



4 Marco estratégico y normativo

4.1 Marco estratégico

Internacional

En el año 2007, la Organización Mundial de la Salud (OMS) impulsó la revisión de la décima versión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10), la cual apenas recogía 300 códigos únicos correspondientes a las enfermedades raras [14, 15]. Para llevar a cabo este proceso, se seleccionó a Orphanet, como la institución responsable de la elaboración de la propuesta relativa a las enfermedades raras a incorporar en la nueva CIE-11, conformando el **Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras de la OMS (RD-TAG)**. En el año 2013, se había realizado una propuesta de inclusión en la CIE-11 de más de 5.000 enfermedades raras [16].

Por su parte la Unión Europea, desde el año 1993, considera a las enfermedades raras un **ámbito de actuación prioritario** en el marco de la salud pública [17]. En el año 1999, la Comisión Europea aprueba el **programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003)** [1], en el que indica que en el entorno europeo puede considerarse como prevalencia baja una tasa inferior al 5 por 10.000 habitantes, y establece 4 acciones prioritarias orientadas a mejorar la información, la formación, la colaboración transnacional, así como el control, la vigilancia y la detección precoz de las enfermedades raras.

A finales de 1999, se publicó el **Reglamento sobre medicamentos huérfanos del Parlamento Europeo y del Consejo de la Unión Europea** [18], en el cual se especificaban los criterios para la consideración de un fármaco como medicamento huérfano y se establecían diferentes incentivos para promover la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para la prevención, el diagnóstico o el tratamiento de las enfermedades raras.

En el año 2008, la Comisión Europea a través de la Comunicación “**Las enfermedades raras: un reto para Europa**” [19] planteaba una estrategia global para apoyar a los Estados miembros en la mejora del proceso de atención a las enfermedades raras, la investigación y el reconocimiento de su importancia, contribuyendo de esta manera a la mejora de los resultados en salud. Para ello, orienta las diferentes acciones en torno a tres ejes fundamentales de trabajo, como son:

- Mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras.
- Apoyar las políticas relativas a las enfermedades raras en los Estados miembros.
- Desarrollar la cooperación, la coordinación y la regulación europeas en relación con las enfermedades raras.

Posteriormente, en el año 2009, la **Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras** [14] aconseja el desarrollo de una serie de actuaciones englobadas en 7 grandes áreas:

1. Planes y estrategias en el ámbito de las enfermedades raras.
2. Definición, codificación e inventario adecuados de las enfermedades raras.



3. Investigación sobre enfermedades raras.
4. Centros Especializados y Redes Europeas de Referencia para enfermedades raras.
5. Recopilación de conocimientos especializados a escala europea sobre enfermedades raras.
6. Responsabilización de las organizaciones de pacientes.
7. Sostenibilidad.

En el año 2010, se constituye el **Comité Europeo de Expertos en Enfermedades Raras – EUCERD**, con el objetivo de apoyar a la Comisión Europea en el ámbito de las políticas de las enfermedades raras, habiendo elaborado numerosos informes y recomendaciones. Posteriormente, a partir del año 2014, este Comité es reemplazado por el **Grupo de Expertos de la Comisión Europea en Enfermedades Raras – CEG** el cual estuvo en funcionamiento hasta el año 2016.

Por su parte, la **Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza** [20] en algunas disposiciones hace referencia a las enfermedades raras, como la contemplada en el artículo 13, en la que se establece el apoyo a los Estados miembros para concienciar a los profesionales sanitarios de las herramientas a su disposición para el correcto diagnóstico de las enfermedades raras, como la base de datos Orphanet y las redes europeas de referencia. Igualmente, propone concienciar también a las diferentes partes interesadas sobre las posibilidades ofrecidas por el Reglamento (CE) nº 883/2004 para la derivación de pacientes con enfermedades poco frecuentes a otros Estados miembros.

En esa misma directiva, se pone de manifiesto el deber de la Comisión de **promover las redes europeas de referencia**, como medio de mejora de la atención sanitaria en aquellos casos que se precisa de una especial concentración de recursos o conocimientos especializados, y que podrían ser referentes para la formación y la investigación, especialmente en el caso de las personas que tienen enfermedades poco frecuentes.

En el año 2014, la Comisión Europea presenta un **informe al Parlamento Europeo, al Consejo de Europa, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de Regiones sobre la aplicación de la estrategia de enfermedades raras en la Unión Europea**, que destaca el lugar relevante que ocupan las enfermedades raras en el Programa de Salud de la Unión Europea y en el marco del programa Horizonte 2020, y establece nuevas acciones para mejorar la vida de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes y la de sus familiares [20].

El **Programa Marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea, Horizonte 2020**, en el periodo 2014 a 2020, ha destinado 900 millones de euros al desarrollo de más de 160 proyectos de colaboración relacionados con enfermedades raras.

La Unión Europea lanzó el 28 de febrero de 2019, coincidiendo con el día de las Enfermedades Raras, la **Plataforma Europea para el Registro de Enfermedades Raras (EU RD Platform)** con el objetivo de ser un centro de generación de conocimiento que beneficie a los diferentes agentes interesados en un esfuerzo común por mejorar el diagnóstico y el tratamiento de los pacientes que tienen una enfermedad rara.



Instituciones promotoras de las enfermedades raras en el ámbito internacional

Dentro del marco internacional existen diferentes entidades que llevan a cabo actuaciones de mejora de la atención a las enfermedades raras desde diferentes ámbitos. Entre ellas se encuentran:

- **Orphanet**

Orphanet fue fundada en el año 1997 por el Instituto Nacional Francés de la Salud e Investigación Médica (INSERM) con el objetivo de establecer una base de datos, de libre acceso, en enfermedades raras y en medicamentos para su tratamiento. Desde el año 2000, la Comisión Europea la ha apoyado hasta conformarse como un consorcio integrado por 40 países de todo el mundo. Orphanet ha desarrollado un lenguaje común en el ámbito de las enfermedades raras, a través de los códigos ORPHA, los cuales están alineados con otras terminologías como la CIE y SNOMED-CT, lo que a su vez es clave para permitir la interoperabilidad de las bases de datos.

Orphanet se constituye como una fuente de conocimiento de referencia englobando información acerca de 6.172 enfermedades raras.

- **IRDiRC**

En el año 2011 se crea el **Consortio Internacional de Investigación sobre Enfermedades Raras (IRDiRC)**, como una iniciativa conjunta de la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de Salud de EEUU para favorecer el desarrollo de la cooperación internacional en el ámbito de la investigación de las enfermedades raras. Posteriormente, se han adherido al mismo otros países como Canadá y Japón.

El IRDiRC presenta tres objetivos para el periodo 2017-2027:

- Diagnosticar la enfermedad rara en el plazo máximo de un año desde que la persona acude a la atención médica si la patología fuera conocida. Si se tratase de una enfermedad desconocida, la persona tendrá acceso a un proceso de investigación y diagnóstico coordinado a nivel mundial.
- Aprobar 1.000 nuevas terapias para enfermedades raras, la mayoría de ellas orientadas a patologías sin alternativas de tratamiento autorizadas.
- Desarrollar modelos de evaluación del impacto que tiene en las personas con enfermedades poco frecuentes el diagnóstico y las terapias indicadas.

- **EURORDIS y RDI**

Las personas con enfermedades poco frecuentes están representadas en el entorno europeo a través de EURORDIS *Rare Diseases Europe*, que constituye una alianza de 974 organizaciones de pacientes pertenecientes a 74 países, que trabajan para mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes en Europa. EURORDIS se creó en el año 1997 y ha desempeñado un papel muy importante en el proceso regulador en el marco de las enfermedades raras en la Unión Europea, tanto a nivel global como a nivel nacional, de los distintos países que la conforman.

EURORDIS es miembro de la *Rare Diseases International (RDI)*, alianza global de pacientes y familias con enfermedades poco frecuentes a la que pertenecen diferentes organizaciones y federaciones de este ámbito a nivel mundial.



Nacional y autonómico

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

En España, el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) publica en junio del año 2009 la primera **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, siendo uno de los primeros países de la Unión Europea en disponer de su propia estrategia nacional en este ámbito. La estrategia es fruto del consenso entre el MSSSI, el Ministerio de Economía y Competitividad, las CCAA, las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes más representativas.

La estrategia pretende ser un instrumento para la mejora de la salud y la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes, y para ellos establece **7 líneas de actuación**:

1. Información sobre Enfermedades Raras. Contempla tres ámbitos de actuación: Información sobre Enfermedades Raras y recursos disponibles; Registros sanitarios; y Clasificación y codificación.
2. Prevención y detección precoz.
3. Atención sanitaria.
4. Atención sociosanitaria.
5. Terapias. Incluye tres grandes áreas de intervención: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios; Terapias avanzadas; y Rehabilitación.
6. Investigación.
7. Formación.

Transcurridos más de tres años de la publicación de la Estrategia, el MSSSI, en diciembre de 2012 presentó el **informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, en el que se incluían los principales logros alcanzados por la Estrategia y se concluía que se encontraba activa, habiéndose iniciado el desarrollo de prácticamente todos sus objetivos con la excepción de dos.

El 11 de junio de 2014 se aprueba la **actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, la cual mantiene las mismas líneas estratégicas que su predecesora, pero revisa los objetivos y recomendaciones de las mismas.

Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

En el año 2015 se aprueba el Real Decreto que contempla la creación y regulación del contenido y características del Registro, así como la transferencia de la información necesaria con las CCAA. Para el diseño y entrada en funcionamiento del Registro se creó un grupo de trabajo en el que participan representantes de las CCAA, el Ministerio de Sanidad, el Instituto de Salud Carlos III y dos asociaciones de pacientes, la Federación Española de enfermedades Raras y la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares. Una de las finalidades del grupo de trabajo ha sido la elaboración de un manual de procedimientos para la comunicación de datos de los registros autonómicos al ReeR. Este manual fue aprobado en el año 2017 por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud y ha sido actualizado posteriormente.



Los diferentes registros autonómicos deben notificar al registro estatal los datos relativos a las enfermedades raras en su comunidad. En este sentido, debido a la propia metodología para la validación de cada uno de los casos que se incluyen en el ReeR, que dificulta la inclusión de todos los casos, se ha ido priorizando de forma consensuada un conjunto de enfermedades raras para su inclusión en el ReeR, que se irá ampliando progresivamente. En el año 2021, el número total de enfermedades raras priorizadas por el Ministerio de Sanidad es de 22, las cuales se indican a continuación:

- | | |
|--------------------------------------|------------------------------------|
| 1. Ataxia de Friedreich | 12. Esclerosis Lateral Amiotrófica |
| 2. Atrofia Muscular Espinal Proximal | 13. Fenilcetonuria |
| 3. Complejo Esclerosis Tuberosa | 14. Fibrosis Quística |
| 4. Displasia Renal | 15. Hemofilia A |
| 5. Distrofia Miotónica de Steinert | 16. Osteogénesis Imperfecta |
| 6. Enfermedad de Fabry | 17. Síndrome de Angelman |
| 7. Enfermedad de Gaucher | 18. Síndrome de Beckwith Wiedemann |
| 8. Enfermedad de Huntington | 19. Síndrome de Goodpasture |
| 9. Enfermedad de Niemann Pick | 20. Síndrome de Marfan |
| 10. Enfermedad Rendu-Osler-Weber | 21. Síndrome de Prader Willi |
| 11. Enfermedad de Wilson | 22. Síndrome de X Frágil |

Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) es un censo de ámbito nacional de personas que tienen una enfermedad rara, en el que se recoge información sobre los datos personales de los pacientes, así como sobre el desarrollo y evolución de su enfermedad (diagnóstico, síntomas, etc.), y que está orientado tanto a pacientes como a profesionales.

Los registros de pacientes son herramientas vitales para el desarrollo de la investigación clínica, la mejora de los procesos de atención, así como el adecuado seguimiento y mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes [21].

De esta forma, el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del ISCIII, permite a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, inscribirse de forma voluntaria, lo que les da la posibilidad de consultar información sobre su enfermedad, así como de participar en diferentes estudios (uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, recursos sanitarios, etc.). El Registro también ofrece la oportunidad de donar muestras biológicas.

La colaboración de los profesionales e investigadores con el Registro permite optimizar los recursos y favorecer la investigación.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Centro Estatal de Referencia para Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) colaboran con esta iniciativa apoyando la participación e inscripción en el Registro.



Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)

El *CREER* se funda en el año 2009 y está situado en Burgos, siendo un centro público de ámbito y referencia estatal [22]. El objetivo del *CREER* es ayudar a mejorar la autonomía, integración y calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.

Para ello, el centro ofrece tanto servicios de referencia como servicios de atención directa. Mediante los servicios de referencia se ofrecen recursos especializados en dos áreas técnicas: Formación, Asistencia Técnica y Cooperación Institucional e Información, documentación, Investigación y Evaluación.

Asimismo, los servicios de atención directa incluyen: el Servicio de Atención Multidisciplinar de Enfermedades Raras (Samer), el Respiro Familiar y los Servicios de Atención a Familias y Organizaciones No Gubernamentales (ONG).

El Programa de Enfermedades Raras sin diagnóstico – SpainUDP

El Instituto de Salud Carlos III a través del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) ha puesto en marcha este programa, el cual pretende facilitar el diagnóstico a aquellas personas que desconocen cuál es su enfermedad tras un periodo de búsqueda prolongado. El programa se desarrolla en colaboración con la Red Internacional de Casos sin Diagnóstico (UDNI), la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la Asociación D'Genes y la Asociación Objetivo Diagnóstico.

Hoja de Ruta para las Enfermedades Raras

En el año 2021 se publica este documento de consenso el cual es fruto del trabajo realizado por representantes del ámbito médico, farmacéutico, de la investigación y de las asociaciones de pacientes. El objetivo es avanzar en la mejora de la atención a las enfermedades raras y de la calidad de vida de los pacientes, y para ello se relacionan los principales retos que existen actualmente en el abordaje de las enfermedades raras y se establece una propuesta de actuaciones en los ámbitos del diagnóstico, la asistencia sanitaria, la disponibilidad de tratamientos y el conocimiento, la investigación e innovación [23].

Estrategias autonómicas en Enfermedades Raras

En el ámbito autonómico el desarrollo de iniciativas estratégicas referidas a la atención de las enfermedades raras es desigual. Algunas comunidades autónomas como Andalucía, Extremadura, Galicia, Madrid, Murcia y Navarra han elaborado su propia estrategia o plan en enfermedades raras (Ilustración 1).



Ilustración 1: Mapa de CCAA que han desarrollado una estrategia o plan en enfermedades raras



Fuente: Elaboración propia a partir de las páginas web de las Consejerías de Sanidad y Servicios Autonómicos de Salud. Nota: El Plan de Mejora en la Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Navarra (2017) ha sido facilitado por Salud Responde del Departamento de Salud del Gobierno de Navarra.

Entre las estrategias más recientes se encuentran la de Galicia y la de Extremadura.

En el año 2021, Galicia publicó su **Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021/2024**, la cual se estructuraba en 7 ejes estratégicos:

- Eje 1. Desarrollo del Registro Gallego de Enfermedades Raras
- Eje 2. Refuerzo de la prevención primaria y secundaria de ER
- Eje 3. Normalización de la asistencia sanitaria
- Eje 4. Mejora del acceso a las terapias farmacológicas y no farmacológicas
- Eje 5. Impulso de la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana
- Eje 6. Fomento de la formación y divulgación entre profesionales, pacientes, familiares y ciudadanía
- Eje 7. Promoción de la investigación y de la obtención de resultados en salud

Por su parte Extremadura elaboró en el año 2019 su segundo **Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023**, habiendo sido pionera en España en desarrollar una estrategia específica en este ámbito en el año 2010. El Plan establece 8 áreas de intervención, muy alineadas con la estrategia nacional:

- Área de Información sobre las enfermedades raras
- Área de Prevención primaria y detección precoz
- Área de Sistemas de información
- Área de Atención sanitaria integral
- Área de Tratamientos
- Área de Atención integral. Ámbito educativo y social
- Área de Formación
- Área de Investigación




Canarias

Las enfermedades raras son a menudo crónicas y complejas. En este sentido, Canarias publicó en el año 2015 la **Estrategia de Abordaje a la Cronicidad en la Comunidad Autónoma de Canarias** [24], en la cual se plantea un nuevo modelo de atención global a la cronicidad y que contempla específicamente la atención al paciente crónico de alta complejidad. Para ello, se propone una atención más personalizada y ajustada a las necesidades de estos pacientes.

Asimismo, el último **Plan de Salud de Canarias, 2016-2017, entre la crisis y la transformación necesaria para la innovación en la gestión de la salud y de los servicios**, publicado en el año 2016, contempla como uno de sus tres ámbitos de intervención “potenciar el Sistema Canario de la Salud centrándolo en el paciente, en la atención a las enfermedades crónicas y en la integración de los servicios”, si bien no se aborda de forma específica la atención a las enfermedades raras.

La Consejería de Sanidad de Canarias, con el objetivo de alcanzar un compromiso de mejora de la sanidad pública, estableció durante el año 2017 un periodo de reflexión de 6 meses abierto a toda la sociedad. De esta forma, participaron organizaciones sindicales, empresariales y sociales, colegios profesionales, así como asociaciones de pacientes y ciudadanos. Como resultado del trabajo conjunto realizado se elaboró el **Compromiso para la Mejora de la Sanidad Pública de Canarias** [25], el cual se publicó en el año 2018, y que supuso un hito de responsabilidad compartida y de compromiso de todos con la mejora de la sanidad pública canaria (Ilustración 2).

Ilustración 2: Ámbitos de compromiso para la mejora de la Sanidad Pública de Canarias



- **Gestión de las personas:** Situar a las personas en el centro del sistema sanitario (profesionales, pacientes y ciudadanos)
- **Accesibilidad y sostenibilidad:** Garantizar que el sistema sanitario sea de calidad y sostenible a lo largo del tiempo.
- **Gestión del conocimiento:** Potenciar la investigación y la innovación dentro del sistema sanitario para contribuir al desarrollo socioeconómico de Canarias.
- **Entorno:** Abordar de manera integral los problemas de salud y de forma coordinada con las diferentes administraciones.

Fuente: Compromiso para la mejora de la Sanidad Pública de Canarias 2018.

Actualmente, está en proceso la elaboración del **Plan Integral de Atención Temprana de Canarias 2022-2026**, en el que están participando la Consejería de Sanidad, la Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud, y la Consejería de Educación, Universidades, Cultura y Deportes. El PIAT contempla la atención en los primeros años de la infancia para prevenir y dar respuesta de forma coordinada a todas las posibles necesidades de los menores, tales como: cognitivas, emocionales, sociales, sensoriales y motoras. El PIAT distingue dos tipos diferenciados de coordinación, la intrainstitucional entre las Consejerías implicadas en su elaboración y la coordinación interinstitucional entre las diferentes Consejerías implicadas en la atención temprana o con otros ámbitos competenciales materiales.



El PIAT consta de cinco líneas estratégicas:

- Promoción y Prevención en Atención Temprana.
- Atención a las personas con necesidades de Atención Temprana.
- Coordinación intrainstitucional e interinstitucional.
- Sistemas de información.
- Formación e investigación.

A finales del año 2020, el Servicio Canario de la Salud publicó el Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina en la Comunidad Autónoma de Canarias, con los objetivos de favorecer el diagnóstico temprano, la equidad de la atención sanitaria, reducir la variabilidad de la práctica clínica y favorecer la atención integral de las personas con esta enfermedad [26].

Registro de Enfermedades Raras de Canarias

En el año 2018 se inicia el desarrollo de la aplicación informática que da soporte al actual **Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias**. La finalidad del fichero es la de disponer de un registro de base poblacional que permita conocer la dimensión real de las enfermedades raras mediante el conocimiento de la prevalencia e incidencia de las mismas en Canarias, así como obtener la información que permita el desarrollo de la investigación en este ámbito, garantizando en todo caso la información requerida por el Registro Estatal [27].

En la actualidad, la captación de casos del registro autonómico se realiza fundamentalmente a partir de las siguientes fuentes de información:

- Registro de Actividad de Atención Especializada. RAE-CMBD.
- Sistema de información del Programa de Cribado Neonatal.
- Registro de Trasplantes de Canarias (TRASCAN).
- Registro de Mortalidad.

Durante el año 2022 está previsto que se incorporen al registro los casos de enfermedades raras procedentes de la historia clínica electrónica de atención especializada del SCS, que hayan sido informados por los profesionales sanitarios responsables de la atención a personas que han sido diagnosticadas de alguna enfermedad poco frecuente.

4.2 Marco normativo

A nivel estatal y autonómico, en Canarias, se ha desarrollado un amplio marco normativo que favorece la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes en diferentes ámbitos, tales como, el sanitario, el social, el educativo y el laboral, entre otros.



Ámbito sanitario

Con carácter general, **la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica** aborda entre otros aspectos el derecho a la información sanitaria, el consentimiento informado, la documentación sanitaria y la historia clínica.

La **Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios** establece en su artículo 2, las garantías de abastecimiento y dispensación de medicamentos, incluyendo los medicamentos huérfanos y medicamentos sin interés comercial.

El derecho a la atención sanitaria queda ampliamente recogido tanto en la normativa estatal como en la de Canarias. Sin embargo, no es hasta el año 2011, en el que por medio de la **Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública** [28] se modifica la **Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud** del año 2003” [30], para reconocer expresamente en la misma “la prevención y detección precoz de las enfermedades raras, así como el apoyo a las personas que las presentan y a sus familias” como una prestación más de salud pública.

En el año 2006, se publica la **Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida** [29]. Esta Ley reconoce que el diagnóstico genético preimplantacional permite la prevención de enfermedades genéticas que en la actualidad carecen de tratamiento, así como la posibilidad de seleccionar preembriones que puedan servir para salvar la vida de un familiar enfermo. En su artículo 12, establece que el diagnóstico preimplantacional se llevará a cabo para la detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y que no tengan curación, así como para la detección de otras alteraciones que puedan poner en peligro la viabilidad del preembrión.

Ese mismo año, se aprueba el **Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud** [30]. En este Real Decreto, se reconocía la atención a las enfermedades raras como uno de los posibles criterios para la inclusión en los centros, servicios o unidades de referencia. Además, también se aclara que las enfermedades raras no precisan necesariamente de atención continua del paciente en estos centros, servicios o unidades de referencia, pudiendo éstos actuar como soporte en la confirmación diagnóstica, la indicación de las estrategias terapéuticas y de seguimiento, y como consultor de aquellas unidades que atiendan a estos pacientes.

A través del **Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud (SNS)** y el procedimiento para su actualización [31]. Actualmente, tras diferentes revisiones del Real Decreto, entre los servicios que son comunes en todo el SNS se encuentran con relación a las enfermedades raras, entre otros, los siguientes:

- La detección precoz de metabolopatías y el programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.



- El diagnóstico genético preimplantacional para la prevención de la transmisión de enfermedades o trastornos de origen cromosómico o genético graves.
- El diagnóstico de enfermedades o trastornos de base genética, mediante la integración de la información clínica personal y familiar y la obtenida tras la realización de los estudios genéticos.

Mediante la **Orden SCO/3422/2007, de 21 de noviembre, por la que se desarrolla el procedimiento de actualización de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud** [32], se recoge como uno de los criterios a tener en cuenta en la priorización para evaluar la inclusión de técnicas, tecnologías o procedimientos, la “frecuencia del proceso al que van dirigidos, sin olvidar la atención a las enfermedades raras”.

Por medio del **Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales** [33]. De esta forma se contempla el uso compasivo de medicamentos en casos para los que inicialmente no están autorizados pero que debido a la situación de excepcionalidad en la que se encuentra el paciente se permite su administración. En este sentido, el medicamento puede estar en fase de investigación clínica, haber sido autorizado para otras indicaciones o no estar autorizado en España, pero sí en otros Estados.

En el año 2013 entra en vigor el **Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social** [34]. Este Real Decreto tiene un carácter transversal, abordando los diferentes aspectos que afectan a la vida de las personas que tienen alguna discapacidad. De esta forma la ley tiene por objeto “garantizar el derecho a la igualdad de oportunidades y de trato, así como el ejercicio real y efectivo de derechos por parte de las personas con discapacidad en igualdad de condiciones respecto del resto de ciudadanos y ciudadanas, a través de la promoción de la autonomía personal de la accesibilidad universal, del acceso al empleo, de la inclusión en la comunidad y la vida independiente y de la erradicación de toda forma de discriminación”.

El **Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero**, tenía por objeto el establecimiento de las normas para facilitar el acceso a la atención sanitaria transfronteriza en condiciones de seguridad y de alta calidad, además de potenciar la cooperación en materia de asistencia sanitaria entre España y el resto de Estados miembros tal y como establecía la correspondiente directiva europea del año 2011. De esta forma, en su artículo 22, Información sobre las Enfermedades Raras, se reconoce el derecho de los profesionales sanitarios y de los pacientes a la información sobre las herramientas disponibles en las enfermedades raras, tales como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del SNS y las Redes Europeas de Referencia. Igualmente, se compromete a facilitar información a pacientes, profesionales sanitarios y financiadores sobre la remisión de pacientes con enfermedades poco frecuentes a otros Estados miembros para su diagnóstico y tratamiento cuando éstos no se encuentren disponibles en España, tal y como establece el Reglamento (CE) nº 883/2004 [35].

La **Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la**



cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, incorpora a la cartera de servicios del SNS los programas de cribado neonatal, los tratamientos de reproducción humana asistida y la atención a los pacientes y a sus familiares en el área de genética, contemplando el asesoramiento genético y los análisis genéticos.

En el año 2015 se aprueba la creación del **Registro Estatal de Enfermedades Raras mediante el Real Decreto 1091/2015**, de 4 de diciembre [36]. Previamente la Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo [37], regulaba el fichero de registro de enfermedades raras que más tarde desarrollaba el Real Decreto 1091/2015.

Una de las finalidades del Registro, que se establecen en el artículo 3, es “proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras, sobre la incidencia y prevalencia de las mismas y sobre sus factores determinantes asociados”. Asimismo, el artículo 8 recoge el deber de las CCAA de comunicar los datos identificativos, sociodemográficos y clínico-epidemiológicos que figuren en sus respectivos registros y sistemas de información.

Mediante la **Orden de 1 de agosto de 2011**, Canarias aprobaba la creación del fichero de datos del Registro poblacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias [38]. Esta normativa fue modificada parcialmente por la **Orden de 26 de febrero de 2016**, cuyas principales modificaciones tuvieron que ver fundamentalmente con la estructura del fichero, la obtención de casos y la cesión de datos al Registro Estatal de Enfermedades Raras. [27].

La **Ley Orgánica 1/2018, de 5 de noviembre, de reforma del Estatuto de Autonomía de Canarias** recoge los derechos y deberes de los ciudadanos [39]. En este sentido, el artículo 11 reconoce el derecho de igualdad y cooperación, incluyendo de forma expresa el derecho a la igualdad de trato y a la no discriminación de las personas con discapacidad. A su vez, el artículo 16 incorpora específicamente el derecho de las personas en situación de discapacidad y dependencia que, entre otros aspectos, determina la calidad de los servicios y prestaciones especializados para estas personas. El artículo 19, reconoce los derechos en el ámbito de la salud, recogiendo expresamente el derecho al asesoramiento genético y la medicina predictiva, a la segunda opinión médica, y a la aplicación de programas sanitarios específicos y especializados, entre otros, a personas perteneciente a grupos de riesgo. Asimismo, el artículo 21 establece los derechos en el ámbito de la educación y el artículo 23 los derechos en el ámbito laboral y profesional, garantizándose en ambos artículos la accesibilidad universal, la igualdad de trato y la no discriminación.

En Canarias, en el año 2019 entra en vigor la **Ley 12/2019, de 25 de abril, por la que se regula la atención temprana** [40]. A través de esta Ley se articula una red integral de la atención infantil temprana en la que se coordinan las actuaciones de los sectores sanitario, educativo y social.

Por otro lado, a nivel estatal la Ley 11/2020, de 30 de diciembre, de Presupuestos Generales del Estado para el año 2021, en su artículo 102, relativo al importe que tienen que aportar los usuarios con relación a la prestación farmacéutica ambulatoria, deja exentos de pago entre otras categorías a las personas que siendo menores de edad presentan un grado de discapacidad reconocido igual o superior al 33 %.



Ámbito social

Dentro del marco normativo en el ámbito de los servicios sociales, cabe destacar por su trascendencia la **Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia** de ámbito estatal [41]. La Ley tiene por objeto la regulación de las condiciones básicas de la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y la atención a las personas en situación de dependencia, estableciéndose un contenido mínimo común de derechos para todos los ciudadanos del Estado español. De este modo, se contempla la creación del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD), con la colaboración y participación de todas las Administraciones Públicas. También supone un nuevo desarrollo de los servicios sociales en España, ampliándose y complementándose la acción protectora del Estado, a la vez que se pretende dar respuesta a las situaciones de dependencia y promover la autonomía personal, la calidad de vida y la igualdad de oportunidades.

En Canarias, a través del **Decreto 54/2008, de 25 marzo, se regula el procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia** [42] que se establece en la Ley 39/2006.

Igualmente, mediante la **Orden de 18 de octubre de 2012, se determina el procedimiento para la valoración y calificación del grado de discapacidad de las personas en el ámbito de gestión de la Comunidad Autónoma de Canarias** [43, 44].

En el año 2019, Canarias refuerza los derechos sociales de los ciudadanos con la aprobación de la **Ley 16/2019, de 2 de mayo, de Servicios Sociales de Canarias** [45]. Esta Ley pretende garantizar una atención integrada y coordinada de todas las actuaciones públicas, así como favorecer el derecho al acceso en condiciones de igualdad al sistema de servicios sociales, y hacer efectivo el derecho subjetivo a los servicios y prestaciones en los términos y condiciones que estén previstos en cada caso. Además, también tiene como objeto potenciar la autonomía y la calidad de vida de las personas.

Ámbito educativo

En el contexto educativo, la **Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación**, deroga la Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre para la mejora de la calidad educativa. Además, por medio de esta Ley se introducen cambios en la Ley Orgánica 2/2006 con el objetivo de adaptar el sistema educativo a los retos actuales de la educación, en el marco de los objetivos fijados por la Unión Europea y la UNESCO para la década 2020/2030. Los enfoques adoptados por la nueva Ley tienen objetivo último reforzar la equidad y la capacidad inclusiva del sistema, para hacer efectivo el derecho a la educación inclusiva como derecho humano, reconocido en la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, que España ratificó en 2008 [46].

En Canarias, la **Ley 6/2014, de 25 de julio, Canaria de Educación no Universitaria** regula el sistema educativo con el objeto de garantizar una educación de calidad y de excelencia, inclusiva e integradora y en condiciones de equidad [47]. Por ello, la Ley vela por garantizar los derechos a la educación no universitaria del alumnado con discapacidad y del alumnado con necesidades educativas específicas reconocidas. De



esta forma, favorece el acceso al currículo, y la realización de adaptaciones y exenciones al mismo, en los diferentes niveles de educación no universitaria, en aquellos casos de alumnos con discapacidad que lo requieran. Igualmente, la Ley dedica todo un capítulo a la atención a la diversidad y la compensación educativa, en el que contempla líneas de acción institucional para atender la diversidad, la consideración de la educación inclusiva, la elaboración por parte de la administración educativa de un Plan Estratégico de Atención a la Diversidad (PEAD) en el que deberán de enmarcarse las diferentes medidas de atención a la diversidad que adopten los centros educativos, las necesidades específicas de apoyo educativo y la compensación de la desigualdad.

Ámbito laboral

Dentro del marco normativo que afecta al ámbito laboral en diferentes normas está muy presente la no discriminación de las personas con discapacidad en el marco del empleo, como, por ejemplo, en el Estatuto de los trabajadores [48].

A través del **Real Decreto 2271/2004, de 3 de diciembre, por el que se regula el acceso al empleo público y la provisión de puestos de trabajo de las personas con discapacidad**, se promueve la integración de las personas con discapacidad en el ámbito laboral favoreciendo su acceso al empleo público [49]. De esta forma, se establecen medidas como la reserva en las ofertas de empleo público de al menos el 5% de las plazas o la reserva de plazas en promoción interna a personas con discapacidad cuyo grado sea igual o superior al 33%.

Por su parte, el **Real Decreto 290/2004, de 20 de febrero, regula los enclaves laborales como medida de fomento del empleo de las personas con discapacidad** [50]. Los enclaves laborales son contratos de obras o servicios que se establecen entre una empresa ordinaria y un centro especial de empleo para la realización de una tarea concreta por parte de los trabajadores con discapacidad que se desplazan al centro de trabajo de la empresa colaboradora, quien finalmente puede decidir la incorporación de los trabajadores a su plantilla y optar, en su caso, a diferentes ayudas.

El **Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, desarrolla el artículo 161 bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento** [51]. Por medio de este Real Decreto se establece una edad mínima de jubilación de 56 años, en aquellos casos en los que la persona se encuentre afectada en un grado igual o superior al 45 por ciento por una de las discapacidades que contempla la normativa. Entre dichas discapacidades se encuentran ciertas anomalías genéticas y diferentes enfermedades neurológicas. Anteriormente, el **Real Decreto 1539/2003, de 5 de diciembre, por el que se establecen coeficientes reductores de la edad de jubilación a favor de los trabajadores que acreditan un grado importante de minusvalía**, contemplaba una reducción de la edad de jubilación en aquellos casos con un rango igual o superior al 65%.

A través del **Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social** [34], se promueve la inserción laboral de las personas con discapacidad mediante la reserva de una cuota de empleo del 2% a personas con discapacidad en el caso de empresas públicas o privadas que tengan una plantilla de 50 o más trabajadores.