamientos actuales.

**En los últimos años han surgido nuevos fármacos, los inhibidores de la recaptación de sales biliares a nivel intestinal, que presentan muy pocos efectos adversos y han marcado un antes y un después para muchos pacientes**

En cuanto a los tratamientos, es importante destacar que no se limitan únicamente a los fármacos que hemos mencionado. Actualmente, la terapia génica está abriendo un amplio abanico de posibilidades. Aunque puede parecer algo lejano, es muy probable que en los próximos años podamos contar con ella, al menos para algunos tipos específicos de estas enfermedades. Debemos recordar que hablamos de colestasis intrahepática familiar como si se tratara de una sola enfermedad, pero en realidad agrupa

múltiples patologías diferentes. Ya hay estudios en curso y se están obteniendo resultados prometedores en terapia génica y en otro tipo de terapias innovadoras. Aunque el progreso puede parecer lento, ciertamente existe una puerta abierta hacia tratamientos más eficaces. Confío en que en el futuro hablaremos no solo de tratamientos sintomáticos, sino también de opciones terapéuticas capaces de modificar realmente la evolución de la enfermedad.

Por último, no quisiera perder la oportunidad de mencionar que, al igual que existen centros de referencia para niños con enfermedades hepáticas complejas, estos pacientes crecerán y se convertirán en adultos. Por ello, es fundamental desarrollar servicios especializados que garanticen una transición adecuada y permitan un seguimiento continuado en la edad adulta. Considero que este es un reto pendiente por el que debemos seguir trabajando activamente.



## MARIA ALSINA

Oncóloga del Hospital Universitario  
de Navarra (HUN)

---

# INNOVACIÓN Y EQUIDAD: DESAFÍOS ACTUALES EN EL TRATAMIENTO DEL CÁNCER GÁSTRICO

*El cáncer gástrico avanzado, presenta importantes desafíos diagnósticos y terapéuticos. ¿Qué avances recientes considera más prometedores en este campo?*

**MA:** El cáncer gástrico sigue siendo un problema a nivel mundial. Sabemos que es la quinta causa en incidencia y la quinta causa de mortalidad por cáncer, pero existen variaciones geográficas importantes. Por ejemplo, en España sería, en incidencia, la causa número 11, pero en mortalidad, la causa número 8, lo que refleja la agresividad de esta enfermedad.

Como desafíos diagnósticos, cabe comentar que es un tumor al principio indolente con síntomas muy poco específicos y muy difícil de diagnosticar, y por ello aproximadamente la mitad de los pacientes o algo más de la mitad se diagnostican cuando el cáncer ya está en una fase avanzada y ya inoperable.

Es importante afirmar que en el diagnóstico y durante el tratamiento, el paciente con cáncer gástrico es un paciente más frágil que el paciente con otros tipos de tumores, precisamente porque la enfermedad está localizada en el estómago, y esto da problemas a nivel de la alimentación, náuseas, vómitos y hace que el paciente pierda peso en poco tiempo, siendo la desnutrición un problema importante a seguir.

Podemos decir que el paradigma de tratamiento de esta enfermedad ha cambiado en los últimos 5 años gracias a la incorporación de nuevos tratamientos, como son la inmunoterapia y las terapias target (terapias dirigidas); por tanto, la medicina de precisión ya se ha incorporado en el tratamiento del cáncer gástrico. Estos tratamientos se reflejan en una eficacia mayor y sabemos que en los próximos años también vamos a tener nuevos tratamientos por incorporar, porque hay estudios en marcha, con lo cual podemos decir que estamos avanzando en la eficacia de nuestros tratamientos para el cáncer gástrico.

*En los últimos años hemos visto cómo las terapias dirigidas e inmunoterapias abren nuevas posibilidades en tumores con pocas*

**opciones terapéuticas. ¿Qué papel juegan los ensayos clínicos en garantizar el acceso temprano a estas innovaciones?**

**MA:** Los ensayos clínicos son los que nos permiten la aprobación de nuevos fármacos, y permiten demostrar que un fármaco es eficaz. Hay que tener en cuenta que, para que un fármaco llegue al desarrollo clínico, primero pasa por una fase preclínica en la que demuestra su eficacia a nivel de laboratorio y sabemos que esto no siempre se traslada a una eficacia a nivel clínico, porque a nivel clínico hay muchos más factores que interfieren.

Los fármacos tienen toxicidades asociadas que hay que valorar en la relación riesgo-beneficio. Los ensayos clínicos permiten al paciente poder acceder de forma temprana a fármacos (antes de que estos sean aprobados) y, para nosotros, los médicos oncólogos, lo que nos permite es empezar el manejo de los nuevos fármacos también de una forma temprana, aprender a manejar la toxicidad. Sabemos que existe una curva de aprendizaje, con lo cual, los ensayos clínicos nos benefician a todos, tanto a pacientes como a oncólogos.

**¿Qué retos encuentra el sistema de salud para integrar pruebas de biomarcadores y terapias innovadoras en el abordaje de pacientes con tumores poco frecuentes o con expresiones moleculares específicas?**

**MA:** La integración de los biomarcadores y de las terapias innovadoras en la clínica habitual se vincula a un reto, tanto a nivel clínico como a nivel económico. A nivel clínico, porque los médicos tenemos que aprender. Existe una curva de aprendizaje cuando hablamos de biomarcadores. Los biomarcadores normalmente son en tejido o son en sangre, entonces necesitamos que nuestros patólogos aprendan cómo diagnosticar ese biomarcador y, en cuanto a nosotros los oncólogos, tenemos que aprender qué quiere trasladar una positividad de ese biomarcador. Normalmente un biomarcador no es una prueba que te diga sí o no, sino que es lineal. Tenemos que aprender a interpretar, junto con los patólogos, la positividad y qué tipo de positividad tiene el biomarcador e igualmente en las terapias dirigidas asociadas al biomarcador. Este es el reto a nivel clínico.

Pero también existe un reto a nivel económico. Tanto las pruebas diagnósticas como los tratamientos tienen un coste que es importante y que el sistema de salud debe soportar al incorporar todos estos nuevos fármacos.

Por todo ello, es de vital importancia conocer los biomarcadores. Esto nos posibilita seleccionar a una población

más pequeña, porque no toda la población se beneficia de un mismo tratamiento, e identificar y seleccionar la población en la que podemos dar estos nuevos fármacos y, por ello, intentar hacer que el reto económico, que el gasto, sea solo para aquellos pacientes que realmente se benefician del fármaco.

**Sabemos que el acceso a biomarcadores como claudina 18.2 es clave para aplicar terapias personalizadas. ¿Qué barreras existen hoy en España para garantizar ese acceso equitativo?**

**MA:** El acceso a las nuevas terapias requiere como primera premisa que los ensayos nos hayan demostrado que la terapia es eficaz, siempre con una toxicidad aceptable. A nivel europeo, la EMA tiene que aprobarlo, se tiene que recomendar en las guías europeas y luego, a nivel nacional, nuestro Ministerio de Sanidad tiene que aprobar la terapia. Además, en España, a nivel regional, la terapia tiene que estar aprobada no solo por el Ministerio de Sanidad, sino también en cada comunidad autónoma e incluso dentro de una comunidad autónoma, cada región u hospital debe aprobar los nuevos tratamientos. Con lo cual, desde que se aprueba un fármaco por la EMA hasta que se incorpora en la práctica clínica asistencial pasa un tiempo no despreciable. Hablamos de muchos meses o años. Desde que la EMA aprueba el fármaco se debe empezar a trabajar para acelerar todo este proceso y para que llegue lo antes posible a los pacientes.

Aparte de todas estas aprobaciones burocráticas, también necesitamos formación de los médicos, porque cuando nos llega un nuevo fármaco tenemos que aprender a saber utilizarlo: qué población se beneficia, qué indicaciones tiene, cuáles son los efectos adversos y cómo se manejan. No solo es la aprobación a nivel del Ministerio y la regulación a nivel de cada comunidad autónoma y a nivel hospitalario, sino que también existe una curva de aprendizaje por parte de todos los médicos implicados en la administración de ese nuevo fármaco.

**Desde su experiencia clínica e investigadora, ¿de qué manera influyen los determinantes sociales, como nivel socioeconómico, educación o localización geográfica, en el pronóstico y tratamiento del cáncer gástrico avanzado?**

**MA:** Las aprobaciones de los nuevos fármacos no son iguales en toda España. Sabemos que el Ministerio aprueba (o no aprueba), pero luego, a nivel regional, hay diferencias, existen inequidades, no en todas las comunidades autónomas se aprueban los mismos fármacos y para las mismas indicaciones.

También es importante trabajar en la formación. Como decía, es muy importante que los oncólogos nos especialicemos. No se puede ser médico de todo, ni se puede ser oncólogo de todos los tumores. Necesitamos que los oncólogos nos especialicemos. Por ejemplo, estamos hablando del cáncer gástrico, pues hay que especializarse en el tratamiento de los tumores digestivos y supraespecializarse en el tratamiento de los tumores digestivos del tracto superior. Existe un compromiso por nuestra parte con esta especialización, porque cada vez la oncología incorpora más tratamientos, cada vez es más difícil y cada vez necesitamos más estudiar para poder manejar correctamente los nuevos fármacos. Entonces existe este compromiso. Cánceres como el cáncer gástrico, que no puede considerarse un tumor raro pero que sí es poco frecuente, necesitan ser tratados en centros de referencia en los que se vean muchos pacientes con cáncer gástrico.

Entonces, ¿influyen los determinantes geográficos? Sí. Yo diría que, primero, la principal inequidad se debe a las diferentes aprobaciones de los fármacos en las diferentes comunidades autónomas, pero también hay que considerar que ciertos tumores, y en este caso el cáncer gástrico, deben ser tratados en hospitales grandes y no en hospitales regionales en los que se vean pocos pacientes con esta patología.

### **¿Cómo cree que podemos avanzar hacia un modelo de atención oncológica más centrado en el bienestar del paciente y no solo en el tratamiento de la enfermedad?**

**MA:** Los comités multidisciplinares son muy importantes y ya entran dentro del modelo de atención oncológica actual. Es muy importante que los pacientes sean planteados dentro del comité multidisciplinar. Como decía al inicio, el paciente con cáncer gástrico es un paciente frágil y desnutrido debido a todos los síntomas del tumor, y necesitamos colaborar y trabajar en conjunto con nutricionistas, y con el equipo de enfermería, que es muy importante para toda la parte de coordinación y de control de síntomas. Tenemos que estar muchas veces en contacto con los radiólogos para que nos ayuden a interpretar los hallazgos; con los cirujanos y con los radio-terapeutas, porque hay mucha paliación que también se puede hacer de forma no médica, sino con técnicas de radioterapia o técnicas quirúrgicas.

Luego está el darle la importancia necesaria a la toxicidad de los fármacos y a la calidad de vida, que es algo que en los últimos años se ha empezado a incorporar. Las escalas

europeas de valoración de eficacia de un fármaco tienen muy en cuenta la toxicidad y la calidad de vida.

Y luego están las asociaciones de pacientes, que tienen un peso muy importante. Se debe considerar la opinión de los pacientes (en concreto desde las asociaciones de pacientes) desde el desarrollo de los fármacos, desde el principio de todo el proceso; durante el desarrollo (a lo mejor no preclínico, pero sí al inicio del desarrollo clínico), y hasta que se aprueba el fármaco y se empieza a administrar de forma clínica asistencial habitual.

### **Por último, ¿qué medidas urgentes propondría para reducir la inequidad en el acceso a la innovación terapéutica en el cáncer gástrico y otros tumores minoritarios?**

**MA:** Para reducir la inequidad en el acceso a la innovación terapéutica en tumores no frecuentes como el cáncer gástrico, como he dicho previamente, necesitamos estos centros de referencia con oncólogos especializados y supraespecializados en el tratamiento de tumores minoritarios.

También quiero destacar, y aprovecho esta entrevista, el hecho de darle más importancia a la formación continuada de los médicos especialistas. Esto es algo que no se promueve demasiado desde dentro de los hospitales porque, lógicamente, se entiende que el sistema sanitario está muy saturado por el coste de los medicamentos, pero creo que es de gran importancia que la gerencia de los hospitales se conciencie de que se deben destinar más recursos a la formación de los médicos. Los médicos nos tenemos que formar, pero no tenemos que ir a 20 reuniones al año, basta con ir 1- 2 reuniones o congresos (de los grandes), porque ahí es donde está la formación buena.

El formar a los médicos también va a repercutir en un descenso del gasto sanitario, porque si nosotros, por ejemplo, sabemos mejor cómo tratar a los pacientes y anticipar las toxicidades, evitaremos ingresos hospitalarios y el gasto farmacéutico derivado de solventar esa toxicidad. Si aprendemos a tratar mejor a los pacientes y a seleccionar mejor, probablemente solo daremos los fármacos dirigidos a aquellos pacientes que se vayan a beneficiar realmente. Creo que la formación de los médicos debería estar promovida desde el mismo hospital. Se debería promover formación en congresos importantes, no en simples charlas. Hay que irse a formar en aquellos eventos en los que participen los "tops", los "key opinion leaders". La formación, al final, repercutirá en un mejor tratamiento de los pacientes y en un descenso del gasto sanitario.



## IRENE AGRAZ PAMPLONA

Adjunta de la Sección de Nefrología  
Clínica y Diálisis del Servicio de  
Nefrología del Hospital Universitario  
Vall d'Hebron de Barcelona

# NEFROPATÍA POR IgA: UNA ENFERMEDAD CRÓNICA QUE EXIGE DIAGNÓSTICO PRECOZ, NUEVOS TRATAMIENTOS Y APOYO INTEGRAL AL PACIENTE

### ¿Qué es la Nefropatía por IgA y cómo afecta a las personas que la padecen?

**IA:** La nefropatía IgA es una enfermedad renal poco frecuente, pero con un impacto importante en la vida del paciente, como explicaremos más adelante. Se trata de una patología en la que el individuo, en un momento dado, produce una inmunoglobulina que todos tenemos, la inmunoglobulina IgA, de manera anormal y muy abundante. Las células de defensa del organismo generan anticuerpos contra esta IgA anómala y forman unos complejos que se acaban depositando en el riñón provocando una inflamación que puede llevar a un daño crónico si no se revierte el efecto.

He de decir que es una glomerulopatía que por el número de pacientes afectados sería considerada como una enfermedad minoritaria o rara. Sin embargo, entre los distintos tipos de glomerulonefritis, es la más frecuentemente diagnosticada. Es mucho más frecuente en hombres y suele darse con más frecuencia también en la adolescencia y en la juventud. Por tanto, estamos hablando de una enfermedad crónica y de una enfermedad que puede afectar profundamente a la vida del paciente durante muchos años.

### Desde su experiencia clínica, ¿cuáles son los principales desafíos en el diagnóstico y seguimiento de la nefropatía por IgA, y cómo afectan los determinantes sociales este proceso?

**IA:** Es una patología cuyo diagnóstico de certeza requiere una biopsia renal, que es una técnica un poco complicada que debe hacerse en un hospital con experiencia para este tipo de pruebas. Sin embargo, la sospecha clínica se tiene que dar muchísimo antes, y muchas veces tiene que venir dada ya desde la atención primaria. Entonces, ¿cuál es el desafío? pues concienciar a los profesionales que no trabajan en el hospital, y que no son especialistas como nosotros (que si podemos identificar rápidamente un caso sospechoso), sobre la importancia de esta primera sospecha al detectar los primeros signos en los centros de atención primaria, ya que el paciente suele presentar una sintomatología muy concreta.

Se deben realizar pruebas que permitan orientar la decisión de llevar a cabo una biopsia renal, la cual nos dará el diagnóstico definitivo. Son pruebas

muy sencillas: basta con analizar el sedimento de orina en el que se vea la presencia de proteinuria con microhematuria, algo que ocurre casi el 99 % de las veces. Sin embargo, a pesar de ser una prueba sencilla, incluso barata, no siempre la solicita el profesional, porque precisamente no considera la nefropatía IgA como una posibilidad. Por tanto, ese sería uno de los desafíos: concienciar a los profesionales no especialistas sobre la necesidad e importancia de realizar un sedimento urinario que pueda dar lugar a más pruebas que acaben de diagnosticar y definir esta patología, o incluso otras que se manifiestan de la misma manera, que son igual de importantes y que también precisan de una biopsia para establecer el diagnóstico correcto

Hay que tener en cuenta que esta patología tiene una primera manifestación, en muchas ocasiones, que es la presencia de microhematuria (presencia de sangre en la orina) que provoca un cambio en las características de la orina, y en ocasiones una sintomatología clínica en la que el paciente siente malestar general o hinchazón. El paciente debe tener conciencia de que los riñones existen, y que son parte del cuerpo, y que pueden dar lugar a algunas enfermedades, entre las que están estas patologías como la Nefropatía IgA. Y que es importante que, ante cualquier síntoma o sospecha, acuda rápidamente a un centro en el que se pueda diagnosticar, descartar o confirmar una alteración renal.

Hay que tener en cuenta, que sobre todo estamos hablando de gente joven, desgraciadamente, no todo el mundo (ni siquiera los jóvenes) son incombustibles. Pueden padecer patologías en estos periodos de la vida, en la adolescencia y la juventud. Por eso, es muy importante que estas enfermedades puedan ser rápidamente diagnosticadas y tratadas, pero para ello, hay que tener la conciencia de que pueden existir, y que, por tanto, hay que acudir a un centro donde nos lo puedan diagnosticar adecuadamente.

**¿Qué opciones terapéuticas existen actualmente para tratar la nefropatía por IgA y qué dificultades enfrentan los pacientes para acceder a ellas?**

**IA:** En este momento he de decir que los nefrólogos estamos muy contentos, viviendo un momento muy

esperanzador. Durante años, enfermedades como la nefropatía IgA (y otras que forman parte del grupo de las glomerulonefritis), estaban huérfanas de tratamiento. El único tratamiento con el que contábamos para ellas (yo hablaba de una inflamación del riñón), eran los corticoides, el más potente antiinflamatorio que tenemos hasta ahora, y que se daba de una manera generalizada para intentar disminuir esta inflamación del riñón. Pero eso está cambiando, desde hace unos años, y gracias a los ensayos clínicos, ya empezamos a tener medicamentos dirigidos para cada una de estas glomerulonefritis de manera más específica. Ya han demostrado eficacia, y que son eficaces en reducir la inflamación, en tratar eficazmente, en curar y en alargar la vida de estos riñones. Por tanto, estamos contentos porque ya tenemos algunos tratamientos que han sido aprobados por las agencias reguladoras de medicamen-

tos, tanto en la Agencia Europea del Medicamento (EMA) como en la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), para que los pacientes puedan iniciar estos tratamientos.

Sin embargo, estos nuevos tratamientos no llegan siempre a todos los pacientes. No porque no se les quiera tratar, sino por falta de conocimiento o de información. Son medicamentos nuevos, y protocolos nuevos que están apareciendo recientemente y que no están disponi-

bles en todos los centros. Así como los corticoides los puede pautar cualquier médico o cualquier titulado en medicina, este tipo de tratamientos que forman parte de ensayos clínicos o son administrados como tratamientos de uso compasivo solo pueden ser prescritos o administrados (algunos de ellos incluso por vía intravenosa) en hospitales especializados muy concretos.

Por eso, es fundamental que haya un conocimiento y coordinación entre profesionales sanitarios. No solo de los médicos de atención primaria deben estar informados, sino también otros especialistas que están en otros hospitales más pequeños. Esto es clave para que cualquier paciente, independientemente del centro en el que se encuentre, pueda beneficiarse de estos tratamientos.

Creo que ahora estamos en una nueva etapa. Ahora ya tenemos tratamientos. No son muchos los que tenemos

**Actualmente, ya disponemos algunos tratamientos aprobados por agencias reguladoras, eficaces en reducir la inflamación, tratar, curar y alargar la vida de los riñones**

para tratar la Nefropatía IgA, pero ya existen opciones de tratamientos más dirigidas que ya están disponibles, o lo estarán en breve, en el mercado.

Nuestro reto ahora es que todo el mundo sea conocedor de que estos tratamientos existen, y de que cualquier paciente que sea diagnosticado en cualquier parte de España o en cualquier hospital pueda beneficiarse de ellos.

**El bienestar del paciente no se limita a los indicadores clínicos. ¿Cómo valora usted la importancia del entorno familiar, laboral o emocional en la evolución de los pacientes con enfermedades raras renales como la IgA?**

**IA:** Pues como ocurre con cualquier patología crónica, sobre el paciente va a causar una alteración en su manera de vivir, de ver las cosas, de cómo afronta el problema. Y en este proceso es muy importante el entorno: la familia y los amigos. El paciente va a encontrarse mejor si tiene un entorno familiar, social, incluso laboral, en el que se le comprende, se le entiende como paciente crónico y se le facilitan las cosas en su vida diaria.

Son pacientes que van a tener que estar controlados y en seguimiento durante muchísimos años. Al principio, seguramente con más asiduidad, luego con menos, pero van a necesitar muchas visitas a los hospitales. Por tanto, va a necesitar de este apoyo en el ámbito laboral para poder acudir a estas citas. Además, muchas veces los pacientes prefieren acudir acompañados a las consultas, porque a veces tienen miedo o incertidumbre sobre cuál va a ser la evolución de su enfermedad o las indicaciones del médico.

Es importante que la familia y los amigos estén a su lado. Además del tratamiento farmacológico, existen otra serie de medidas que van a hacer que el riñón vaya mejor... o peor. Tienen que ver con el tema de la dieta, y la toma de algunos medicamentos que nos van a ayudar junto con estos tratamientos. Si la familia colabora con la dieta, en hablar con el paciente, en animarle a que continúe con las pautas de dietas y a cumplir con las tomas de la medicación que el médico o el profesional recomienda para ir bien desde el punto de vista de su riñón, el proceso va a ser mucho más agradable de

sobrellevar que no si estoy en un entorno en el que, mientras yo hago dieta, los demás hacen lo que quieren y encima, cuando me tengo que tomar 10 o 5 pastillas, pues nadie me ayuda, porque en los horarios no estoy donde debo y nadie entiende que yo tengo que cumplir un tratamiento.

Hay otros factores, como el apoyo familiar y laboral, que también van a ayudar a que todo esto sea más llevadero. Ya sabemos que el bienestar emocional contribuye a que cualquier tipo de patología vaya mucho mejor.

**¿Cómo influyen estos aspectos en la adherencia al tratamiento y la toma de decisiones compartidas?**

**IA:** Cuando estos tratamientos se convierten en crónicos y se prolongan en el tiempo, y más aún en esta enfermedad que puede darse en todas las etapas de la vida y lo más frecuente es en la adolescencia y la juventud,

uno de los problemas con los que nos encontramos es precisamente la adherencia y no solo a los medicamentos, sino también a acudir a las visitas médicas. El apoyo familiar, de amistades y del entorno, va a contribuir a que esto se cumpla, y va a ser muy importante para que la evolución de esa patología sea la mejor posible. Si en un momento dado, el paciente deja de acudir a consulta o interrumpe los tratamientos, cuando nos volvamos a encontrar con este paciente, es posible que ya tengamos una enfermedad mucho más

avanzada, en la que tengamos menos opciones para intervenir y, por tanto, para que este riñón tenga una evolución adecuada.

**¿Cree que los servicios sociales, psicológicos o de apoyo al paciente están suficientemente integrados en el abordaje de enfermedades renales raras? ¿Qué buenas prácticas destacaría en este sentido?**

**IA:** Entiendo que se hace lo que se puede. Las unidades, como en este caso yo que estoy en un hospital grande como el Vall d'Hebron, que es referente en enfermedades renales minoritarias y en enfermedades glomerulares como la Nefropatía IgA, sí que contamos con profesionales de psicología e incluso de psiquiatría dedicados a este tipo de pacientes.

Los profesionales que se salen un poquito de lo que es estrictamente médico nos ayudan muchísimo, por-

**El paciente va a encontrarse mejor si tiene un entorno familiar, social, incluso laboral, en el que se le comprende, se le entiende y se le facilitan las cosas**

que nos hacen ver y entender mejor cuál es la realidad emocional del paciente, de ese paciente en concreto. Como profesionales del tema y desde su experiencia, orientan al paciente en cómo ver y afrontar su patología para que todos vayamos en la misma sintonía y con el mismo objetivo, que no es otro que el paciente tenga la mejor calidad de vida posible, y que la evolución de su enfermedad renal sea también la mejor posible.

Aun así, nos gustaría contar con más recursos: más horas de apoyo psicológico para este tipo de pacientes, muchos más psicólogos disponibles con los que el paciente pudiera tener esta relación mucho más estrecha. Se hace lo que se puede, creo que es muy positivo pero los recursos son los que son y se han de distribuir como se pueda.

Cuando este apoyo psicológico se consigue, notamos una evidente mejoría en cuanto a la manera del paciente en ver y afrontar la patología. Es más, este apoyo psicológico no solo lo necesitan los pacientes, lo necesita también el entorno, sobre todo el entorno más cercano, que es la familia, porque al tratarse de una patología crónica, no solo afecta al paciente. Hay muchas visitas a los hospitales, en ocasiones son ingresos, y esto condiciona no solo la vida del paciente, sino que también impacta en la dinámica familiar, en el trabajo y en la vida cotidiana de quienes le rodean. Todos van a sufrir esta situación. Por tanto, este apoyo debería ser extensivo también para el entorno del paciente, para que todos (paciente, familia y profesionales) vayamos al unísono y en la misma dirección que el paciente y su patología.

**Desde su punto de vista como especialista, ¿qué transformaciones estructurales o políticas serían necesarias para reducir las desigualdades sociales que enfrentan los pacientes con nefropatía por IgA u otras enfermedades renales raras?**

**IA:** Hay pacientes que, como hemos comentado antes,

carecen de información adecuada sobre la patología. Evidentemente, no es una enfermedad que se comente cada día en los medios de comunicación, por lo que casi nadie sabe de qué va, y algunos pacientes tienen problemas a la hora de acceder a los servicios sociales.

Hemos dicho que es una patología crónica, que va a hacer que el paciente tenga que acudir frecuentemente al hospital, esto va a generar un problema, quizás en el trabajo y, de alguna manera, económico. No siempre existen las ayudas, o muchas veces llegan demasiado tarde. En muchas ocasiones, el motivo de no ir a las consultas es por no dejar de trabajar, porque hay que llevar dinero a casa, hay que comer, hay que vivir, etc.

Las ayudas no existen o no llegan a tiempo para que estos pacientes puedan centrarse en su patología. En muchas ocasiones, los pacientes no pueden acudir al centro de referencia porque está muy lejos, porque su hospital es pequeño y tienen que ir a uno más grande que está a muchos kilómetros. El transporte público no siempre es accesible y no siempre pueden pagar un taxi. Este aspecto debería facilitarse.

En relación con las coberturas de los fármacos, en España, según la categoría, se ha de pagar más o menos. Sin embargo, hay pacientes que no pueden asumir ni siquiera el coste reducido, no pueden pagar nada. Este aspecto debería tenerse en cuenta en esta patología en concreto, que, dentro de las glomerulonefritis, es una patología minoritaria que conlleva mucho gasto, muchas visitas hospitalarias y mucho impacto en el entorno, sobre todo laboral.

Todo esto al final se traduce en unos costes económicos que no pueden ser asumidos en su totalidad por el paciente, lo que con frecuencia origina que el paciente abandone las consultas, deje de tomarse la medicación y lleguemos, en consecuencia, a una peor situación y empeoramiento de su estado de salud.

**Cuando se consigue un apoyo psicológico, notamos una evidente mejoría en la manera en que el paciente ve y afronta la patología**



## ROCÍO GARCÍA UZQUIANO

Hospital General Universitario  
Gregorio Marañón



## SILVIA ÁVILA RAMÍREZ

Presidenta de Duchenne Parent  
Project España

---

## DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: AVANCES CLÍNICOS Y EL RETO DE LAS FAMILIAS

*Para situarnos, doctora, ¿podría explicar brevemente en qué consiste la distrofia muscular de Duchenne y cuáles son los principales desafíos clínicos que plantea desde el diagnóstico hasta el seguimiento?*

.....

**RG:** La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad neuromuscular hereditaria recesiva ligada al cromosoma X, esto significa que las madres suelen ser portadoras del defecto genético y que afecta a los hijos varones.

Se debe a mutaciones en el gen que codifica la distrofina, que es la proteína que aporta estabilidad al músculo. En ausencia de esta proteína, las fibras musculares se degradan fácilmente y pierden la capacidad de regeneración, conllevando un deterioro muscular progresivo.

Los signos de la enfermedad suelen aparecer alrededor de los dos y los cuatro años de edad y se manifiestan en forma de caídas frecuentes, dificultades para correr, subir escaleras y, a lo largo de la evolución estas dificultades van siendo más importantes, llegando a la pérdida de la deambulación.

Además, a medida que avanza la enfermedad, también se afectan los

músculos implicados en la respiración, siendo necesario instaurar una ventilación asistida, y el músculo del corazón. Son estas complicaciones las responsables de la disminución de la esperanza de vida de estos pacientes.

El diagnóstico es genético, y eso nos permite planificar el seguimiento y, cuando procede, iniciar terapias específicas.

En cuanto a los principales retos que nos encontramos a día de hoy, estarían, por una parte, acortar el tiempo hasta el diagnóstico, garantizar un seguimiento multidisciplinar y una adecuada transición hacia la vida adulta sin perder los apoyos que hemos conseguido durante la edad pediátrica, y asegurar la equidad en el acceso a terapias y ensayos clínicos, independientemente del código postal.

*Siendo paciente y presidenta de la asociación, ¿cómo ha impactado Duchenne o Becker en su día a día y qué papel ha jugado el acompañamiento colectivo en su proceso personal?*

.....

**SA:** Bueno, el hecho de tener un hijo con una enfermedad rara, en este caso con Duchenne, la verdad

### En el manejo de un paciente con distrofia muscular de Duchenne, es fundamental un abordaje integral y multidisciplinar que incluya función motora, respiratoria, cardiológica y esfera psicosocial

es que impacta desde el momento del diagnóstico, es un replanteamiento de tu vida. Es partir de cero y empezar a afrontar cosas que ni siquiera habías imaginado. Supone un cuidado en el día a día, cuidado en el domicilio, visitas al fisioterapia, acudir al logopeda, consultas con el psicólogo, etc. Tenemos que agendar y ajustar nuestra vida laboral a las visitas al médico, a muchos especialistas: neurólogo, neumólogo, cardiólogo, endocrino, etc., ante la falta de una consulta multidisciplinar, tenemos que faltar varios días, igual que, sobre todo, el niño o el adolescente al colegio o al instituto, a su centro educativo. Esto supone también un desafío para las familias. Además, en el momento en que comienzan en algún ensayo clínico, a veces tenemos que trasladarnos de una comunidad autónoma a otra para poder participar en él. Para mí ha sido básico tener como apoyo la asociación. Cuando te diagnostican una enfermedad rara te encuentras solo, porque nadie de tu alrededor conoce el nombre siquiera de esta enfermedad, debes explicarlo desde el inicio con la carga emocional que eso lleva, contar cada vez que te preguntan. Desde luego, estar acompañado y tener un motivo de lucha y un fin en tu vida, querer curar la enfermedad de tu hijo, ha sido imprescindible para mí.

**Desde el punto de vista clínico, ¿cuáles son hoy las principales estrategias terapéuticas para el manejo integral de Duchenne?**

**¿Qué avances o desafíos observan en el acceso, continuidad y eficacia de los tratamientos?**

.....

**RG:** En el manejo de un paciente con distrofia muscular de Duchenne, es fundamental un abordaje integral y multidisciplinar. Desde los hospitales debemos ser capaces de proporcionar a los pacientes un seguimiento estrecho de la función motora, respiratoria, cardiológica, ortopédica, ósea, sin olvidar la esfera psicosocial.

En cuanto a los tratamientos, contamos con los corticoides, que continúan siendo la base para frenar la progresión de la enfermedad, desarrollándose en los últimos años nuevas moléculas con una eficacia antiinflamatoria similar, pero con un mejor perfil de efectos secundarios.

Por otra parte, también se han desarrollado nuevas terapias como, por ejemplo, los tratamientos inhibidores de la histona desacetilasa, que promueven la regeneración muscular y terapias dirigidas al defecto genético: el exon skipping (salto de exón) que permite restaurar parcialmente la distrofina, y la terapia génica que busca aportar una copia funcional del gen.

Algunos de los tratamientos que menciono están aún en proceso de evaluación regulatoria en Europa o España, pero somos optimistas y esperamos que en los próximos años se puedan ofrecer plenamente a nuestros pacientes.

Lo cierto es que nos encontramos en un momento muy esperanzador, en el que se están desarrollando más opciones terapéuticas que nunca para esta enfermedad.

El desafío es que estos tratamientos son complejos: requieren un seguimiento especializado estrecho, con elevado consumo de recursos, y por otra parte, no todos los pacientes son candidatos a las terapias que he comentado. Por otra parte, los clínicos necesitamos más datos en vida real para comprender la eficacia a largo plazo y cómo combinar las distintas opciones para lograr el máximo beneficio para los pacientes.

**Los determinantes sociales tienen un enorme peso en enfermedades raras. ¿Qué factores sociales, económicos o territoriales creen que más condicionan la calidad de vida y la atención de los pacientes con Duchenne?**

.....

**SA:** En términos de costes sociales, con lo que luchamos mucho es contra el desconocimiento de la enfermedad, a nivel social hay una falta de sensibilización y una falta de foco social por el desconocimiento. No es como otro tipo de enfermedades cuya prevalencia es mucho mayor, entonces partimos ya con este hándicap. Además, se puede englobar tanto en términos sociales como en costes económicos el tema de las ayudas sociales. En nuestro caso, acceder a un diagnóstico de discapacidad o dependencia nos lleva

## Estamos viviendo una época de cierto optimismo, pero falta mucha implicación e inversión en investigación en enfermedades raras

tiempo, de hecho, no se aceleran para nada las citas, tampoco por el hecho de tener un diagnóstico de Duchenne se asocia un porcentaje de discapacidad que es el que permite acceder a las ayudas, que es el 33%. Nosotros, desde el minuto uno, estamos dando fisioterapia al niño, que debe ser diaria, que no es gratis y tenemos que financiarla nosotros. Porque si ese 33% no se concede desde el principio, no hay ayudas. Esto es un factor contra el que nos enfrentamos y luchamos para que se revierta. Económicamente, falta inversión en investigación, yo creo que eso es lo fundamental. Creo, y estoy totalmente de acuerdo con la doctora, que estamos viviendo una época de cierto optimismo, pero falta mucha implicación y mucha inversión. En las enfermedades raras y en el caso de la distrofia muscular de Duchenne (de hecho, es la distrofia más comúnmente diagnosticada), se está invirtiendo, pero que es una inversión que viene de la mano del sector privado, tanto de laboratorios como de asociaciones como la nuestra, que nació en principio para invertir en investigación. También hay investigación en hospitales públicos, por supuesto, pero hace falta más concienciación en este caso. Y en cuanto a los costes territoriales, llama mucho la atención que, dependiendo del código postal de donde vivamos, tenemos más o menos derecho incluso a acceder a fármacos que no tienen precio todavía. Es decir, el hecho de que exista un fármaco que todavía

no ha tenido una negociación de precios y que está aprobado por la Agencia Europea del Medicamento, no significa que haya un clínico que lo recete y ya vayamos a tener acceso a él. No, no es así para nada. Dependiendo de la comunidad autónoma donde vivamos, puede ser que sí o puede ser que no. De hecho, es un derecho de acceso que tenemos todos. La enfermedad de Duchenne es un deterioro en el que en meses se pueden ver muchos cambios en el niño, y el hecho de empezar a tomar un determinado fármaco que está aprobado por la Agencia Europea del Medicamento y ha demostrado que puede parar la enfermedad (no sabemos cuánto, pero durante un tiempo de momento), el hecho de que se esté denegando a un niño ese fármaco, la verdad es que atenta contra el principio de igualdad, por supuesto.

**Esta enfermedad genera múltiples costes: sanitarios, educativos, logísticos, emocionales. ¿Cómo se enfrentan estos desafíos desde las familias y desde el sistema sanitario? ¿Qué apoyos consideran fundamentales?**

**RG:** Desde el sistema sanitario intentamos dar respuesta a estos desafíos a través de unidades multidisciplinares que integran neurología, neumología, cardiología, rehabilitación, traumatología, nutrición y endocrinología, y apoyo psicológico. La coordinación es fundamental para reducir la carga de múltiples citas y pruebas. Tam-

bién debemos trabajar en red con atención primaria, con los recursos locales y con el colegio.

El tratamiento farmacológico es solo una pieza más del puzzle: igual de importante son la fisioterapia, el acceso a productos de apoyo (ayudas técnicas, ortesis, silla de ruedas) y adaptación del hogar, la atención domiciliaria y el apoyo psicosocial del paciente y la familia.

Comparto la percepción de que, en ocasiones, los recursos públicos no alcanzan a cubrir plenamente las necesidades de apoyo de las familias ni a garantizar siempre el seguimiento más óptimo de los pacientes.

**¿Qué importancia tiene visibilizar no solo la enfermedad, sino la carga global que conlleva vivir con Duchenne, especialmente para lograr más comprensión, empatía y políticas públicas sostenibles?**

**SA:** La visibilización de Duchenne es fundamental para nosotros, es imprescindible. Una persona que nace con Duchenne está viendo desde el principio cómo va perdiendo capacidades y adquiriendo limitaciones, y cómo el paciente adulto puede conocer la gravedad extrema de su situación y cómo se van deteriorando el corazón y el pulmón, lo que pone en riesgo su vida. Muy poca gente conoce que esto sucede con Duchenne, es decir, la baja esperanza de vida y el sufrimiento de los tratamientos. Esto está ligado a otro tipo de

### Las líneas más prometedoras hoy en día son las terapias génicas y moleculares que buscan restaurar o sustituir la distrofina, como la terapia génica sistémica o el *exon skipping*

enfermedades que se conocen muy bien y que, en el momento en que se expresan o se habla de ellas, la sociedad las conoce, se sensibiliza enseguida y desarrolla empatía, cosa que a nosotros nos cuesta porque no se conoce. En el momento en que se dé mucha más visibilidad y llegue a toda la sociedad, quizás ese sea el empuje que necesitamos para que las Administraciones Públicas se conciencien y empiecen a ayudar de verdad a las enfermedades raras, a Duchenne en este caso proporcionando lo que he comentado antes: ayudas públicas e inversión en investigación.

#### Mirando al futuro:

#### Doctora, ¿cuáles son las líneas más prometedoras en investigación y atención clínica?

.....  
**RG:** En investigación, las líneas más prometedoras hoy en día son las terapias génicas y moleculares que buscan restaurar o sustituir la distrofina, como la terapia génica sistémica o las terapias de *exon skipping* de nueva generación. Además, hay un gran interés en explorar la posibilidad de terapias combinadas, es decir, tratar a los pacientes de forma dual, actuando no solo sobre el defecto genético sino también a nivel local del músculo, reduciendo la inflamación y fibrosis y potenciando la regeneración del músculo dañado. Otro aspecto clave es el desarrollo de biomarcadores y de herramientas de evaluación más sensibles, incluyendo recursos digitales, que nos permitan medir de forma obje-



tiva la eficacia de los tratamientos. Esto es esencial para garantizar que los beneficios que vemos en los ensayos clínicos se traducen realmente en una mejoría de los pacientes en la vida real.

En atención clínica, la tendencia es hacia unidades multidisciplinarias cada vez más coordinadas, y unidades de transición a adultos que aseguren un seguimiento adecuado y mejoren la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

#### Presidenta, ¿qué esperanzas y demandas urgentes tienen hoy las familias y las asociaciones?

.....  
**SA:** Pues la verdad es que, aunque nos hemos acostumbrado a vivir el día a día, sí que vemos el futuro con mucha esperanza,

porque conocemos cómo ha ido evolucionando Duchenne. Vemos a afectados adultos que nos cuentan cómo fueron sus inicios, cómo algunos ni siquiera han tomado corticoides. Por lo tanto, lo que tenemos claro es que estamos viviendo en una época en la que hay mucho optimismo y consideramos que la cura va a llegar, eso lo sabemos, el problema es cuándo. Soy presidenta de la asociación y represento a todas las familias, pero también tengo un hijo con Duchenne. El problema es que sé que va a llegar la cura, pero necesito que sea ya. Entonces, eso es lo que demandamos todas las familias: necesitamos saber que vamos a tener tratamientos que van a demostrar cierta eficacia y que van a ir retrasando la enfermedad, pero necesitamos una cura ya.



## ESTHER SABANDO RODRÍGUEZ

Directora de  
Relaciones Institucionales y Defensa  
del Paciente Duchenne Parent  
Project España

# DUCHENNE Y BECKER: GARANTIZAR DERECHOS Y DIGNIDAD PARA LAS FAMILIAS

*Para quienes no están familiarizados, ¿podría explicarnos en qué consiste la distrofia muscular de Duchenne y cómo afecta la vida de quienes la padecen?*

**ES:** La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad genética, considerada minoritaria, es degenerativa y afecta principalmente a los niños varones desde edades muy tempranas. Se caracteriza por la ausencia de una proteína, de la distrofina, esencial para el correcto funcionamiento de los músculos; esto provoca una debilidad muscular progresiva que impacta gravemente en la movilidad de los chicos y jóvenes que la padecen y más tarde, al ser degenerativa, más tarde también afecta seriamente la función respiratoria y cardíaca. No tiene cura y su esperanza de vida es limitada.

Desde la asociación, también acompañamos a las familias y a las personas con distrofia muscular de Becker, que es un trastorno genético similar, pero de forma más leve. Estas enfermedades impactan no solo en la salud, sino en todos los aspectos de la vida diaria: en la educación, en la economía familiar, en la participación social y, por lo tanto, en la igualdad de oportunidades. Por eso siempre reclamamos a

la Administración que responda con equidad y proporcione los recursos necesarios para que estas personas puedan ejercer plenamente sus derechos.

*¿Qué le llevó a implicarse de forma activa en la defensa de los derechos de las personas con Duchenne y sus familias? ¿Cómo ha influido esta implicación en su vida personal y profesional?*

**ES:** Mi implicación viene ya desde hace más de 25 años, tras conocer la realidad a la que se enfrentan las personas con enfermedades raras. Vivimos en un Estado de Derecho y esto implica que los derechos deben ser efectivos para todas las personas, para todos los ciudadanos, es decir, para los que conviven con una enfermedad rara o minoritaria como Duchenne y Becker, también.

Me ha marcado profundamente, tanto en lo profesional como en lo personal. Siempre he entendido que este tipo de desigualdades se resuelven mediante políticas públicas y con la defensa activa de una ciudadanía organizada, que haga oír su voz; eso es lo que hacen las asociaciones de pacientes, y profesionalmente disfruto trabajar con ellas.

## Los determinantes sociales como el nivel socioeconómico y el lugar de residencia siguen marcando el acceso a terapias, apoyos y tratamientos, creando inequidades que no deberían existir

Y en lo personal, me ha transformado muchísimo. La vida se ve de una manera completamente diferente. Aprendo cada día de la gran fortaleza que tienen las familias, de su capacidad de lucha, de su humanidad y de su generosidad. La verdad es que es una responsabilidad enorme, pero para mí también es un gran privilegio y me reafirma constantemente la idea de que luchar por los derechos de estas familias también es una forma de cuidar lo que somos como sociedad.

### Desde su contacto directo con las familias, ¿cuáles son los principales retos sociales, educativos o laborales que enfrentan a diario?

**ES:** Estamos en contacto directo con las familias y somos plenamente conscientes de que estos retos son tremendos a todos los niveles: social, educativo y laboral. Además, son constantes y persisten a lo largo de toda la vida del paciente.

En lo social, principalmente, la falta de la accesibilidad real y la falta de recursos suficientes para darles apoyo ocasiona un gran aislamiento en las familias, con una enorme carga emocional y económica. A nivel educativo, principalmente nos encontramos las carencias en los centros escolares, sobre todo en la falta de personal de apoyo. Existen insuficientes adaptaciones, todavía tenemos centros sin

ascensor, donde tienen que ir las mamás a llevarlos en brazos. Hay un problema tremendo con el transporte escolar y también muchísimas dificultades para que puedan hacer una transición hacia la Educación Secundaria y mucho más difícil hacia la Universidad. En lo laboral las personas con Duchenne y Becker apenas tienen oportunidad de acceso al empleo; mientras que sus familias, especialmente las madres, se ven obligadas a renunciar a su desarrollo profesional para poder cuidar de sus hijos.

### ¿Qué desigualdades detectan en el acceso a recursos sanitarios, terapias o apoyos sociales? ¿Cree

### que los determinantes sociales son aún un tema pendiente en el abordaje de esta enfermedad?

**ES:** Los determinantes sociales, como el nivel socioeconómico y el lugar de residencia, siguen condicionando el acceso a terapias, apoyos y tratamientos, generando inequidades que no deberían existir en un Estado que se rige por el principio de igualdad.

En España persiste una situación claramente desigual en el acceso a fármacos aprobados por la EMA. Mientras en algunas comunidades autónomas los niños y jóvenes con Duchenne pueden acceder a estos tratamientos, en otras se les denie-



## Apostar por apoyos significa proteger a las familias de manera integral, no solo en su salud mental sino también prevenir agravamiento clínico y fortalecer cohesión social

ga el mismo medicamento, a pesar de encontrarse en condiciones clínicas idénticas. Esta inequidad no solo implica que nuestros pacientes no tengan los mismos derechos que otros niños españoles, sino que tampoco estén en igualdad con sus homólogos europeos. Cada mes sin tratamiento supone una pérdida irreversible de función y calidad de vida, generando un daño clínico y emocional totalmente intolerable.

Asimismo, muchas familias asumen costes muy elevados o se ven obligadas a renunciar a tratamientos de rehabilitación y fisioterapia esenciales, lo que agrava la desigualdad y el impacto de la enfermedad.

Dado que estos apoyos y recursos se gestionan a nivel autonómico, es imprescindible que las estrategias autonómicas de enfermedades raras garanticen no solo el acceso al tratamiento farmacológico, sino también un entorno inclusivo que promueva la autonomía y la calidad de vida en igualdad de condiciones. En un Estado que se rige por el principio de igualdad ante la ley, esta situación es totalmente inaceptable.

***En muchas ocasiones, la carga del cuidado recae casi por completo en las familias. ¿Qué apoyos considera imprescindibles para proteger su salud física, emocional y económica?***

**ES:** El cuidado de una persona, Duchenne o Becker es una tarea a

tiempo completo, es decir, los 365 días y las 24 horas de día; y esto lo asumen las familias en soledad y con una carga física, emocional y económica inmensa.

El único apoyo que, hoy en día tienen estas familias, es el reconocimiento de la discapacidad y de la dependencia. Pero en algunas comunidades se tarda más de 2 años en valorar a estas personas para reconocerle estos derechos, al igual que nos ocurre con la atención temprana, que se limita hasta los 6 años y en demasiadas ocasiones está tan cercano al diagnóstico que hace imposible que las familias puedan acceder a este apoyo, especialmente de fisioterapia y rehabilitación, y ese tratamiento que es esencial, pues tampoco se presta.

Creíamos que el Proyecto de Ley ELA daría cobertura en este sentido a nuestras familias, pero hemos visto que, en su redacción actual, deja fuera aspectos fundamentales para las enfermedades raras de alta dependencia, como Duchenne y Becker. Por eso hemos presentado alegaciones y exigimos al Gobierno que las atienda y dote a esta ley del presupuesto necesario, para que sea realmente útil y justa en la vida de las familias.

Ahora mismo estamos atravesando una situación claramente injusta. Valoramos que las ayudas destinadas por el Gobierno a personas con ELA son muy necesarias, pero nuestros jóvenes viven

exactamente las mismas condiciones de dependencia y necesidad, y, sin embargo, a ellos no les llega ningún tipo de apoyo, lo que evidencia la inequidad y la urgencia de incluirnos de manera efectiva en esta ley.

En cuanto a la salud mental por esta gran carga que tiene el cuidado de la enfermedad, pues tampoco se presta desde la Administración vemos que están las Administraciones muy preocupadas con la salud mental de la ciudadanía, pero para estas familias no hay ningún tipo de cuidado. Desde Duchenne Parent Project España ofrecemos apoyo psicológico. Solamente el año pasado hemos dado más de 1.300 atenciones y es porque somos muy conscientes de la importancia de apoyar a quienes cuidan y a quien son cuidados. Esto no debería ser un esfuerzo solo de las asociaciones de pacientes, en este caso de nuestra entidad. Esto debería estar garantizado por la Administración y si no financiado para que podamos mantener este apoyo. Apostar por estos apoyos significa proteger a las familias de una manera integral, no solamente en su salud mental sino también prevenir el agravamiento clínico y fortalecer la cohesión social.

Estoy completamente segura de que esto es una obligación del Estado y que se tienen que garantizar estos recursos para salvaguardar la dignidad de todos sus ciudadanos.

### Avanzar hacia un entorno justo e inclusivo requiere una respuesta inmediata y sostenida, basada en voluntad política firme, coordinación parlamentaria y visión de largo plazo

*Desde Duchenne Parent Project España, ¿qué papel juegan en la humanización de la atención y el acompañamiento emocional? ¿Qué valor tienen las asociaciones de pacientes en este sentido?*

**ES:** Las asociaciones de pacientes somos una parte esencial del sistema sanitario y del tejido de protección social, porque, desgraciadamente, la Administración no llega. Por lo tanto, estamos ahí, donde no llega la Administración.

Nosotros trabajamos para que ninguna familia se sienta sola, para que se estén escuchados y acompañados, para informar, además de acompañarlos en este apoyo psicológico que mencionaba y también para apoyar la investigación, ya que por el momento no tenemos ningún tratamiento curativo.

Apostamos por la humanización de la atención, pero no solo por reconocer a la persona en todas sus dimensiones, construyendo entornos accesibles y verdaderamente centrados en sus necesidades reales, entendemos que humanizar también implica tratar a la persona con dignidad, y para esto hay que garantizarle todas sus prestaciones sociales y sanitarias, incluyendo el acceso a terapias y fármacos innovadores que puedan mejorar su calidad de vida y la verdad es que por cuestiones económicas se impide que tengan acceso a ellos. Esta



es una situación que vivimos día a día, las familias están angustiadas sabiendo que existen fármacos que pueden mejorar la calidad de vida de sus hijos, de sus familiares y que, por recortes económicos, no podemos acceder a ellos y esta vulneración de derechos lo que hace es que desgraciadamente las familias tengan que acudir a la vía jurídica para poder tener acceso a estos fármacos, lo que añade una carga tremenda, más emocional y económica en estos pacientes.

También desde las asociaciones de pacientes jugamos un papel importante a la hora de participar en el sistema sanitario e impulsar cambios estructurales que garanticen los derechos y que se res-

peten estos derechos, pues con humanidad y con justicia.

*¿Qué mensaje le gustaría trasladar a los responsables públicos para construir un entorno más justo, inclusivo y digno para las personas con enfermedades raras como Duchenne?*

**ES:** Sobre todo, trasladaría a los responsables públicos la necesidad de una voluntad política y de responsabilidad ética. Las enfermedades como Duchenne y Becker no pueden continuar relegadas ni tratadas como un asunto secundario. Es imprescindible legislar con perspectiva de equidad, invertir de manera sostenida en innovación terapéutica y garantizar un acceso real y efectivo a los fármacos aprobados, evitando que las decisiones administrativas condicionen la vida de los pacientes.

Garantizar esta atención integral implica reconocer a las familias como sujetos de derecho y no meramente como beneficiarios de compasión. Avanzar hacia un entorno justo e inclusivo requiere una respuesta inmediata y sostenida, basada en una voluntad política firme, en la coordinación entre todos los grupos parlamentarios y en una visión de largo plazo. Es fundamental recordar que los tiempos administrativos y legislativos no coinciden con los tiempos vitales de las familias: los pacientes con Duchenne y Becker no pueden permitirse perder más tiempo.



## MARÍA JESÚS DELGADO GARCÍA

Asociación Española de Angioedema Hereditario



## JUAN CARLOS VALERA

Asociación Española de Angioedema Hereditario

### HISTORIAS QUE CUENTAN

*¿Cómo ha sido vuestra experiencia con el angioedema hereditario y qué impacto ha tenido la enfermedad en aspectos de vuestra vida cotidiana más allá de la salud, como el trabajo, la educación o las relaciones personales?*

**MJ:** Mi historia parte de mi abuelo que fallece por un edema de glotis que desconocía que lo tenía; a mi madre le descubren, de forma fortuita en el año 81, que también tenía edema de glotis, le empiezan a hacer una transfusión de sangre y se salva y a partir de ahí la le empiezan a hacer estudios, la llevaron al Hospital Ramón y Cajal donde llegan a su diagnóstico de angioedema hereditario. Posteriormente de los tres hermanos que somos, soy yo la que está afectada. Afortunadamente, yo no presento muchos ataques. Sí que es verdad que, a medida que voy cumpliendo años, presento más ataques.

Quiero contaros que tengo también dos hijos y uno de ellos sí que tiene angioedema y el otro no lo tiene; la chica no lo tiene, el chico, sí. Me siento un poco mal de que tenga también la enfermedad, no es sentirse culpable porque es absurdo, pero te preocupa, ya no por ti, sino por tu hijo. En mi vida cotidiana, actualmen-

te estoy muy bien porque me estoy medicando para evitar los ataques.

**JCV:** En mi caso sí que ha tenido una influencia bastante fuerte a nivel personal. Yo, como María Jesús, también lo heredé de mi madre, de la familia de mi madre, y lo he vivido durante toda mi vida porque mi madre lo tenía, mi tía lo tenía; nosotros somos tres hermanos y los tres lo tenemos. De mis dos hijos, uno sí lo tiene (el mayor) y el pequeño se ha librado.

Personalmente sí que me ha afectado. Yo estaba en el ejército, soy músico militar, o era músico militar. Me diagnosticaron la enfermedad hace pocos años, siete, y a raíz de este diagnóstico he tenido que dejar de trabajar como músico del ejército español. Indudablemente, esto supuso un cambio radical en mi vida.

Esta enfermedad tiene mucha influencia y conocemos muchos casos en los que condiciona a qué te dediques. En mi caso, yo era por oposición músico militar y he tenido la suerte de poder continuar con otros trabajos, ejerciendo otras actividades. Pero hay personas que, desde luego, no pueden continuar con su profesión porque esta enfermedad les afecta. Depende mucho de a qué te dediques exactamente.

### Afortunadamente, el bienestar nos lo dan los medicamentos y las nuevas investigaciones, junto a una atención sanitaria cercana e implicada que nos transmite confianza y tranquilidad

**¿Qué elementos contribuyen más al bienestar en el día a día con una enfermedad rara como el angioedema hereditario? ¿El sistema sanitario tiene en cuenta estas necesidades específicas?**

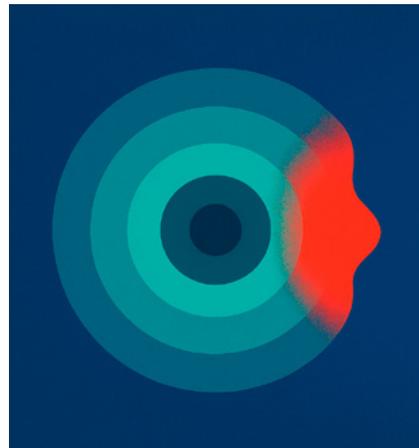
**MJ:** Entre los elementos que contribuyen al bienestar, el primero es conocer que tienes esta enfermedad, porque si no, estás perdido. Afortunadamente, en el día a día, el bienestar nos lo dan los medicamentos, las nuevas investigaciones... todo eso nos genera mucho más bienestar. Que tú puedas disponer de tu medicamento de rescate en tu casa, que te puedas pinchar cuando lo necesites, te da mucha tranquilidad y te permite poder hacer planes sin tantos problemas como pasaba antes.

En nuestro caso, somos los dos de Madrid, no tenemos ninguna queja con la atención sanitaria de la Seguridad Social, en concreto con el Hospital La Paz y la doctora Caballero, quien es una persona maravillosa, involucrada al cien por cien y siempre preocupada por sus pacientes y por dar a conocer la enfermedad. Ella se preocupa porque todos, en todas las áreas, conozcan esta enfermedad.

**JCV:** En España, las competencias sanitarias las tienen las comunidades autónomas y esto influye indudablemente en todo.

Como dice María Jesús, en nuestro caso los dos somos de Madrid y estamos muy bien. Tenemos una medica-

ción a demanda, dos tipos de medicación: una que es profilaxis a largo plazo (hay personas que toman este tratamiento y se ponen las inyecciones de manera constante para evitar los episodios, porque tienen muchísimos y es muy difícil convivir con ellos) y otra que llamamos medicación de rescate. Esta última se utiliza cuando, en un momento dado, tienes un edema facial, de glotis o algo que puede ser más peligroso. Se administra vía subcutánea, te la puedes poner tú mismo, y te da cierta tranquilidad porque sabes que el episodio no va a ir a más.



Pero esto cambia mucho dependiendo de en qué comunidad autónoma estés. En la asociación, esta es una de las luchas que tenemos: cuando hacemos entrevistas o reuniones de la asamblea, a las que acude gente de toda España, vemos que es muy diferente dependiendo de en qué comunidad vivas.

La tranquilidad que tenemos nosotros hay personas en otras comunidades autónomas que no la tienen.

De hecho, hay personas que van con su diagnóstico a su médico o a su hospital de referencia más cercano, sabiendo perfectamente qué medicación tienen que ponerles, y se niegan a administrársela en ese momento porque prefieren esperar a ver qué tal evolucionan. ¿Por qué? Porque es una medicación muy cara y, dependiendo del hospital, de la comunidad, de las órdenes, de los protocolos o del médico que te atiende, o actúan rápidamente y te ponen la medicación sin problemas, o no lo hacen y esperan un poquito a ver cómo evoluciona.

Nuestros doctores, en este caso la doctora Caballero, una de las cosas principales que nos suele decir es que no esperemos. Hay muchos pacientes que, cuando tienen un episodio que se puede considerar leve, que no afecta a las vías respiratorias (un edema en un brazo, una mano o una pierna), piensan: "Como esto tampoco me afecta de manera funcional ni se considera muy peligroso, no me voy a poner la medicación", porque también tienes la carga moral de saber que esa medicación es muy cara.

**MJ:** Y, uniéndome a lo que afirma Juan Carlos, nosotros hemos tenido compañeros de otras comunidades autónomas que te dicen: "No, no, si es que solo tengo un medicamento de rescate". Entonces, si se les hincha el brazo, asumen que tienen que esperar el tiempo que sea hasta que baje la hinchazón, porque no quieren gastar esa bala, ese cartucho, por si les viene algo

## Nuestra principal función es dar a conocer esta enfermedad, que afecta a una de cada 50.000 personas, y evitar retrasos en el diagnóstico, facilitando una información adecuada

más urgente. En este sentido, unido también a lo que estaba diciendo Juan Carlos, no todo el mundo tenemos la misma suerte.

**JCV:** Es muy diferente y es una de las prioridades que tenemos como asociación: que estas cosas no ocurran y no exista tanta diferencia en el acceso a la medicación dependiendo solamente de dónde vivas. La verdad es que es bastante preocupante.

**¿Qué papel tiene la Asociación Española de Angioedema Hereditario en este proceso? ¿Tiene importancia sentirse parte de una comunidad?**

**JCV:** Pues sí que es importante. Lo que pasa es que eres consciente de lo importante que es cuando estás metido de lleno en ella, cuando estás trabajando dentro de la asociación, dando a conocer no solamente qué es la enfermedad, sino también qué medicaciones existen, cómo son los episodios, por qué se contrae la enfermedad... en fin, todo lo que conlleva dar el mayor conocimiento posible sobre el angioedema hereditario.

Otro aspecto importante es ofrecer información. Hay personas que se ponen en contacto con la asociación porque van a viajar, por ejemplo, a Vietnam y no saben si allí podrán acceder a un hospital de referencia que esté informado de lo que es el angioedema hereditario. La asociación tiene información o se preocupa de recabarla en ese sentido.

Nuestra principal función es dar a conocer esta enfermedad, que es una enfermedad rara por el número de personas que la padecen. Como sabéis, afecta aproximadamente a 1 de cada 50.000 personas, un porcentaje muy bajo.

El angioedema hereditario es una enfermedad que es fácil de diagnosticar; no es necesario hacerte millones de pruebas para saber si la tienes: basta con una simple analítica. Hay personas que han esperado un montón de años hasta que se les ha dado el diagnóstico; les han confundido, les han hecho pruebas de todo tipo (con alergias, incluso a alguno lo han operado porque pensaban que, al tener un episodio abdominal, podía ser apendicitis, etc.).

La función de la asociación es que estas cosas no pasen. Si tienes una serie de episodios y la medicación que se suele usar para las alergias no hace absolutamente nada, no es una alergia: se debe hacer una analítica para ver si puede ser angioedema hereditario. ¿Qué problema hay? Que muchas personas, entre ellas profesionales, no saben nada de esta enfermedad. Pero en hospitales y centros médicos deberían tener la suficiente información y, si no es alergia, pensar en que puede tratarse de un angioedema hereditario. Hay que hacer una simple analítica para ver los niveles de C1 inhibidor y, si son bajos, es porque tienes angioedema hereditario. Esta es la función de la asociación.

**MJ:** Yo veo la asociación como un faro de guía. La lucha de la asociación nos ha permitido llegar hasta donde estamos y tener lo que tenemos gracias a la visibilidad que se le ha dado al angioedema desde tiempos atrás hasta ahora. Nos sentimos muy afortunados simplemente con que se entienda lo que nos está pasando; sentirnos acompañados, arropados... es vital. La asociación, en ese sentido, está haciendo un trabajo muy bueno.

Hay que reconocer todo el trabajo de la asociación y, en este caso, de la Junta Directiva, de sus vocales, etc. Además, es una asociación muy bien organizada: llega a todas las partes de España y, sobre todo, hace presión con los médicos y con la administración sanitaria en distintas comunidades autónomas.

**¿Cómo surgió la iniciativa "Historias que cuentan" y qué objetivo persigue desde la Asociación Española de Angioedema Hereditario? ¿Qué tipo de realidades se recogen en estas historias y qué reflejan sobre el impacto del angioedema hereditario en la vida cotidiana de las personas?**

**JCV:** La principal función de la asociación es la difusión de la enfermedad, que la información llegue a todos los rincones de España y, más allá, si es posible. Todos los años, cuando llega el Día Mundial del Angioedema Hereditario, se organizan diferentes eventos para darle visibilidad. "Historias que cuentan" es una actividad muy bonita (a mí me

### Historias que cuentan es una actividad muy bonita, fácil de leer y entender, con vivencias de diferentes personas en distintas comunidades y puntos de vista

ha encantado, la verdad) que surgió cuando, en su día, nos reunimos con la farmacéutica CSL-Behring, que fomentó esta iniciativa porque quería hacer algo diferente. Se pensó en una actividad tipo cuento, en la que se fueron aportando ideas y, la verdad, me gusta porque es muy fácil de leer y muy fácil de entender. Ves historias de diferentes personas en distintas comunidades y con distintos puntos de vista de cómo les afecta la enfermedad.

Son 116 pacientes los que han hecho la encuesta, aunque las historias son menos. Algunas son muy interesantes. Por ejemplo, se muestra que existe un porcentaje muy alto de pacientes que han tardado en tener su diagnóstico: 5 años. ¡Cinco años con la angustia de no saber lo que tienes! ¡Cinco años de pruebas hasta que se te diagnostica!, cuando, insisto, es una simple analítica. En estas historias se muestra cómo a cada persona le afecta de una forma diferente.

Hay que distinguir entre hombres y mujeres, a nivel físico, porque a ellas todo lo relacionado con el cambio hormonal les afecta muchísimo y tienen más episodios que los hombres. Pero a nivel mental, no se lo quieres transmitir a tu hijo y, aunque sabes que no es culpa tuya, es una gran carga. Las historias de las encuestas transmiten muy bien toda esta carga: a nivel mental, a nivel de trabajo, a nivel de compañeros, de sentirte apoyado, de saber que tienes ahí gente que sabe lo que es.

Si hablamos del impacto en las relaciones personales, un 26,72 % afirma que les supone un impacto moderado; un 38 %, un impacto ligero; pero tienes un 94 % de encuestados que considera que la enfermedad tiene un gran impacto en el ocio. ¿Por qué? Pues porque la enfermedad condiciona mucho. Si, por ejemplo, vas a hacer un deporte, sabes que si tienes un golpe hay muchas posibilidades de tener un episodio de angioedema y es posible que pienses que mejor no hacerlo. Esto provoca un malestar: "¿Por qué no puedo practicar este deporte que me gusta?"

Las historias son un fiel reflejo de las vivencias que tenemos los pacientes.

#### **Compartir estas vivencias ¿contribuye al bienestar de quienes conviven con una enfermedad rara y a la sensibilización de la sociedad?**

**MJ:** Por supuesto, todo lo que sea conocer, todo lo que sea que tú no tengas que explicar qué te pasa, todo lo que sea abrirte al mundo y que se conozca qué te ocurre y que no eres un bicho raro porque se te hinche la cara o una mano, es importante. El conocimiento de la enfermedad te normaliza y ayuda a que los médicos que nos atienden nos faciliten todo el proceso. Es muy importante el papel de la asociación y el papel de las farmacéuticas para darnos voz.

#### **¿Qué papel tienen los determinantes sociales en las histo-**

#### **rias recogidas? ¿Se visibilizan desigualdades concretas que atraviesan la experiencia con la enfermedad?**

**JCV:** En el angiodema hereditario influyen muchas cosas, el país en el que estás, la comunidad autónoma, etc. Si tienes un especialista o un hospital de referencia cerca, bien; pero hay pacientes que, para hacerse una simple prueba rutinaria, tienen que hacer un montón de kilómetros porque tienen el hospital de referencia muy lejos. Esto ocurre, y ocurre en España.

El nivel económico influye también. Si económicamente no tienes ningún problema y necesitas el dinero para el tratamiento, pues lo gastas; si necesitas ir 25 veces al hospital, no hay problema porque no tienes dependencia económica. Pero no siempre es así.

En muchos casos, te sientes incomprendido porque es una enfermedad invisible. Aparentemente no tenemos ninguna enfermedad, somos personas sanas, y cuando dices, por ejemplo, en tu trabajo que tienes angioedema hereditario, que es una enfermedad muy poco conocida, a lo mejor piensan que te lo estás inventando. Igual has padecido un episodio interno, un cólico y te estás retorciendo de dolor, pero no se ve. A veces tienes la sensación de que tienes que demostrar que estás enfermo y piensas que es mejor sufrir un episodio facial, que se te ponga la cara como un

## Debemos seguir luchando, seguir unidos para conseguir que quienes tengan esta enfermedad tengan mejor calidad de vida, accedan a los medicamentos y no se pierda lo conseguido

monstruo, para que se visualice la enfermedad.

**MJ:** Pero si se te inflama la cara, tampoco saldrías, porque te da vergüenza salir a la calle así. Entonces, es como una pescadilla que se muerde la cola. Yo he tenido ataques de hinchazón en los ojos o los labios y, evidentemente, es más visible. Pero, en este caso, evitas todo lo relacionado con salir a la calle, con relacionarte, con viajar, etc.

**JCV:** Esta enfermedad condiciona mucho a nivel social. Yo, si tuviera que salir a la calle con un edema facial, lo haría porque he llegado al punto en que no oculto mi enfermedad, pero nos encontramos con casos donde esto ocurre. En la asociación nos encontramos con pacientes que viven condicionados, con personas que se levantan pensando en la enfermedad y se acuestan pensando en la enfermedad. Vemos personas muy condicionadas, aunque es verdad que hay otras que, si tienen un episodio, se ponen su inyección y continúan su vida.

A cada persona le afecta de una manera distinta, aunque tengan los mismos síntomas y episodios. Es una enfermedad impredecible: siempre que me voy de vacaciones me llevo mi medicación, pero hay veces que vuelvo sin haberla usado y otras veces me la tengo que poner todos los días. Nunca sabes cómo te va a afectar. Esto te condiciona muchísimo: a dónde vas a viajar, dónde quieres hacer cosas,

el trabajo que tienes, etc. Hay personas que tratan de ocultarlo por miedo, por ejemplo, a poder perder su trabajo.

**¿Qué aprendizajes les ha dejado este proyecto como asociación? ¿Qué mensaje les gustaría trasladar a otros colectivos, profesionales o decisores públicos?**

.....

**MJ:** Que la lucha continúa. Esto es insistir, persistir, continuar y seguir: seguir dando la lata y que te sigan conociendo; aprovechar todos los recursos que tengas a tu alcance. En este caso, quiero agradecer la oportunidad que nos habéis dado con esta entrevista, otra ventana más para abrirnos al mundo.

La asociación tiene que seguir trabajando, continuar, seguir peleando con las farmacéuticas, con los médicos, etc., para que se siga dando importancia y se siga conociendo. Debemos estar unidos con otros colectivos, porque nos facilitará hacer ruido y darnos a conocer. Hay que estar trabajando por un lado y pensando qué se va a hacer para el año que viene. Aunque parezca que está todo hecho, no es verdad. Tenemos que seguir dando a conocer el angioedema.

**JCV:** Pues mira, en relación con lo que está diciendo ahora María Jesús, yo a lo mejor estoy equivocado, pero tengo la sensación de que, antes de colaborar y de estar dentro de la Junta Directiva, como mi familia tenía la enfermedad, estaba

informado y siempre he colaborado en todo lo que he podido.

Ahora nos encontramos en un momento en el que hay que hacer relevo. Llevamos muchísimos años luchando, muchísimos años en los que se han conseguido infinidad de cosas. Gracias a ese esfuerzo y a ese trabajo, nosotros estamos en la situación en la que estamos. Actualmente, estamos en un momento de cambio: en la asociación hay que hacer relevo de los cargos. Son personas muy bien informadas porque llevan años estando siempre ahí, al pie del cañón.

Me preocupa que la gente más joven, que ya tiene acceso a la medicación y puede (entre comillas) olvidarse un poco de lo que es el angioedema hereditario o de la lucha por dar a conocer esta enfermedad porque hay otros que lo hacen por él, se despreocupe. Tengo miedo de que llegue un momento en que todo lo que se ha conseguido se pueda perder, porque esto es como todo: si hay un cambio de rumbo, un cambio político y se suprime la financiación de la medicación, tendremos un problema.

Debemos seguir luchando, seguir unidos para conseguir no solamente que la gente que tenga esta enfermedad tenga mejor calidad de vida, acceda a los medicamentos y pueda disponer siempre de sus tratamientos. Es importante seguir luchando para no perder lo que ya se ha conseguido.

---

**INNOVACIÓN SOCIAL  
Y PARTICIPACIÓN  
CIUDADANA: PILARES  
DE LA SALUD PARA  
CASTILLA-LA MANCHA**

---

**MARÍA TERESA  
MARÍN RUBIO**

*Directora General de  
Humanización y Atención  
Sociosanitaria de la Consejería de  
Sanidad de Castilla-La Mancha*



*Castilla-La Mancha ha apostado decididamente por la humanización en la atención sanitaria. ¿Podría contarnos cuáles son las principales líneas estratégicas del Plan de Humanización en la comunidad y cómo se integran en la atención a pacientes con enfermedades raras?*

**MTM:** El Plan de Humanización de la asistencia sanitaria de Castilla-La Mancha se aprobó en el año 2022, con horizonte 2025. Nos encontramos en un momento de plena implantación.

Yo diría, en primer lugar, que uno de los aspectos más importantes de este plan es la metodología

que hemos utilizado para elaborarlo y que seguimos utilizando en su implantación. Se trata de una metodología muy participativa, basada en la inteligencia colectiva, con espacios de cocreación y grupos de trabajo multidisciplinares muy activos e implicación de la sociedad. De esta manera, desde su propio origen, el plan es algo muy vivo y participativo.

Los vectores estratégicos de este plan serían, en primer lugar, la participación. En segundo lugar, el enfoque de todas las medidas hacia el cuidado de los y las profesionales, así como una especial atención a los espacios físicos y confort.

Con este plan queremos superar el trabajo que veníamos desarrollando desde antes de 2015 en materia de humanización, centrado sobre todo en los detalles del cuidado: el “plan de los pequeños detalles”, el “Plan Dignifica”. Queremos ir más allá de esas medidas locales y puntuales, y orientar nuestro enfoque hacia un cambio profundo en la cultura de la organización. El plan entiende la humanización como un proceso, un proceso en el que se despliegan una serie de valores que deben respaldar, una atención sanitaria más centrada en la persona, en sus familiares y cuidadores, y también en los profesionales.

La idea de que la humanización es un proceso, y no simplemente un conjunto de medidas que modifican aspectos puntuales de la asistencia nos lleva a incluir como estratégico ese cambio cultural dentro de la organización. La estructura y cultura de Humanización es otro de sus vectores de desarrollo.

Y por último, y cerrando todos estos vectores de desarrollo del plan de humanización, está la atención integral centrada en la persona. Es cierto que este concepto puede parecer ya algo desgastado, pero sigue siendo útil, especialmente cuando hablamos, como vamos a hacer hoy, del reto de la atención a personas con una enfermedad rara o poco frecuente. En estos casos, quizá la dificultad más importante o, mejor dicho, el principal desafío, sea precisamente representar el paradigma de lo que debe ser la atención centrada en la persona. Si pensamos en una persona con una enfermedad rara, veremos que concentra todos esos elementos que luego pueden desarrollarse también en otras patologías, pero que en el caso de las enfermedades

raras o poco frecuentes aparecen de manera más grave, más intensa.

**Los determinantes sociales son un eje clave en la salud y el bienestar. ¿Qué papel juegan en los planes y políticas de humanización de Castilla-La Mancha?**

**MTM:** Si hablamos del Plan de Humanización como un cambio cultural, como una verdadera cultura de la humanización, en esa visión estratégica y transversal que debe impregnar a toda la organización, los determinantes sociales tienen un papel fundamental.

**La humanización en salud exige atender los determinantes sociales, combatir desigualdades y reforzar la equidad para garantizar bienestar y justicia social en toda la población**

Desde el año 2015, en Castilla-La Mancha venimos insistiendo en la necesidad de un cambio de modelo. Un cambio que desplace el foco desde la atención sanitaria entendida exclusivamente como respuesta a los problemas de salud, hacia un concepto más amplio: la atención a la salud, incluso antes de que esos problemas aparezcan. Si sustituimos el concepto de “sanidad” por el de “salud”, no queda más remedio que hablar de determinantes sociales.

Hablamos, por tanto, de desigualdades, de desarrollo sostenible,

de los entornos que nos rodean, de todo aquello que influye, y que es causa y consecuencia, de lo que después se manifiesta como un problema de salud o como un enfoque poco adecuado del bienestar de las personas.

Los determinantes sociales adquieren una relevancia especial en aquellos grupos de población más vulnerables. Podemos hablar de personas con bajos ingresos, pero también de personas con trastornos mentales, de pacientes crónicos, o de colectivos afectados por la despoblación. En una comunidad como Castilla-La Mancha, el envejecimiento poblacional ya no es el único reto; se suma la enorme dispersión geográfica, que implica que muchas personas de edad muy avanzada vivan en localidades o en entornos muy aislados, lo que añade una gran dificultad tanto para atender sus problemas de salud como para abordar su contexto vital.

Esos determinantes sociales hacen que muchas personas accedan a los recursos sanitarios en condiciones de desigualdad. Y, una vez más, esto tiene una especial importancia en colectivos como el de las personas que padecen una enfermedad rara o poco frecuente.

Por lo tanto, en nuestro enfoque de humanización y en nuestro modelo de atención a la salud de la población de Castilla-La Mancha, los determinantes sociales son fundamentales. El sistema sanitario y la atención que prestamos se ven afectados por estos determinantes, pero también pueden convertirse, si no actuamos con la debida sensibilidad, en origen de nuevas desigualdades o barreras para determinados colectivos.

Es decir, si la asistencia que ofrecemos no presta especial atención a la equidad, a la justicia social y a los derechos humanos, corremos el riesgo de generar más inequidad con nuestras propias intervenciones.

La vida humana es holística, resultado de muchas circunstancias distintas, y evoluciona a lo largo del ciclo vital. Nosotros debemos acompañar a las personas durante todo ese proceso. Si no tenemos en cuenta el medio ambiente, natural, animal, económico y social, y cómo nuestras intervenciones en salud lo afectan, difícilmente podremos construir ese enfoque innovador, integral, transversal y longitudinal que queremos aplicar para cuidar la salud de la ciudadanía.

Además, es fundamental que esa atención se preste en el entorno en el que vive el ciudadano. Esto implica reforzar la atención primaria, impulsar la estrategia de salud comunitaria, que ya está en marcha en Castilla-La Mancha y tener presente nuestra estrategia de lucha contra la despoblación, en la que fuimos pioneros y que ha demostrado ser muy exitosa. Esta estrategia también debe formar parte del enfoque integral de salud.

*Una de las grandes barreras que enfrentan las personas con enfermedades poco frecuentes es la falta de equidad en el acceso a servicios y recursos. ¿Cómo se trabaja desde su Dirección General para reducir estas desigualdades y garantizar una atención más justa, inclusiva y centrada en la persona?*

**MTM:** Pasando de lo más general a lo más concreto, podemos aterrizar en un caso particular. Cuando hablamos de equidad, nos



referimos a un trato justo, a dar a cada cual lo que le corresponde. Esto implica reconocer y conocer las condiciones, características y necesidades específicas de cada persona. Solo así podemos evitar situaciones de discriminación.

¿Cómo trabajar, entonces, desde ese enfoque? Como decíamos antes, las enfermedades raras representan quizá el paradigma de la necesidad de una atención más humanizada, porque estamos hablando de equidad y justicia, pero teniendo en cuenta las necesidades concretas de este colectivo.

En primer lugar, hablamos de participación y colaboración con la iniciativa social. En Castilla-La Mancha, el Plan de Humanización se desarrolla en estrecha colaboración con el tejido asociativo vinculado a las enfer-

medades raras. Este movimiento asociativo tiene unas características particulares: debido a la baja prevalencia de estas enfermedades, las asociaciones están formadas por un número reducido de personas, lo que les resta peso y visibilidad.

Por ello, estas asociaciones necesitan trabajar desde un modelo de colaboración, formando alianzas que les permitan ser interlocutores válidos ante la administración y defender de manera más amplia las necesidades y demandas del colectivo. En Castilla-La Mancha llevamos años trabajando junto a estas asociaciones, generando alianzas, elaborando guías, estableciendo criterios para convocatorias de ayudas y subvenciones, ofreciendo formación y desarrollando iniciativas como la Escuela de Salud y Cuidados.

Todo esto lo hacemos de manera directa desde nuestra Oficina de Atención a Enfermedades Raras, que realiza tanto el acompañamiento y asesoramiento puntual a las familias como una labor de seguimiento, colaboración y coordinación con la iniciativa social. Esta oficina ofrece un apoyo específico, que resulta imprescindible en un ámbito como este, donde la participación social es más reducida debido al bajo número de personas afectadas.

En cuanto a los y las profesionales, sabemos que necesitan formación e información actualizada y fácilmente accesible. Es fundamental que puedan establecer contacto ágil con especialistas. En muchos casos, algunos facultativos, tanto en atención primaria como hospitalaria, nunca han atendido a un paciente con una enfermedad rara concreta, debido a su bajísima incidencia. Puede haber un único paciente en toda Castilla-La Mancha con una determinada patología.

Nuestros profesionales deben tener acceso a la información y a herramientas que les permitan contactar con unidades de experiencia o con los CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia) que sí disponen del conocimiento específico. En este sentido, Castilla-La Mancha participa en el programa UNICAS, con dos hospitales ya integrados. Este programa facilita la interconsulta entre centros y permite que la información circule entre profesionales, evitando que siempre tenga que desplazarse el paciente, salvo que sea estrictamente necesario.

Uno de los principales problemas que denuncian los pacientes es que tienen que explicar una y otra vez su situación y enfrentarse al desconocimiento de los profesionales

que los atienden en cada consulta. Evitar esto es uno de nuestros compromisos y está alineado con nuestra línea de trabajo centrada en el cuidado y la formación de los y las profesionales.

**La atención integral y centrada en la persona exige acompañamiento cercano, formación profesional, colaboración asociativa y espacios adecuados**

También trabajamos en la mejora de los espacios. Ya hemos habilitado en muchos de nuestros hospitales espacios específicos para consultas multidisciplinares dirigidas a personas con enfermedades raras. Este año, además, hemos impartido un curso intensivo de formación para enfermeras gestoras de casos, una figura clave para acompañar a la persona y su familia en su tránsito por el sistema sanitario.

Cuidamos tanto el espacio físico como el espacio organizativo: el diseño de protocolos de derivación, la ordenación de citas, la coordinación entre profesionales... Todo ello forma parte de un espacio de atención que debe estar bien estructurado para facilitar la experiencia del paciente. La enfermera gestora de casos es esencial en este modelo, y por eso hemos intensificado su formación y acreditación.

Por último, en relación con la atención integral y centrada en la

persona, desde la Oficina de Enfermedades Raras acompañamos de forma directa a las personas afectadas y sus familias. Estamos presentes en momentos clave como el diagnóstico, el agravamiento de la enfermedad, las crisis o los cuidados paliativos. Lo hacemos en colaboración con el movimiento asociativo, cuando existe, y también desde un enfoque profesional, ofreciendo apoyo psicológico desde la propia Oficina, que depende de la Dirección General de Humanización.

Trabajamos para que este acompañamiento sea cercano, oportuno y respetuoso, contribuyendo a una atención verdaderamente humanizada que tenga en cuenta las particularidades de cada persona, cada patología y cada contexto familiar.

*El bienestar emocional y el apoyo psicosocial son esenciales para las personas con enfermedades raras y sus familias. ¿Qué recursos contempla el sistema castellano-manchego para reforzar estos aspectos dentro de una atención humanizada?*

**MTM:** Nosotros creemos que, además de contar con psicólogos y profesionales específicamente formados, lo fundamental es impulsar un cambio cultural que implique a toda la organización. Estamos trabajando en la sensibilización en torno a estas patologías, no solo en el ámbito sanitario, sino también en otros entornos clave.

Un ejemplo claro es el ámbito educativo. Muchas de estas enfermedades se diagnostican en la infancia, por lo que es fundamental que el sistema educativo esté preparado para atender, integrar y cuidar a estos niños y niñas en su

entorno. Por ello, hemos llevado a cabo varios cursos de formación dirigidos a profesionales de la educación, con el objetivo de fomentar una mayor integración y comprensión.

Una de nuestras líneas estratégicas fundamentales es la formación y sensibilización de todos los profesionales, no solo los sanitarios. También desarrollamos numerosas campañas dirigidas a la ciudadanía en general, para fomentar una mayor conciencia social sobre las enfermedades raras.

Además, estamos trabajando en colaboración con el Instituto de Investigación de Castilla-La Mancha (IRICYs) para reforzar las líneas de investigación y promover la inversión en este campo. La investigación es siempre el futuro, y esto es especialmente relevante en el caso de las enfermedades raras.

La colaboración con las asociaciones de pacientes también resulta clave. No solo mejora la calidad de la atención, sino que permite un acompañamiento más cercano en momentos críticos. En muchos casos, es la propia persona afectada, o un familiar que ha vivido la enfermedad de cerca, quien está en mejor disposición de prestar apoyo emocional y psicológico a otras familias que atraviesan situaciones similares.

Este apoyo psicológico se presta en distintos niveles: desde el movimiento asociativo, en nuestras consultas hospitalarias y de atención primaria, y también de forma transversal en cualquier ámbito asistencial, a través de una formación continua en humanización de la asistencia.

Cuando hablamos de colectivos con necesidades especiales, como las personas con enfermedades poco frecuentes, enfermedades crónicas o trastornos mentales graves, es imprescindible reforzar la sensibilización y el acompañamiento. No se trata solo de atención médica, sino de ofrecer un apoyo integral a la persona y a su familia, entendiendo el impacto emocional y social que conlleva convivir con estas patologías.

*En el marco del modelo de atención centrado en la persona, ¿cómo se está promoviendo la participación activa de pacientes, cuidadores y asociaciones de pacientes en el diseño de servicios y en la toma de decisiones sanitarias?*

**MTM:** Desde el inicio, estamos trabajando en un modelo muy participativo, que parte del propio diseño de los programas. Es decir, en todos

los planes y estrategias que hemos puesto en marcha recientemente, o que lo harán en breve, la participación es un eje fundamental.

Hablamos de la participación de la ciudadanía, de los pacientes, de los profesionales, de los directivos... En todos los niveles (macro, meso y micro), la implicación comienza ya en la fase de diseño. Esto no solo facilita la involucración, sino que permite construir políticas más ajustadas a las necesidades reales.

Pero la participación no se agota en el hecho de invitar a colaborar: requiere también de un *feedback* real y sistemático, una devolución transparente de los resultados obtenidos en cada proceso. Para ello, estamos utilizando herramientas tecnológicas y metodológicas que nos permiten mantener ese canal abierto de retroalimentación durante todo el proceso de planificación.



Este enfoque lo estamos aplicando, por ejemplo, en la Estrategia de Salud Comunitaria, en la que trabajamos desde hace tiempo, así como en otras actualmente en desarrollo, como la Estrategia de Daño Cerebral o la Estrategia de Enfermedades Raras, que verá la luz muy pronto.

Además, la participación es una de las líneas estratégicas más destacadas de nuestro Plan de Humanización, hasta el punto de haber generado un laboratorio de innovación específico sobre participación. Precisamente ayer presentamos públicamente este plan en Valdepeñas, bajo el nombre de Salud y Sociedad. Se trata de un programa absolutamente centrado en la participación social de la ciudadanía, entendiendo que la salud, como servicio público esencial, debe gestionarse también con una mirada democrática. Este plan busca que la ciudadanía participe de forma activa en la toma de decisiones, en la definición de prioridades y en la orientación de la inversión en salud. Salud y Sociedad ya está en marcha y está llamado a ser uno de los planes estrella, porque recoge numerosas medidas concretas. Entre ellas, destaca la necesidad de dimensionar qué tipo de entidades deben participar, cómo y en qué momentos. No se trata solo de abrir espacios de participación, sino de definir bien esos espacios según los niveles en los que se opera.

Por ejemplo, a nivel micro, hablamos de la consulta, de la escucha activa, del papel del paciente en la toma de decisiones clínicas, o de su formación como paciente experto, algo que impulsamos desde la Escuela de Salud y Cuidados.

A nivel meso, trabajamos con las Gerencias de Atención Integrada,

que son la estructura más común en Castilla-La Mancha, para facilitar y estructurar espacios de participación efectivos.

Y a nivel macro, estamos promoviendo medidas que transformarán el papel de la ciudadanía en el diseño de las políticas sanitarias.

**Salud y sociedad no es solo un programa, es una apuesta firme por una participación real, significativa y transformadora, que sitúa a la ciudadanía en el corazón de las decisiones**

Estoy convencida de que todas estas acciones supondrán un revulsivo en la intensidad, el impacto y la calidad de la participación, y que su repercusión será muy significativa.

Si decimos que el enfoque de nuestro Plan de Humanización es poner a la persona en el centro, entonces la participación de esa persona debe ser el instrumento clave para lograrlo. El programa Salud y Sociedad alimentará y a la vez se nutrirá de este plan, modificando por completo las herramientas de participación que veníamos utilizando hasta ahora. Es un paso más hacia la innovación y la adaptación a las nuevas formas de participación social.

Hoy en día, con las redes sociales y las nuevas tecnologías, ya no hay

excusa: la participación puede darse casi en tiempo real. Y el *feedback* también. Nuestro reto, y nuestra responsabilidad, es gestionar bien esa información, procesarla y devolverla convertida en acciones concretas, en servicios y prestaciones adecuados a lo que la ciudadanía realmente necesita.

Por eso, Salud y Sociedad no es solo un programa, es una apuesta firme por una participación real, significativa y transformadora, que sitúa a la ciudadanía en el corazón de las decisiones sobre su propia salud.

*Sabemos que la coordinación sociosanitaria es fundamental en enfermedades de curso crónico o complejo. ¿Qué avances destacarías en la articulación entre el sistema sanitario y los servicios sociales para mejorar la calidad de vida de estos pacientes?*

**MTM:** Actualmente estamos trabajando en el desarrollo del nuevo Plan de Atención Sociosanitaria de Castilla-La Mancha, que formará parte del marco del Plan de Salud vigente, cuyo horizonte es 2025. Aunque ese horizonte marca el final formal del plan actual, ya estamos definiendo su revisión y la siguiente etapa, porque evidentemente la planificación no se detiene en 2025. Dentro del plan Horizonte 2025 ya se incluía el compromiso de contar con un plan específico de atención sociosanitaria en nuestra comunidad.

No está siendo fácil. Esta es una dificultad compartida con otras comunidades autónomas y también en los foros de coordinación ministerial. En el ámbito sociosanitario intervienen múltiples actores: educación, servicios sociales, vivienda, salud... Y la coordinación

entre todas estas áreas requiere una estructura sólida y estable.

En ese sentido, el nuevo plan de coordinación sociosanitaria incluirá estructuras permanentes de coordinación, que consideramos imprescindibles. Uno de los grandes retos es definir un catálogo claro de prestaciones sociosanitarias, porque no contar con uno dificulta enormemente cualquier avance. Saber qué prestaciones se ofrecen, a quién, en qué condiciones y cómo se financian es un paso clave. Y ese catálogo aún no está cerrado. Por eso, los retos del nuevo plan no son solo conceptuales ni metodológicos, sino también financieros y estructurales.

Entre los desafíos que tenemos por delante destaca, por supuesto, la atención al colectivo de personas con enfermedades raras, pero también la salud mental, que es un reto cada vez más urgente. No solo en lo relativo al trastorno mental grave, sino también al malestar emocional que estamos detectando con más frecuencia y a edades cada vez más tempranas, lo cual es especialmente preocupante.

También estamos poniendo el foco en colectivos como las personas con discapacidad o quienes viven con enfermedades crónicas, muchas de ellas asociadas al envejecimiento de la población. Este es un fenómeno que podemos anticipar y que va a tener un gran impacto en los próximos años.

Nuestra intención es que el nuevo Plan de Atención Sociosanitaria dé respuesta a todos estos desafíos. Pero para garantizar la equidad, también esperamos una mayor coordinación desde el Ministerio, que ayude a asegurar el acceso

equitativo a los recursos sociosanitarios en todo el territorio nacional, y a desarrollar líneas comunes de actuación que favorezcan la igualdad real entre comunidades autónomas.

En Castilla-La Mancha ya hemos dado pasos importantes en esta dirección. Hace tiempo pusimos en marcha un acuerdo marco de colaboración entre la Consejería de Bienestar Social, la Consejería de Educación y la Consejería de Sanidad. Este acuerdo nos ha permitido avanzar de manera muy significativa en temas relacionados con el entorno educativo. Por ejemplo, hemos trabajado intensamente en la prevención del acoso escolar, el ciberacoso, y en salud sexual y reproductiva. También se ha hecho un esfuerzo importante en la prevención del suicidio, donde contamos con un marco estratégico que ha dado muy buenos resultados en la comunidad.

Además, se ha avanzado en formación y se está trabajando mucho en el desarrollo de protocolos de continuidad de cuidados, un elemento esencial para una atención sociosanitaria efectiva y centrada en la persona.

***Finalmente ¿qué mensaje le gustaría transmitir sobre el valor de humanizar la atención a las personas con enfermedades raras y sobre los próximos retos que debemos afrontar en este ámbito?***

**MTM:** Si hablamos de futuro, yo creo que la esperanza está en la capacidad que tienen las sociedades para enfrentarse a los retos que se les presentan. Por supuesto, hay que trabajar mucho, y lo estamos haciendo, pero confío en esa

capacidad colectiva que hemos demostrado a lo largo de la historia. Y, cuando hablamos de futuro, la esperanza siempre está ligada a la innovación.

Es cierto que en esta entrevista hemos hablado poco de innovación, y muchas veces, cuando lo hacemos, tendemos a asociarla únicamente con la investigación biomédica, con nuevos medicamentos, nuevas tecnologías clínicas, nuevas herramientas terapéuticas. Y es verdad, esa innovación es imprescindible. Pero no es la única.

La innovación más transformadora, la que más impacto tiene sobre la vida de las personas, es la innovación social. Y ahí es donde estamos centrando una parte muy importante de nuestro trabajo: en humanizar la existencia desde una óptica de innovación social. Esto significa que todo lo que hacemos en el sistema sanitario, toda la atención que prestamos a la ciudadanía va a estar orientado a mejorar su bienestar y su salud desde una mirada innovadora y profundamente humana.

Queremos que la atención a la salud en Castilla-La Mancha tenga ese enfoque de humanización como eje vertebrador, que todo pase por ese filtro de valores. Hablamos de una atención sanitaria: corresponsable, que implique a todos los actores; sostenible, para que perdure en el tiempo y comprometida con los derechos humanos, porque no puede haber salud sin equidad ni dignidad. Y, sobre todo, queremos una atención que nos prepare para afrontar cualquier reto futuro, desde una mirada centrada en las personas.

La humanización desde la innovación social. Ese sería mi mensaje.



## MANUEL GARCÍA DE LA VEGA SOSA

Director Gerente del Hospital  
Universitario Juan Ramón  
Jiménez de Huelva

### AVANZAR HACIA UN SISTEMA MÁS JUSTO, EQUITATIVO Y HUMANO

*Desde la perspectiva de la Sociedad Española de Medicina Preventiva, Salud Pública y Gestión Sanitaria (SEMPSPGS) ¿cómo se entiende el papel de los determinantes sociales de la salud en el abordaje integral de las enfermedades raras?*

**MG:** Las enfermedades raras, para una sociedad como la nuestra (la Sociedad Española de Medicina Preventiva, Salud Pública y Gestión Sanitaria) tienen gran importancia. Afectan a un porcentaje reducido de la población, pero su impacto en la vida de la persona y de la familia es totalmente desproporcionado. No solo suponen un reto clínico, sino también social, económico y comunitario. Como sociedad científica defendemos que el abordaje debe incorporar los determinantes sociales de la salud, garantizando un enfoque integral que supere la mera atención biomédica.

Yo lanzaría tres mensajes clave desde nuestra sociedad. El primero es la **accesibilidad**: el acceso a un diagnóstico y a un tratamiento. Estas enfermedades suponen una carga económica, aislamiento social, problemas de empleo o de vivienda. El

segundo mensaje es el **modelo actual de atención**, donde necesitamos una coordinación efectiva entre la salud y los servicios sociales. Y el tercero, avanzar hacia un **modelo centrado en el bienestar**, inspirado en modelos internacionales como el de Harvard, que pueden guiar políticas públicas más equitativas y sostenibles.

Estos determinantes sociales de la salud abarcan todo aquello que influye en cómo la persona nace, crece, vive, trabaja y envejece: nivel educativo, ingresos, empleo, acceso a servicios de salud, apoyo social y redes familiares, entorno físico y vivienda, estigma, discriminación y, sobre todo, las políticas públicas y el sistema de salud. Pensamos que debemos avanzar hacia un sistema más justo, equitativo y humano.

*Las personas con enfermedades raras suelen enfrentarse a múltiples desigualdades estructurales. ¿Qué barreras sociales y económicas considera más urgentes de abordar para mejorar su salud y bienestar?*

**MG:** Destacaría unas recomendaciones prioritarias desde nuestra sociedad científica:

1. Integrar los determinantes sociales dentro de la atención sanitaria, mediante protocolos de derivación y la presencia de trabajadores sociales en las unidades clínicas.
2. Crear un *Observatorio Nacional de Enfermedades Raras* con indicadores de salud y bienestar, incluyendo variables sociales, económicas y de calidad.
3. Financiar programas piloto de atención integrada en salud y servicios sociales, evaluando su impacto clínico, social y económico.
4. Fortalecer la protección económica de las familias, garantizando cobertura para los gastos indirectos (tratamientos, desplazamientos, adaptación de la vivienda, etc.).
5. Promover la inclusión educativa y laboral mediante políticas activa de empleo protegido y recursos en el sistema educativo.
6. Involucrar activamente a las asociaciones de pacientes, que son fundamentales. Existe un Foro Español del Paciente que engloba a más de 80 asociaciones y con el que colaboramos estrechamente. Creo que escuchar a los pacientes y familiares es esencial para priorizar acciones y reclamaciones.

**¿Cree que el enfoque del marco de bienestar de Harvard puede ser útil para orientar políticas públicas más equitativas en este ámbito? ¿Qué dimensiones considera más relevantes en el contexto español?**

**MG:** Dentro de los modelos internacionales, el desarrollado en la Universidad de Harvard busca enten-

der, medir y promover un bienestar humano integral. Se refiere a la capacidad de que las personas puedan vivir una vida plena, buena y significativa en dimensiones físicas, mentales, emocionales y sociales.

También es importante el propósito vital, sentir que la vida tiene un sentido. Creo que es esencial llegar a los pacientes y a sus familias, activar las relaciones sociales y avanzar hacia un marco centrado en el bienestar, inspirado en modelos internacionales como el de Harvard, que puede guiar políticas públicas más equitativas y sostenibles.

**Las enfermedades raras exigen una respuesta colectiva que trascienda lo sanitario, con políticas intersectoriales basadas en evidencia científica y centradas en el bienestar**

**¿Qué estrategias propone la SEMPSPGS para integrar una visión más amplia de la salud, que incluya vivienda, educación, empleo o apoyo comunitario, en los programas de prevención y atención a personas con enfermedades raras?**

**MG:** Está claro que debemos empezar por algún sitio. Como al construir un edificio, hay que empezar por los cimientos. Para nosotros lo primero es invertir en salud preventiva y educación. Nuestro lema es: "la prevención es la mejor medicina".

Además, debemos implementar políticas públicas que garanticen

acceso universal a los servicios de salud; fomentar la equidad social y económica mediante programas de empleo, vivienda y asistencia social; y fortalecer la red comunitaria y la participación ciudadana. Por eso damos tanta importancia a las asociaciones de pacientes, que deben tener voz y voto en este proceso.

**¿Qué papel pueden jugar las sociedades científicas como la suya en la visibilización de las desigualdades en salud que afectan a las personas con enfermedades raras?**

**MG:** Para nuestra sociedad (y supongo que para muchas) es un punto de inflexión crucial. La salud está muy influenciada por factores sociales, económicos, culturales y políticos, y esto impacta mucho en el acceso, el diagnóstico y la calidad de vida de los pacientes.

Por tanto, creemos que debe haber un abordaje integral con enfoque en los determinantes sociales, desde una perspectiva intersectorial que coordine salud, educación y servicios sociales. También es clave la participación de las asociaciones de pacientes. Sin ellas no podemos construir políticas de salud sólidas. Y, por supuesto, el apoyo socioeconómico a las familias afectadas, porque, aunque sean pocos pacientes, cuando toca en una familia, lo hace al cien por cien.

**¿Qué líneas de acción cree que deberían priorizarse a nivel nacional para avanzar hacia un modelo de salud más centrado en el bienestar y menos en la mera atención a la enfermedad?**

**MG:** Desde mi mentalidad de médico preventivista y de salud pública, creo que debemos proponer una serie de indicadores que nos permitan conocer la situación actual y

planificar. Sería deseable un Observatorio Nacional de Enfermedades Raras con indicadores de:

- **Salud:** tiempo medio hasta el diagnóstico (actualmente puede tardar entre 5 y 7 años, algo inadmisiblemente), accesibilidad, porcentaje de pacientes atendidos en unidades de referencia, reducción de hospitalizaciones evitables y cobertura de medicamentos huérfanos.
- **Sociales y económicos:** gasto directo e indirecto en hogares, riesgo de pobreza asociado, nivel

de dependencia reconocido y acceso a prestaciones sociales.

- **Inclusión y bienestar:** participación en el mercado laboral, escolarización inclusiva, satisfacción con los servicios sanitarios y sociales, calidad de vida percibida y apoyo comunitario.
- **Coordinación:** porcentaje de pacientes atendidos de forma compartida entre salud y servicios sociales, número de reuniones intersectoriales, tasa de derivación efectiva.

- **Equidad:** desagregación de los indicadores por edad, nivel socioeconómico y comunidad autónoma, para evitar brechas en diagnóstico y acceso a tratamientos.

En resumen, las enfermedades raras exigen una respuesta colectiva que trascienda lo sanitario, con políticas intersectoriales basadas en evidencia científica y centradas en el bienestar. Solo así podremos avanzar hacia un sistema más justo, equitativo y humano.





## SANDRA CIFUENTES

Directora general de Astellas  
Pharma en España

### LIDERANDO LA INNOVACIÓN, DIVERSIDAD Y VISIÓN GLOBAL EN ASTELLAS PHARMA

*De su amplia trayectoria profesional en el sector farmacéutico, ¿qué momentos considera que han marcado más su carrera?*

**SC:** Tras más de 25 años en la industria farmacéutica, tengo la suerte de poder decir que he vivido muchos hitos, pero hay algunos que han sido especialmente significativos. Uno de ellos fue, sin duda, la oportunidad de liderar la puesta en marcha de la filial de Astellas en Colombia. Aunque no era el primer start up que hacía, fue un proyecto apasionante porque implicaba construir desde cero la presencia de una compañía multinacional de origen japonés en un nuevo mercado, con todos los retos que supone crear un equipo, establecer procesos y abrir puertas en un ecosistema sanitario complejo trabajando de la mano de los diferentes actores del sistema de salud. Aquel reto me permitió crecer no solo como profesional, sino también como líder.

Más adelante, al asumir la responsabilidad regional para Latinoamérica, aprendí sobre la importancia de gestionar la diversidad cultural y de mercado, impulsando proyectos que debían responder a realidades muy distintas. Por ejemplo, abrir la afiliada de Astellas en México, en plena pan-

demia, supuso un reto apasionante. Allí tuve la oportunidad de liderar más de 100 profesionales de Astellas de diferentes partes del mundo y superar los desafíos que nos trajo la pandemia, así como de iniciar las operaciones de Astellas en el Cono sur, creando un modelo taylor made para estos mercados. Finalmente, mi etapa en Singapur, como vicepresidenta de Marketing, Acceso al Mercado y Customer Excellence, me dio la posibilidad de adquirir una visión global y estratégica de la industria y de conocer diferentes mercados con sus sistemas de salud.

Esa mirada internacional me permite hoy llegar a España con una visión más amplia de cómo evolucionan los sistemas sanitarios y cómo la innovación puede integrarse en ellos para generar un impacto real en la vida de los pacientes. Al mismo tiempo, esta experiencia me ha dado las herramientas necesarias para reforzar el posicionamiento estratégico de Astellas como un socio clave para el sistema de salud español.

*¿Qué es lo que más le atrae de este nuevo reto como directora general de Astellas Pharma en España?*

**SC:** Sin duda, la oportunidad de trabajar en un país que considero

estratégico dentro de la región europea, con un sistema sanitario sólido y con gran capacidad de innovación. España cuenta con profesionales altamente cualificados, centros de investigación de referencia y asociaciones de pacientes muy activas, lo que crea un entorno muy fértil para generar un impacto real en torno al paciente

Me ilusiona, especialmente, poder contribuir a que las innovaciones que desarrolla Astellas lleguen de manera efectiva a los pacientes españoles, trabajando de la mano con todos los actores del sistema. Además, dirigir Astellas Pharma en España es también un privilegio, porque implica liderar un equipo talentoso y comprometido, con el que comparto la visión de situar siempre al paciente en el centro de nuestras decisiones.

**Una de las áreas de investigación en las que Astellas centra sus esfuerzos son las enfermedades poco comunes. ¿En qué están trabajando actualmente?**

**SC:** Las enfermedades poco comunes representan un área donde la necesidad médica es enorme y, por tanto, donde sentimos una gran responsabilidad. Actualmente estamos desarrollando terapias innovadoras para patologías como la miopatía miotubular ligada al cromosoma X, la enfermedad de Pompe o la distrofia miotónica tipo 1, entre otras.

Todas ellas tienen en común que se trata de enfermedades de origen genético, lo que hace que la investigación se centre en terapias génicas y celulares capaces de actuar sobre la causa subyacente,



y no solo sobre los síntomas. Nuestro objetivo, en cualquier caso, es el de identificar tratamientos innovadores para condiciones en las que incluso pequeñas mejoras pueden suponer un cambio radical en la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Actualmente, tenemos en marcha varios programas de desarrollo que buscan precisamente ofrecer respuestas en estas áreas. Lo hacemos convencidos de que invertir en enfermedades poco comunes no solo es una obligación ética, sino también una oportunidad de demostrar que la innovación debe llegar donde más se necesita.

**Sin duda, la investigación y la innovación son pilares clave en el ámbito de las enfermedades poco comunes. En este sentido, ¿qué considera que es lo que les diferencia como farmacéutica?**

.....  
**SC:** Considero que lo que nos diferencia como farmacéutica es nuestra forma de concebir la innovación. En Astellas no pensamos únicamente en términos de ciencia y desarrollo de moléculas, sino también en cómo aseguramos que esas innovaciones sean accesibles y lleguen a los pacientes adecuados en el momento adecuado. La innovación, para nosotros, no termina cuando desarrollamos una molécula, sino que comienza cuando esa molécula mejora la vida de alguien. Para lograrlo, ponemos al paciente en el centro de cada decisión, asegurando que cada avance aporte un impacto tangible.

Este enfoque significa escuchar activamente desde el inicio: conocer la experiencia cotidiana del paciente, trabajar de la mano de

diferentes actores, comprender sus necesidades reales y traducir esa información en soluciones concretas. Es decir, además de darle voz al paciente, nos aseguramos de que su perspectiva moldee el desarrollo de los tratamientos, desde la investigación hasta su aplicación en la vida real.

La innovación no termina cuando desarrollamos una molécula, sino que comienza cuando esa molécula mejora la vida de alguien, poniendo al paciente en el centro de cada decisión

Otro aspecto que nos distingue es nuestra cultura de colaboración y apertura. Sabemos que los retos en salud son demasiado grandes como para enfrentarlos solos y, por eso, apostamos por las alianzas con centros académicos, hospitales, startups biotecnológicas y asociaciones de pacientes. Esta capacidad de trabajar en red, sumada a nuestra experiencia internacional, es lo que nos permite avanzar en el desarrollo de terapias innovadoras.

**A medio-largo plazo, ¿cuál sería su visión y objetivos para Astellas?**

.....  
**SC:** Me gustaría que Astellas, y con más motivo su filial española, sea reconocida no solo como una compañía farmacéutica innovadora, sino también como un socio estratégico y referente dentro del sistema sanitario. Queremos con-

solidar nuestra presencia en áreas donde realmente podemos marcar la diferencia, reforzar nuestro pipeline con terapias transformadoras y seguir aportando valor en cada interacción con profesionales sanitarios, pacientes e instituciones.

A medio y largo plazo, mis objetivos pasan por tres grandes ejes: fortalecer el impacto de nuestra innovación en España, seguir construyendo una cultura organizacional diversa, inclusiva y motivadora para nuestro equipo, y avanzar en sostenibilidad, entendida tanto en términos medioambientales como de sostenibilidad social y del sistema sanitario.

**¿Qué papel juegan las alianzas con hospitales, centros de investigación o asociaciones de pacientes en los avances de Astellas en enfermedades raras?**

.....  
**SC:** Las alianzas son absolutamente esenciales. Ninguna compañía puede avanzar sola en un campo tan complejo como el de las enfermedades raras. Las colaboraciones con hospitales y centros de investigación nos permiten llevar a cabo ensayos clínicos de calidad, validar nuevas aproximaciones terapéuticas y acelerar el acceso a la innovación. Pero igual de importantes son las alianzas con las asociaciones de pacientes, que nos ayudan a comprender las necesidades no cubiertas, a diseñar soluciones más ajustadas a la realidad y a acompañar mejor el recorrido de los pacientes.

En mi opinión, el éxito de una compañía farmacéutica hoy en día depende de su capacidad para colaborar y escuchar. Y en Astellas creemos firmemente que trabajar de la mano de todos los actores del

ecosistema, con especial atención a los pacientes, es la mejor manera de hacer que cambien vidas.

**Como mujer al frente de una compañía farmacéutica, ¿qué retos y oportunidades ha experimentado en su camino hacia posiciones de liderazgo?**

**SC:** En realidad, me he enfocado sobre todo en la oportunidad y en el privilegio que significa liderar y crear un impacto en la sociedad, las empresas y, aún más importante si cabe, en los equipos y personas que lideramos más que en los obstáculos. Desde mi punto de vista, da igual ser hombre o mujer, lo que ha de tener un líder es capacidad de transformar y, en este sentido, en los últimos años estamos viendo un cambio importante, también en el sector salud. Trabajar en posiciones de liderazgo me ha llevado a derribar ideas preconcebidas y superar barreras que todavía existen en el entorno profesional. Sin embargo, siempre he preferido ver esos retos como oportunidades para demostrar que la diversidad aporta valor y que los equipos más inclusivos son también los más fuertes y creativos y, por lo tanto, están en mejor posición para crear valor para las empresas y la sociedad.

En mi recorrido he aprendido que el liderazgo, además de con resultados, se ejerce también con empatía, capacidad de escucha y compromiso con el desarrollo del talento. Por eso, participé en la creación de Mpodera, una organización que promueve el liderazgo de las mujeres en el sector de la salud y formé parte del programa para mujeres en juntas directivas del CESA,



Colegio de Estudios Superiores de Administración (CESA) en Colombia porque estoy convencida de que necesitamos más referentes que inspiren a las nuevas generaciones de mujeres. Para mí, llegar a este

puesto no es un logro en sí mismo, es una responsabilidad para abrir camino y demostrar que es posible combinar excelencia profesional con un liderazgo diverso, humano y transformador.

## EUROPA

### EUROPA IMPULSA UN PLAN PIONERO PARA INTEGRAR LA IA EN EL ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES RARAS

El Comité Económico y Social Europeo (CESE) ha aprobado en su sesión plenaria de septiembre de 2025 un dictamen histórico que insta a la Unión Europea a desarrollar un Plan de Acción Europeo para las Enfermedades Raras, con horizonte 2030. El documento propone aprovechar el potencial de la inteligencia artificial

(IA), los macrodatos y la medicina de precisión para mejorar el diagnóstico, la atención y la calidad de vida de los pacientes con patologías poco frecuentes.



**European Economic and Social Committee**

El CESE reclama que estos pacientes sean reconocidos como un grupo social desfavorecido, con acceso equitativo a prestaciones y tratamientos innovadores en todos los Estados miembros. Además, pide que la Comisión Europea coordine políticas transversales que abarquen desde la investigación y la innovación tecnológica hasta la formación del personal sanitario y social.

Una de las metas más ambiciosas es reducir el tiempo medio de diagnóstico a menos de un año desde la aparición de los primeros síntomas. Para lograrlo, el dictamen propone impulsar la interoperabilidad de datos clínicos, fortalecer las redes europeas de referencia y fomentar el intercambio ético y seguro de información médica mediante IA.

El texto subraya la necesidad de garantizar la ética, la transparencia y la protección de datos en el uso de tecnologías digitales aplicadas a la salud. También reclama inversiones sostenibles, incentivos para la investigación y la creación de un Centro Europeo de Innovación en Enfermedades Raras.

Con este dictamen, el CESE reafirma su compromiso con el principio de "no dejar a nadie atrás", instando a los gobiernos europeos a convertir la innovación tecnológica en una herramienta real para mejorar la vida de los más de 30 millones de personas con enfermedades raras en Europa.

Más información: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/ALL/?uri=CELEX:52024AE2112>



# NACIONAL

## ▼ VOYDEYA (DANICOPÁN) SE INCORPORA A LA PRESTACIÓN DEL SNS PARA PACIENTES CON HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

El Ministerio de Sanidad ha aprobado la financiación de Voydeya (danicopán) como tratamiento complementario a ravulizumab o eculizumab en adultos con hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) que presentan anemia hemolítica residual<sup>1</sup>.

La decisión supone un avance relevante para este grupo de pacientes, que a pesar de recibir inhibidores de C5 continúan experimentando síntomas relacionados con la hemólisis extravascular, como anemia y fatiga<sup>2,3</sup>.

### Evidencia clínica del ensayo ALPHA

La inclusión de Voydeya en la prestación del SNS se basa en los resultados del ensayo pivotal de fase III ALPHA, que demostró que este inhibidor oral del factor D (el primero de su clase) mejora los niveles de hemoglobina y reduce la necesidad de transfusiones, además de aliviar la fatiga.

La Dra. Anna Gaya, del Hospital Clínic de Barcelona, destacó que la adición de este fármaco permite “el control de la hemólisis intravascular sin que aparezca hemólisis extravascular”, subrayando las mejoras observadas en parámetros clínicos y de calidad de vida.

### Impacto para los pacientes

Desde Alexion, la división de enfermedades raras de AstraZeneca, Beatriz Romero, directora médica, señaló que la aprobación de Voydeya “responde a una necesidad concreta no cubierta y mejora la calidad de vida sin necesidad de modificar el tratamiento estándar con inhibidores del C5”.

Los datos del ensayo también confirman que el medicamento fue bien tolerado, sin que se detectaran nuevas preocupaciones de seguridad. Las reacciones adversas más frecuentes fueron piroxia, cefalea y aumento de enzimas<sup>1,2</sup>.

### Un paso adelante en HPN

La HPN es un trastorno hematológico raro, crónico y potencialmente mortal caracterizado por la destrucción de glóbulos rojos y un elevado riesgo de trombosis<sup>4-6</sup>. Aunque los inhibidores de C5 han supuesto un cambio en su abordaje, un subgrupo de pacientes continúa presentando anemia residual<sup>2,3</sup>. Voydeya ofrece una alternativa dirigida a cubrir esa necesidad clínica no resuelta<sup>2</sup>.

Con esta incorporación, España se suma a otros países europeos que ya disponen de esta innovación terapéutica, reforzando el compromiso del Sistema Nacional de Salud con la equidad en el acceso a tratamientos para enfermedades raras.

Más información: <https://www.sanidad.gob.es/areas/farmacologia/precios/comisionInteministerial/informesPublicos/docs/InformePublicoVoydeya.pdf>

1. Ficha técnica de ▼VOYDEYA® Alexion Europe SAS. Versión Enero 2025. 2. Lee JW, et al. Addition of danicopan to ravulizumab or eculizumab in patients with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria and clinically significant extravascular haemolysis (ALPHA): a double-blind, randomised, phase 3 trial. *The Lancet Haematology*. 2023;10(12):E955-E965. Accessed May 2025. 3. Kulasekararaj AG, et al. Prevalence of clinically significant extravascular hemolysis in stable C5 inhibitor-treated patients with PNH and its association with disease control, quality of life and treatment satisfaction. Presented at: European Hematology Association (EHA) Hybrid Congress. 8-11 June 2023; Frankfurt, Germany. Abs PB2056. Accessed May 2025. 4. Brodsky RA. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Blood*. 2014;124(18):2804-2811. Accessed May 2025. 5. Griffin M, et al. Significant hemolysis is not required for thrombosis in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Haematologica*. 2019;104(3):E94-E96. Accessed May 2025. 6. Hillmen P, et al. The complement inhibitor eculizumab in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *N Engl J Med*. 2006;355(12):1233-1243. Accessed May 2025.

▼Este medicamento está sujeto a seguimiento adicional, es prioritaria la notificación de sospechas de reacciones adversas asociadas a este medicamento.



---

## INCORPORAN LA MIRADA DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO EN LA NUEVA LEY DE ORGANIZACIONES DE PACIENTES

El Ministerio de Sanidad ha integrado la visión de pacientes con enfermedades raras y sin diagnóstico en los primeros tramos de la Ley de Organizaciones de Pacientes, reforzando su papel en interlocución.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FE-  
DER) es una de las organizaciones convocadas por el Gobierno para aportar la perspectiva de quienes viven con enfermedades raras o en proceso de diagnóstico. Su participación facilita que la futura ley recoja derechos, deberes y una interlocución estable.

Según lo expresado por la ministra, “muchas veces el primer acompañamiento llega de una organización de

pacientes”, lo que resalta el valor del rol asociativo en el sistema sanitario.

El proyecto legal pretende regular competencias, sostenibilidad y la capacidad de estas entidades para colaborar activamente con las administraciones. Su inclusión temprana en el diseño normativo es una apuesta por fortalecer su voz institucional.

Más información en: <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/incorporamos-la-vision-de-las-personas-con-enfermedades-raras-y-sin-diagnostico-en-los-primeros-pasos-de-la-ley-de-organizaciones-de-pacientes>



## IMPACT-GENÓMICA IMPULSA UN SALTO EN LOS DIAGNÓSTICOS GENÉTICOS DE ENFERMEDADES RARAS



El proyecto IMPaCT-GENÓMICA ha mejorado la tasa de diagnóstico genético, secuenciando más de 2.000 genomas y ofreciendo explicación a casos sin diagnóstico previo.

IMPACT-GENÓMICA, iniciativa del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), ha logrado avances determinantes en el diagnóstico de enfermedades raras al haber secuenciado el genoma completo de más de 2.000 pacientes sin diagnóstico previo.

En su jornada de presentación, Ángel Carracedo, coordinador del programa, destacó que los resultados aportan arquitectura técnica e institucional para el diagnóstico de alta complejidad de forma más equitativa en todo el territorio.

El programa también permite reanalizar datos genómicos conforme avanza el conocimiento científico, lo que abre la puerta a diagnósticos adicionales incluso en casos antiguos.

Según fuentes relacionadas, IMPACT-GENÓMICA ha logrado mejorar la tasa de diagnóstico genético en un 30 % de pacientes que llevaban más de una década sin explicación clínica.

Más información en: <https://www.isciii.es/w/impact-gen%C3%B3mica-mejora-la-tasa-de-diagn%C3%B3stico-gen%C3%A9tico>



## MADRID ESTRENA "CRINGENES", UN CRIBADO GENÓMICO NEONATAL QUE DETECTARÁ MÁS DE 300 ENFERMEDADES RARAS

La Comunidad de Madrid inaugura el proyecto piloto Cringenes, que incorporará análisis genómicos al cribado neonatal para detectar precozmente más de 300 enfermedades raras en recién nacidos.

El nuevo programa piloto, denominado Cringenes, permitirá complementar la clásica prueba del talón con una segunda muestra genética, con el fin de identificar enfermedades raras de origen genético desde sus primeras horas de vida.

Durante los próximos 15 meses participarán 300 recién nacidos (una media de 20 al mes), con consentimiento informado para el análisis genómico adicional.

En Madrid, esta incorporación sitúa a la región como pionera en la modernización del cribado neonatal en España, integrando la genómica como herramienta de salud pública.

Los bebés cuyos resultados indiquen anomalías serán derivados a unidades clínicas de referencia para seguimiento y atención temprana, aprovechando las estructuras ya existentes del sistema de salud pública.

Más información en: <https://www.comunidad.madrid/noticias/2025/09/04/comunidad-madrid-estrena-cribado-neonatal-genetico-detectar-precozmente-300-enfermedades-raras>



# MEDICAMENTOS

## MEDICAMENTOS HUÉRFANOS E INDICACIONES APROBADAS POR LA EMA DESDE ENERO HASTA AGOSTO DE 2025

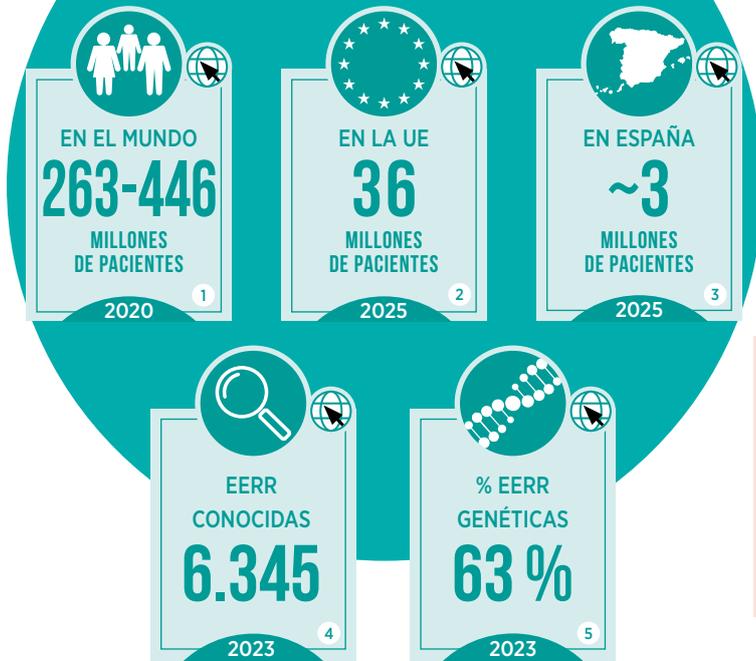
PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE APROBACIÓN DE LA INDICACIÓN EMA
<i>Serplulimab</i>	Tratamiento de primera línea del cáncer microcítico de pulmón en estadio extendido (ES-SCLC) en adultos	Accord Healthcare	Nuevo MH	03/02/2025
<i>Tiratricol</i>	Tratamiento de la tirotoxicosis periférica en pacientes con deficiencia del transportador MCT8 (síndrome de Allan-Herndon-Dudley)	Rare Thyroid Therapeutics	Nuevo MH	12/02/2025
<i>Imetelstat</i>	Tratamiento de la anemia dependiente de transfusión en adultos con síndromes mielodisplásicos de riesgo bajo a intermedio-1 que no responden o no son elegibles para agentes estimulantes de la eritropoyesis	Geron	Nuevo MH	07/03/2025
<i>Beremagene geperpavec</i>	Tratamiento de las heridas en pacientes con epidermólisis bullosa distrófica con mutación o mutaciones en el gen de la cadena alfa 1 del colágeno tipo VI, desde el nacimiento	Krystal Biotech	Nuevo MH	23/04/2025
<i>Givinostat</i>	Tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en pacientes ambulantes a partir de 6 años de edad y con tratamiento concomitante de corticoesteroides	Italfarmaco	Nuevo MH	06/06/2025
<i>Sepiapterin</i>	Tratamiento de la hiperfenilalaninemia en pacientes adultos y pediátricos	PTC Therapeutics	Nuevo MH	19/06/2025
<i>Zanidatamab</i>	Tratamiento de adultos con cáncer de vías biliares HER2 positivo localmente avanzado irreseccable o metastásico tratados con anterioridad con al menos una línea de tratamiento sistémico previa	Jazz Pharmaceuticals	Nuevo MH	27/06/2025
<i>Mirdametinib</i>	Tratamiento de neurofibromas plexiformes sintomáticos e inoperables en pacientes pediátricos a partir de los 2 años de edad y adultos con neurofibromatosis tipo 1	SpringWorks Therapeutics	Nuevo MH	17/07/2025
<i>Abecabtagene autoleucl</i>	Tratamiento de pacientes adultos de 26 años y mayores con leucemia linfoblástica aguda de precursores de linfocitos B refractaria o en recaída	Autolus GmbH	Nuevo MH	17/07/2025
<i>Belantamab mafodotin</i>	Tratamiento del mieloma múltiple en pacientes adultos, que han recibido al menos cuatro terapias previas y cuya enfermedad es refractaria a un inhibidor del proteasoma, un agente inmunomodulador, y un anticuerpo monoclonal anti-CD38	GlaxoSmithKline	Nuevo MH	23/07/2025



## MEDICAMENTOS HUÉRFANOS CON FINANCIACIÓN APROBADA POR LA CIPMPS DESDE ENERO HASTA AGOSTO DE 2025

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE FINALIZACIÓN EN LA INDICACIÓN CIPMPS
<i>Momelotinib</i>	Tratamiento de la esplenomegalia o síntomas asociados en pacientes adultos con mielofibrosis primaria o secundaria y anemia moderada o grave, sin tratamiento previo con inhibidores JAK o tratados con ruxolitinib	GSK	Nuevo MH	29/01/2025
<i>Ciltacabtagen autoleucl</i>	Tratamiento de adultos con mieloma múltiple en recaída y refractario tras al menos un tratamiento previo, incluyendo un agente inmunomodulador y un inhibidor del proteasoma, refractarios a lenalidomida	Janssen-Cilag	Nuevo MH	26/02/2025
<i>Trametinib</i>	Tratamiento de pacientes pediátricos con glioma de bajo o alto grado con mutación BRAF V600E	Novartis Europharm Limited	Nuevo MH	26/02/2025
<i>Dabrafenib</i>	Tratamiento de pacientes pediátricos con glioma de bajo o alto grado con mutación BRAF V600E	Novartis Europharm Limited	Nuevo MH	26/02/2025
<i>Rozanolixizumab</i>	Complemento a la terapia estándar en miastenia gravis generalizada en adultos con anticuerpos anti-AChR o anti-MuSK	UCB Pharma	Nuevo MH	26/02/2025
<i>Letermovir</i>	Profilaxis de la enfermedad por CMV en adultos CMV-seronegativos tras trasplante renal de donante CMV-seropositivo [D+/R-]	Merck Sharp & Dohme	Nueva indicación	26/02/2025
<i>Seladelpar</i>	Tratamiento de la colangitis biliar primaria (CBP) en adultos, en combinación con AUDC o en monoterapia si no se tolera el AUDC	Gilead Sciences	Nuevo MH	26/03/2025
<i>Budesonida</i>	Tratamiento de adultos con nefropatía por IgA (NIgA) primaria con proteinuria $\geq 1,0$ g/día o relación proteína/creatinina $\geq 0,8$ g/g	STADA Arzneimittel AG	Nuevo MH	26/03/2025
<i>Ivosidenib</i>	En combinación con azacitidina para LMA con mutación IDH1 R132 en adultos no candidatos a quimioterapia estándar; en monoterapia para colangiocarcinoma con mutación IDH1 R132 tras $\geq 1$ línea	Servier	Nuevo MH	26/03/2025
<i>Danicopan</i>	Tratamiento complementario a ravulizumab o eculizumab en adultos con HPN y anemia hemolítica residual	Alexion, AstraZeneca Rare Disease	Nuevo MH	26/03/2025
<i>Daratumumab</i>	En combinación con ciclofosfamida, bortezomib y dexametasona en adultos con amiloidosis de cadena ligera sistémica de nuevo diagnóstico	Janssen-Cilag	Nueva indicación	26/03/2025
<i>Blinatumomab</i>	Tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda de precursores de células B con cromosoma Filadelfia negativo y CD19 positivo en diversas situaciones clínicas	Amgen	Nuevo MH	24/04/2025
<i>Nifurtimox</i>	Tratamiento de la enfermedad de Chagas (tripanosomiasis americana) en pacientes pediátricos y adultos tras evaluación individual	Bayer	Nuevo MH	24/04/2025
<i>Palopegteriparatida</i>	Tratamiento sustitutivo de la hormona paratiroidea indicado para el tratamiento de adultos con hipoparatiroidismo crónico	Ascendis Pharma	Nuevo MH	21/05/2025
<i>Iptacopán</i>	Tratamiento en monoterapia de pacientes adultos con hemoglobinuria paroxística nocturna que presentan anemia hemolítica	Novartis	Nuevo MH	21/05/2025
<i>Tofersén</i>	Tratamiento de adultos con esclerosis lateral amiotrófica asociada a una mutación en el gen de la superóxido dismutasa 1	Biogen	Nuevo MH	21/05/2025
<i>Benralizumab</i>	Tratamiento adicional en pacientes adultos con granulomatosis eosinofílica con poliangeítis recurrente o refractaria	AstraZeneca	Nueva indicación	21/05/2025
<i>Acoramidis</i>	Tratamiento de la amiloidosis por transtiretina de tipo nativa o variante en pacientes adultos con miocardiopatía	BridgeBio Pharma	Nuevo MH	19/06/2025
<i>Eplontersén</i>	Tratamiento de la amiloidosis hereditaria por transtiretina en pacientes adultos con polineuropatía en estadio 1 o estadio 2	Ionis Pharmaceuticals y Astrazeneca	Nuevo MH	19/06/2025

## ENFERMEDADES RARAS



Este observatorio recopila algunos de los principales indicadores relevantes en el ámbito de las enfermedades raras, agrupados en seis áreas.

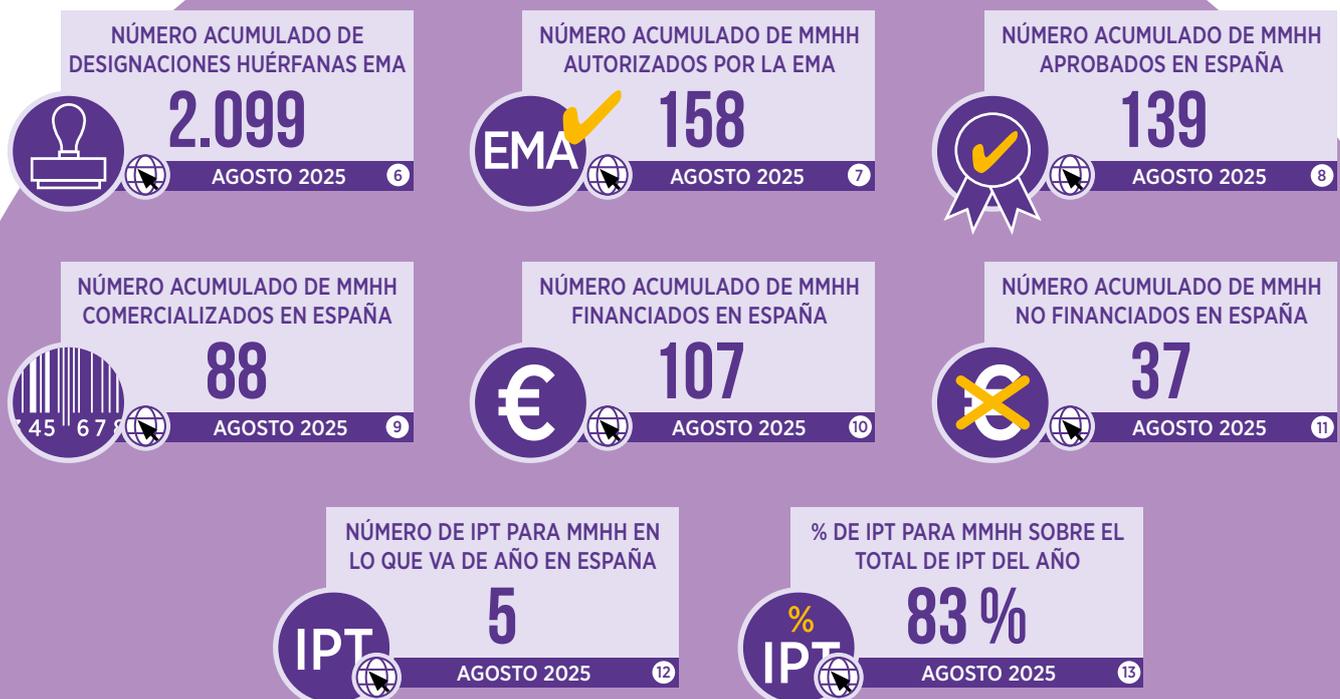
Pulsando en el símbolo se puede observar la evolución en el tiempo de algunos de ellos.

El símbolo le permite acceder a la fuente de origen de los datos.

## ABORDAJE



## MEDICAMENTOS HUÉRFANOS



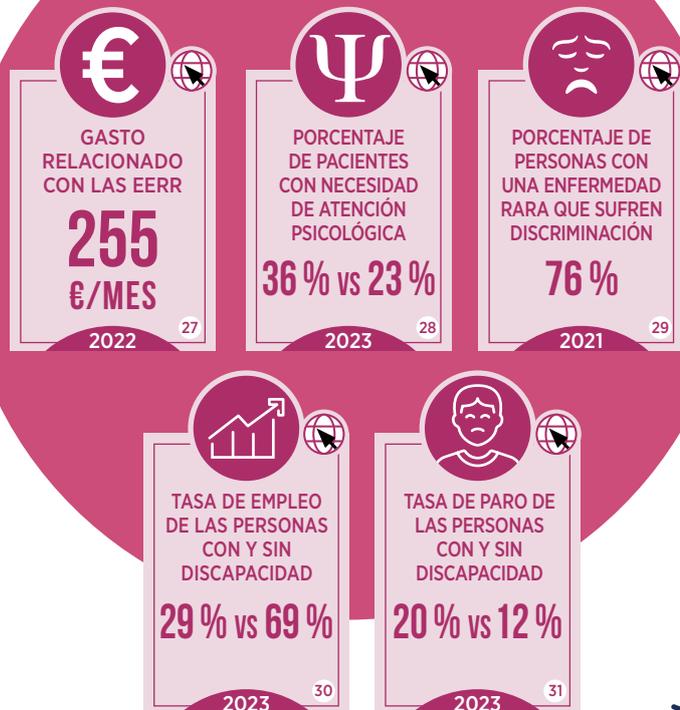
## INVESTIGACIÓN



## GOBERNANZA



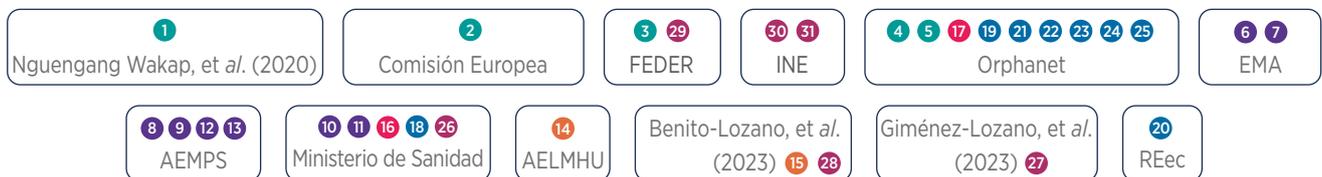
## PACIENTES Y CUIDADORES



**Abreviaturas:**

EERR: enfermedades raras;  
MMHH: medicamentos huérfanos;  
EECC: ensayos clínicos;  
IPT: informe de posicionamiento terapéutico;  
EMA: Agencia Europea del Medicamento.

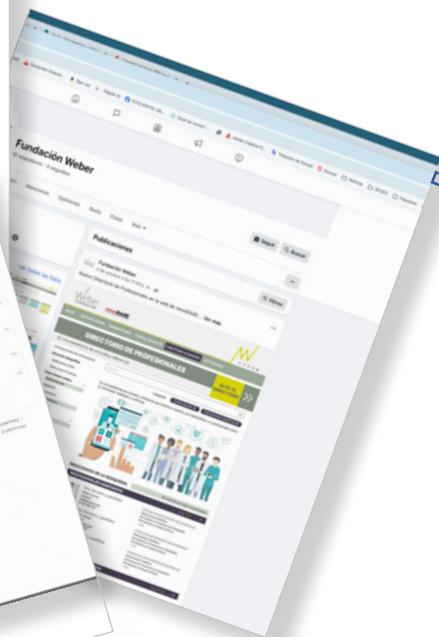
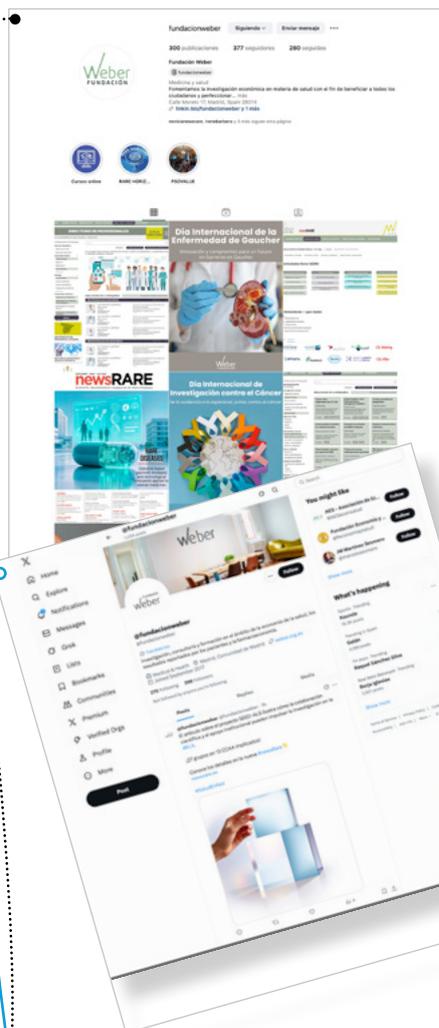
### FUENTE DE ORIGEN DE LOS DATOS



# newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras

## ¡SÍGUENOS EN REDES SOCIALES!





Esta revista podrá ser descargada en formato .PDF desde:

[www.newsrare.es](http://www.newsrare.es)

Síguenos en:

**twitter:** [@revistanewsRARE](https://twitter.com/revistanewsRARE)

**instagram:** <https://www.instagram.com/revistanewsrare/>

**facebook:** <https://www.facebook.com/revistanewsrare/>



---

#### ALIANZAS



---

#### PATROCINADORES

