

Rare 2030

Foresight in Rare Disease Policy



RECOMENDACIONES DEL ESTUDIO PROSPECTIVO RARE 2023

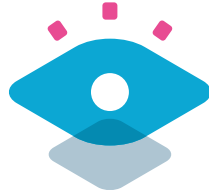
EL FUTURO DE LAS
ENFERMEDADES RARAS
EMPIEZA HOY

Versión resumida en español realizada por Nicolás Plaza Gómez en el marco del Servicio de Asesoramiento y Apoyo Socioeducativo de Enfermedades Raras del GIR UNISSER de la Universidad de Valladolid

Original completo:

Original completo: https://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030_recommendations.pdf

NOVIEMBRE 2024 / VERSIÓN ORIGINAL FEBRERO 2021 | RARE2030.EU/RECOMENDACIONES



Rare2030

Foresight in Rare Disease Policy

PARTNERS



FONDAZIONE



The Rare2030 project is co-funded by the European Union Pilot Projects and Preparatory Actions Programme (2014-2020). This leaflet is part of the pilot project PP-1-2-2018-Rare 2030. The content represents the views of the author only and is his/her sole responsibility; it cannot be considered to reflect the views of the European Commission or any other body of the European Union.

RECOMENDACIONES DEL ESTUDIO PROSPECTIVO RARE 2023

EL FUTURO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EMPIEZA HOY

En Europa, alrededor de 30 millones de personas padecen una enfermedad rara. El estudio prospectivo Rare 2030 busca un futuro mejor para las personas que padecen una enfermedad rara en Europa. Agrupa a pacientes, profesionales y líderes de opinión para proponer recomendaciones políticas.

El estudio Rare2030 plantea una reflexión sobre la política de enfermedades raras en Europa durante los próximos diez años en adelante. Actualmente, existen importantes necesidades insatisfechas para las personas que viven con una enfermedad rara en Europa y las políticas actuales ya no son adecuadas.

En los dos últimos años, más de 200 expertos de todo el campo de las enfermedades raras y miles de pacientes se han reunido a través del Estudio Prospectivo Rare 2030 para tomar una decisión importante: ¿Qué futuro queremos para las personas con una enfermedad rara en Europa?

Aplicando políticas adecuadas para esta década podremos diseñar activamente este futuro deseado y prepararnos para las deficiencias de otros escenarios posibles.

Las recomendaciones del estudio de prospectiva Rare 2030 sugieren cambios estratégicos que sirven como referencia única para un marco político europeo actualizado para las enfermedades raras y adaptado a las necesidades de cada país

ENFERMEDADES RARAS: VALOR AÑADIDO EUROPEO, COLABORACIÓN E INNOVACIÓN

Las enfermedades raras suelen ir acompañadas de una escasez de conocimientos y experiencia. Estas características hacen de las enfermedades raras un área de gran valor socio comunitario, que exige colaboración en términos de conocimientos, datos e investigación.

Con una parte tan amplia de la población afectada por enfermedades raras, y la gravedad de su afección, la mejora de todo el proceso ofrece una gran oportunidad para contribuir a la Estrategia de Desarrollo Sostenible de las Naciones Unidas.

Las enfermedades raras se han convertido pioneras en las transformaciones del mañana y soluciones creativas para la investigación y la asistencia sanitaria.

¿POR QUÉ NECESITAMOS UNA NUEVA GENERACIÓN DE POLÍTICAS DE ENFERMEDADES RARAS?

Hoy se reconocen como una prioridad de la salud pública y los derechos humanos. Este marco político viene definido en gran medida por la Comunicación de la Comisión "Enfermedades raras: Los desafíos de Europa" (2008) y la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 sobre "Una acción en el ámbito de las enfermedades raras" que establece la hoja de ruta para una serie de actos legislativos y políticas como los Reglamentos de la UE sobre Medicamentos Huérfanos, Uso Pediátrico de Medicamentos y Terapias Avanzadas y la Directiva sobre asistencia sanitaria transfronteriza.

Sin embargo, las políticas del pasado ya no están a la altura con las necesidades de nuestra comunidad. La Unión Europea y sus Estados miembros tienen que

reflejar en sus políticas las nuevas tecnologías y expectativas actuales.

PREVISIÓN PROSPECTIVA DE 2030: UN FUTURO MEJOR POR DISEÑAR

Las necesidades y soluciones sanitarias cambian tan deprisa que necesitamos métodos para tomar decisiones de forma ágil. El enfoque prospectivo permite a los líderes de opinión considerar varios escenarios posibles e identificar los pasos necesarios para alcanzar activamente el futuro preferido.

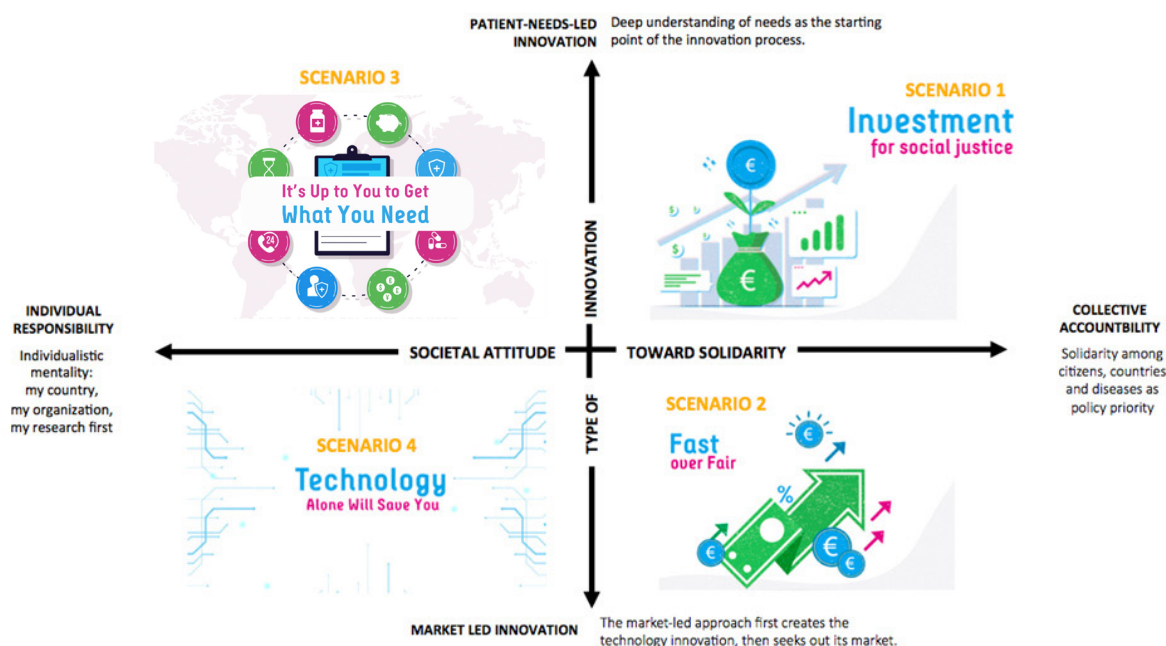
Con el apoyo de los organismos de la UE, el Estudio Prospectivo Rare 2030 hizo un llamamiento a los médicos, empresas, investigadores, jóvenes, defensores, pacientes, pagadores y responsables políticos.

EL ESCENARIO PREFERIDO 2030: «INVERSIÓN PARA JUSTICIA SOCIAL»

El estudio de prospectiva Rare 2030 proporciona 12 tendencias agrupadas en torno al cambio de valores y tecnologías que afectarán a la política de enfermedades raras durante la próxima década. Combinando estas tendencias, establecimos posibles escenarios para 2030.

- Innovación impulsada por las necesidades insatisfechas de los pacientes más que por el beneficio económico
- Una gran responsabilidad colectiva que reconozca el papel de las asociaciones.
- Objetivos basados en resultados (un diagnóstico más rápido y preciso; un enfoque centrado en la persona; mejora de la disponibilidad, accesibilidad, asequibilidad y sostenibilidad de los medicamentos).

Sólo proponiendo nuevas políticas adecuadas para esta década alcanzaremos



activamente nuestro objetivo y podremos prepararnos para las deficiencias de otros escenarios posibles que pueden aumentar la desconfianza de la ciudadanía en los esfuerzos supranacionales por gestionar la sanidad y la innovación guiada únicamente recompensados por el mercado.

Para alcanzar el escenario preferido “Inversión Justicia Social” necesitamos un nuevo marco político para las enfermedades raras como hoja de ruta.

Esta nueva generación de políticas sobre enfermedades raras traslada los objetivos del colectivo de enfermedades raras de mecanismos e infraestructuras necesarios para abordar los retos y establecer resultados cuantificables para las personas que viven con una enfermedad rara durante la próxima década.

- Diagnóstico más precoz, rápido y preciso.
- Una aproximación holística a las necesidades de la persona y acceso a una mejora en el acceso al cuidado médico y social integrados y de alta calidad.
- Enfoque holístico de la asistencia y la investigación centrado en el paciente.

- Mejora de la disponibilidad, accesibilidad, asequibilidad y sostenibilidad de los productos médicos.

Se necesitan 6 enfoques para lograr estos objetivos:

■ Un enfoque basado en los derechos humanos:

Basado en los principios universalidad, el acceso a una atención sanitaria de calidad, la equidad y la solidaridad para garantizar los mismos derechos humanos universales para las personas con una enfermedad rara, como se recoge en los tratados europeos e internacionales.

■ Un enfoque tecnológico:

Aprovechar la tecnología innovadora en todas las vías, como como la secuenciación del genoma completo en el diagnóstico, activos digitales como la telemedicina y la inteligencia artificial en el diseño de ensayos clínicos.

■ Un enfoque holístico de la asistencia y la investigación:

Centrado en el paciente y en el punto de atención, impulsado por la tecnología y el análisis de datos, que requiere normas,

interoperabilidad y capacidades adaptadas.

■ **Un enfoque asociativo:**

Colaboración con pacientes, entre los sectores público y privado y entre países para compartir conocimientos.

■ **Una aproximación con multitud de grupos de interés:**

Reuniendo a todos los actores para formar un ecosistema eficiente y ágil para las enfermedades raras.

■ **Un enfoque integrado entre los niveles regional nacional y europeo:**

Garantizar que todos los agentes avancen hacia resultados medibles.

UNA OPORTUNIDAD PARA LA POLÍTICA DE ENFERMEDADES RARAS

Las tres instituciones de la Unión Europea, incluido el Tribunal de Cuentas Europeo, están reconociendo la necesidad de actuar en materia de enfermedades raras. El informe del Tribunal de Cuentas Europeo sobre la aplicación de la Directiva sobre asistencia sanitaria transfronteriza ofrece un impulso adicional para una estrategia actualizada para las enfermedades raras antes de 2023. La resolución del Parlamento Europeo sobre los planes de salud pública post-COVID-19 para las enfermedades raras también llama a la acción. Francia, la República de Chechenia y Suiza han reconocido sus próximas presidencias del Consejo de la UE como una plataforma para debatir las enfermedades raras.

Las recomendaciones de Rare 2030 buscan dar instrucciones claras a las instituciones europeas para garantizar un futuro mejor para las enfermedades raras. Serán aplicadas por pacientes y expertos, destacando las voces colectivas de cada región, grupo de enfermedades y disciplina.

LAS RECOMENDACIONES RARAS 2030: UNA HOJA DE RUTA PARA LA POLÍTICA DE ENFERMEDADES RARAS

1 El marco político europeo para las enfermedades raras se caracteriza por la responsabilidad social, la equidad y la atención a las necesidades de quienes viven con estas enfermedades. Su objetivo es promover planes y estrategias nacionales coherentes, garantizar una inversión equitativa y promover la puesta en común de recursos, conocimientos e información. También pretende ampliar las buenas prácticas y facilitar el acceso a un diagnóstico oportuno y preciso y a una asistencia sanitaria de alta calidad para quienes viven con enfermedades raras. Tanto las políticas nacionales como las de la UE se apoyan en resultados mensurables, supervisados y evaluados por una organización multilateral.

2 El objetivo es acortar el tiempo hasta el diagnóstico utilizando las actuales tecnologías de pruebas diagnósticas, las buenas prácticas y los programas. Las nuevas tecnologías y los enfoques innovadores deben estar impulsados por las necesidades de los pacientes y deben aplicarse estratégicamente. Es necesario armonizar las normas y los programas en toda Europa y fuera de ella para erradicar las desigualdades, en particular para los pacientes con enfermedades raras no diagnosticadas.

3 La propuesta pide apoyo político, financiero, operativo y técnico a nivel europeo, nacional y regional para establecer un ecosistema sanitario especializado que garantice la ausencia de incertidumbre en el diagnóstico, la atención y el tratamiento de las enfermedades raras.

4 Las partes interesadas deben implementar acciones a nivel nacional y de la UE para integrar a las personas que viven con enfermedades raras en la sociedad y en la economía, permitiéndoles vivir con todo su potencial. Esto incluye la aplicación de soluciones y enfoques innovadores para una atención integrada y centrada en la persona a lo largo de toda su vida. Las partes interesadas también deben garantizar la igualdad de oportunidades, el acceso al mercado laboral, el apoyo activo al empleo, unas condiciones laborales justas, la protección social y los cuidados de larga duración.

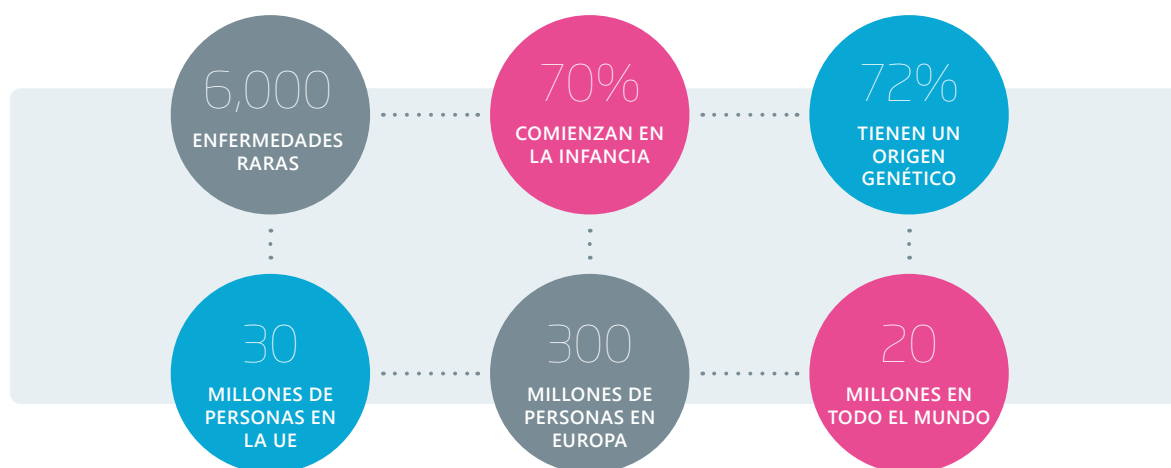
5 El gobierno europeo está promoviendo una cultura de asociación de pacientes, fomentando una participación significativa en la investigación, la asistencia y el desarrollo de herramientas de diagnóstico, tratamientos y soluciones innovadoras para las personas que viven con enfermedades raras. Esto incluye tanto al sector público como al privado, con representantes que a menudo sirven de enlace entre ambos.

6 La prioridad es dar prioridad a la investigación sobre enfermedades raras aumentando la financiación de la investigación, estableciendo incentivos en áreas desatendidas y apoyando infraestructuras para la adquisición de conocimientos. Además, es necesario el impulso a la investigación en salud públi-

ca, ciencias sociales, organización sanitaria, economía de la salud y política sanitaria para beneficiar a quienes viven con enfermedades raras.

7 La Unión Europea se está centrandó en optimizar los datos en beneficio de los pacientes y la sociedad mediante la federación de datos epidemiológicos, sanitarios, de investigación, de calidad de vida y relacionados con el tratamiento. Estos datos deben vincularse a escala mundial, utilizando sistemas de codificación, normas armonizadas y requisitos de interoperabilidad. Deben desarrollarse ecosistemas de datos cohesionados a nivel nacional, que se conecten sin fisuras a un ecosistema europeo integrado. Las directrices legales y éticas tienen que fomentar las prácticas que mejor aborden los retos, respetando al mismo tiempo las leyes y convenciones internacionales, en particular, la privacidad de las personas que viven con enfermedades raras y sus familias.

8 Establecer políticas racionalizadas de regulación, fijación de precios y reembolso para tratamientos accesibles, asequibles y accesibles. Fomentar la generación de pruebas a lo largo de todo el ciclo de vida de los productos y el recorrido de los pacientes, atrayendo inversiones, fomentando la innovación y abordando los retos de sostenibilidad del sistema sanitario en el ecosistema europeo.



¿PORQUE NECESITAMOS UNA NUEVA GENERACIÓN DE POLÍTICAS SOBRE ER?

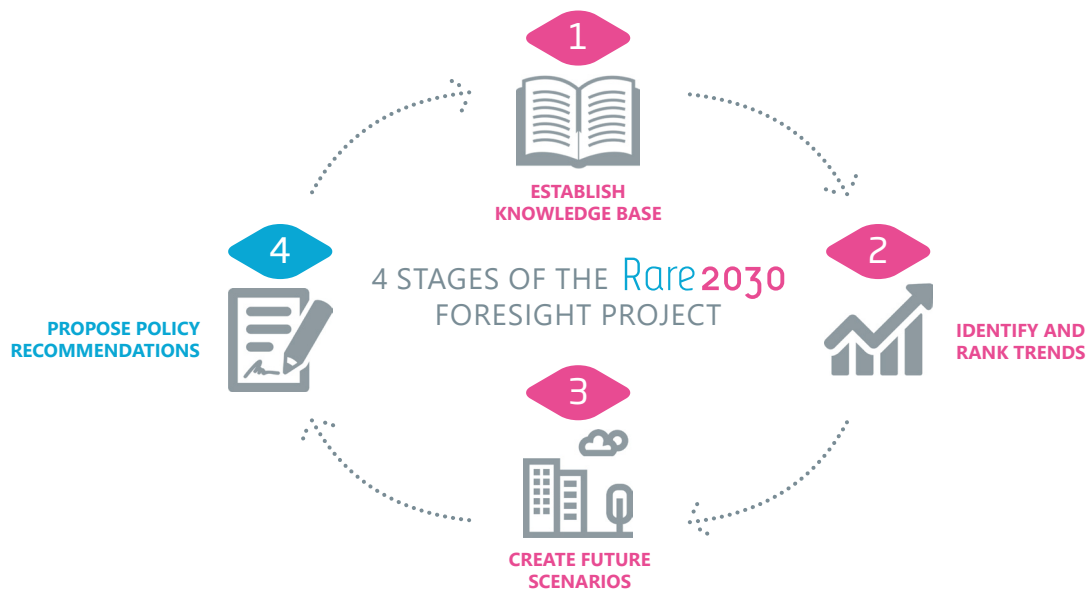
Las enfermedades raras eran antes invisibles en los sistemas sanitarios y de asistencia social. En la última década, la sociedad civil y las organizaciones de pacientes han presionado para que se incluyan en los programas europeos de salud e investigación. Esto ha permitido avanzar en la mejora de la vida de las personas que viven con enfermedades raras. Hoy en día, las enfermedades raras se reconocen como una prioridad de salud pública y derechos humanos gracias a un marco político definido por la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009. Este reconocimiento ha dado lugar a inversiones,

tratamientos transformadores, nuevos conocimientos y esperanza.

Los 30 millones de europeos que viven con enfermedades raras siguen enfrentándose a necesidades no cubiertas y a desigualdades. El sector sanitario está cambiando constantemente, transformando la forma de ver y tratar con estas enfermedades. Con el final de la Acción Conjunta EUCERD en 2018, el nuevo Parlamento Europeo, la Comisión Europea y el Consejo en 2019, y los recientes desarrollos en ámbitos relacionados con la asistencia sanitaria, es crucial para la comunidad de enfermedades raras prever futuros desarrollos y estar preparados en consecuencia. Este estudio utiliza un enfoque de previsión para abordar estos retos.

UTILIZAR LA PROSPECTIVA PARA DESARROLLAR ESCENARIOS Y RECOMENDACIONES POLÍTICAS

La prospectiva es una herramienta crucial en la elaboración de políticas, sobre todo si se trata de políticas sanitarias. Consiste en analizar las tendencias actuales y futuras para anticipar futuros inevitables o casi inevitables. Este proceso pone en tela de juicio la sabiduría convencional y permite establecer vías estratégicas. La pandemia COVID-19 ha demostrado la importancia de la prospectiva en el ámbito de la salud, sobre todo para los ciudadanos europeos vulnerables, a la hora de preparar sectores sanitarios y sociales resistentes y fuertes.



EL ESTUDIO DE PROSPECTIVA RARE 2030 EN NÚMEROS



DOCE TENDENCIAS PARA 2030

	TENDENCIAS GENERALES DE LAS ER	TENDENCIAS EN SALUD	TIPO DE TENDENCIAS
1	Aumento de las redes paneuropeas de múltiples grupos de interés para impulsar diagnóstico, tratamiento y atención a las enfermedades raras	Múltiples partes interesadas Gobernanza	POLÍTICA
2	Tensiones sobre el presupuesto sanitario y aparición de nuevos modelos de prestación de asistencia	Nuevos modelos de asistencia sanitaria	ECONÓMICA
3	Mayor variación en el acceso a los tratamientos y la asistencia, lo que se traduce en una mayor desigualdad en Europa para las personas con enfermedades raras.	Acceso a productos médicos	ECONÓMICA
4	El cambio demográfico de los pacientes con ER introduce nuevos retos	Envejecimiento de la población en una estructura familiar cambiante	SOCIO-CULTURAL
5	Amenazas a la equidad solidaria y priorización de las enfermedades raras	Solidaridad e igualdad	SOCIAL Y ECONÓMICO
6	El paciente de enfermedades raras cada vez más capacitado y la evolución de la defensa del paciente	Evolución de la defensa y empoderamiento del paciente	SOCIOCULTURAL Y POLÍTICA
7	Aumento de la investigación orientada a la innovación, con múltiples partes interesadas y basada en las necesidades (dirigida por los pacientes).	Inovación en la investigación en sanidad	SOCIOCULTURAL Y POLÍTICA
8	Facilitar el intercambio de conocimientos y la prestación de asistencia local a través de la sanidad digital	Digitalización de la sanidad	TECNOLÓGICA
9	Mayor potencial para grandes conjuntos de datos normalizados e interoperables	Big Data	TECNOLÓGICA
10	Aumento del uso de la IA para el diagnóstico tratamiento y asistencia, lo que abre potencial de los «grandes datos»	Big Data e Inteligencia Artificial	TECNOLÓGICA
11	Nuevas tecnologías y avances terapéuticos	Innovación en el conocimiento médico	TECNOLÓGICA
12	Aplicación del genoma completo secuenciación del genoma completo ámbito clínico	Genómica	TECNOLOGICA, ÉTICA, LEGAL

LOS ESCENARIOS RARE2030

ESCENARIO 1

El mundo de las Inversiones para la Justicia Social tiene como objetivo garantizar la salud y el bienestar de todos los ciudadanos europeos, incluidos los que viven con enfermedades raras. El mayor poder legislativo de la Unión Europea en materia de salud y bienestar social fomenta el acceso a la asistencia, el tratamiento, la educación, el empleo, el ocio y el apoyo psicológico. Los sistemas sanitarios dan prioridad a una visión holística de las necesidades del paciente, incluidos los cuidados curativos, preventivos, rehabilitadores y paliativos. Las iniciativas multilaterales dan prioridad a las inversiones en la investigación de enfermedades raras, abarcando el mayor número posible de enfermedades. Las innovaciones resultantes se regulan y evalúan a nivel europeo, con mayor transparencia, responsabilidad, rentabilidad y consideración de la experiencia del paciente.

ESCENARIO 2

Puede surgir el mundo Fast Over Fair, en el que las partes interesadas colaboran cuando comparten los mismos intereses. La inversión privada en enfermedades raras ha dado lugar a tecnologías de vanguardia, pero hay enfermedades complejas que siguen sin explorarse. Las organizaciones de pacientes, los profesionales sanitarios y las partes interesadas de todas las áreas de la enfermedad abogan por mejorar la asistencia sanitaria, los tratamientos y la investigación. Las nuevas soluciones informáticas pueden hacer avanzar la asistencia y el tratamiento, pero existen cuellos de botella debido a la falta de normas e incentivos claros. La sanidad sigue siendo responsabilidad de cada país, y el acceso a las

nuevas tecnologías es lento y limitado. Las dificultades para impulsar una innovación rápida y justa pueden generar frustración y aumentar la desconfianza en la ciencia, la sanidad y los sistemas que las rigen.

ESCENARIO 3

Si persiste la desconfianza en la gestión sanitaria supranacional, podríamos enfrentarnos a un mundo con sistemas sanitarios nacionales de dos niveles. El gobierno proporciona la atención básica, mientras que un segundo nivel está disponible para aquellos con mejor calidad o acceso más rápido. La innovación se ve obstaculizada por la falta de inversión en colaboración multinacional, recopilación de datos y plataformas de intercambio. La innovación para las enfermedades raras es cara y sólo está al alcance de los países y pacientes más ricos, por lo que el mercado es demasiado pequeño para la inversión.

ESCENARIO 4

En una economía de libre mercado, las empresas privadas gestionan la salud de las personas con enfermedades raras, y los sistemas sanitarios son privados, basados en seguros, dirigidos por el mercado y con ánimo de lucro. Innovaciones como las aplicaciones sanitarias permiten a los pacientes ser responsables de su propia salud, y el apoyo de las organizaciones de pacientes puede ser sustituido por tecnologías. Las empresas privadas han creado opciones de diagnóstico rápidas y precisas, pero solo para quienes pueden permitírselo. Las empresas de datos sanitarios han invertido en inteligencia artificial y genómica, dando lugar a avances para enfermedades complejas y raras. Cuando son comercialmente explotables, los datos se reúnen colectivamente para encontrar información útil para pacientes y consumidores.

DEL ESCENARIO PREFERIDO A UN MARCO POLÍTICO

Las recomendaciones finales para una nueva generación de políticas europeas para las enfermedades raras para 2022 se han formulado mediante una amplia participación regional, nacional y europea. Estas recomendaciones establecen resultados medibles para las personas que viven con enfermedades raras, centrándose en la infraestructura, los

retos y un nuevo clima político que reconozca las enfermedades raras en los niveles más altos. Este ecosistema maduro guiará a los Estados miembros en sus planes y estrategias para la próxima década, mejorando en última instancia la salud y el bienestar de una parte significativa pero vulnerable de los ciudadanos europeos.

UN ÓRGANO CONSULTIVO CENTRAL: EL GRUPO DE EXPERTOS RARE 2030

El proyecto Rare2030 creó un Panel de Expertos (PoE) para identificar las futuras prioridades y necesidades políticas en materia de diagnóstico, tratamiento, atención y apoyo social a las personas con enfermedades raras. El panel, compuesto por 200 expertos de 38 países, se dividió en ocho grupos de trabajo interconectados para debatir el status quo, las necesidades, las tendencias y los motores del cambio en la política de enfermedades raras. Los expertos fueron consultados sobre las cuatro etapas del proceso de prospectiva a través de teleconferencias y talleres.



Ruediger Krech
WHO



Ruxandra Draghia-Akli
Johnson & Johnson
(formerly DG Research)



Robert Madelin
FIRPA (formerly DG Sante,
DG Connect)



Milan Macek
Natl. Coord. Centre RD,
Charles University Prague,
Orphenet



Natacha Assopardi-Muscat
WHO Europe



Kate Bushby
Newcastle University
(formerly Joint Action
Rare Diseases)



Tanja Bratan
Fraunhofer Institute



Simon Kos
Next Practice
(formerly Microsoft)



Didier Schmitt
European Space Agency
(formerly EC on Foresight)



Terkel Andersen
EURORDIS - Rare
Diseases Europe

UN PLAN PARA EUROPA APOYADO POR SUS ESTADOS MIEMBROS: CONFERENCIAS REGIONALES 2030

Se organizaron cuatro Conferencias Regionales Rare 2030 para discutir las tendencias identificadas por el Panel de Expertos Rare 2030 en el contexto regional, debatir escenarios y reflexionar sobre políticas para un futuro sostenible para las personas que viven con enfermedades raras. Entre los asistentes se encontraban representantes de las Alianzas Nacionales, Orphanet, Ministerios de Sanidad, profesionales sanitarios locales y Jóvenes Ciudadanos. Las conferencias tenían como objetivo revisar tendencias, identificar escenarios futuros y proporcionar recomendaciones a nivel nacional y europeo. Las conferencias tuvieron lugar en Croacia, Francia, España e Italia.

UN PLAN ADECUADO PARA LA PRÓXIMA GENERACIÓN DE LOS JÓVENES CIUDADANOS

El estudio Rare 2030 Foresight reunió a 23 Jóvenes Ciudadanos de toda Europa para que aportaran sus puntos de vista sobre las políticas para las enfermedades raras. Las recomendaciones se basaron en cuatro valores: colaboración, innovación, atención centrada en la persona y educación y formación. La colaboración enfatiza la necesidad de políticas nacionalistas a través de las fronteras y las áreas de enfermedad, mientras que la innovación impulsa el progreso en la investigación y los enfoques basados en datos. La atención centrada en la persona prioriza el apoyo integrado a la salud mental, y la educación y formación pretenden proporcionar una comprensión global de vivir con una enfermedad rara y sus implicaciones para los profesionales sanitarios. El estudio enfatiza la importancia de incorporar los puntos de vista y ambiciones de la próxima generación.

INTEGRADO PLANES Y ESTRATEGIAS A LARGO PLAZO

PUNTO DE VISTA DE LA COMUNIDAD DE ENFERMEDADES RARAS:

Un marco político europeo que pretende abordar las necesidades no cubiertas de 30 millones de personas que viven con enfermedades raras en Europa, priorizando la innovación, la responsabilidad social, la equidad y la colaboración. El marco orienta la aplicación de planes y estrategias nacionales para las enfermedades raras, centrándose en la investigación, la tecnología digital, la asistencia sanitaria y la cooperación social global. Fomenta grandes inversiones en este campo tanto a nivel europeo como nacional, con el objetivo de satisfacer las necesidades médicas, holísticas y relacionadas con la investigación de las personas que viven con enfermedades raras. Un foro paneuropeo para las políticas de enfermedades raras permite a las partes interesadas compartir experiencias y buenas prácticas, permitiendo la transferencia de enfoques innovadores a nivel nacional.

RECOMENDACIÓN 1: PLANES EUROPEOS, NACIONALES Y ESTRATEGIAS A LARGO PLAZO A NIVEL EUROPEO Y NACIONAL

Un marco político europeo para las enfermedades raras debería guiar la implementación de planes y estrategias nacionales coherentes, garantizar inversiones equitativas, compartir conocimientos e información, ampliar las buenas prácticas y proporcionar un diagnóstico oportuno y preciso y un tratamiento de alta calidad para aquellos que viven con enfermedades raras, independientemente de su ubicación en Europa. Debería alinearse

con objetivos internacionales como los Objetivos de Desarrollo Sostenible, la Atenuación Sanitaria Universal y otras políticas relevantes de la Unión Europea. Una mayor colaboración paneuropea es esencial para abordar estos retos.

Debe elaborarse y adoptarse una nueva Recomendación del Consejo sobre una acción en el ámbito de las enfermedades raras, como parte del nuevo marco legislativo y político, tras la evaluación global de la aplicación del actual, tal como exigen la Conclusión del Consejo de 16 de junio de 2017 sobre el fomento de la cooperación voluntaria impulsada por los Estados miembros entre los sistemas sanitarios y el Informe Especial de 2019 del Tribunal de Cuentas Europeo sobre la aplicación de la Directiva 2011/24/UE.

La Unión Europea se centra en el desarrollo, aplicación, evaluación y renovación de planes y estrategias nacionales sólidos y eficaces para las enfermedades raras. La UE presentará una petición a los estados miembros sobre estos planes y estrategias en el marco de los sistemas sanitarios y sociales. El grupo de múltiples partes interesadas de la UE responsable de supervisar los retos políticos y las oportunidades relacionadas con las enfermedades raras y el cáncer raro debería asegurar un enfoque clave en la revitalización de la agenda de estos planes. Los planes deberían ser evaluados sólidamente y, si son limitados, renovados o sustituidos por políticas nacionales más ambiciosas. Los Jóvenes Ciudadanos que participaron en el estudio recomiendan establecer un sistema europeo de recompensas por tratamiento y asistencia en el extranjero, desarrollar un marco legal para la propiedad y protección de datos, y mejorar la colaboración entre los sectores público y privado para mejorar el acceso a la asistencia sanitaria mediante esfuerzos comunes.

RECOMENDACIÓN 2:

DIAGNÓSTICO MÁS PRECOZ, RÁPIDO Y PRECISO

El objetivo de la Comunidad de Enfermedades Raras es proporcionar un diagnóstico oportuno y preciso a las personas con enfermedades raras en 2030. Esto incluye el acceso al tratamiento y la capacidad de planificar su futuro. La comunidad apoya el uso de las pruebas diagnósticas actuales, los enfoques de detección y las nuevas tecnologías para superar las barreras actuales en el diagnóstico. El objetivo es diagnosticar las enfermedades raras en un plazo de seis meses, con acceso a pruebas diagnósticas eficaces, prácticas mejoradas y una vía coordinada de diagnóstico e investigación. La comunidad también pretende hacer frente a las disparidades en el acceso y el tratamiento mediante la armonización de normas y programas en todo el mundo. Hay que prestar especial atención a los pacientes con enfermedades raras, lo que requiere una colaboración mundial mediante el intercambio de datos y plataformas de diagnóstico. Para lograr un diagnóstico más rápido y preciso, la comunidad debe promover la igualdad de acceso a las oportunidades de diagnóstico, mejorar la experiencia diagnóstica, garantizar un enfoque internacional integrado, aumentar la concienciación sobre las enfermedades raras y promover la aplicación equitativa de las nuevas tecnologías de diagnóstico.

Se necesita un enfoque más sistemático y coordinado para diagnosticar las enfermedades raras tanto a nivel europeo como mundial. Esto incluye dirigir a los pacientes a centros especializados, acceder a plataformas de diagnóstico transnacionales y gestionar los datos de los pacientes sin diagnóstico. Es crucial garantizar el apoyo a la investigación multidisciplinar, vinculando los datos clínicos y biomateriales con las cohortes de pacientes. Las buenas prácticas deben ser visibles y localizables a nivel europeo, y

los servicios de Orphanet deben ser co-creados y financiados.

Las organizaciones financieras deberían centrarse en el diagnóstico para poblaciones cultural y lingüísticamente diversas, ampliar las cohortes de pacientes y avanzar en el conocimiento. Debería dedicarse una financiación adecuada a la investigación de enfermedades raras sin causas genéticas evidentes y realizar evaluaciones transfronterizas de la economía de la asistencia sanitaria utilizando tecnologías de diagnóstico.

Las estrategias nacionales actuales tienen que establecer un apoyo en el diagnóstico de enfermedades raras y proporcionar plataformas de diagnóstico especializadas. Las autoridades europeas deberían colaborar para reducir el «odisea» diagnóstica desde la atención primaria al apoyo especializado, establecer vías de atención para aquellos con diagnósticos específicos, aumentar la concienciación sobre las enfermedades raras en la atención primaria, invertir en herramientas de detección precoz y publicitar las vías nacionales de derivación a centros especializados.

Además, debería ponerse a disposición de los trabajadores de atención primaria formación médica acreditada y en línea. Los pacientes sin diagnóstico deben codificarse adecuadamente en los sistemas de información sanitaria para garantizar la accesibilidad y las acciones sanitarias adecuadas.

Los jóvenes ciudadanos creen que el diagnóstico de las enfermedades raras es un proceso difícil que requiere la colaboración de todas las partes interesadas en el proceso sanitario. Sugieren que los esfuerzos actuales se centran demasiado en los aspectos físicos del diagnóstico. Las políticas futuras deberían centrarse en promover este paso crucial proporcionando apoyo psicológico a los que viven

con enfermedades raras, mejorando los programas de atención neonatal, aumentando la inversión en diagnóstico y utilizando la telemedicina y la asistencia a distancia. Estos esfuerzos deberían dirigirse tanto a nivel europeo como nacional, y aumentar la concienciación sobre el diagnóstico de las enfermedades raras y la telemedicina. Atender estas necesidades mejorará la salud y el bienestar proporcionando investigación y asistencia de calidad, una mejor toma de decisiones en materia de reproducción y promoviendo la igualdad de género a través de infraestructuras resistentes, una industrialización inclusiva y la innovación en investigación, diagnóstico, telemedicina y tecnologías de intercambio de información.

RECOMENDACIÓN 3:

ACCESO A ASISTENCIA SANITARIA DE ALTA CALIDAD

Las enfermedades raras, debido a su baja incidencia y a la falta de expertos sanitarios, crean una especie de lotería geográfica en la que los pacientes cercanos a los expertos pueden beneficiarse de sus conocimientos. Sin embargo, muchos pueden tener dificultades para acceder a la mejor atención. Las iniciativas europeas pretenden abordar estas disparidades dentro de los países y entre ellos. El colectivo de enfermedades raras prevé un futuro en el que los pacientes puedan navegar por los sistemas sanitarios, acceder a servicios a distancia y recibir asesoramiento global especializado basado en el conocimiento. El sistema sanitario de la UE para las enfermedades raras reforzará los sistemas sanitarios nacionales, mejorará la coordinación de los servicios, invertirá más recursos y tendrá mayores competencias para planificar y dar respuestas eficaces.

La comunidad pretende reducir las disparidades sanitarias promoviendo el

diagnóstico precoz, un acceso equitativo y basado en pruebas, acelerando los ensayos clínicos, desarrollando nuevas directrices y fomentando la formación permanente de profesionales sanitarios especializados en enfermedades complejas y raras. La UE debería desarrollar una Política Sanitaria para las Enfermedades Raras, formalizando la cooperación de Medicamentos Europeos (EM) en la planificación estratégica y de personal. La política paneuropea debería asegurar la atención centralizada y la experiencia para las enfermedades raras, y desarrollar recursos compartidos para los Centros Europeos de Experiencia. Las recomendaciones operativas deberían guiar a Europa hacia Centros Europeos de Referencia (RER) óptimos para las enfermedades raras. Debería crearse una agencia común de la UE para facilitar la eficiencia de los RER y recibir financiación de diversas fuentes.

La Cruz Roja Europea (RER) y el Sistema Europeo de Salud (SES) deberían promover una asistencia integrada, en la que participen agentes médicos, paramédicos y sociales, en consonancia con las recomendaciones del EUCERD y del Grupo de Expertos de la Comisión. La Comisión debería apoyar a los Estados miembros y a los países de la UE en la aplicación de las acciones de las RER en los sistemas sanitarios nacionales. Los RER deberían desarrollar estrategias para reducir las disparidades en el acceso a una asistencia sanitaria de alta calidad, establecer normas claras de participación de los pacientes, apoyar a las organizaciones y representantes de pacientes y compensar a los pacientes de forma justa por sus gastos y experiencias. También deberían formar a futuros expertos, revisar los criterios específicos de afiliación y establecer un grupo inter-ERN sobre asistencia integrada y holística. Deberían crearse recursos para ayudar a los pacientes de enfermedades raras a recibir una asistencia

más personalizada en su entorno local.

La Unión Europea tiene la tarea de priorizar el desarrollo, implementación, evaluación y renovación de los planes y estrategias nacionales para las enfermedades raras a nivel nacional y europeo. El grupo multisectorial que supervisa los retos y oportunidades políticas se debe centrar en revitalizar la agenda de estos planes. La Unión Europea tendría que ser provisor de apoyo a nivel europeo en términos de indicadores de rendimiento actualizados y de identificación y difusión de buenas prácticas. Es necesario que las autoridades nacionales garanticen la colaboración intersectorial en el desarrollo, evaluación y aplicación de directrices nacionales para las enfermedades raras. Sería un gran avance que para 2025, todos los países tuvieran un plan o estrategia nacional para las enfermedades raras, con una organización de supervisión multisectorial y un presupuesto anual independiente para el sistema sanitario y social. La Unión Europea de Expertos Médicos (ERNs) es responsable de proporcionar recursos y apoyo a las personas con enfermedades raras.

Los pacientes con Enfermedades Raras (ER) están más dispuestos a viajar a otros países para recibir tratamiento que la población general, ya que el 48% no está dispuesto a viajar debido a la falta de información sobre la disponibilidad y calidad de los tratamientos en el extranjero. También están más dispuestos a viajar para un tratamiento no disponible en su país o para un especialista especializado. El 39% de las personas con enfermedades raras están dispuestas a utilizar la asistencia sanitaria a distancia para recibir una atención de mayor calidad, el 79% para una atención multidisciplinar y el 76% para profesionales médicos especializados. La iniciativa Jóvenes Ciudadanos de las Raras 2030 pretende aclarar el papel de la RER, establecer un sistema eu-

ropeo de recompensas por tratamiento en el extranjero y promover la asistencia sanitaria transfronteriza. También sugieren desarrollar un plan europeo común de financiación para el tratamiento de las enfermedades raras y mejorar las prácticas de telemedicina. La iniciativa pretende mejorar la educación médica, la salud y el bienestar, promoviendo el diagnóstico precoz, el acceso a ensayos clínicos, tratamientos y nuevas directrices. También promueve una cultura de concienciación sobre las enfermedades raras, ya que los pacientes a menudo se enfrentan a disparidades sociales o nacionales en el acceso a la asistencia sanitaria.

RECOMENDACIÓN 4: **ATENCIÓN INTEGRADA Y CENTRADA EN LA PERSONA**

30 millones de europeos con enfermedades raras y sus familias se enfrentan a una información limitada, tratamientos limitados y una gran vulnerabilidad psicológica, social y económica. Es crucial un enfoque holístico centrado en la persona, ya que sólo el 6% de los casos dispone de una terapia específica. La Unión Europea (UE) trabaja para garantizar la integración de las personas con enfermedades raras en la sociedad y la economía, asegurando la igualdad de oportunidades, el acceso al mercado laboral, unas condiciones de trabajo justas, la protección social y los cuidados a largo plazo.

Para lograrlo, las políticas, programas y servicios deben alinearse con los programas de discapacidad globales, europeos, nacionales, regionales y locales para crear solidaridad y centrarse en las características de las enfermedades raras. La Comisión Europea debería apoyar iniciativas para recopilar y revisar prácticas concretas de atención integrada.

La UE aplica recomendaciones para apoyar

la integración de las enfermedades raras en los servicios y las políticas sociales, incluida la creación de un grupo inter-ERN sobre atención integrada y centrada en la persona para 2025, en colaboración con los Centros Europeos de Recursos para Enfermedades Raras. La Comisión también aumenta la concienciación sobre la necesidad de colaboración transfronteriza entre los centros de enfermedades raras y otros centros para enfermedades complejas y discapacitados.

A nivel nacional, se recomienda que los países inviertan en normas, infraestructuras y herramientas a nivel de la UE, incluyendo las recomendaciones de la Comisión Europea de Enfermedades Raras, el proyecto INNOVCare y el documento EURORDIS. En estos planes deberían participar representantes de varios ministerios para apoyar una perspectiva multidisciplinar.

La Unión Europea y las legislaciones nacionales deben garantizar que no exista ninguna forma de discriminación basada en el estado de salud o la discapacidad. El Pilar Europeo de Derechos Sociales debe considerar las necesidades específicas de las personas que viven con enfermedades raras, sus cuidadores y otras discapacidades complejas. Los países deben establecer una sólida red de contactos entre los centros especializados y los Centros de Recursos para Enfermedades Raras, facilitando las mejores prácticas y el intercambio de conocimientos. Por otro lado se buscan garantías en el acceso a una educación de alta calidad, medidas de protección social y apoyo a todas las personas con enfermedades raras y dolencias complejas. Las autoridades nacionales deben facilitar el intercambio de conocimientos y prácticas.

Los países europeos deben garantizar que las personas con enfermedades o discapacidades complejas y sus cuidadores

tengan derecho a mecanismos específicos que apoyen su acceso al mercado laboral y su permanencia. Estos mecanismos incluyen acuerdos laborales flexibles, permisos razonables debido a su estado de salud o a sus obligaciones como cuidadores, y adaptaciones razonables en el lugar de trabajo. La Comisión Europea debe proporcionar el apoyo necesario a los Mercados Europeos de Empleo (ME) para garantizar la plena aplicación de la Directiva (UE) 2019/1158 sobre el equilibrio entre el trabajo y la familia para todos los padres y cuidadores de personas que viven con enfermedades raras en el lugar de trabajo.

¿QUE OPINAN LAS PERSONAS CON ER?

El 37% de los encuestados declaró sentirse a menudo infeliz y deprimido, frente al 11% de la población general.

* (Comparación con la población general: ISSP, International Social Survey Programme, 2011) El 58% cree posible que, dentro de 10 años, puedan obtener el apoyo psicológico y emocional del que carecen en la actualidad.

LA VULNERABILIDAD SOCIAL DE LAS PERSONAS QUE VIVEN CON UNA ENFERMEDAD RARA ES MUY ELEVADA

El 52% declaran que su enfermedad rara tiene un grave impacto en la vida cotidiana.

La mayoría de las personas que viven con una enfermedad rara necesitan visitar diferentes servicios sanitarios, sociales y de apoyo local en un corto espacio de tiempo, y les resulta difícil gestionarlo.

El 42% de las personas con enfermedades raras dedican más de 2 horas al día a tareas relacionadas con los cuidados.

El papel de consultas a distancia es «ahorrar tiempo» según pacientes y cuidadores

de enfermedades raras, la razón principal para que las utilicen a distancia en 10 años

El 76 % de los encuestados declara que estar afectado por una enfermedad rara ha limitado sus opciones profesionales.

19% declaran que el hecho de vivir con una enfermedad rara les ha impedido estudiar según sus deseos, lo que ha repercutido en su carrera profesional.

+ Reformular lo que significa ser una persona que vive con una enfermedad rara, por lo tanto teniendo en cuenta los ámbitos que van más allá de la atención clínica y los tratamientos y adoptando una perspectiva más holística en las políticas de enfermedades raras y la comprensión de la sociedad + Abordar mejor los retos psicológicos y sociales para las personas que viven con una enfermedad rara. Vivir con una enfermedad rara y lo que esto implica sigue siendo un misterio para una gran parte de la sociedad, lo que puede conducir a la estigmatización y la discriminación.

Los Jóvenes Ciudadanos recomiendan que la educación y la concienciación sobre las enfermedades raras se aborden adecuadamente en la sociedad. Sugieren que las personas que viven con enfermedades raras participen en la investigación social para mejorar las prioridades. También sugieren mejorar la educación sobre las enfermedades raras y sus retos para los profesionales y la sociedad en su conjunto, incluyendo la comprensión de los derechos a la asistencia sanitaria. También sugieren mejorar los métodos de evaluación, incluyendo la participación de pacientes con experiencia de primera mano en la comunicación de resultados y experiencias. También destacan la importancia de abordar la discriminación y la estigmatización en la asistencia sanitaria, ya que afecta al desarrollo de la formación. Asimismo, subrayan la importancia de que la atención primaria de las per-

sonas que viven con enfermedades raras recaiga en sus familias, ya que pueden experimentar más interrupciones profesionales y niveles de estrés.

Abordar la vulnerabilidad económica de las personas con enfermedades raras y sus familias puede ayudar a reducir la pobreza entre los ciudadanos europeos. Las mujeres con enfermedades raras a menudo se enfrentan a más pérdidas de trabajo, estrés y tensión emocional. Al compartir conocimientos sobre enfermedades raras con profesores, educadores y generaciones futuras, promovemos un mundo en el que todos los niños tengan la oportunidad de aprender. Comprender las necesidades holísticas de los pacientes con enfermedades raras mejora directamente la salud y el bienestar de una gran parte de los ciudadanos europeos, así como el bienestar psicológico y social de los cuidadores y las familias.

RECOMENDACIÓN 5: **ASOCIACIONES CON LOS PACIENTES**

La cultura asociativa de pacientes en enfermedades raras en Europa se enfoca en la capacitación, compromiso y inclusión de personas con enfermedades raras en la diseño y evaluación de políticas y programas.

La comunidad de enfermedades raras es el primero en que asociación y representación de personas con enfermedades raras pueden apoyar el progreso y aprovechar el futuro. La cultura general fomenta la participación, el compromiso, el implicación y el liderazgo de personas con enfermedades raras en la investigación, atención y desarrollo de herramientas y soluciones innovadoras para mejorar la situación sanitaria y social.

La defensa de la participación de las personas que viven con enfermedades raras y sus representantes debe apoyarse a

nivel europeo, nacional, regional y local. Esto incluye las asociaciones de pacientes en la investigación, la recogida de resultados y experiencias comunicadas por los pacientes y la promoción de tratamientos de alta calidad. Además, cada iniciativa de asistencia sanitaria y social tiene que ser responsable y proporcionar el apoyo adecuado para informar e implicar a los participantes.

La capacidad de personas con enfermedades raras y sus cuidadores para desempeñar funciones esenciales de defensa y crear asociaciones de pacientes es obstaculizada por desafíos desproporcionados en todos los ámbitos de la vida, desde dificultades psicosociales a barreras financieras, educativas y laborales. La prestación de un apoyo integral adecuado para pacientes con enfermedades raras y sus cuidadores, que abarque la asistencia social y medidas de política social, debe ser prioridad para autoridades nacionales competentes. Esto incluye el desarrollo de formación a nivel europeo para asociaciones de pacientes efectivas, enfrentamiento en la participación y creación de capacidad en los jóvenes defensores de los pacientes. La Redes Europeas de Referencia (RER) tienen el potencial de encarnar asociaciones de pacientes sólidas mediante normas claras para la participación de los pacientes, fomento de asociaciones de datos y ampliación de criterios de afiliación específicos de la enfermedad.

El documento habla sobre la importancia de asociaciones de pacientes en la investigación de enfermedades raras. Esto se refiere a los principios de EJP RD y la participación de pacientes en los programas de investigación. La asociación de pacientes es crucial para la elaboración de programas, la identificación de prioridades, la contribución a convocatorias de investigación, y la comunicación y colaboración bilateral entre pacientes e investigadores. La organización debe incluir

pacientes en proyectos de investigación y exigir la prueba de asociaciones sólidas para la autorización de comercialización de medicamentos huérfanos.

Iniciativas como el programa de la EFPIA y el Consejo Consultivo Comunitario de EURORDIS desarrollan principios políticos para guiar las interacciones entre empresas y pacientes. También deberían explorarse modelos de trabajo transparentes para proporcionar apoyo financiero a las organizaciones de pacientes de enfermedades raras, manteniendo al mismo tiempo la independencia y la credibilidad.

Los representantes de los pacientes están deseosos de participar más en el ecosistema de la investigación, ayudando a reclutar pacientes para ensayos clínicos, difundir información, revisar propuestas de investigación e incluso convertirse en socios de proyectos de investigación. También quieren dirigir sus propios proyectos y recaudar fondos para sus enfermedades. Los hospitales necesitan apoyo financiero, humano y de conocimientos para participar plenamente en la investigación de las enfermedades raras. Los Jóvenes Ciudadanos recomiendan fomentar la colaboración entre las organizaciones de pacientes y las instituciones académicas, promover la creación de redes y destacar el papel de los «pacientes expertos» para mejorar la colaboración entre médicos, industria y pacientes. También recomiendan mejorar la educación sobre enfermedades raras y promover la colaboración a través de directrices éticas. También sugieren crear departamentos especializados y ofrecer formación para mejorar la colaboración entre los sectores público y privado. Si se logra una asociación eficaz con los pacientes en la elaboración de políticas, la práctica clínica, la investigación y el desarrollo, los gobiernos, el sector privado y la sociedad civil podrán alcanzar los Objetivos de Desarrollo Sostenible para 2030.

RECOMENDACIÓN 6: INVESTIGACIÓN INNOVADORA Y DE- SARROLLO

Los investigadores individuales y los consorcios llevan muchos años estudiando las enfermedades raras, pero la comunidad ha estado históricamente fragmentada debido a la variedad de enfermedades raras y a los retos comunes. Estos retos incluyen una financiación limitada, un bajo número de individuos afectados y una falta de coordinación en los esfuerzos de investigación. Para abordar estos problemas, se requiere un enfoque más integrado que combine la investigación básica, clínica, traslacional y social. La comunidad de enfermedades raras prevé cambios significativos en el ecosistema de investigación para 2030, con el objetivo de aumentar el conocimiento y los recursos, mejorar las estrategias de inversión y alinear mejor los esfuerzos de investigación. Los consorcios de elaboración de políticas desempeñarán un papel clave a la hora de impulsar estos cambios y garantizar que la investigación se traduzca en beneficios tangibles para quienes viven con enfermedades raras.

Es necesario dar prioridad a la investigación sobre enfermedades raras, que abarca aspectos básicos, clínicos, sociales y traslacionales, aumentando la financiación y los incentivos en áreas desatendidas. Hay que apoyar las infraestructuras para facilitar los descubrimientos y la adquisición de conocimientos. También deberían promoverse la salud pública, las ciencias sociales, la organización sanitaria, la economía de la salud y la investigación política para aplicar los resultados de la investigación en beneficio de los afectados por enfermedades raras. Las partes interesadas en Europa y a nivel nacional deberían optimizar los recursos, incentivar el intercambio de datos e invertir en infraestructuras precompetitivas. Las aso-

ciaciones a largo plazo y la colaboración internacional a través de consorcios como el IRDiRC son esenciales para avanzar en la investigación de las enfermedades raras.

Para priorizar y apoyar la investigación sobre enfermedades raras a nivel mundial, es esencial mantener asociaciones intersectoriales, racionalizar las colaboraciones entre las Direcciones Generales de la Comisión Europea y diseñar recursos para las enfermedades raras y olvidadas. Los organismos de financiación tienen que crear oportunidades globales para la investigación de las enfermedades raras y garantizar las inversiones en investigación básica y clínica. Es necesario un organismo europeo que aborde las necesidades inexploradas de los grupos de enfermedades raras olvidadas, mejorar la gestión de cuentas y coordinar los esfuerzos financieros actuales. Nuestras recomendaciones abogan por el desarrollo de una sólida agenda científica reguladora para abordar las especificidades de las enfermedades raras y las tecnologías emergentes y fomentarse los esfuerzos de investigación colaborativa, especialmente en pediatría. A nivel nacional, los países deberían esforzarse por cumplir los objetivos del Consorcio Internacional de Investigación y aplicar las recomendaciones del IRDiRC para el apoyo estratégico y la priorización de la investigación en enfermedades raras.

Otros objetivos y planes específicos han de ser incluidos en las estrategias nacionales para enfermedades raras y cánceres. Deberían destacar los servicios disponibles a través de las infraestructuras de investigación europeas y proporcionar orientación sobre el acceso. Hay que apoyar el acceso a recursos e infraestructuras a nivel nacional, europeo y mundial para evitar la duplicación de esfuerzos y garantizar las mejores prácticas. Los financiadores deberían priorizar la repro-

ducibilidad y el intercambio de datos en la investigación de enfermedades raras. La publicación de los datos de las investigaciones fallidas es esencial para el futuro avance del conocimiento. Se necesita un nuevo paradigma centrado en los incentivos entre investigadores, reguladores y organizaciones científicas.

Para incentivar la investigación de las enfermedades raras, debe adoptarse un enfoque abierto y colaborativo que permita la publicación de los resultados y el acceso a los datos. Se necesitan grandes inversiones para mejorar el diagnóstico, la atención y el conocimiento de los tratamientos de las enfermedades raras. La administración de datos debería implementarse en los proyectos de investigación, con costes incluidos en las propuestas. Las normativas deberían centrarse en múltiples enfermedades raras y considerar metodologías de investigación innovadoras. La inteligencia artificial es de utilidad para mejorar la investigación de las enfermedades raras. Por otro lado es esencial ofrecer oportunidades de formación a los investigadores, especialmente a los nuevos científicos. La colaboración entre las Autoridades Europeas de Referencia y entidades globales como los Consejos de Investigación de Enfermedades Raras de los NIH es necesaria para seguir avanzando.

Los Grupos de Referencia Europeos (RER) deberían colaborar con las sociedades científicas y académicas para debatir las prioridades de investigación sobre enfermedades raras. Es necesario crear sinergias y explorar el impacto potencial de los RER en el desarrollo y uso de productos sanitarios para enfermedades raras. Los RER necesitan financiación para emplear personal orientado a la investigación, especialmente en países que necesitan capacidad de investigación. Una normativa clara debería permitir a los RER colaborar

con la industria y acelerar la investigación a través de asociaciones público-privadas. La Comisión Europea debería aumentar las oportunidades de financiación para la investigación de las enfermedades raras, evaluando su impacto en los aspectos clínicos, sociales, personales y financieros. Implicar a los pacientes de enfermedades raras en la investigación clínica, el desarrollo de medicamentos y la evaluación es crucial para comprender la enfermedad e identificar criterios de evaluación significativos.

La inversión para abordar el desarrollo de innovaciones es urgente para las personas con enfermedades raras, y 18% de ellas han participado en investigaciones para desarrollar tratamientos y terapias. La investigación se considera el principal factor para mejorar su atención y aliviar sus síntomas. La génica de los cuidados y el apoyo holístico son adecuados por ellas. Los Jóvenes Ciudadanos recomiendan reunir a todos los actores relevantes para garantizar que las técnicas más innovadoras sean el principal objeto de colaboración e inversión.

Esto se enfoca en el aprovechamiento de los objetivos de desarrollo sostenible 2030, como mejorar la salud y el bienestar de la población vulnerable. Además, se recomienda construir infraestructuras resistentes y fomentar la innovación en áreas más amplias de la salud y la investigación. La comunidad investigadora de enfermedades raras puede impulsar el papel de la ciencia, la tecnología y la innovación en la consecución de los Objetivos de Desarrollo Sostenible para 2030.

RECOMENDACIÓN 7: OPTIMIZAR LOS DATOS PARA EL BENEFICIO DE LOS PACIENTES Y DE LA SOCIEDAD

La accesibilidad a los datos más allá de las fronteras institucionales y nacionales puede acelerar la investigación, el diagnóstico y el desarrollo de tratamientos, mejorando en última instancia la vida de las personas que viven con enfermedades raras. Para hacer frente a los retos que plantean la recopilación y el uso de los datos, hay que tener en cuenta los aspectos técnicos, financieros, jurídicos y éticos. En la nueva era tecnológica, el poder de los datos se maximiza para mejorar la salud y el bienestar. Las soluciones propuestas por la comunidad de enfermedades raras pueden servir de ejemplo para otras áreas de la salud y la investigación en Europa.

Los sistemas sanitarios deben centrarse en la comprensión holística de las necesidades de los pacientes, basándose en datos sanitarios electrónicos compartidos a través de fronteras, disciplinas y sectores públicos y privados. Los beneficios para los pacientes y la sociedad incluyen mejores marcos semánticos, técnicos, jurídicos, financieros y políticos, conocimientos, capacidades y voluntad política para utilizar y reutilizar los datos existentes y recopilar otros nuevos. De este modo se avanzará en el diagnóstico, la investigación y el desarrollo de tratamientos, se supervisará el impacto en la salud pública, se garantizará que las inversiones respondan a necesidades médicas no sobrecargadas, se fomentará el diálogo y la colaboración entre las partes interesadas, se integrará la educación en torno a la recopilación, el uso y la ubicación de datos comunes, y se fomentará una cultura favorable a la recopilación y el desarrollo de datos comunes.

La Unión Europea necesita un marco para la captura, uso y reutilización de los datos relacionados con las enfermedades raras para liberar su potencial con fines sanitarios y de investigación. El campo de las enfermedades raras debería convertirse en un componente central de la Estrate-

gia Europea de Datos Sanitarios y de las iniciativas de investigación, como la Red de Ciencia Abierta. Las autoridades nacionales deberían implementar sistemas integrados de historia clínica electrónica (HCE) para la captura de datos de pacientes con enfermedades raras. Identificando estrategias para la extracción de datos para un uso óptimo de las fuentes de datos disponibles. La industria biofarmacéutica debería formar parte de un ecosistema en el que participen la Comisión Europea, la Agencia Europea de Medicamentos, la RER, los pacientes y la Agencia Europea de Medicamentos. También se recomienda mantener registros con expertos legales, técnicos y técnicos, y se deberían desarrollar directrices para asegurar el apoyo de datos para la salud y la investigación de enfermedades raras bajo el GDPR. Se necesita un diálogo renovado entre las diversas partes interesadas para garantizar un enfoque estratégico para la creación de registros de enfermedades raras y el almacenamiento de datos.

El RER necesita apoyo financiero para desarrollar una estrategia global de datos y un plan de implementación para 2023, que incluya seis líneas de acción: arquitectura, recopilación de datos, conservación de datos, gestión de datos, análisis de datos y gobernanza de datos. Los sistemas de datos hospitalarios deben ser interoperables con el Sistema de Gestión Clínica (SGCP) de la RER y los nuevos registros epidemiológicos, permitiendo una introducción mínima de datos y una automatización máxima. Todos los sistemas deben alinearse con el Intercambio Europeo de Datos Sanitarios. El programa pretende mejorar la gestión de datos y prevenir enfermedades.

El 95% de las personas con enfermedades raras ayudan a compartir sus datos para mejorar la investigación. El 37% de las personas con enfermedades raras

han participado en la investigación médica para comprender los efectos del tratamiento, la calidad de vida y la eficacia de los dispositivos médicos. El 99% de los representantes de pacientes acuerdo en contribuir a difundir información sobre proyectos de investigación. El 96% de los representantes de pacientes acuerdo en la revisión de propuestas de investigación para asegurar la viabilidad y relevancia del estudio desde la perspectiva del paciente. Los Jóvenes Ciudadanos recomiendan un modelo estándar de investigación y desarrollo en Europa centrado en el paciente para garantizar el desarrollo de un marco jurídico para la propiedad y protección de los datos.

RECOMENDACIÓN 8: TRATAMIENTOS DISPONIBLES, ACCESIBLES Y ASEQUIBLES

La potencial de la enfermedad rara no es beneficios sanitarios reales para la mayoría de las personas con enfermedad rara. Estas deficiencias y desigualdades necesitan políticas más estratégicas para mejorar los resultados sanitarios y la calidad de vida. El colectivo de enfermedades raras busca acelerar la adopción de nuevas tecnologías y adaptar decisiones para que los tratamientos son disponibles, accesibles y asequibles para pacientes de enfermedades raras, además de políticas de regulación, fijación de precios y reembolso.

Es necesario revisar la normativa actual sobre la disponibilidad y accesibilidad de los medicamentos huérfanos para mejorar el insostenible e injusto statu quo actual. Las autoridades nacionales y europeas deberían aplicar los recursos existentes para abordar los retos actuales, como las recomendaciones CAVOMP Information Flux y Breaking Access Deadlock de EU-CERD. Los recursos del IRDiRC utilizados a escala nacional y regional promueven

la acción transnacional y mundial en favor de un cambio de paradigma. El actual marco regulador de la UE para los medicamentos huérfanos debería garantizar vías de adaptación y mecanismos de acceso rápido para los pacientes, teniendo en cuenta al mismo tiempo la seguridad y la eficacia. El desarrollo de medicamentos huérfanos tiene que tener en cuenta el valor individual y social.

Las autoridades nacionales, europeas y mundiales tienen la posibilidad de crear un escenario en el que el desarrollo de futuros tratamientos para enfermedades raras no se vea obstaculizado por el enfoque de la industria en subgrupos y mutaciones de enfermedades comunes bajo la creciente tendencia de la medicina de precisión. Se puede alcanzar el objetivo animando a los desarrolladores de tratamientos a utilizar recursos y orientación de expertos para optimizar el desarrollo y lanzamiento de medicamentos para enfermedades raras. Debería acordarse una estrategia europea más coherente para unificar a los actores relevantes en la reutilización de medicamentos raros, basada en el trabajo de la Comisión Europea. Las organizaciones nacionales de Evaluación de Tecnologías Sanitarias pueden garantizar la transparencia en los procesos de toma de decisiones para los tratamientos con medicamentos raros. Las acciones europeas tienen el deber de optimizar los precios de los medicamentos, reducir la burocracia y asegurar la rentabilidad del mercado para las enfermedades raras.

Mediante la adopción de métodos de fijación de precios transparentes y abiertos para los costes de desarrollo sin comprometer los modelos empresariales básicos, garantiza un rendimiento razonable de la inversión y beneficia al sector privado, permitiendo a los pacientes acceder a las terapias nacionales. Un enfoque continuo

basado en el valor debería implicar a todas las partes interesadas y una estrategia de fijación de precios. La Agencia Europea del Medicamento (EMA) y los pagadores tienen que utilizar el diálogo temprano para recomendar un rango básico de precios para los medicamentos raros. El sistema europeo debería regular las relaciones público-privadas, garantizando el acceso a terapias avanzadas como los tratamientos geriátricos.

Se promueven terapias avanzadas para el tratamiento de enfermedades raras, y las acciones europeas deberían apoyar su disponibilidad y accesibilidad. Las colaboraciones entre países aceleran el acceso a estos tratamientos, y debería establecerse un fondo común europeo para las terapias avanzadas. Se persigue que la Unión Europea financie pruebas de autorización y Autoridades Europeas de Referencia (RER) para facilitar el acceso a las terapias avanzadas. El estudio hace hincapié en la necesidad de fuentes de datos interoperables y federadas para la liberación y evaluación de las enfermedades raras.

Alrededor de la mitad de las personas con enfermedades raras ha recibido tratamiento directo, principalmente sintomático; sólo el 6% ha recibido tratamientos curativos y el 42% tratamientos sintomáticos. El tercio restante no ha recibido tratamiento por falta de tratamientos existentes. En 2019, el 22% de las personas con enfermedades raras no pudieron acceder a los tratamientos necesarios debido a restricciones geográficas, listas de espera, limitaciones financieras y falta de apoyo financiero para viajar. Buscan la equidad en la asignación de la investigación, centrándose en todas las enfermedades independientemente de los conocimientos, tratamientos, gravedad o prevalencia existentes. Los jóvenes

recomiendan un proceso de reembolso más coherente y transparente para los medicamentos raros en toda Europa, una recompensa europea para el tratamiento y la asistencia en el extranjero, una mayor cooperación entre países y una evaluación exhaustiva de las enfermedades raras.