

## RECOMENDACIÓN DEL CONSEJO

de 8 de junio de 2009

relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras

(2009/C 151/02)

EL CONSEJO DE LA UNIÓN EUROPEA,

Visto el Tratado constitutivo de la Comunidad Europea, y en particular su artículo 152, apartado 4, párrafo segundo,

Vista la propuesta de la Comisión,

Visto el dictamen del Parlamento Europeo (1),

Visto el dictamen del Comité Económico y Social Europeo (2),

Considerando lo siguiente:

- (1) Las enfermedades raras son una amenaza para la salud de los ciudadanos de la UE, ya que son enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. Pese a su rareza, al ser tantos los tipos diferentes de enfermedades raras, los afectados son millones de personas.
- (2) Los principios y los valores esenciales de universalidad, acceso a una atención sanitaria de buena calidad, equidad y solidaridad, adoptados en las conclusiones del Consejo sobre los valores y principios comunes de los sistemas sanitarios de la UE, de 2 de junio de 2006, son de la máxima importancia para los pacientes con enfermedades raras.
- (3) Para el período comprendido entre el 1 de enero de 1999 y el 31 de diciembre de 2003, se adoptó el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades poco Comunes, incluidas las genéticas (3). Según dicho programa, se considera rara la enfermedad que no afecta a más de 5 personas de cada 10 000 en la UE. Aprovechando los recursos del segundo Programa comunitario en el ámbito de la salud (4), va a desarrollarse una definición más precisa, basada en estudios científicos actualizados, que tenga en cuenta tanto la prevalencia como la incidencia.

- (4) El Reglamento (CE) n° 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos (5), establece que un medicamento ha de ser declarado «medicamento huérfano» si se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica y que no afecte a más de 5 personas por cada 10 000 en la Comunidad en el momento de presentar la solicitud.
- (5) Se calcula que existen actualmente entre cinco mil y ocho mil enfermedades raras diferentes, que afectan a entre un 6 % y un 8 % de la población en algún momento de su vida. Dicho de otro modo, aunque las enfermedades raras se caracterizan por la baja prevalencia de cada una de ellas, la cifra total de afectados por dichas enfermedades en la UE oscila entre los veintisiete y los treinta y seis millones. La mayoría padecen enfermedades de prevalencia todavía menor, que afectan a una de cada 100 000 personas o menos. Estos pacientes están particularmente aislados y son especialmente vulnerables.
- (6) A causa de su baja prevalencia, de su especificidad y de la elevada cifra total de población afectada, las enfermedades raras exigen un enfoque global, basado en esfuerzos especiales y combinados, a fin de prevenir la morbilidad significativa o la mortalidad prematura evitable y mejorar la calidad de vida y el potencial socioeconómico de las personas afectadas.
- (7) Las enfermedades raras fueron una de las prioridades del Sexto Programa Marco de Investigación y Desarrollo (6), y siguen siendo una prioridad de acción en el Séptimo Programa Marco de Investigación y Desarrollo (7), ya que el desarrollo de nuevos diagnósticos y tratamientos para trastornos raros y la investigación epidemiológica sobre dichos trastornos requieren enfoques plurinacionales para aumentar el número de pacientes de cada estudio.
- (8) La Comisión, en su Libro Blanco «Juntos por la salud: un planteamiento estratégico para la UE (2008-2013)» de 23 de octubre de 2007, que desarrolla la estrategia de la UE en el ámbito de la salud, atribuyó a las enfermedades raras una prioridad de acción.

(1) Resolución legislativa adoptada el 23 de abril de 2009 (no publicado aún en el Diario Oficial).

(2) Dictamen de 25 de febrero de 2009 (no publicado aún en el Diario Oficial).

(3) Decisión n° 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003) (DO L 155 de 22.06.1999, p. 1). Decisión derogada por la Decisión n° 1786/2002/CE (DO L 271 de 9.10.2002, p. 1).

(4) Decisión n° 1350/2007/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de octubre de 2007, por la que se establece el segundo Programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud (2008-2013) (DO L 301 de 20.11.2007, p. 3).

(5) DO L 18 de 22.1.2000, p. 1.

(6) Decisión n° 1513/2002/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de junio de 2002, relativa al sexto programa marco de la Comunidad Europea para acciones de investigación, desarrollo tecnológico y demostración, destinado a contribuir a la creación del Espacio Europeo de Investigación y a la innovación (2002-2006) (DO L 232 de 29.8.2002, p. 1).

(7) Decisión n° 1982/2006/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 18 de diciembre de 2006, relativa al Séptimo Programa Marco de la Comunidad Europea para acciones de investigación, desarrollo tecnológico y demostración (2007 a 2013) (DO L 412 de 30.12.2006, p. 1).

- (9) A fin de mejorar la coordinación y coherencia de las iniciativas nacionales, regionales y locales en materia de enfermedades raras y la cooperación entre los centros de investigación, todas las acciones nacionales pertinentes en dicho ámbito podrían integrarse en planes o estrategias para las enfermedades raras.
- (10) Según la base de datos Orphanet, de las miles de enfermedades raras conocidas y que es posible identificar clínicamente, solo 250 tienen un código en la actual Clasificación Internacional de Enfermedades (décima versión). Es necesaria una clasificación y codificación apropiadas de todas las enfermedades raras para darles la visibilidad y el reconocimiento necesarios en los sistemas sanitarios nacionales.
- (11) En 2007, la Organización Mundial de la Salud (OMS) inició el proceso de revisión de la décima versión de la Clasificación Internacional de Enfermedades, a fin de adoptar la nueva versión, la undécima, de dicha clasificación en la Asamblea Mundial de la Salud de 2014. La OMS ha designado a la Presidencia del Grupo de Trabajo de la Unión Europea sobre Enfermedades Raras como presidencia del Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras, a fin de contribuir a dicho proceso de revisión mediante la formulación de propuestas de codificación y clasificación de las enfermedades raras.
- (12) La aplicación de una definición común de enfermedades raras en todos los Estados miembros reforzaría sensiblemente la contribución de la UE en dicho Grupo Consultivo Temático y facilitaría la cooperación a escala comunitaria en el ámbito de las enfermedades raras.
- (13) En julio de 2004 se creó un Grupo de Alto Nivel de la Comisión sobre Servicios de Salud y Atención Médica para reunir a expertos de todos los Estados miembros a fin de trabajar en aspectos prácticos de la colaboración entre los sistemas sanitarios nacionales de la UE. Uno de los grupos de trabajo de este Grupo de Alto Nivel se centra en las redes europeas de referencia (RER) para las enfermedades raras. Se han desarrollado algunos criterios y principios para las RER, como su cometido para hacer frente a las enfermedades raras. Las RER podrían servir también como centros de investigación y de conocimiento, para tratar a pacientes de otros Estados miembros y asegurar la disponibilidad de servicios de tratamiento ulterior en caso necesario.
- (14) El valor añadido comunitario de las RER es especialmente importante en el caso de las enfermedades raras debido al carácter poco común de dichas afecciones, que implica que en cada país el número de pacientes y los conocimientos especializados son limitados. Por tanto, es primordial poner en común los conocimientos a escala europea para garantizar a los pacientes que sufren enfermedades raras el mismo acceso a una información precisa, un diagnóstico apropiado y a tiempo y una asistencia de alta calidad.
- (15) En diciembre de 2006, un grupo de expertos del Grupo de Trabajo de la Unión Europea sobre Enfermedades Raras presentó un informe titulado «Contribución a la elaboración de políticas: por una colaboración europea en materia de servicios de salud y atención médica en el ámbito de las enfermedades raras» al Grupo de Alto Nivel sobre Servicios de Salud y Atención Médica. El informe del grupo de expertos subraya, entre otras cosas, la importancia de identificar centros especializados, así como los cometidos que dichos centros deben cumplir. Asimismo convino en que, en principio y en la medida de lo posible, habría que hacer llegar el conocimiento especializado al paciente y no lo contrario. Algunas de las medidas solicitadas en el informe se incluyen en la presente Recomendación.
- (16) La cooperación y puesta en común de conocimientos entre los centros especializados ha demostrado ser un enfoque muy eficaz para tratar las enfermedades raras en Europa.
- (17) Los centros especializados podrían seguir un enfoque de asistencia pluridisciplinario para hacer frente a las afecciones diversas y complejas propias de las enfermedades raras.
- (18) Las especificidades de las enfermedades raras (número limitado de pacientes y escasez de conocimientos y de especialización al respecto) hacen que destaquen como un ámbito en el que el valor añadido de las acciones a escala comunitaria es muy alto. Una forma de producir dicho valor añadido consiste en reunir los conocimientos especializados nacionales sobre enfermedades raras, actualmente dispersos en los diferentes Estados miembros.
- (19) Es sumamente importante garantizar la contribución activa de los Estados miembros en la elaboración de determinados instrumentos comunes previstos en la Comunicación de la Comisión de 11 de noviembre de 2008 sobre «Las enfermedades raras: un reto para Europa», en materia de diagnósticos y asistencia médica y de directrices europeas sobre cribado de población. Lo mismo cabría aplicar a los informes de evaluación sobre el valor añadido terapéutico de los medicamentos huérfanos, que podrían contribuir a acelerar las negociaciones de precios a escala nacional y reducir así los plazos de espera para acceder a dichos medicamentos para los pacientes que sufren enfermedades raras.
- (20) La OMS ha definido la responsabilización de los pacientes como un requisito previo para la salud y ha instado a una cooperación proactiva y una estrategia de autoayuda de los pacientes para mejorar los resultados sanitarios y la calidad de vida del enfermo crónico <sup>(1)</sup>. En este sentido, el papel de las asociaciones independientes de pacientes es esencial, tanto en términos de apoyo directo a las personas que padecen la enfermedad como del trabajo colectivo que realizan para mejorar la situación de la comunidad de pacientes que sufren una enfermedad rara en general y de las próximas generaciones.
- (21) Los Estados miembros deberían procurar implicar a los pacientes y a sus representantes en el proceso político y tratar de promover las actividades de los grupos de pacientes.

(1) <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>

(22) El desarrollo de infraestructuras de investigación y de atención sanitaria en el ámbito de las enfermedades raras requiere proyectos duraderos y, por tanto, un esfuerzo financiero apropiado para asegurar su continuidad a largo plazo. Este esfuerzo maximizaría especialmente la sinergia con los proyectos desarrollados en el marco del segundo Programa comunitario en el ámbito de la salud (2008-2013), el Séptimo Programa Marco de Investigación y Desarrollo y los programas que los sucedan.

#### RECOMIENDA A LOS ESTADOS MIEMBROS:

##### I. PLANES Y ESTRATEGIAS EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

1. Elaborar y aplicar planes o estrategias para las enfermedades raras en el nivel adecuado, o bien estudiar las medidas adecuadas para las enfermedades raras en otras estrategias de sanidad pública, para tratar de garantizar que los pacientes de enfermedades raras tengan acceso a una asistencia sanitaria de alta calidad, que incluya el diagnóstico, el tratamiento, la habilitación para las personas que padecen la enfermedad y, de ser posible, medicamentos huérfanos eficaces, y en particular:

- a) elaborar y adoptar un plan o una estrategia lo antes posible, preferentemente a finales de 2013 a más tardar, para gestionar y estructurar todas las acciones pertinentes en materia de enfermedades raras en el marco de sus sistemas sanitarios y sociales;
- b) actuar para integrar las iniciativas actuales y futuras de nivel local, regional y nacional en sus planes o estrategias, para obtener una visión general;
- c) definir un número reducido de actuaciones prioritarias dentro de sus planes o estrategias, con unos objetivos y unos mecanismos de seguimiento;
- d) Tomar nota de la elaboración de directrices y recomendaciones para definir la acción nacional en materia de enfermedades raras por parte de las autoridades competentes a escala nacional en el marco del Proyecto Europeo de Elaboración de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (EUROPLAN) actualmente en curso, seleccionado para recibir financiación durante el período 2008-2010 en el marco del primer Programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública <sup>(1)</sup>.

##### II. DEFINICIÓN, CODIFICACIÓN E INVENTARIO ADECUADOS DE LAS ENFERMEDADES RARAS

2. Utilizar, a efectos del trabajo de política de nivel comunitario, una definición común de enfermedad rara como una enfermedad que no afecta a más de 5 personas de cada 10 000.
3. Tratar de garantizar que las enfermedades raras tengan una codificación y trazabilidad apropiadas en todos los sistemas de información sanitarios, para favorecer un reconoci-

miento adecuado de dichas enfermedades en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria y de reembolso basado en la Clasificación Internacional de Enfermedades dentro del respeto de los procedimientos nacionales.

4. Contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de enfermedades raras de la UE, de fácil acceso, basado en la red Orphanet y otras redes existentes mencionadas en la Comunicación de la Comisión sobre las enfermedades raras.

5. Considerar el apoyo a todos los niveles pertinentes, incluido el comunitario, por un lado, a las redes de información sobre enfermedades específicas y, por otro lado, con fines epidemiológicos, a los registros y bases de datos, teniendo presente la independencia de gestión.

##### III. INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

6. Determinar los proyectos de investigación en curso y los recursos de investigación en los marcos nacional y comunitario, para definir el estado actual de los conocimientos, evaluar la situación de la investigación en el ámbito de las enfermedades raras y mejorar la coordinación de los programas comunitarios, nacionales y regionales de investigación de las enfermedades raras.

7. Identificar las necesidades y prioridades de investigación básica, clínica, traslacional y social en el ámbito de las enfermedades raras y los modos de potenciarlas, y fomentar planteamientos de cooperación pluridisciplinarios que sean abordados de modo complementario mediante los programas nacionales y comunitarios.

8. Estimular la participación de los investigadores nacionales en proyectos de investigación sobre enfermedades raras financiados en todos los niveles oportunos, incluido el nivel comunitario.

9. Incluir en sus planes o estrategias medidas para fomentar la investigación en materia de enfermedades raras.

10. Facilitar, junto con la Comisión Europea, el desarrollo de la cooperación en materia de investigación con los terceros países activos en la investigación sobre las enfermedades raras y, de modo más general, en relación con el intercambio de información y la puesta en común de conocimiento experto.

##### IV. CENTROS ESPECIALIZADOS Y REDES EUROPEAS DE REFERENCIA PARA ENFERMEDADES RARAS

11. Determinar los centros especializados adecuados del territorio nacional antes de finales de 2013, y estudiar el apoyo a su creación.

12. Fomentar la participación de los centros especializados en las redes europeas de referencia, dentro del respeto a las competencias y normas nacionales en relación con su autorización o reconocimiento.

<sup>(1)</sup> Decisión nº 1786/2002/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de septiembre de 2002, relativa a la adopción de un programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública (2003-2008) (DO L 271 de 9.10.2002, p. 1).

13. Organizar rutas sanitarias para los pacientes de enfermedades raras mediante la cooperación con los expertos pertinentes y el intercambio de profesionales y de conocimiento experto del propio país o de otros, en caso necesario.
14. Apoyar el uso de las tecnologías de la información y de la comunicación, como la telemedicina, cuando sea necesario para permitir el acceso a distancia a la atención sanitaria específica necesaria.
15. Incluir en sus planes o estrategias las condiciones necesarias para la difusión y la movilidad de la pericia y el conocimiento con objeto de facilitar el tratamiento de los pacientes en su proximidad.
16. Animar a los centros especializados a adoptar un planteamiento pluridisciplinario de la asistencia, a la hora de tratar las enfermedades raras.

#### V. RECABAR CONOCIMIENTOS ESPECIALIZADOS A ESCALA EUROPEA SOBRE ENFERMEDADES RARAS

17. Recabar los conocimientos especializados nacionales sobre enfermedades raras y apoyar la puesta en común de dichos conocimientos especializados con los de otros países europeos para prestar apoyo a:
  - a) la puesta en común de las mejores prácticas sobre herramientas de diagnóstico y asistencia médica, así como educación y asistencia social en el ámbito de las enfermedades raras;
  - b) una educación y una formación suficientes para todos los profesionales sanitarios, para hacerles conscientes de la existencia de estas enfermedades y de los recursos de que se dispone para atenderlas;
  - c) el desarrollo de formación médica en ámbitos relativos al diagnóstico y a la gestión de las enfermedades raras, como la genética, la inmunología, la neurología, la oncología o la pediatría;
  - d) el desarrollo de unas directrices europeas sobre pruebas de diagnóstico o cribado de población en el respeto de las decisiones y competencias nacionales;
  - e) un sistema para compartir los informes de evaluación de los Estados miembros sobre el valor añadido terapéutico o clínico de los medicamentos huérfanos en el ámbito comunitario, en el que se recopile el conocimiento y la

pericia pertinentes, a fin de minimizar la tardanza en acceder a medicamentos huérfanos para los pacientes que sufren enfermedades raras.

#### VI. RESPONSABILIZACIÓN DE LAS ORGANIZACIONES DE PACIENTES

18. Consultar a los pacientes y a los representantes de los pacientes en relación con las medidas en el ámbito de las enfermedades raras y facilitar al paciente el acceso a información actualizada sobre las enfermedades raras.
19. Fomentar las actividades de las organizaciones de pacientes, como sensibilización, desarrollo de capacidades y formación, intercambio de información y buenas prácticas, creación de redes e inclusión de los pacientes muy aislados.

#### VII. SOSTENIBILIDAD

20. Tratar de garantizar, conjuntamente con la Comisión y mediante los mecanismos de financiación y cooperación adecuados, la sostenibilidad a largo plazo de las infraestructuras desarrolladas en el ámbito de la información, la investigación y la atención sanitaria para las enfermedades raras.

INVITA A LA COMISIÓN A:

1. Presentar, a más tardar a finales de 2013 y con objeto de que puedan formularse propuestas dentro de cualquier futuro posible programa de acción comunitario en el ámbito de la salud, un informe sobre la aplicación de la presente Recomendación dirigido al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, basado en la información facilitada por los Estados miembros, en el que debería valorarse la eficacia de las medidas propuestas y la necesidad de nuevas acciones para mejorar la vida de los pacientes afectados por enfermedades raras y la de sus familiares.
2. Informar periódicamente al Consejo sobre el seguimiento de la Comunicación de la Comisión sobre enfermedades raras.

Hecho en Luxemburgo, el 8 de junio de 2009.

*Por el Consejo*  
*El Presidente*  
Petr ŠIMERKA