



ASAMBLEA REGIONAL DE MURCIA

DIARIO DE SESIONES COMISIÓN DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL

Año 2022

X Legislatura

Número 41

SESIÓN CELEBRADA
EL DÍA 28 DE MARZO DE 2022

ORDEN DEL DÍA

- I. Comparecencia de don Juan Carrión Tudela, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras, para informar sobre las necesidades y objetivos de la Federación (10L/SEIC-0290).
-

SUMARIO

Se abre la sesión a las 10 horas.

I. Comparecencia de don Juan Carrión Tudela, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras, para informar sobre las necesidades y objetivos de la Federación (10L/SEIC-0290).

Para sustanciar el objeto de la comparecencia interviene el señor [Carrión Tudela](#).....635

En el turno general interviene:

El señor [Peñalver Pardínez](#), del G.P. Socialista.....639

El señor [Carrera de la Fuente](#), del G.P. Vox.....641

El señor [Álvarez García](#), del G.P. Ciudadanos-Partido de la Ciudadanía.....642

La señora [Ruiz Jódar](#), del G.P. Popular.....643

El señor [Carrión Tudela](#) contesta a las cuestiones planteadas por los portavoces de los grupos parlamentarios.....645

Se levanta la sesión a las 11 horas y 15 minutos.

SR. MIRALLES GONZÁLEZ-CONDE (PRESIDENTE):

Comenzamos con la Comisión de Sanidad y Política Social.

Asunto único, [comparecencia en comisión de don Juan Carrión Tudela, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras, para informar sobre las necesidades y objetivos de la Federación.](#)

Por un tiempo máximo de veinte minutos tiene la palabra el señor Carrión.

SR. CARRIÓN TUDELA (PRESIDENTE DE LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS):

Buenos días.

Muchas gracias, señoras y señores diputados de la Comisión de Sanidad y Política Social.

Para la Federación Española de Enfermedades Raras es un placer el poder hoy compartir con vosotros el estado de la situación del colectivo de personas con enfermedades raras y sus familias desde una perspectiva de lo local a lo global, y donde vamos a poner y hacer especial énfasis sobre todo también con la fortaleza que representa la Federación Española de Enfermedades Raras con sus cuatrocientas organizaciones, de las cuales dieciocho se encuentran ubicadas en la Región de Murcia.

Es importante contextualizar esta comparecencia porque lo hacemos prácticamente transcurrido ya un mes de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, cuando desarrollábamos una campaña en el contexto mundial con ese horizonte de ver cómo nos vemos en ese año 2030 y sobre todo para poner de manifiesto la necesidad de afrontar la palabra equidad: equidad en el diagnóstico, equidad en el tratamiento y equidad también en la atención sociosanitaria.

Cuando hablamos de enfermedades raras, tenemos que tener muy presente que estamos hablando de enfermedades de baja prevalencia que afectan a 5 de cada 10.000 habitantes. A día de hoy, hay identificadas 6.172 enfermedades raras en Europa, y la prevalencia es de entre el 6 y el 7% de la población mundial que convive con estas enfermedades raras. Por lo tanto, estamos hablando de 30 millones de europeos, 42 millones de personas en Latinoamérica, 300 millones de personas en todo el mundo, y de manera particular 3 millones de personas en España y 100.000 murcianos.

Y cuando hablamos de estas enfermedades raras también tenemos que tener muy presente sobre todo la complejidad, la cronicidad y las limitaciones de la autonomía que tienen las enfermedades raras, y esto contextualiza la falta de información y de conocimiento científico, que dificultan el diagnóstico precoz y también posteriormente el acceso a los tratamientos; el impacto de la familia tanto a nivel emocional como también a nivel económico; la desigualdad también en el acceso a los recursos e inequidades en el acceso a nuestro Sistema Nacional de Salud; y los programas en el ámbito de la inclusión social y laboral.

Pero yo creo que, si miramos también en esa perspectiva de decir qué hemos aportado desde la Federación Española de Enfermedades Raras, hemos consolidado lo que es el servicio de información y orientación dentro de esas líneas de atención integrada a Enfermedades Raras: solo en 2021 se atendieron 9.264 consultas de más de 5.000 usuarios, todo ello también apoyado en un comité de expertos formado por veinticinco profesionales de diferentes ámbitos en el contexto nacional.

Se ha desarrollado un servicio de atención psicológica, precisamente para frenar ese impacto emocional en las familias y en las personas que conviven con estas enfermedades raras.

Y de manera especial hemos consolidado lo que es el ámbito asociativo, poniendo a disposición de todas nuestras organizaciones posibilidades que permitan empoderarlas, profesionalizarlas y fortalecer y desarrollar todas esas actividades y programas que desarrollan para cubrir necesidades a las que a día de hoy la Administración no llega. Simplemente en el año 2021 desde la federación hemos podido proporcionar ayudas a más de 240 entidades.

Pero también siempre hemos dicho que las enfermedades raras tienen que estar presentes en la sociedad, y yo creo que hemos pasado de realizar propuestas a formar parte de las soluciones, y de igual forma hemos pasado de realizar reivindicaciones a poder también formar parte de esos comités

y grupos de trabajo, y el ejemplo lo tenemos aquí, en la Región de Murcia, donde hemos tenido la oportunidad de participar en la comisión técnica de seguimiento del Plan Integral de Enfermedades Raras en nuestra región.

Una de las cuestiones que tenemos que contextualizar: España tiene una Estrategia nacional de Enfermedades Raras implementada en 2008, una estrategia que llevaba sin evaluar desde el año 2014. Hemos reivindicado precisamente la necesidad de actualizar esta estrategia, y el pasado mes de enero el Ministerio de Sanidad iniciaba ya la actualización de la estrategia en este año 2022.

Desde la federación también vamos a ser parte activa, pero esto también se ha desarrollado en la contextualización autonómica. Solo siete comunidades autónomas de España han podido desarrollar e implementar un plan de atención integral o una estrategia, y en este caso es donde hay que situar de forma pionera a la Región de Murcia, por haber situado un plan de atención integral en una modalidad única e incluyendo dotaciones presupuestarias, y esto es algo que tenemos que poner en valor, y a día de hoy, como decimos, todavía quedan diez comunidades autónomas pendientes de implementar estos planes y estas estrategias en el ámbito autonómico.

Y esto es importante que lo situemos porque estamos haciendo este análisis de lo local a lo global, y sobre todo para poder hablar de futuro y también de presente y poder mirar a ese horizonte de cómo nos vemos en el año 2030. La verdad es que he tenido la oportunidad de hacerlo a lo largo de este mes de febrero junto con mis compañeros en diferentes lugares de España, e incluso también en el ámbito internacional participando en Panamá y en París.

Y, si echamos la mirada atrás lo que se ha hecho en enfermedades raras, es para valorarlo y ponerlo en valor, porque hoy sabemos que se ha desarrollado tecnología que puede permitir diagnosticar la mayoría de las enfermedades raras; también se han impulsado prácticamente 200 terapias para poder tratar estas enfermedades raras; y existen infraestructuras colaborativas que potencian la investigación en todo el mundo.

Pero hay un dato que yo quiero compartir con vosotros, y es que solo el 20% de esas 6.172 enfermedades raras que se conocen están siendo investigadas, y aquí tenemos el primer reto por delante, es decir, tenemos que continuar siendo capaces de avanzar en investigación para poder conocer el resto de enfermedades, identificarlas y también, por supuesto, investigarlas.

Reflejo de todo esto yo creo que es que ahora en España disponemos del Registro Estatal de Enfermedades Raras consolidado, y yo creo que muy preciso. Pero permitidme que en esto también tenga que ser crítico, es decir, igual que felicito porque España sea un país que tiene uno de los sistemas de información a nivel estatal, transcurrido todo el período de implantación a día de hoy solo conocemos información de veintidós patologías.

Pero lo que realmente me preocupa no es solo conocer la información de veintidós patologías, es conocer solo la información del 70% de las comunidades autónomas. Y esto no puede ser –y he tenido la oportunidad de decírselo a la ministra de igual forma–, no podemos permitir que comunidades autónomas no vuelquen la información en el sistema de información. Esto es el mundo al revés, tenemos que ser capaces de que las comunidades autónomas se comprometan a compartir ese conocimiento. Esto no es propiedad ni de Murcia ni de Castilla-La Mancha ni de Valencia, todas las comunidades autónomas tienen que volcar la información en el Registro Estatal de Enfermedades Raras, porque, como os decía, a día de hoy solo el 70% de las comunidades autónomas lo han hecho, y esto es una dificultad y un reto con el que se encuentra también el propio Ministerio, porque tiene que implementar y garantizar que esas comunidades autónomas hagan los deberes, y hacer los deberes es compartir la información.

En la Región de Murcia (esto no será yo solo el que lo diga, hemos tenido todos la oportunidad...) precisamente fue esta Cámara la que implementó en el año 2008 el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia, una propuesta que venía también del ámbito local, del municipio de Totana, instando a la Asamblea a implementar ese registro. Esto ya fue una realidad y consolidó lo que fue posteriormente este buen sistema de información que, según se ha evaluado, es lo que permite hoy tener una información epidemiológica de las enfermedades raras muy importante en nuestra región, y es algo de lo que nos tenemos que sentir todos orgullosos, porque –lo recoge el propio informe de evaluación del Plan Integral de Enfermedades Raras– es una de las áreas donde se ha cumplido el 100% de las expectativas. Podremos analizar y veremos a lo

largo de la exposición cómo hay otras áreas en donde no hemos cubierto apenas el 20% e incluso hay indicadores que ni siquiera se han iniciado, pero en este concreto del sistema de información sí, porque hemos cumplido el 100%.

Y os decía esto porque, evidentemente, tenemos que seguir dando pasos para poder consolidar toda esa información que es necesaria, porque conocer estas enfermedades raras es clave, es decir, el tiempo medio para conseguir el diagnóstico de una enfermedad rara en España es de cuatro años a día de hoy; hay un porcentaje importante, en torno al 20%, que llega incluso a superar una década, diez años, sin conocer el diagnóstico, y personas que llegan incluso a fallecer sin conocer el nombre de la enfermedad.

Y en este sentido está otra de las reflexiones que hacemos –no solo en el ámbito autonómico, sino también en el ámbito estatal– que yo quiero compartir esta mañana con vosotros: mirad, en las pruebas de cribado neonatal a día de hoy hay países como Estados Unidos que incluyen hasta 60 enfermedades raras, y la media europea está en torno a las 40 enfermedades que se incluyen dentro de las pruebas de cribado neonatal. ¿Y cuál es el escenario que nos encontramos en España? En Murcia también hay que felicitar, estamos en la media europea de las 40, estamos en 40 enfermedades raras incluidas dentro de esas pruebas de cribado neonatal, pero simplemente, y nos separan unos kilómetros de la Comunidad Valenciana, en Valencia solo hay 8.

La cartera del Sistema Nacional de Salud ahora mismo tenemos que felicitarnos también porque ha incrementado de 7 a 11 el mínimo, pero vemos cómo en apenas unos kilómetros un ciudadano puede tener más o menos acceso a través de esa prueba de cribado neonatal. Yo creo que tenemos que ir precisamente a realizar una armonización de estas pruebas de cribado neonatal, y, por supuesto, tenemos que ser capaces de mirar a establecer esa homogeneización, que no haya desigualdades en el número de enfermedades que se incluyen en las pruebas de cribado neonatal, y esto es algo importante que nos tiene también que hacer reflexionar.

Y en el área de genética yo creo que es el momento: lo he dicho también en reiteradas ocasiones, España es el único país de Europa que no dispone de la especialidad de genética clínica. Tenemos que dejar de ser ese punto rojo en el mapa europeo de no disponer de la especialidad de genética clínica. Son dos retos, ese y la armonización del cribado neonatal, que son claves para poder abordar los retos que afrontamos de cara al diagnóstico.

Y, por supuesto, si lo retrotraemos y lo contextualizamos en el ámbito autonómico, es necesario integrar la genética, el ámbito de la genética, de la asistencia médica y el laboratorio, que ahora mismo están independientes, y es necesario crear ese servicio clínico de referencia regional especializado, sobre todo para que nos permita avanzar en la prevención y acelerar los diagnósticos y tratamientos de los murcianos que convivimos con estas enfermedades raras, porque, según los datos que tenemos en el informe de evaluación del PIER, las actividades previstas de prevención, de atención y diagnóstico de enfermedades raras en nuestra comunidad solo se han desarrollado un 28% desde 2017 hasta la fecha. Por lo tanto, aquí hay mucho margen para poder seguir trabajando y mejorando en este sentido.

Pero vamos también a contextualizar otro apartado importante para lo relacionado con las enfermedades raras, y es el tratamiento: solo el 5% de las 6.172 enfermedades raras disponen de un tratamiento. Por consiguiente, garantizar su acceso en equidad y en igualdad es clave. Mirad, los datos son importantes, y esto también lo he repetido aquí en alguna ocasión: en Europa a día de hoy hay 129 medicamentos huérfanos autorizados y comercializados por la Agencia Europea; en España hay 56 medicamentos huérfanos autorizados y comercializados incluidos dentro de nuestro Sistema Nacional de Salud. Eso, traducido a números, es que el 50% de los medicamentos huérfanos que se autorizan en Europa son los que se autorizan en España. Y yo soy ciudadano español y también soy ciudadano europeo, y quiero defender y trabajar y luchar para lograr que esos mismos medicamentos huérfanos que se autorizan y comercializan en Europa se puedan financiar en nuestro país. Y aquí es algo en lo que tenemos que trabajar todos juntos porque no podemos condicionar el acceso a un medicamento huérfano al código postal de residencia del paciente, y esto es así y tenemos que ser conscientes.

En Murcia se ha implantado un programa de evaluación de medicamentos sujetos a resultados de

salud, y sobre todo se están dando los primeros pasos para el acceso a productos sanitarios, pero yo esto lo trasladaría también tanto al ámbito estatal como al ámbito europeo, es decir, si realmente queremos implementar un sistema de evaluación que ponga de manifiesto los resultados en salud, digámoslo. Yo creo que tenemos que ser capaces de poner encima de la mesa un procedimiento que pueda garantizar ese acceso en equidad a los medicamentos huérfanos en España. Ahora mismo estamos precisamente en la evaluación y en la revisión de los decretos que regulan medicamentos huérfanos en el contexto internacional, y también en España estamos en ese proceso en donde estamos poniendo encima de la mesa todas esas cuestiones, pero yo creo que es importante tenerlo presente para poder garantizar ese acceso en equidad y en igualdad.

De igual forma, siempre he dicho que el conocimiento es clave, es decir, garantizar una atención sociosanitaria y también esa palabra «equidad» se pone de manifiesto que es clave. ¿Y por qué? Porque en España a día de hoy existen 297 CSUR, centros de referencia para atender de forma especializada a las personas con enfermedades raras, 297 en todo el territorio español, de los cuales 6 (de esos 297) están ubicados en la región.

Y dentro de esos 297 hay dos cuestiones que son claves: una, hay que garantizar que los profesionales de la sanidad española conozcan la existencia de estos 297 CSUR, que a día de hoy no está garantizado que los profesionales los conozcan como tampoco está garantizada la ruta de derivación, es decir, que yo, que soy el profesional médico del hospital de la Arrixaca, conozco de la existencia de un CSUR de referencia en otra comunidad, tengo un paciente al que tengo que derivar a ese CSUR y esa ruta de derivación no está clara ni definida; por lo tanto, esa también es otra área para continuar trabajando, precisamente para establecer ese protocolo que defina una hoja de ruta clara para poder derivar al paciente a una atención especializada en uno de estos CSUR.

Y en el contexto internacional de igual forma, es decir, de esos 297 solo 110, y esto hay que ponerlo en valor (no quiero decir la palabra «solo»), 110 de esos 297 se han acreditado en las redes europeas de referencia, y esto quiere decir compartir el conocimiento también en ese contexto internacional, es decir, que cuando no tengamos una solución en otro país podamos compartirlo con otros profesionales en el ámbito internacional. Estamos acreditados 110 en las redes europeas de referencia, y en nuestra región tenemos 2 centros acreditados en la Arrixaca, concretamente en la Red de Enfermedades Óseas Raras y también en la Red Cardíaca: pues estos 2 centros están homologados dentro de las redes europeas de referencia. ¿Pero qué pasa? Si miramos, el 85% de estos CSUR están todos en tres comunidades autónomas. Por lo tanto, garantizar esa accesibilidad no es igual para cualquier ciudadano de España, y esto es otro margen que nos dejan para poder seguir trabajando.

Y quería finalizar esta primera intervención compartiendo con todos ustedes sobre todo lo que son las prioridades en el contexto regional y nacional.

Yo creo que que la Región de Murcia siempre ha sido un ejemplo para trabajar de lo local a lo global, es decir, instando y trasladando propuestas desde el ámbito local, autonómico, y elevarlas también a ese contexto nacional. Por consiguiente, creo que lo primero que tenemos que ser capaces de realizar es una actualización, el primer paso tiene que ser realizar una actualización del informe de evaluación del Plan de Atención Integral de Enfermedades Raras. ¿Con qué objetivo? Con el objetivo de construir un nuevo plan que incluya objetivos alcanzables y medibles, y sobre todo que responda a las necesidades de las familias y de las personas que conviven con una enfermedad rara en la Región de Murcia y sin diagnóstico, porque es importante incorporar la expresión «sin diagnóstico», y esto nos permitirá lograr esa aplicación efectiva de un plan de atención integral de enfermedades raras en la región que pueda hacer extensible sus objetivos hasta 2026.

Recordad que este plan finalizó en el año 2020 y se prorrogó hasta el año 2021 por la pandemia. Por lo tanto, la primera acción es hacer esa actualización del informe de evaluación e iniciar ese desarrollo de un nuevo plan que nos permita hacer objetivos extensibles hasta 2026.

Es necesario asegurar la coordinación sociosanitaria, y aquí lo que nosotros instamos desde FEDER es a garantizar el funcionamiento de la unidad regional coordinadora asistencial de enfermedades raras con los recursos adecuados. Es necesario también establecer un protocolo de coordinación sociosanitaria en la atención a las enfermedades raras y sus familias, así como mejorar su comunicación. Esto estaba previsto en el PIER, pero no fuimos capaces de implementarlo y

desarrollarlo.

Es necesario también poder apoyar y promover la figura del gestor de casos, que lo que va a permitir precisamente es gestionar esa atención integral y garantizar esa transición a la vida adulta, pero también, como decía, potenciando la coordinación sociosanitaria que necesitamos.

De igual forma, hay que implantar, yo creo, la medicina genómica con dos cuestiones clave: una, instando a la Consejería de Salud a la creación de un servicio clínico integral de genética que incluya medicina genómica y metabolismo de referencia, y que se nos posibilite su ubicación en el hospital Universitario Virgen de la Arrixaca; y por otro, instando también al Ministerio de Sanidad al reconocimiento de la especialidad de genética clínica, al igual que lo han realizado ya otros países en Europa.

También quiero subrayar algo que para mí es importante, que es el apoyo al tejido social: dieciocho asociaciones representan hoy a FEDER en nuestra Región de Murcia. El Plan de Atención Integral recogía una dotación presupuestaria de 250.000 euros: nosotros desde la federación valoramos positivamente que se incorporara esa partida presupuestaria; también transmitimos que esa partida era insuficiente por el número de asociaciones, que ha ido creciendo, y por los programas que vienen desarrollando en nuestra región.

El impacto que tuvo el presupuesto: incluía una financiación 100.000 euros en el 2021, 75.000 euros en 2022, y en 2023 también 75.000 euros. Hemos identificado ese impacto presupuestario que nosotros hemos instado también a la Consejería para que se restituya, porque ha tenido una reducción de en torno a los 4.000 euros (el presupuesto recogía 71.000 euros), y volvemos a aquí a pedirles a ustedes que tengan muy presente lo que representa el movimiento asociativo y los programas, porque a día de hoy la Administración no da respuesta a todas y cada una de esas necesidades, y sobre todo la necesidad de poder incrementar esta partida presupuestaria.

Yo creo que esta es una de las fortalezas que pone de manifiesto el gran trabajo que se desarrolla en nuestra Región de Murcia, donde el movimiento asociativo ha sido un pilar clave tanto en las reivindicaciones, en la defensa del colectivo, como también poniendo a disposición de personal y familia servicios de atención directa.

Y para finalizar yo creo que tenemos que tener muy presente la necesidad de ser capaces de aprovechar cualquier oportunidad, tanto a nivel internacional como a nivel estatal y autonómico, que nos pueda ayudar a superar estos retos: que nos garanticen una equidad en el acceso al diagnóstico, una equidad en el acceso al tratamiento y una equidad en lo que es la atención sanitaria.

Quedo abierto a cualquier pregunta que queráis desarrollar.

Muchísimas gracias.

SR. MIRALLES GONZÁLEZ-CONDE (PRESIDENTE):

Muchas gracias.

A continuación, turno general de intervenciones de los representantes de los grupos parlamentarios al exclusivo objeto de pedir aclaraciones o solicitar información complementaria, sin que pueda haber lugar debate.

Durante un tiempo máximo de diez minutos, por el Grupo Parlamentario Socialista tiene la palabra el señor Peñalver.

SR. PEÑALVER PARDÍNEZ:

Muchas gracias, señor presidente.

Buenos días, señor Carrión, dieciocho organizaciones en Murcia que dan paraguas más de 400 organizaciones en España. La verdad es que es un dato importante y un logro importante que en el 2021 FEDER haya dado respuesta a más de 5.000 personas y a más de 9.000 cuestiones en el ámbito nacional, que tengan un comité asesor con veinticinco profesionales.

Y me llama mucho la atención cómo FEDER ha pasado de ser impulsor de reivindicaciones a formar parte como consultores de los comités y grupos de trabajo en donde se toman las decisiones

políticas que afectan a las familias tanto a nivel regional como a nivel de otras comunidades autónomas. Me parece un logro importante el que usted manifiesta de pasar de ser exclusivamente reivindicadores a formar parte de las soluciones. Eso es un gran avance, sin duda, y tengo que darle mis felicitaciones a nivel personal y a nivel profesional y las felicitaciones de mi grupo, porque detrás de esos logros está una gran aportación personal por parte suya, que hay que reconocerla: tenemos el lujo de contar con una persona como usted, que ya está liderando este movimiento a nivel nacional e internacional, y con tantos familiares que con usted están trabajando día a día en conseguir estos logros, y no podemos más que felicitarle y manifestarle nuestro orgullo de sentirnos murcianos y tener a un murciano al frente de estos movimientos.

Bien, usted nos ha hecho un informe muy pormenorizado de todos los logros que se han alcanzado en el diagnóstico, aunque hay mucho por conseguir; del impulso de las terapias para el tratamiento, aunque hay mucho por conseguir; y de las infraestructuras colaborativas de investigación en todo el mundo que ustedes han contribuido a que se estén desarrollando. Y es un logro importante que se ha conseguido no hace mucho, que es disponer del Centro Estatal de Enfermedades Raras consolidado, aunque solo se ponga información, como usted decía, de veintidós patologías y solamente en el 70% de las comunidades autónomas. Es verdad que es un reto que se implique a nivel nacional a todas las comunidades autónomas.

En Murcia, como usted bien ha relatado, se creó el Servicio de Información de Enfermedades Raras en 2008 y el Plan Integral de Enfermedades Raras, sin duda un plan pionero en nuestro país, eso hay que reconocerlo, y hay que reconocerles el mérito de lo que ustedes aportan para que esto se haya conseguido, pero, como usted decía, el plan caducó en 2020 (aunque se haya prorrogado por la pandemia en 2021) y no se sabe nada del futuro. Yo entiendo, comparto y comprendo la incertidumbre y la inseguridad que está generando a muchas familias. Creo que hay que hacer un un esfuerzo por actualizar el plan o hacer un plan nuevo, y en eso nos tendrá siempre a su lado para apoyarle y que el Gobierno regional actualice o promulgue un nuevo plan.

Luego, me preocupa también que usted decía que finalizado este plan haya objetivos sin cumplir en el plan, por ejemplo temas que están pendientes como que la Consejería de Salud garantice el acceso a la información y a los recursos en el ámbito sanitario, laboral y social. Eso es algo que el nuevo plan o los nuevos objetivos del nuevo plan o la actualización del actual tienen que contemplar y evaluar, qué parte de los objetivos no se han cumplido y volverlos a cumplir.

Usted nos ha hablado del cribado neonatal, y es verdad que Murcia es pionera en esto, pero es que es pionera del año desde los años ochenta, en los que se creó el Instituto de Bioquímica Clínica y Murcia pasó a ser una de las pioneras en España en cuanto a la detección precoz de enfermedades genéticas, o de los centros y servicios y unidades de referencia, de los CSUR, donde, de los 297 que hay en España, 110 se han acreditado en las redes europeas y solo 2 en Murcia de los 6 que hay. Creo que en esto también hay que hacer un impulso para que se acrediten todos o por lo menos soliciten la acreditación en las redes europeas.

Y aquí mi primera pregunta: ¿Cómo se puede promover que se incremente la participación de nuestros profesionales y hospitales en el resto de redes europeas? Porque es verdad que, si todos los profesionales no tienen formación y acceso a esa información, no van a poder derivar con la agilidad que se requiere. ¿Cómo se podría hacer eso? ¿Habría que hacer formación entre los profesionales, una campaña de divulgación...? ¿Qué proponen? Igual que están haciendo propuestas en todas las áreas, me gustaría también comentar alguna en ese sentido.

Nos preocupa en el tema de los convenios que, de 250.000 euros, este año se haya recortado y se genere un riesgo del compromiso que puede haber para 2023. Eso es una preocupación.

Y luego para finalizar usted planteaba que, a pesar de que había una ampliación de la cartera de servicios del Ministerio de Sanidad en cuanto a reconocimiento de medicamentos huérfanos (se ha conseguido ya llegar en muy poco tiempo a reconocer al menos el 50% de la cartera de servicios de medicamentos huérfanos de Europa), esa inequidad que existe a nivel europeo creo que también existe a nivel regional, y me gustaría hacer una pregunta al respecto de un caso concreto que hace unos meses ustedes denunciaron y que nosotros también denunciábamos: respecto a la alfa-manosidosis, una enfermedad rara que en la Región de Murcia había dos casos a los que se había denegado el acceso al tratamiento y que se recurrió por la vía judicial, me gustaría que nos comentara

cómo está esa situación.

Y nada más. Volverle a reiterar mi agradecimiento y la felicitación por el trabajo que hacen, y porque por ser murciano no menos que deberíamos de poner en valor el gran trabajo que hacen tanto a nivel regional como a nivel nacional e internacional.

Muchas gracias.

SR. MIRALLES GONZÁLEZ-CONDE (PRESIDENTE):

Gracias.

A continuación, por el Grupo Parlamentario Vox, tiene la palabra el señor Carrera.

SR. CARRERA DE LA FUENTE:

Gracias, presidente.

Buenos días, don Juan Carrión, muchas gracias por asistir a esta comisión y explicarnos cuáles son sus planes.

Yo tengo algunas preguntas que realizarle.

Lo primero, me ha sorprendido el Plan Integral de Enfermedades Raras, que creo que se realizó en el 2018 (por lo menos es cuando se edita), y tiene un espacio temporal hasta 2020, y, como ha dicho también el Grupo Socialista y usted también lo ha comentado, se prolonga a 2021. Ya estamos en 2022, y entonces me gustaría saber un poco no qué planes tienen ustedes sino la Consejería de Salud, porque una de las cosas que he comprobado es que los principales participantes del plan integral de la organización fueron la Consejería de Salud, la en su momento Consejería de Educación, Juventud y Deportes, y la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades de la Región de Murcia, aunque después la lista de las personas que trabajaron en ese plan integral es impresionante. Me gustaría saber si se están reuniendo ya para hablar de esa actualización o de un nuevo plan, que la verdad es que hoy me ha sorprendido porque tenía esas diez líneas estratégicas, en esas líneas estratégicas se marcaron 42 objetivos, y después lo que más me ha sorprendido gustosamente son tanto las líneas de actuación como los indicadores de seguimiento del plan, con lo cual se puede saber muy bien cómo se va implementando. No sé si estaría la mano de su federación o no, da la sensación de que bastante. Me gustaría saber si eso es verdad, porque también he estado viendo el plan estratégico de FEDER de 2019 a 2021, que no sé si también se va a actualizar o no, y se ve la intención por parte de su asociación o su federación de medir todos los objetivos y líneas de actuación de sus asociados, cosa que es sorprendente porque no hay nada como medir para saber si uno ha estado acertado o no, y me ha sorprendido gratamente.

También me gustaría que el Gobierno de la Región de Murcia fuera..., y con este plan que tiene y que sí parece que lo está haciendo (o que por lo menos eran sus intenciones), es agradable verlo. Hay otros planes que son más genéricos que al final no miden nada. Aquí yo creo que se ha hecho bastante bien. En plan general, que me diga usted qué le parece el cumplimiento de ese ese plan integral.

Hay una cosa que me gustaría preguntarle... Sobre los estados de alarma ilegales que se hicieron y las medidas que se tomaron por parte del Gobierno nacional y también del Gobierno regional sobre las personas –estoy hablando del covid–, me gustaría saber cómo han influido estas medidas sobre las personas con estas enfermedades.

Después, hay una cosa que me gustaría... Ya sé que es muy difícil, porque me ha comentado usted que hay 6.172 «enfermedades raras» diagnosticadas, entre comillas, y a veces cuando generalizamos hablamos de enfermedades raras o poco frecuentes, que no sé cuál es la denominación que ustedes al final quieren definir, pero me gustaría que, de todas esas enfermedades raras, de alguna que sea menos rara dentro de esas nos contara como es una enfermedad rara, no es la generalidad (si es posible, que yo sé que no es usted médico, ni yo tampoco), pero sí me gustaría saber el ejemplo y el padecimiento de ese paciente con una enfermedad rara. Creo que sería importante que lo que lo supiéramos nosotros y, bueno, si hay alguien viendo la comisión, o

posteriormente.

Hay un objetivo que me llama la atención que me gustaría que pudiera usted decirme cómo se ha cumplido, que es el objetivo 18. Del objetivo 18, entre todos esos objetivos que ha habido, que eran 42, me gustaría saber algo: es fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas. Es una curiosidad personal, pero me gustaría porque ahí lo normal es que te ofrezcan fuera del mundo científico-sanitario las soluciones a tus problemas, que puede ser también un foco de engaño y de estafas a pacientes o a familias con una persona con enfermedad rara, y me gustaría saber cómo ha ido ese objetivo 18, si es posible.

Y después, por último, también me gustaría preguntarle... Hace poco aprobamos la Ley de Atención Temprana en la Asamblea: había un cambio bastante importante en el planteamiento de cómo tratar a las personas por la relación que tiene la detección temprana con su especialidad de enfermedades raras de la Región de Murcia. Me gustaría saber cuál es la sensación que tiene usted o su asociación sobre si a lo mejor hay que hacer algunas correcciones o no, hay que esperar un poco más o lo que sea, pero me gustaría que me dijera qué sensaciones tiene usted sobre la Ley de Atención Temprana.

Don Juan, nada más. Me alegro mucho de que esté usted aquí. Nos haremos especialistas con usted en enfermedades raras si podemos.

Muchas gracias.

SR. MIRALLES GONZÁLEZ-CONDE (PRESIDENTE):

Gracias.

A continuación, por el Grupo Parlamentario Ciudadanos tiene la palabra el señor Álvarez.

SR. ÁLVAREZ GARCÍA:

Muchas gracias, presidente.

Buenos días, señorías.

Bienvenido, señor Carrión. Bienvenido una vez más a esta casa, en la que nosotros nos sentimos muy orgullosos de que participe siempre a solicitud de la misma, y, como viene haciendo habitualmente, con grandes intervenciones en las que nos hace unas aportaciones que siempre nos ayudan a entender mejor la problemática de las enfermedades raras; enfermedades que desgraciadamente son toda una lotería, que el propio azar de un progenitor portador de una mutación genética puede hacer que te toque o no, y también, como usted muy bien apuntaba, según en qué comunidad nazca el afectado o incluso en qué tipo de familia puede verse comprometido desde el diagnóstico hasta el tratamiento que reciba a lo largo de su vida.

Asimismo, ustedes ponen en valor la gran labor que vienen realizando, como ya le han dicho mis compañeros, en defensa de la justicia social, de los derechos humanos, de la responsabilidad colectiva y el respeto a la diversidad, tanto en nuestra región como en España y a nivel internacional.

Y aquí nos encontramos una y otra vez con el mismo problema, que son las empresas farmacéuticas que, como empresas que son, tienen el objetivo legítimo de rentabilizar sus inversiones, cosa que muchas veces es imposible, y especialmente en este caso de las enfermedades raras, que es una de las contadas ocasiones en las que a nuestro juicio debe de ser el Estado el que impulse y apoye esas investigaciones de las que usted nos ha hablado como uno de los grandes o primer gran reto que tiene la federación.

Usted muy bien apunta en su intervención que la investigación es clave en el desarrollo de un país, y pasar del 1,2% que se destina ahora mismo del producto interior bruto a ese 3%, que es la media europea, debería de ser el objetivo para que, entre otras cosas, se lleven a cabo esas investigaciones necesarias que ayuden a todas las personas que sufren, entre otros, este tipo de enfermedades.

Es imprescindible y urgente una homogeneización de los cribados neonatales, como usted bien ha apuntado. No podemos permitir que existan desigualdades en función de la comunidad autónoma en la que haya nacido cada uno. Como usted muy bien decía, existen todavía diez comunidades

autónomas sin planes de ningún tipo.

Por otro lado, coincidimos también en la necesidad de una guía para homogeneizar los criterios y la formación de los profesionales, puesto que en función de quien reconoce la discapacidad el grado para una misma enfermedad rara puede variar de un 33 a un 90%, algo que tampoco tiene lógica ninguna.

Y no es mi intención, en absoluto, confrontar en un tema tan delicado como este, pero sí tengo que decir que la actitud de la ministra del ramo con respecto a este asunto es como poco reproachable, puesto que presume de apoyar a las enfermedades raras pero no reconoce la especialidad de genética, cuya ausencia provoca que la presencia de profesionales expertos no esté garantizada en todos los rincones de nuestro país de igual forma y así el acceso a una correcta atención sea desigual para los ciudadanos, con el consiguiente perjuicio y pérdida de derechos.

En definitiva, por no extenderme demasiado y agradeciendo de nuevo su intervención, decirle que desde esta comisión y desde esta Asamblea trataremos de dar todo el impulso que esté en nuestra mano para que sus demandas sean atendidas como se merecen, demandas que usted ha dicho, como ese primer gran reto que es la investigación, en la que hay que incrementar ese 20% de las más de 6.170 enfermedades raras que se investigan, o prioridades como la actualización del informe de evaluación del Plan de Atención Integral de Enfermedades Raras, la coordinación sanitaria o el protocolo de atención sociosanitaria, promover también la figura del gestor de casos, implantar la medicina genómica –como también nos ha solicitado–, incrementar el apoyo al tejido social (incrementar esa financiación por encima de los 200.000 euros).

Y ya por último, decir que esas demandas son para alcanzar esa equidad de la que usted nos habla y que demanda, que es la equidad en el diagnóstico, en el tratamiento y en la atención sanitaria.

Y por mi parte agradecerle de nuevo su intervención.

Nada más.

SR. MIRALLES GONZÁLEZ-CONDE (PRESIDENTE):

Gracias.

A continuación, por el Grupo Parlamentario Popular, tiene la palabra la señora Ruiz.

SRA. RUIZ JÓDAR:

Gracias, señor presidente.

Señorías, buenos días.

Señor Carrillo, muchas gracias por acompañarnos hoy en esta comisión, pero sobre todo y especialmente desde el grupo parlamentario Popular le queremos dar las gracias por el extraordinario trabajo que usted y su federación están llevando a cabo en nuestra región. Personas como usted y entidades como la suya hacen que la Región de Murcia sea un lugar mejor y más justo, y de eso los murcianos nos sentimos tremendamente orgullosos.

Las Administraciones públicas tenemos la obligación y la responsabilidad de establecer políticas que ofrezcan una atención adecuada e integral a las personas afectadas por una enfermedad rara y a sus familiares, y este es el compromiso y la prioridad del Gobierno regional.

Como usted ha dicho, la Región de Murcia es un claro referente en la puesta en marcha de políticas integradoras e integrales, dirigidas a mejorar la atención de estas personas y de sus familias con un objetivo claro, mejorar su calidad de vida, y esto es posible gracias a la colaboración de las asociaciones de pacientes. Fruto de este trabajo conjunto, hoy podemos decir que contamos en nuestra región con un Sistema de Información de Enfermedades Raras, puesto en marcha en 2010 y que fue pionero en el país: permite conocer el impacto real de las enfermedades raras en la región, una herramienta que ofrece una información epidemiológica actualizada de estas enfermedades, así como de su evolución a lo largo de los años, lo que resulta de gran utilidad tanto para los profesionales como para las asociaciones de pacientes.

Contamos también con el Plan Integral de Enfermedades Raras, que ofrece una atención integral

desde el ámbito sanitario, educativo y social. Incluye, como bien se ha dicho, 10 líneas estratégicas con 42 objetivos, 189 actuaciones y, lo que es muy importante, 177 indicadores de seguimiento.

Desde el ámbito educativo, el Gobierno regional trabaja junto con las asociaciones por la inclusión educativa en centros ordinarios, en los que se atienden sus necesidades específicas, abogando por una integración social. Y también aquí hemos avanzado: entre otras actuaciones, se han desarrollado iniciativas para mejorar la continuidad educativa de estos alumnos, dadas sus frecuentes ausencias por cuestiones médicas y por cuidados sanitarios. Para ello disponemos de equipos de atención educativa hospitalarios y domiciliarios y de un programa de atención sanitaria especializada en centros educativos.

En el ámbito social sabemos que es esencial para los afectados contar con una valoración adecuada de su situación y facilitar el acceso a los recursos existentes y necesarios. Para ello, el Ejecutivo autonómico ha redefinido los procedimientos de valoración de la discapacidad contemplando aspectos específicos de la enfermedad, y para ello también disponemos de una amplia red de servicios sociales de atención primaria, a los que se suma la Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad.

También ha habido importantes avances en el ámbito sanitario. Hablaba usted del cribado neonatal, que es capaz de detectar hasta 40 enfermedades raras mientras que en otras comunidades autónomas son apenas 8; también ha mejorado la consulta presencial en atención primaria y en los procedimientos de atención pediátrica; además, las interconsultas no presenciales desde medicina de familia y pediatría a genética molecular, que comenzaron a funcionar a finales de 2019, han permitido disminuir el tiempo de diagnóstico, ganando así en capacidad resolutoria y evitando esperas y desplazamientos innecesarios a los pacientes.

Además, señorías, la Región de Murcia es la primera comunidad en contar con un laboratorio acreditado para el diagnóstico de enfermedades raras, puesto en marcha en agosto de 2020. El laboratorio de genética molecular permite diagnosticar una treintena de estas patologías mediante técnicas de secuenciación masiva, al tiempo que se han incorporado nuevos tratamientos complejos con medicamentos y otros recursos sanitarios.

Querido presidente Juan Carrión, hemos avanzado mucho en nuestra región, y esto ha sido posible porque contamos con un Gobierno regional comprometido con las enfermedades raras, pero sobre todo estos avances son el fruto del esfuerzo, la dedicación, la entrega y el trabajo incansable de la familia FEDER.

Hay que seguir avanzando y hemos tomado buena nota de todas sus demandas: hay que conseguir –existe la necesidad aún– que todas las comunidades autónomas vuelquen los datos de información en el registro nacional, ese compartir la información tan necesaria; la armonización del cribado neonatal; la especialidad de genética clínica; el acceso en equidad e igualdad a los medicamentos huérfanos.

Me consta que se está trabajando en el informe de evaluación del actual Plan Estratégico de Enfermedades Raras, para así poner en marcha y desarrollar el siguiente plan.

Es necesario, usted lo ha dicho, impulsar la investigación, es fundamental y clave para el conocimiento de la enfermedad, sus causas, el tratamiento...

Hay que seguir impulsando una atención sanitaria, social, educativa, sanitaria, integral y coordinada.

Tenemos por delante grandes retos, señor Carrión, pero para trabajar hasta alcanzarlos puede usted contar con el Partido Popular.

Muchas gracias.

SR. MIRALLES GONZÁLEZ-CONDE (PRESIDENTE):

Gracias.

A continuación, turno de contestación del presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras.

Por un tiempo máximo de quince minutos tiene la palabra el señor Carrión.

SR. CARRIÓN TUDELA (PRESIDENTE DE LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS):

Muchas gracias a todos por vuestras preguntas y por vuestros comentarios.

En primer lugar, me trasladabais desde el grupo Socialista cómo se puede promover la mayor participación en la red europea de referencia. Tú lo comentabas, creo que es necesario informar a todos los profesionales de la existencia y de poder en primer lugar designar un CSUR, un centro de referencia, precisamente compartiendo todo ese conocimiento y todo ese buen trabajo que se viene realizando, y posteriormente integrarlo en la red europea de referencia.

Pero, igual que tenemos que ser capaces de informar a los profesionales, también tenemos que tener un compromiso por parte del Gobierno de la región para poder apoyar e impulsar las iniciativas que esos profesionales desarrollan. Es decir, tiene que haber un trabajo conjunto porque los profesionales pueden tener toda la fuerza del mundo, toda la ilusión del mundo, pero tiene que haber un respaldo a ese trabajo: en primer lugar, por parte de su propio hospital, donde están ubicados, y después, por consiguiente, el respaldo de la Consejería de Salud. Y esa es la hoja de ruta para poder conseguir que haya un mayor número de CSUR acreditados en la región y, por supuesto, lograr también, dentro de los que ya tenemos, que son seis, que igual que hemos conseguido acreditar en el contexto internacional dos podamos también llegar a conseguir un mayor número.

De igual forma también, y esto lo habéis subrayado desde los diferentes grupos en relación con la preocupación que nos genera al movimiento asociativo el haber visto reducido el impacto presupuestario de las cantidades asignadas, evidentemente, para nosotros eso es una preocupación porque la federación además desde el pasado año se ha incrementado en tres organizaciones más, es decir, ahora ya son dieciocho las entidades que están ubicadas en nuestra región y, por consiguiente, es muy necesario que establezcamos fórmulas que permitan no reducir, sino aumentar el presupuesto destinado a fortalecer el área de programas y de servicios que desarrolla el movimiento asociativo en nuestra región en enfermedades raras. Por lo tanto, tenemos que ser capaces de impulsar ese tipo de iniciativas que consoliden el presupuesto y puedan, en este caso, aumentarlo.

Yo la tercera cuestión que he anotado y a la que hacía referencia era al caso que se ponía de manifiesto en nuestra región de alfa-manosidosis, que es una de estas enfermedades raras que se conocen. Desde la Federación Española de Enfermedades Raras hemos identificado en todo el territorio nacional numerosos casos de falta de equidad en el acceso a estos medicamentos huérfanos, y del ejemplo que se me planteaba de qué ha ocurrido con los pacientes de alfa-manosidosis, decir: la alfa-manosidosis es una enfermedad rara que afecta a seis pacientes en España, afecta a un mayor número pero hay seis pacientes que tenían la posibilidad de mejorar su atención sanitaria a través de este medicamento huérfano; en el caso de cuatro de esos pacientes, estaban ubicados en tres comunidades autónomas y habían accedido al medicamento huérfano, y dos de ellos residían en nuestra Región de Murcia y no accedían a ello. El proceso que se tuvo que realizar a través de una de las asociaciones que forman parte de FEDER junto con las familias fue denunciar en la vía penal esta situación.

Estas son las cosas que yo he tenido oportunidad de decirles a los responsables públicos tanto en el ámbito autonómico como en el ámbito nacional: no podemos judicializar el acceso al medicamento huérfano, porque convivir con una enfermedad rara ya es difícil, y si además tenemos que dedicar esfuerzos a ponernos delante de un juez para defendernos contra la Administración ante una decisión de ese tipo, no es fácil para la familia pero tampoco lo es para un movimiento asociativo porque las asociaciones tampoco saben a qué se enfrentan cuando inician un proceso en la vía penal. En este caso, la sentencia fue favorable a la entidad, a la asociación y a la familia, y me consta que se restituyó, y también hicimos eco en los medios de comunicación porque se restituyó y de forma inminente. Pero estas son las cosas que no nos tienen que pasar y que tenemos que intentar que no ocurran, porque estas no son las buenas prácticas de las que nos tenemos que sentir orgullosos, y esto es algo que yo he trasladado y sigo trasladando día a día, porque a veces esto lo que pone de manifiesto es por qué esto está ocurriendo en nuestro país.

Y puedo poner otro ejemplo, un ejemplo que viví en primera persona, por la cuestión que me

decían de convivir con una enfermedad rara. Yo estoy aquí hoy pudiendo hablar con ustedes por haber sido el papá de mi princesita Celia: como de ese 70% de estas enfermedades muchas son genéticas (por lo tanto, afectan a niños), ella, una niña más, se enfrentó a esa situación. Es decir, enfermedades complejas, crónicas, con limitaciones en su autonomía que generan un día a día muy difícil para la familia, porque te enfrentas..., yo siempre lo he dicho, la vida te cambia en un instante, y palabras que antes no formaban parte de tu vocabulario ahora ya las tienes presentes, y tienes que empezar a convivir con una nueva realidad; y entonces produce un impacto económico en la familia, y no solo económico, sino también en el propio afrontamiento y en la propia aceptación de la enfermedad, es decir, la pareja se resiente. Es necesario dar respuesta a muchas necesidades que a día de hoy todavía no somos capaces de poder dar, y esto es una realidad a la que se enfrentan miles y miles de personas y de familias en nuestra realidad.

Mirad si eso es difícil, como también es difícil tener que estar, si el día tiene veinticuatro horas, más de la mitad del día o tres cuartas partes del día al lado de la otra persona que te necesita, eso es difícil.

Y también es difícil tener que empezar a dar respuestas por ejemplo, como ustedes nos trasladaban, en el mundo de la discapacidad, es decir, que yo quiera ir a reconocerle la discapacidad y en una comunidad pueda tener acceso y pueda tener un grado y en la vecina no. Bueno, pues esto ahora con el nuevo baremo tenemos la expectativa de que se cumpla (y ojalá así sea), pero estas son las desigualdades que existen, y de igual forma en un tratamiento.

De ese ejemplo que ponía, en España donde realmente vemos las situaciones de dificultad es en el actual modelo. A día de hoy existe un real decreto para acceder a los medicamentos huérfanos en situación especial, es decir, mientras que el medicamento no se ha autorizado y no se ha comercializado y no se incluye en el Sistema Nacional de Salud, cualquier medicamento se puede autorizar por el Sistema Nacional de Salud como medicamento especial: el profesional de atención especializada que conoce la existencia de un medicamento que puede mejorar la calidad de vida de un paciente lo prescribe, y ese medicamento va a la comisión específica que hay en el ámbito autonómico, y la comisión específica que hay en el ámbito autonómico es quién deniega o aprueba. Y esto es lo que nosotros decimos, estamos generando diecisiete formas diferentes de interpretar el acceso a un medicamento huérfano. Cuando en su día yo luche para que ese ensayo clínico que se estaba haciendo, por ejemplo, con un tratamiento que era la metreleptina para este tipo de pacientes con lipodistrofia en Estados Unidos, pudimos traer ese ensayo clínico a España. Mi hija no fue candidata, no pudo disfrutar de ese tratamiento, pero hoy hay una niña en Murcia que disfruta de ese tratamiento que ha aumentado su esperanza de vida, es decir, hoy Leticia, de Mula, tiene 12 años: nunca antes de poder suministrar ese tratamiento ningún niño con lipodistrofia había superado los 8 años de edad, y en España hay 10 pacientes con lipodistrofia. Pues tendremos que garantizar ese acceso en equidad a los medicamentos, es decir, no puede ser que yo tenga que estar luchando contra la Administración, y se lo decía a la ministra en los primeros días del mes de febrero, es decir, no podemos dedicar tiempo a defendernos ni contra la Administración autonómica ni contra la Administración estatal para acceder a estos medicamentos. Tenemos que generar otra situación, y mientras que esto no ocurra, mientras que los responsables no nos pongamos de acuerdo, evidentemente no se puede dar respuesta.

Y esta es otra realidad clave, y con eso respondo también a esa pregunta de: «¿qué podemos hacer?», o «¿cómo valoran...?». La valoración que los pacientes hacemos del Plan de Atención Integral es positiva porque hemos logrado tener un documento con indicadores de evaluación. Es decir, he puesto el ejemplo del sistema de información, donde hemos logrado un cien por cien, pero también he puesto otro ejemplo donde hemos logrado el cero por ciento, que es el protocolo de atención sociosanitaria, donde no hemos sido capaces de avanzar. Entonces, lo que sí nos permite el plan, una vez que hagamos esa actualización del informe, es precisamente identificar todas esas áreas de carencia, donde tenemos que asumir los retos para ir mejorando, y hay mucho trabajo que mejorar en este sentido.

Por lo tanto, desde FEDER hemos participado activamente, porque –lo he dicho también como ejemplo– FEDER forma parte de esa comisión técnica que ha participado en la elaboración de ese informe de evaluación, pero ahora en lo que estamos trabajando y hemos trasladado a las

administraciones es que necesitamos que esa actualización del informe del 2021 se realice, y que seamos capaces de ponernos como reto trabajar en un nuevo documento, en un nuevo plan, que mire hacia el horizonte 2026, es decir, que permita una actualización de esos objetivos, de esos indicadores que permitan trabajar de cara a mejorar ese 2026. Yo creo que eso es clave, y en ese sentido yo creo que tenemos que trabajar.

También lo habéis comentado, el covid ha supuesto un impacto grandísimo en el colectivo de enfermedades raras. Un dato que nos tiene que ayudar: 9 de cada 10 personas han visto reducida la atención en este caso en nuestro país. Esto se ha traducido en pacientes que no han podido continuar con su seguimiento, intervenciones quirúrgicas que se han aplazado, un deterioro en la calidad. Es decir, esto lo hemos evaluado, lo tenemos identificado, pero también es cierto que hay otras lecciones que nos deja también el covid, y eso también hay que ponerlo en valor: creo que poder hacer el tratamiento domiciliario ha sido muy valorado de forma positiva por parte de los pacientes que antes tenían que realizar desplazamientos. Todos hemos sido capaces también de implementar acciones que este covid nos tiene que ayudar a mejorar. Y en ese sentido yo creo que también ahí hay mucho espacio de mejora y de recorrido, para dar precisamente respuesta a todos esos indicadores que nos han trasladado las personas y las familias que conviven con una enfermedad rara.

Cuando nosotros hablamos de denominación, mirad, el otro día yo participaba en Panamá presentando el estudio de necesidades sociosanitaria en el contexto de Iberoamérica y la palabra «rara»... Nosotros en España hablamos del término «enfermedad rara» (en Cataluña utilizan «enfermedad minoritaria» pero en el resto de comunidades es enfermedad rara); países de Iberoamérica como Argentina utilizan el término «poco frecuente», y países como Colombia utilizan otro término que es el de «huérfano», o países como Ecuador llegan incluso a introducir otro término que es el término de «enfermedad catastrófica». Por lo tanto, en el contexto mundial, partiendo de que el 16 de diciembre hubo un hito importante que todos promovimos y del cual todos nos tenemos que sentir orgullosos, porque fueron España junto con Catar y Brasil los que promocionaron el desarrollo de la primera resolución de Naciones Unidas en el ámbito de las enfermedades raras, y ahí el movimiento asociativo ha estado muy presente para que España sea uno de esos motores, pues tuvimos esa iniciativa y tenemos que trabajar para generar una definición global de enfermedad rara en el contexto mundial, y eso es clave para poder trabajarlo.

En cuanto a lo que es el objetivo 18, las terapias avanzadas, ahí hay todo un mundo por recorrer e implementar, es decir, la terapia genética hoy ya es una realidad en nuestro país gracias a la implementación en el contexto nacional de algunas de estas terapias innovadoras en pacientes con enfermedades raras. Evidentemente, nuestro deseo es que en un futuro este tipo de terapias sean accesibles a cualquier paciente que lo requiera, pero aquí hay mucho por realizar. Quizás cuando tú me realizabas la pregunta, por el contexto en el que tú la realizabas en cuanto a que también desde los pacientes y las familias había esas situaciones o esas percepciones, te referías también más a otro tipo de terapias de carácter innovador en el área de rehabilitación, que precisamente lo que nosotros decimos es que se tienen que validar científicamente este tipo de terapias para poder contribuir a mejorar la calidad de vida de los pacientes y no generar expectativas erróneas en los pacientes y en sus familias, porque, evidentemente, cuando nos enfrentamos a esas situaciones es realmente difícil.

Otra de las cuestiones que habéis puesto de manifiesto es la investigación. Yo siempre lo he dicho, la investigación es el futuro y la esperanza. España invierte ese 1,2% de su producto interior bruto; la media europea es del 2% (países como Suecia, un 3%). Pero para investigar tiene que ser una investigación colaborativa, donde intervengan el sector privado, el público y también la sociedad en general. Y el ejemplo lo he dicho públicamente en otras Cámaras, aquí, en el Congreso y en el Senado, es decir, si hemos sido capaces en España de aprobar un sistema de incentivación fiscal de hasta un 80% para poder incentivar al sector privado para que invierta en la realización de una prueba deportiva por ejemplo en Santander, que me parece perfecto, un campeonato de vela, si hemos sido capaces de hacer eso en España, tenemos que ser capaces de hacer eso mismo en España para poder incentivar la inversión en investigación en enfermedades raras en nuestro país del sector privado. Y ese es un poco el paralelismo que yo pongo, es decir, si hemos sido capaces de hacerlo para una cosa, hagámoslo para otra para realmente investigar en investigación. Y el covid nos ha

dado a todos una lección: hemos sido capaces en un tiempo récord de movilizar los recursos necesarios para ponerlos a disposición de los investigadores, de los profesionales, y conseguir ese tratamiento. Pues ese paralelismo y esa similitud son los que viven año tras año todas esas personas que están en ese 95% de enfermedades raras que no disponen de un tratamiento porque solo el 5% dispone de él. Entonces, aquí hay mucho que realizar y tenemos que ser capaces de invertir en investigación.

Yo os agradezco de corazón a todas vuestras aportaciones y el reto de seguir trabajando juntos para mejorar el futuro de 100.000 murcianos que nos enfrentamos a estas realidades y de más de 3 millones de personas en España.

Muchísimas gracias.

SR. MIRALLES GONZÁLEZ-CONDE (PRESIDENTE):

Muchas gracias, señor Carrión, por sus aportaciones.

Finaliza la comisión.

Gracias.