



ASAMBLEA REGIONAL DE MURCIA

DIARIO DE SESIONES COMISIÓN DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL

Año 2024

XI Legislatura

Número 3

SESIÓN CELEBRADA
EL DÍA 11 DE MARZO DE 2024

ORDEN DEL DÍA

- I. Comparecencia de don Juan Carrión Tudela, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2024 (11L/SEIC-0022).
-

SUMARIO

Se abre la sesión a las 10 horas y 11 minutos.

I. Comparecencia de don Juan Carrión Tudela, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2024 (11L/SEIC-0022).

Para sustanciar el objeto de la comparecencia interviene el señor [Carrión Tudela](#).....11

En el turno general interviene:

La señora [Abenza Campuzano](#), del G.P. Socialista.....16

La señora [Ruiz Díaz](#), del G.P. Vox.....17

La señora [Ramón Meroño](#), del G.P. Popular.....19

El señor [Carrión Tudela](#) contesta a las cuestiones planteadas por los portavoces de los grupos parlamentarios.....21

Se levanta la sesión a las 11 horas y 10 minutos.

SR. MARTÍNEZ PASTOR (PRESIDENTE):

Buenos días, señorías, señora letrada.

Vamos a dar comienzo a la sesión de esta Comisión de Sanidad y Política Social, cuyo asunto único es la [comparecencia en esta comisión del señor presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\) por el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2024](#), formulada por el Grupo Parlamentario Popular.

A continuación, por un máximo de veinte minutos, tiene la palabra el señor don Juan Carrión Tudela.

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

Muchas gracias.

Buenos días, señoras, señores.

La verdad es que –lo compartíamos antes, al inicio– para mí es un placer, un año más, estar aquí, junto a ustedes. Veía también caras nuevas, y yo también les felicito por esta nueva responsabilidad, y sobre todo por permitir a la Federación Española de Enfermedades Raras compartir en estos minutos un poco todo el trabajo que venimos desarrollando en un año especial, porque venimos de celebrar el Día Mundial de las Enfermedades Raras el pasado 29 de febrero. Lo hemos hecho en el contexto mundial y sobre todo con un lema en nuestro país, que es: «En enfermedades raras más vale prevenir que curar». Tenemos que tener presente que no podemos prevenir que estas enfermedades aparezcan, pero lo que sí que podemos hacer es detener su avance, mejorar su atención, y para dar respuesta a todas y cada una de estas necesidades desde la Federación hemos trabajado tres niveles: en el área de diagnóstico, de tratamiento y también de investigación, que yo tendré la oportunidad de compartir.

Y os decía que también este año para nosotros es realmente importante, para la Federación, porque cumplimos 25 años, 25 años de un trabajo extraordinario. Una Federación que nació en Sevilla en el año 1999, con siete asociaciones que decidían unirse sobre todo para trabajar en favor de defender los derechos de las personas y familias que convivían con estas enfermedades raras en nuestro país. Y hoy esta Federación, 25 años después, está conformada por 418 organizaciones en todo el país. Es una de las organizaciones más representativa de nuestro país, pero también, en el contexto de enfermedades raras, en el contexto internacional, España es uno de los países que más fortaleza, a través de sus movimientos asociativos, aporta a la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), y también en el contexto de Iberoamérica, puesto que España lidera también todo el trabajo que se viene desarrollando en los diferentes países de Iberoamérica en el ámbito de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

Cuando hablamos de estas enfermedades raras, siempre que tengo la oportunidad, hacemos una actualización. A día de hoy se estima que entre el 6% y el 8% de la población mundial convive con estas enfermedades raras, y tenemos que ser conscientes de que tenemos identificadas a la fecha 6.313 enfermedades raras. Y cuando hablamos de porcentajes en cuanto a población afectada, siempre hablamos de 3 millones de españoles, de más de 30 millones de personas en Europa, 42 millones de personas en Latinoamérica. Cuando hablamos de esa globalidad estamos hablando de 300 millones de personas, y siempre digo que al lado de cada una de estas personas está toda una familia que convive en el entorno de la personas con la enfermedad. Y esto es algo que para nosotros es también clave, porque desde FEDER luchamos precisamente para dar voz a todas y cada una de las personas que conviven con estas enfermedades raras o que se encuentran en búsqueda de diagnóstico. Es algo importante que tenemos también que conocer, porque desde hace unos años FEDER introdujo también a ese colectivo que no estaba siendo visibilizado, que eran precisamente las personas que a día de hoy se encuentran sin diagnóstico.

Y en nuestra comunidad autónoma, una de las fortalezas que tiene Murcia es contar con un sistema de información de enfermedades raras regional que ha permitido identificar a todos los murcianos

y murcianas que conviven con estas patologías, que, según el último informe, son 112.410 las personas identificadas en nuestra región que conviven con estas enfermedades raras, y esto es algo que hay también que ponerlo en valor, porque gracias a contar con esa información también podemos seguir mejorando esa atención de los murcianos y murcianas que se enfrentan a estas realidades.

Os decía que hablábamos de tres niveles. El primero es el diagnóstico. Según el último dato que publicaba la Federación española, el último estudio de se cifraba en 6 años el tiempo medio para conseguir el diagnóstico, y lograr ese diagnóstico precoz en menos de un año es algo que nos lo marca el Consorcio Internacional de Investigación y es la tarea a la que todos tenemos que hacer frente. Pero para hacer eso posible en nuestro país tenemos que hacer frente a grandes desafíos.

El primero de ellos es lograr que España deje de ser el único país en Europa que no dispone de la especialidad de genética médica y de laboratorio.

El segundo pilar importante es realizar una apuesta decidida por la medicina genómica personalizada y de precisión. Necesitamos poner a disposición la medicina personalizada que dé respuesta precisamente también al diagnóstico.

Otro de los pilares importantes cuando hablamos de personas sin diagnóstico, tenemos que hacer referencia al nuevo código que el pasado año se identificaba, el código 616874, que es un código que permite identificar, el código ORPHA, que permite identificar a las personas sin diagnóstico. Tenemos que incorporar este código a nuestro Sistema Nacional de Salud y que nos permita identificar a todas y cada una de las personas que se encuentran precisamente en búsqueda del diagnóstico. Consolidar también los programas específicos de sin diagnóstico que tenemos en nuestro país, SpainUDP y ENoD. SpainUDP lo gestiona el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras Carlos III, en Madrid; y ENoD es el otro programa, que gestiona Ciberer, el Consorcio de Investigación Biomédica en España. Estos dos programas también tenemos que impulsarlos.

Pero para hacer frente también a ese diagnóstico tenemos que lograr algo que venimos ya reiterando en el contexto nacional, pero también en el contexto autonómico, que es la necesidad de homogeneizar el número de enfermedades raras que se incluyen en las pruebas de cribado neonatal. Vemos comunidades autónomas, como es el caso de Murcia, que incluyen hasta 43 enfermedades raras dentro del cribado neonatal, y vemos otras comunidades autónomas, como puede ser Asturias, que incluye 8. Es decir, al final todos somos ciudadanos de un mismo país y tenemos que garantizar esa equidad también en el diagnóstico a todos y cada uno de los ciudadanos españoles, y que no se supedite el acceso a este tipo de pruebas al código postal de residencia del paciente. Por lo tanto, esto es algo que tenemos que lograr. Y cuando hablamos de esa especialidad de genética tiene que ser una prioridad, porque necesitamos profesionales que interpreten, profesionales que ayuden también a garantizar ese diagnóstico precoz.

El otro pilar importante es el tratamiento. Solo el 6% de las enfermedades que tenemos identificadas disponen de un tratamiento. ¿Y esto qué significa? Significa algo muy importante para nosotros, es decir, que tenemos que garantizar un acceso en equidad, en igualdad, a todos los medicamentos huérfanos que a día de hoy existen. Existen en Europa autorizados 178 medicamentos huérfanos, de los cuales 78 están incorporados en nuestro Sistema Nacional de Salud. Y siempre lo he dicho, como ciudadano español, como ciudadano europeo, quiero también tener los mismos derechos que cualquier ciudadano, independientemente del lugar en el que resida, y necesitamos que se garantice el acceso en equidad, pero también que todos y cada uno de los medicamentos huérfanos que están autorizados en Europa también puedan ser accesibles a los ciudadanos españoles que los necesitan. Esto es algo que venimos transmitiendo, que en nuestro contexto, también en el contexto autonómico, lo hemos vivido. Es decir, estas situaciones que a día de hoy refleja este acceso en equidad a los medicamentos huérfanos nos genera también una incertidumbre, sobre todo en el paciente. Pienso que pueden ser el papá o la mamá o cualquier afectada o afectado con estas enfermedades raras, que son conocedores de que puede existir un medicamento huérfano que puede curar o detener la enfermedad en Europa, y también vamos a querer que en el menor tiempo posible ese medicamento pueda ser accesible a cualquier paciente que lo precise en nuestro país. Y lo hacemos en esa contextualización de ciudadanos españoles, pero también de ciudadanos europeos. Y esto es algo que también hemos trasladado desde FEDER no solo en nuestro contexto nacional, sino también en el contexto europeo.

Y de igual forma, para aquellos medicamentos que todavía no se encuentran autorizados en nuestro país existe un real decreto, que es el real decreto que regula las situaciones especiales y medicación extranjera. Y en este sentido os puedo decir que desde FEDER hemos identificado situaciones de desigualdad: pacientes con un mismo diagnóstico en una comunidad autónoma acceden a un medicamento huérfano, como situación extranjera o situación especial, y el otro paciente con ese mismo diagnóstico en la comunidad vecina, que apenas les separan unos kilómetros, no tiene acceso. Es decir, esto no puede ocurrir y esto es algo que nosotros hemos transmitido y transmitiremos siempre, para que se garantice ese acceso en equidad e igualdad a cualquier paciente que lo requiera.

Y, de igual forma, el impulso de la investigación. Pensad que solo el 20% de estas enfermedades raras se están investigando, y por tanto es necesario. Siempre he dicho que la investigación es nuestro futuro y nuestra esperanza, y en este sentido digo, y siempre transmito lo mismo, que es necesario. España ahora mismo está invirtiendo el 1,4% del producto interior bruto en investigación. Estamos lejos de esa media a nivel mundial, que está en el 2,72% del producto interior bruto; o países vecinos, como Francia, que llegan a una inversión del 2,22% del producto interior bruto. Pero al final generar sensibilidad en la inversión e impulsar la investigación yo creo que tiene que ser clave para responder a todas y cada una de estas necesidades.

Y es importante también mejorar todo lo que es la red de coordinación sociosanitaria. En Murcia, siempre que lo he transmitido, precisamente la Asamblea Regional ya en el año 2008 elevaba, con un consenso de todas las fuerzas políticas, propuestas que generarán también ese sistema de información en enfermedades raras de la Región de Murcia, y también ha ido conociendo la evolución de todas las acciones que se han realizado en Murcia para que hoy Murcia cuente con un Plan de Atención Integral de las Enfermedades Raras. Un Plan de Atención Integral que tuvo esa prórroga, es decir, vino una pandemia, esto generó también esa interrupción, se prorrogó toda su actuación hasta el 31 de diciembre de 2022. Estamos finalizando el proceso de evaluación de este plan de atención integral. Somos conocedoras, todas las personas que formamos parte de esa Comisión Técnica de Evaluación, entre ellos los representantes de los pacientes, que el grado de ejecución de ese Plan de Atención Integral supera el 50% de todas las actuaciones que contemplaba ese documento, pero esto significa que tenemos que seguir trabajando para que esas acciones que todavía no se han ejecutado, más las nuevas necesidades que aporten los profesionales sociosanitarios y los representantes de pacientes, construir lo que tiene que ser una prioridad en nuestra región, que es la actualización del Plan de Atención Integral para los próximos años, para el periodo 2025-2028. Esto debe de ser una prioridad, y una prioridad que se tiene que fundamentar, como decía, en ese trabajo que se viene implementando y que nos va a dar los resultados de ese informe de evaluación en los próximos meses, que tenemos antes del mes de junio que compartirlo, y que sea también ya un documento público y que permita realizar todas y cada una de esas actuaciones.

Evidentemente, cuando hablamos de estas actuaciones y hablamos del Plan de Atención Integral yo siempre he transmitido que Murcia se situaba precisamente en una de las comunidades pioneras en la atención. Pero igual que he dicho eso, también he sido consciente de reconocer también que ahora necesitamos más que nunca, para no quedarnos atrás, es decir, que todo ese trabajo que se ha realizado tenga una continuidad que dé respuesta a las necesidades de esos 112.410 murcianos y murcianas que tenemos identificados que conviven con estas enfermedades raras en la Región de Murcia.

Y en este sentido, una de las acciones que nosotros reflejamos y que era prioridad que se tiene que desarrollar es la unidad coordinadora de enfermedades raras, una unidad que reflejaba el documento del Plan de Atención Integral y que se tiene que implementar. Se tienen que garantizar también todos los recursos humanos en el área de genética y en el área del Centro de Bioquímica, es decir, que garanticen todos los recursos humanos. Precisamente para garantizar una atención de calidad tiene que estar presente también el implementar la figura del gestor de casos de forma transversal, para garantizar también esa acción coordinada de todas y cada una de las personas.

Y pensad que antes yo me refería a la especialidad de genética clínica, médica y de laboratorio, pero no contar con esa especialidad, además de que es una gran dificultad para ese diagnóstico precoz de las enfermedades raras, también todos sois conocedores del decreto que regula también los

plazos en la atención del paciente. Ese plazo que se situaba en 50 días a día de hoy no computa en el plazo de los pacientes que van a la consulta de genética en nuestra región, precisamente porque no está reconocida esa especialidad, y hay demora entre seis y siete meses. Y esto es algo que nosotros también lo hemos compartido, que priorizamos esa especialidad, y sobre todo priorizamos que esta atención se garantice. Me consta que se prioriza la atención de todos y cada uno de los casos, pero, evidentemente, cuando uno se enfrenta a estas situaciones aparece en su nuevo vocabulario la palabra enfermedad rara o uno de esos 6.313 nombres de enfermedades que ya se conocen, y al final en el papá o en la mamá se genera ese camino de incertidumbre, de no saber qué va a ocurrir mañana y la necesidad de tener respuestas lo antes posible, y al final no tener una atención, o tener una atención con una demora importante genera esas dificultades, y es algo que nosotros siempre contextualizamos y ponemos en valor.

Y luego es importante pensar también que el Plan de Atención Integral de Murcia contemplaba también una partida presupuestaria específica para el fortalecimiento del movimiento asociativo; 250.000 euros contemplaban la posibilidad de apoyar a la Federación Española de Enfermedades Raras para apoyar también al movimiento asociativo y cubrir necesidades a las que a día de hoy la Administración no llega. Pues lo que nosotros también solicitamos es que este presupuesto 2024, dentro del área de salud, se reflejen también las partidas presupuestarias necesarias para que, por lo menos en este periodo de actualización del Plan de Atención Integral, desde el área de sanidad también se garantice una partida presupuestaria específica similar a años anteriores y que permita al movimiento asociativo implementar toda la cartera de servicios que viene desarrollando y que responde, como os decía, a necesidades a las que a día de hoy la Administración no llega.

Otra de las áreas que ha quedado pendiente dentro de este Plan de Atención Integral es la necesidad de definir el procedimiento y el protocolo de coordinación sociosanitaria. Murcia también es una de las fortalezas y hay que ponerlo en valor. Tenemos ocho centros de referencia, centros acreditados por el Ministerio de Sanidad, en atención especializada a las enfermedades raras. Ocho de los 297 centros de referencia que hay acreditados en todo el país se ubican en nuestra Región de Murcia; centros que no solo atienden a las personas de esa patología en nuestra región, sino que también pueden recibir de otras comunidades pacientes con esa patología para ser atendidos en nuestra comunidad. Pero aquí tenemos el desafío, en el contexto nacional, de definir la ruta de derivación de estos pacientes. Es decir, a pesar de que existe el SIFCO, en donde se puede utilizar y derivar a los pacientes, al final esto no es una realidad y no es un proceso ágil para los pacientes. Por lo tanto, es necesario que garanticemos ese proceso de derivación, para que cualquier paciente que lo requiera pueda también ir a ser atendido en uno de los centros de referencia en nuestro país. Y, como os decía, ocho han sido acreditados ya en nuestra región y me consta que recientemente vamos a tener uno más acreditado, un nuevo CSUR de enfermedades metabólicas. Por lo tanto, es algo por lo que nosotros, los pacientes, nos felicitamos, y en este sentido en esa línea de trabajo tenemos que continuar.

Pero pensad, no solo es la parte sanitaria lo que nos afecta a las personas con enfermedades raras. Creo que una de las fortalezas de este Plan de Atención Integral fue permitir realizar un trabajo conjunto al área de sanidad, al área social y al área de educación, y tenemos que garantizar en el área de educación una educación plenamente inclusiva del colectivo de personas con enfermedades raras. Y a día de hoy son diferentes las necesidades que tenemos, pero al final la necesidad prioritaria es dotar de los recursos necesarios que garanticen esa educación plenamente inclusiva en nuestra región.

Y aquí es importante situar también una figura que ha sido motivo de debate en esta Cámara, que es precisamente la incorporación del DUE, del enfermero o enfermera en esta área de educación, precisamente para garantizar esa educación plenamente inclusiva. Tenemos que garantizar que los profesionales del área sanitaria que se requieran para garantizar esa educación plenamente inclusiva se faciliten. Llegamos a observar cómo había propuestas incluso de incorporación hasta de 80 enfermeras y enfermeros. Es decir, no todos estos enfermeros y enfermeras han llegado a los centros educativos, pero lo que sí que pedimos desde la Federación es que se garantice esa educación cien por cien inclusiva con los profesionales necesarios. Esto es lo que nosotros precisamos. Hace apenas unos días tenía la oportunidad de, en el acto del día mundial, también ver cómo papás y mamás transmitían necesidades a nivel de infraestructuras que se requieren también en los centros educativos. Algo tan sencillo como puede ser contar con una zona de sombraje en un centro educativo, que debería de

ser prácticamente algo que estuviese totalmente normalizado en todos los centros educativos, pues para un niño con displasia ectodérmica eso es clave, si queremos garantizar su educación inclusiva, porque no puede tener ese contacto directo con la energía solar. Por lo tanto, garantizar esos recursos también para que se dé respuesta a todas esas necesidades desde el punto de vista más de infraestructuras, que garanticen también que no existan barreras, para garantizar esa accesibilidad universal que siempre hemos transmitido, pues es algo que nosotros también transmitimos.

En ese contexto social tenemos otros retos también por delante en el contexto nacional. Sabéis que hace apenas unos meses también se hablaba de esa reforma que establecía lo que era la jubilación anticipada. Pero ahí nuestro colectivo también fue contundente, porque a pesar de que no tenemos datos, es decir, yo quiero ser totalmente humilde con ustedes, no tenemos datos contrastados del porcentaje laboral de personas con enfermedades raras, hablamos de un 34% en el último estudio que se ha publicado en el contexto nacional de personas con enfermedades raras en el mundo laboral, pero, evidentemente, el que la jubilación anticipada contemple a las personas con enfermedades raras sí que tiene que ser una prioridad y ese real decreto no lo contemplaba, y por eso es algo en donde los pacientes, nada más tener conocimiento de ello, instamos precisamente para ser escuchados y sobre todo que se incorpore.

Tenemos un proceso similar que hemos vivido en el contexto nacional con la prestación de la CUME, la prestación de cuidados a niños con enfermedad grave o con enfermedades raras, donde se tuvo que flexibilizar la coetilla para que pudieran entrar siempre con la información médica precisa aquellas personas que estuvieran también conviviendo con cualquiera de estas enfermedades raras. Es decir, no limitar el acceso ni a la jubilación anticipada, como es el caso en la actualidad, que limita a un número limitado de patologías, sino que eso se flexibilice, siempre que cumpla con todas las necesidades que contempla esa situación. Pues esto es algo que nosotros también lo hemos contextualizado y está metido, y vamos a seguir trabajando precisamente para que se dé respuesta.

Y el área de la discapacidad es algo que está también muy presente en nuestro colectivo. Es decir, hemos visto cómo el nuevo baremo establece y daba respuesta ya a una necesidad importante, que era el establecer el proceso de urgencia. Es decir, veíamos personas que tenían una pérdida de autonomía enorme en muy poco tiempo, como era un afectado de esclerosis lateral amiotrófica, de ELA. Pues ahora ya tanto dependencia como discapacidad establecen esos procedimientos de urgencia, que se garantizan, pero evidentemente la implementación de un nuevo baremo es algo que para nosotros ahora mismo, desde la Federación, también estamos estudiando y lo que pedimos también en la celeridad en esos procesos de valoración de la discapacidad y de la dependencia. Es algo que nosotros siempre transmitimos y que queremos también que esto esté presente en nuestra hoja de trabajo, tanto en el contexto autonómico como en el contexto nacional.

Y esta es un poco la situación a la que nos enfrentamos, y sobre todo con los retos y desafíos que desde la Federación Española de Enfermedades Raras queremos transmitir. Es decir, si tengo que quedarme -para terminar mi intervención- con dos necesidades en el contexto autonómico que tenemos que garantizar, pues una sería la actualización del Plan de Atención Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia para ese periodo 2025-2028, y otra sería precisamente el que se dote de los recursos económicos necesarios en la Consejería de Sanidad, que permitan reforzar al movimiento asociativo en el trabajo de atención directa que desarrollan las asociaciones de enfermedades raras en nuestra región, siguiendo con la continuidad del trabajo y del apoyo que, vía Plan de Atención Integral, ya se ha recibido.

Y, si me permiten, también en el contexto nacional priorizaría que lograr esa especialidad de genética clínica, médica y de laboratorio fuese una realidad. Por supuesto, la homogeneización en el número de enfermedades raras de cribado neonatal en todo el contexto nacional, y, sobre todo, garantizar el acceso en equidad y en igualdad a los medicamentos, porque esta es la hoja de ruta que nos permitiría prevenir estas enfermedades y, sobre todo, ayudar a mejorar su atención.

Muchísimas gracias.

SR. MARTÍNEZ PASTOR (PRESIDENTE):

Muy bien, muchas gracias, señor Carrión.

A continuación se abre turno general de intervenciones de los representantes de los grupos parlamentarios, con el exclusivo objetivo de solicitar aclaraciones o información complementaria, sin que pueda dar lugar a debate.

Durante un máximo de diez minutos, por el Grupo Parlamentario Socialista, tiene la palabra la señora Abenza Campuzano.

SRA. ABENZA CAMPUZANO:

Gracias, señor presidente.

Señor Juan Carrión Tudela, para nosotros es un placer volver a tenerlo en esta comisión, especialmente en esta semana, que se encuadra dentro de estos meses que prácticamente llevamos festivos por su aniversario.

Permítame que comience esta intervención desde el Grupo Parlamentario Socialista dándole no solo la bienvenida sino también las gracias a esta Comisión permanente legislativa de Sanidad y Política Social, para conmemorar precisamente ese 25 aniversario de la Federación Española de Enfermedades Raras, cuyo lema: «Enfermedades raras, más vale prevenir que curar», no podemos, no puedo estar más de acuerdo.

En estos 25 años, usted lo decía, de vida de FEDER ha pasado de estar compuesta por 7 asociaciones a estar integrada por 418 en busca de mayores esfuerzos de investigación (18 de ellas, si no me equivoco, en la Región de Murcia).

Mucha gente piensa que las enfermedades raras siempre le afectan a los demás, que por eso son raras, hasta que afectan a nuestro entorno y un miembro de nuestra familia, o incluso una misma resulta diagnosticado, con suerte, insisto, mucho antes de esos seis años de espera que usted apuntaba para ser diagnosticado.

Usted decía, y muy bien además, que solo en Europa existen 6.313 enfermedades raras. Creo que los datos, para los que les gusten, son importantes, sobre todo porque detrás de cada dato hay una persona, hay una familia, hay una realidad, y nos sirven también para poner rostro a esas personas. De hecho se estima que entre un 6% y un 8% -creo que usted decía un 7%- de la población europea tiene una enfermedad rara. Siguiendo esta prevalencia a nivel mundial estaríamos hablando de unos 300 millones de personas; en el ámbito de la Unión Europea, 30 millones de personas, y en nuestro país, 3 millones de personas. Y aquí, en nuestra tierra, estaríamos hablando de que hay, si no le he entendido mal, 112.410 ciudadanos y ciudadanas de la Región de Murcia que conviven con una enfermedad rara o de baja prevalencia.

No estaría mal que ahora usted abundara, por ejemplo, en el concepto de baja prevalencia, para que a la gente le quedará un poquito más claro.

Y hablo de convivir con una enfermedad rara, porque en mi caso no la vivo yo sola, la vive mi familia, la viven mis amigos, la vive mi pareja, y hasta, si me descuido, la vive mi mascota, que tiene que andar al mismo ritmo que ando yo.

Por ello, mi agradecimiento a la labor que desde FEDER han realizado a lo largo de estos veinticinco años, desde 1999 hasta el día de hoy, para visibilizar, señor Carrión, la realidad de tantas familias, de tantas personas; especialmente trabajando por y para una mejora en el cribado neonatal, que mucha gente al oír esta palabra no sabrá muy bien a lo que nos referimos, pero se lo vamos a aclarar. El cribado neonatal es lo que comúnmente conocemos como prueba del talón, con la que actualmente en la Región de Murcia ya se puede acceder solo con ese pequeño pinchazo al bebé a 43 enfermedades raras para poder detectarlas a tiempo.

Usted, señor Carrión, decía la semana pasada en Sevilla algo que consideramos de especial importancia: «El diagnóstico es la puerta de entrada al tratamiento». Cuando aparece la enfermedad necesitamos curarla o frenar su avance. En ese sentido, y partiendo de la base de que hemos avanzado en la Región de Murcia, usted apuntaba dos temas que nos parecen de especial interés. Hacía alusión a que tenemos actualmente un Plan Integral de Enfermedades Raras en la Región de Murcia, y es

cierto, pero prorrogado. Por eso le pregunto: ¿cree usted que es necesario ahora mismo en la Región de Murcia actualizarlo este mismo año, y, además, dar un paso más allá y que se establezca un nuevo plan de acción integral que dé cobertura al periodo 2025-2029 (por supuesto, con sus posibles prórrogas), que garantice el impulso de un diagnóstico precoz, que garantice la investigación, que garantice el apoyo a la investigación y el acceso a los medicamentos huérfanos?

Por otro lado, me gustaría reseñar una herramienta que quizás sea de utilidad para aquellas personas que no sepan qué es una enfermedad rara o de baja prevalencia, para aquellas personas que incluso tengan dudas o estén a la espera de un diagnóstico, señalándoles la importancia de la información, pero no de cualquier información, sino de la información veraz como la que proporciona Orphanet. Recuerdo que fue ahí donde tecleé por primera vez tres letras, que separadas, por sí mismas, no significaban nada, pero que juntas alteraron por y para siempre el curso de una vida, encontrando al menos una explicación lógica, que es lo que muchas familias intentan encontrar, y un choque de realidad. ¿Me podría explicar o podría explicar usted a la comisión en qué consiste realmente esta página de Orphanet?

De los actos por su veinticinco aniversario nos ha quedado claro, señor Carrión, que la prevención –de la que tan poco se habla o por lo menos de la que tantas veces se nos olvida hablar– va mucho más allá de la atención primaria. Hay que vincularla a la investigación, al diagnóstico precoz, al acceso a la equidad, a tratamientos farmacológicos y a terapias para identificar causas de la enfermedad y prevenirlas. También hay que vincularla a la educación, precisamente como usted bien hablaba, y a la discapacidad.

Como dijo Su Majestad la Reina: «Frenar para mitigar los efectos de una enfermedad poco prevalente, esa es la clave». Han pasado veinticinco años desde aquel primer paso que ustedes dieron, pero estoy convencida de que no será el último porque aún queda mucho por hacer, usted lo ha apuntado muy bien en su exposición de motivos.

Para ayudar a las personas a convivir con una enfermedad que en el mejor de los casos deja una discapacidad, insisto, que en el mejor de los casos deja una discapacidad, dolores crónicos y limitaciones permanentes que mucha gente no entiende y que creen que se pasa rápido. Y en el peor de los casos deja la ausencia, deja el vacío, deja la muerte. Señorías, cada paso cuenta, cada impulso que desde la política consigamos dar desde el consenso, como establecer ese nuevo plan de acción integral 2025-2029, cuenta, prevenir cuenta, curar cuenta.

Señor Carrión, me despido de usted pero momentáneamente, porque estoy segura de que lo conseguiremos y seguiremos andando juntos, deseándole muchos éxitos en su andadura, porque estoy convencida de que todo lo que se reclama desde la Federación Española de las Enfermedades Raras, como pueden ser los que se han quedado fuera de la jubilación anticipada, serán logrados, como también así la especificación genética.

Muchísimas gracias por su labor, y transmítale también esa felicitación de mi parte a las dieciocho entidades y a sus dieciocho presidentes.

SR. MARTÍNEZ PASTOR (PRESIDENTE):

Gracias, señora Abenza Campuzano.

Y a continuación, también durante un máximo de diez minutos, por el Grupo Parlamentario Vox tiene la palabra la señora Ruiz Díaz.

SRA. RUIZ DÍAZ:

Muchas gracias, señor presidente.

Felicitarle, señor Carrión, por estos veinticinco años de enorme labor por la que por y para las enfermedades raras llevan luchando.

Me pongo en el lugar de aquellas familias o aquellas personas que en 1999 dieron el primer paso adelante y dijeron que había que avanzar en esta enorme labor.

Yo me voy a ir a datos del SIER, del sistema de información. Por desgracia, solamente he encontrado datos hasta el 2021, no tenemos datos más actuales en la Región de Murcia, o yo, por desgracia, no los he encontrado. Hablamos de unas 109.000 personas, en torno a 109.000 o algo más, las que padecen una enfermedad rara, con una prevalencia de 593 por cada 10.000 habitantes. Y a mí lo que me ha llamado realmente la atención es el tema de la demora diagnóstica, que se estima que en España -donde, por desgracia, no existen investigaciones ni datos ni cálculos exactos- podría cifrarse en personas adultas aproximadamente en cinco años (usted ha dicho que aquí en torno a los seis). Según el Consorcio Internacional, el diagnóstico de una enfermedad rara se debería hacer en el plazo de un año. Podemos decir que existe un evidente retraso en el diagnóstico de la enfermedad rara, ya que la mayoría de los casos requiere de un tiempo superior al año. Por tanto, son necesarios nuevos avances en el campo de las enfermedades raras para contribuir a la reducción del tiempo desde la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico adecuado.

Y yo me voy a situar en mi experiencia. Yo vengo del campo del autismo y he trabajado mucho con el grupo de investigación Carlos III de Madrid. Hicieron una investigación muy buena sobre el tema de la demora diagnóstica, y entonces me echaba las manos a la cabeza porque se tardaba en diagnosticar a un niño, a un pequeñito con autismo en torno al año. Ahora, por suerte, aquí en la Región de Murcia va la cosa más deprisa. Cuando leo estos datos, la verdad es que me sorprende y, además, sabiendo que la rapidez es muy importante, pues, lógicamente, son datos que nos hacen tomar conciencia. Porque además es que las personas con esta demora manifiestan la necesidad de sentirse sostenidas para convivir en una incertidumbre continua, donde el apoyo psicosocial profesionalizado durante el proceso de diagnóstico de estas enfermedades minoritarias es esencial. Se nos olvida esa parte, ese apoyo psicosocial.

En la actualidad usted ha hablado de unas 6.613 enfermedades raras, de las cuales se estima que son de origen genético el 80%. Sin embargo, las investigaciones siguen siendo insuficientes, motivado precisamente por la baja prevalencia y una presentación clínica diversa e inespecífica. Posiblemente sea necesario avanzar en esa especialidad de genética clínica y de laboratorio.

La falta de conocimiento y la complejidad de estas enfermedades, junto a la escasez de políticas sanitarias específicas sobre las mismas ha derivado en que exista un retraso diagnóstico importante. Es decir, el tiempo desde la aparición de los síntomas o primer contacto médico hasta que se realiza un diagnóstico complejo resulta demasiado largo. De hecho muchas familias se enfrentan a una odisea diagnóstica que en ocasiones deriva en un aumento de las comorbilidades y de la discapacidad, así como de un posible empeoramiento del pronóstico.

A pesar de que entre los objetivos del Consorcio Internacional para la Investigación de cara a 2027 se encuentra que todas las enfermedades raras conocidas se diagnostiquen en el plazo de un año desde que se consulta debido a los síntomas, en España la Federación denuncia y avisa que los pacientes con enfermedades raras tardan de media cuatro años en obtener el diagnóstico y hasta en un 20% de los casos transcurren diez años o más.

Desde Vox queremos dar continuidad a todas aquellas iniciativas que desde FEDER se iniciaron la legislatura pasada, como la historia sociosanitaria única, un actualizado plan autonómico de enfermedades raras, o la formación sobre enfermedades raras en las universidades. Pero al igual que pasa respecto a los sistemas de salud, que tenemos diecisiete, en los cribados neonatales pasa exactamente igual; según la comunidad autónoma en la que tengas a bien hacer te harán un cribado que puede oscilar desde 40 enfermedades a 7. Y a pesar que existe una estrategia de enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud, que se puso en marcha... yo he encontrado datos confusos, porque unos dicen que en 2007 y otros que en 2009, y que se actualizó en 2014, debemos confiar que tras la emisión del primer informe de evaluación de los objetivos y acciones diez años después, ¡señores, diez años después!, se avanzará en la línea marcada por la Federación hacia indicadores y revisiones más actualizadas. ¿Cree usted que esto será posible, viendo que el primer informe de evaluación del plan se ha realizado diez años después de la actualización y diecisiete años después de la puesta en marcha de esta primera estrategia? ¿Cómo valora usted la implantación de esta estrategia nacional en nuestra Comunidad Autónoma? ¿Cuál debe ser el siguiente paso para las familias que tengan a una persona con una enfermedad rara en nuestra región?

Durante esta década se han producido grandes avances en enfermedades raras, tanto dentro como fuera de nuestro país, lo que hace necesario y urgente que la estrategia esté en constante revisión y actualización para mejorar no solo en información, sino en la prevención, detección precoz, atención sanitaria, terapias y tratamientos, y, por supuesto, investigación y formación.

Vox luchará por una homogeneización y equidad de los recursos disponibles para diagnosticar y tratar estas patologías en toda la geografía española, poniendo en valor la importancia de la investigación para un diagnóstico precoz y un tratamiento temprano.

Usted ha hablado también de los medicamentos huérfanos, de la importancia de estos medicamentos vitales y prometedores para este tipo de enfermedades, que, al no general suficientes beneficios, se tendría que incentivar a la empresa por parte de las administraciones. Así conseguiríamos que se minimicen las consecuencias de los síntomas, se reduzca el sufrimiento de las familias, mejore la calidad de vida o incluso la muerte en determinados casos.

Avances en investigación que implican, además de todo lo anterior y prioritario, ahorro en costos sanitarios y sociales.

Señor Carrión, nuevamente le vuelvo a dar las gracias por informarnos de la actuaciones y mejoras, de la enorme labor de lucha de tantas familias que, a pesar de pasar por un momento complicado, siguen luchando por mejorar la vida de muchas personas.

Muchas gracias.

SR. MARTÍNEZ PASTOR (PRESIDENTE):

Muchas gracias, señora Ruiz Díaz.

Ha excusado la asistencia la diputada Marín Martínez, por el Grupo Mixto.

A continuación, también durante un máximo de diez minutos, por el Grupo Parlamentario Popular tiene la palabra la señora Ramón Meroño.

SRA. RAMÓN MEROÑO:

Gracias, presidente.

Buenos días, señorías.

Buenos días, señor Carrión. Permítame agradecerle su presencia una vez más en la Comisión de Sanidad y Política Social de la Asamblea Regional, especialmente este año, cuando la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) cumple veinticinco años.

En nombre del Grupo Parlamentario Popular quiero felicitarles por su imprescindible labor científica y social, deseando asimismo que continúe esta estela por muchas décadas más. La Región de Murcia les está enormemente agradecida a todos ustedes, a los trabajadores, a los voluntarios, a los investigadores, pues son el orgullo y la esperanza de miles de pacientes y sus familias. Son veinticinco años dando visibilidad a las personas que padecen alguna enfermedad rara, es decir, aquellas enfermedades cuya prevalencia es menor a 5 casos por cada 10.000 personas: 300 millones de personas en todo el planeta, 3 millones en España y más de 100.000 en Murcia, según datos proporcionados por FEDER,

En España hay registradas más de 6.300 enfermedades raras, pero el 94% no tiene tratamiento específico y el 80% no se investiga, según las propias estimaciones de FEDER. Así, podemos deducir que tan solo un 6% de estas enfermedades raras dispone de alguna herramienta diagnóstica o tratamiento.

El Gobierno regional tiene muy presentes a los más de 100.000 murcianos que padecen alguna enfermedad rara. Siguiendo datos de la Consejería de Salud, se dan 608,5 casos por cada 10.000 habitantes y una ratio de 1,14 enfermedades raras por persona.

Más concretamente, si atendemos a los grupos de enfermedad, las anomalías congénitas presentan el mayor número de casos, un 32%, seguido de enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas y trastornos inmunitarios, que suponen un 17%. Tras ellas, con un 14, se encuentran las enfermedades del sistema nervioso.

Del mismo modo, quiero resaltar que el 30% de los afectados por una enfermedad rara de la Región de Murcia son personas con discapacidad, mientras que el 11% cuenta con el reconocimiento de dependencia.

En la Región de Murcia, concretamente en el Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, contamos con 8 unidades de referencia, conocidos como CESUR, lo que nos permite atender a las personas con enfermedades raras con una mayor eficacia a través de estas unidades multidisciplinarias.

El Gobierno de la Región de Murcia consolidado su Plan de Cuidados Paliativos Pediátricos, vanguardista en España, con el que logramos dar las mismas prestaciones a todos los menores de edad con patología crónica compleja y cuidados paliativos en los diferentes ámbitos asistenciales, es decir, tanto en atención primaria como en hospital o en atención domiciliaria, con independencia de su área de salud, las 24 horas del día los 365 días del año, en aquel lugar que los padres soliciten, ya sea el hospital o en el propio domicilio.

El Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER) de la Región de Murcia permite registrar un mayor número de enfermedades raras, y sumaremos a partir de 2025 un plan integral de enfermedades raras para los próximos cuatro años, ya que el anterior estuvo vigente hasta 2022 y ahora se encuentra en fase de evaluación de conclusiones.

Quiero mencionar también que el Gobierno regional del presidente López Miras incluirá un grupo de trabajo y un capítulo específico de enfermedades raras en el Programa de Atención al Niño y al Adolescente de la Región de Murcia.

El lema de FEDER por su aniversario es «más vale prevenir que curar», una pregunta retórica que nos recuerda que en la Región de Murcia enfatizamos en la perspectiva preventiva a través de medidas preconcepcionales, como los programas de promoción de hábitos saludables, las consultas de asesoramiento genético de la pareja, las técnicas de reproducción asistida y el diagnóstico genético preimplantatorio para aquellas parejas en riesgo que lo necesiten.

Del mismo modo, quiero destacar la iniciativa que este grupo parlamentario ha tenido para instar al Gobierno de España a crear y establecer los títulos de Especialista en Genética Médica y de Laboratorio. España es el único país de la Unión Europea que todavía no tiene reconocida esa especialización, lo que perjudica a millones de pacientes. Así, junto a FEDER y la Asociación Española de Genética Humana, presidida por la doctora Guillén Navarro, garantizaremos un acceso rápido, equitativo y eficiente de las personas con enfermedades genéticas o en riesgo de desarrollarlas, incidiendo en el diagnóstico precoz y fomentando la investigación genética, fundamental para la prevención de enfermedades raras. Quiero interpelar en este momento al señor Carrión, ya que me gustaría conocer su opinión con respecto a estas medidas.

Del mismo modo, y volviendo a recordar el lema de FEDER para este año, quiero incidir en la necesidad de mejorar el acceso a los tratamientos de estos pacientes. Los medicamentos huérfanos son aquellos destinados a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar pacientes que padecen alguna enfermedad rara. Actualmente hay 147 medicamentos huérfanos autorizados en la Unión Europea, pero solo 78 están incorporados a nuestro Sistema Nacional de Salud según los datos ofrecidos por la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos. ¿Sabría decirnos, señor Carrión, cuál cree que es el motivo de esta condición y el tiempo que supondría incorporar el resto de medicamentos huérfanos al Sistema Nacional de Salud?

Y ya para concluir le quiero preguntar acerca del acceso equitativo a pruebas diagnósticas. En la Región de Murcia se han mejorado los indicadores de calidad del Programa de Cribado Neonatal de las Enfermedades Endocrinas y Metabólicas, y está previsto ampliar el número de enfermedades a detectar dentro de este importante programa preventivo asistencial de las enfermedades raras. Actualmente se incluyen 43 enfermedades dentro de este cribado neonatal, una cifra elevada en comparación con el resto de las comunidades autónomas. ¿Cree que habría que tomar medidas a nivel nacional para lograr esa equidad entre todas las comunidades autónomas?

Muchas gracias.

SR. MARTÍNEZ PASTOR (PRESIDENTE):

Muchas gracias, señora Ramón Meroño.

Y a continuación se establece el turno final de contestación. Por un tiempo de quince minutos tiene la palabra el presidente de FEDER, el señor Carrión Tudela.

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

Muchas gracias a todos, y voy a intentar trasladar un poco las respuestas o por lo menos la opinión que me merecen todas las intervenciones, las cuales os agradezco enormemente.

En relación con las aportaciones que nos trasladaba desde el Grupo Socialista, para nosotros, evidentemente, creo que ahondar un poco más sobre la prevalencia... Cuando hablamos de estas enfermedades raras estamos hablando precisamente de enfermedades que tienen esa baja prevalencia y que afectan a 5 de cada 10.000 o a 1 de cada 1.000 habitantes, pero evidentemente esto no tiene que ser nunca una dificultad para generar medidas que generen esa atención de calidad que requiere cualquier paciente que conviva con una de estas enfermedades o se encuentre en búsqueda de diagnóstico. Es decir, es muy importante lo que compartía de la necesidad de la información, porque una de las características que definen a nuestro colectivo es precisamente la falta de información.

Y hacía referencia al portal de Orphanet. Orphanet se ha consolidado a nivel informativo como una red de información especializada, acreditada por expertos y profesionales en todo el contexto internacional y que ofrece una información de calidad para cualquier persona que lo necesite. Pero yo siempre que he tenido la oportunidad me he puesto en el papel, yo también soy papá de una niña diagnosticada con una de estas enfermedades raras, y recuerdo ese momento cuando yo escuché por primera vez..., después de estar llorando con mi pareja, llegué a casa y escribí el nombre en internet. Al final tampoco estamos preparados los papás y las mamás para tener acceso a toda la información que hoy tenemos a nuestra disposición. Pero, evidentemente, tenemos que ser conscientes de que si hay un portal de información veraz y fidedigna en este caso es Orphanet, y al final Orphanet ha permitido hoy, con todo ese análisis de la información, acreditar e identificar la 6.313 enfermedades raras que tenemos identificadas. Son enfermedades que están correspondientemente codificadas y que tienen esa validez en el contexto sanitario mundial. Y de igual forma también ese código al que yo he hecho referencia, el 616874, para precisamente lograr que en los diferentes sistemas nacionales de salud se incorpore este código y que permita identificar a las personas que a día de hoy se encuentran ahí presentes y que no tienen respuesta y están en esa odisea diagnosticados, como también compartía la compañera del grupo.

En ese sentido, nosotros tenemos que seguir priorizando en el área de la discapacidad, porque la discapacidad está muy presente en nuestro colectivo (prácticamente el 80%), y, por supuesto, esas medidas a las que hemos hecho referencia, a que cuando hablamos de jubilación anticipada no se circunscriba solo a un listado de patologías, sino que haya una flexibilidad, siempre que haya toda la contextualización que soporte esa situación que tiene el paciente en edad laboral para poder acceder a esta prestación. Esto es algo que nosotros tenemos muy presente y que forma parte de todo nuestro trabajo que venimos desarrollando desde la Federación, en colaboración con todos los responsables de la Administración, no solo en el contexto autonómico, sino también en el contexto nacional.

Por supuesto, refiriéndome también a las aportaciones que nos trasladaba desde el Grupo Vox, quiero también puntualizar, es decir, siempre he dicho que el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Región de Murcia es el sistema a nivel de comunidades autónomas que más información ha volcado al Registro Estatal de Enfermedades Raras. El Registro Estatal de Enfermedades Raras ahora mismo dispone, según la última información, de 22 patologías. Es decir, no avanza al ritmo que a los pacientes nos gustaría, pero también es muy necesario hacer el ejercicio de compartir la información. De nada sirve que nosotros nos quedemos con la información de Murcia, o Andalucía se quede con información de Andalucía, o cada comunidad... Tenemos que ser capaces de tener una generosidad y compartir la información en el contexto nacional, y esto todavía es una necesidad que tenemos que seguir implementando en nuestro país, porque hay algunas comunidades autónomas que todavía no han compartido la información, tienen esos deberes pendientes. Entonces, si realmente

queremos que exista información al final cada comunidad tiene que compartir esa información y esto es una...

En cuanto a los datos, probablemente la fuente a la que tú has hecho referencia se refiere al 2009. Yo he tenido en cuenta los datos que tiene el sistema de información a fecha de hoy, porque celebrábamos el acto del día mundial hace una semana, también aquí en Murcia, y tenía acceso a ese dato concreto. Es decir, lo cierto y verdad es que en Murcia se han identificado 112.410 personas, fallecidas y que nos acompañan hoy en nuestra región, pero, evidentemente, esta fuente de información es algo que nosotros valoramos y que tenemos que seguir siempre garantizando los recursos para que este sistema de información pueda garantizar esa evolución. Esa cronología por la información es clave.

Coincido plenamente. Tu experiencia en autismo es algo que yo comparto también, pero piensa, y yo te lo he trasladado igual, es decir, hoy IMPaCT, el Programa de Medicina Genómica Personalizada de Precisión, que se ha aplicado en España, que se coordina desde Santiago de Compostela y del que la Comunidad Autónoma también forma parte, al igual que el resto de comunidades autónomas de todo el país, simplemente haciendo una redefinición de la información obtenida, es decir, que ya se ha obtenido en pruebas, se ha conseguido avanzar en el diagnóstico de nuevas personas, simplemente con eso. ¡Imagínate si aplicamos el siguiente paso, que es poner toda la fortaleza que pueda aplicar la medicina genómica de precisión! Estaríamos en una auténtica revolución de conocimiento, porque precisamente bajo ese diagnóstico del autismo que ahora, gracias a toda la demanda y la fortaleza de ese movimiento asociativo que representa al autismo, también se ha realizado en nuestro país, se ha posibilitado también ese diagnóstico, pero no olvidemos que bajo ese diagnóstico hay también enfermedades, muchas de ellas raras, que todavía no se conocen. Y precisamente estos programas de medicina genómica personal y de precisión tienen que dar respuesta. Yo creo que en ese camino tenemos que seguir.

Y respecto a la referencia que hacía en cuanto a la estrategia nacional, efectivamente, la estrategia nacional en nuestro país se implementa en el año 2009. La revisión que se hizo fue en el año 2014. Nosotros hemos estado una década, los pacientes, trasladando a la Administración la necesidad de priorizar indicadores que permitan evaluar esta estrategia. Recientemente yo asistía, porque formo parte del Comité Técnico de Evaluación de la Estrategia, como representante de FEDER, en el Ministerio de Sanidad, y precisamente el día 27 de febrero en el Ministerio se presentó el informe de evaluación de la estrategia. Es cierto, y así es, que ha transcurrido una década, esa fue la preocupación que yo mostré. Es decir, felicité al Ministerio por haberlo logrado, pero, evidentemente, también transmití la necesidad de que no nos quedemos ahí, es decir, que seamos capaces de evaluar. Ya que hemos evaluado y hemos hecho ese informe, tenemos que hacer exactamente el mismo panorama que tenemos que hacer aquí en la comunidad autónoma, y es realizar la actualización de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras para los próximos años, y además con indicadores que nos permitan evaluar la misma. Y esto es algo que nosotros queremos tener presente.

Y sobre todo también la parte psicosocial, que es clave. Piensa que el impacto emocional que suponen estas enfermedades raras en cualquier persona que se enfrenta a ellas... Yo siempre he dicho que cuando uno escucha esas palabras pronunciadas por primera vez, yo nunca había escuchado lipodistrofia de Berardinelli, como era el diagnóstico de Celia, mi hija. Es decir, lo escuché por primera vez y esas palabras nunca antes habían formado parte de mi vocabulario. A partir de esa fecha, a partir del año 2004, cuando yo empiezo a introducir esas palabras en mi vocabulario, y a partir de ahí empiezo yo a conocer un poco también este mundo, un mundo desconocido, como para cualquier papá o cualquier mamá, y al final esto hay que tenerlo muy... Y el impacto y el tener la ayuda social y psicológica de profesionales es clave. Y ahí FEDER y sus asociaciones están al lado precisamente de los pacientes para que no se sientan solos. También, humildemente, cometiendo errores, como cometemos siempre en nuestra atención, pero siempre con la mejor voluntad. Es decir, al final intentamos estar al lado siempre del paciente, de su familia y, sobre todo, a acompañarles en toda esta nueva situación, en esta nueva vida que va a continuar.

De igual forma, también agradecer al Grupo Popular. Para mí la especialidad de genética es prioritaria. Creo que lo hemos dicho, creo que no es correcto y no es adecuado que España sea el único país de Europa que a día de hoy no dispone de esta especialidad de genética médica y de laboratorio,

que la especialidad de genética médica no solo es necesaria para tener profesionales formados y que puedan acompañar a la familia en ese diagnóstico precoz de las mismas y también en lo que es todo el asesoramiento genético que se precisa, sino también para garantizar una atención de calidad. Yo situaba el ejemplo, es decir, simplemente al no tener reconocida la especialidad en nuestro país, no podemos establecer ese cómputo en la atención que requiere el paciente en cuánto al límite de días para garantizar esa atención de calidad. Estas situaciones son algo que tienen que tener muy presente y que nosotros vamos a seguir trabajando y reivindicando día tras día.

Compartía con la presidenta de la Asociación Española de Genética Humana, y decía: «algún día nos felicitaremos todas y todos», pero yo no dejo pasar la oportunidad de introducir en cualquier foro la necesidad de que esto tiene que ser una prioridad.

Estaba hace unos días en el acto que celebrábamos en Sevilla con la ministra de Sanidad, no solo se lo transmití yo en mi intervención, también se lo transmitía Su Majestad la Reina. Al final es transmitir necesidades que están muy presentes en nuestro día a día, y esto es algo que nosotros tenemos que tener muy presente.

Lograr también, como decía el Grupo Parlamentario Popular, garantizar un acceso en equidad y en igualdad a los medicamentos huérfanos es clave, y esto va también en sintonía con todas esas intervenciones que habéis realizado.

Por supuesto que tenemos que revisar estas situaciones, porque las demoras ahora mismo superan los 23 meses. Desde que se inicia todo el proceso de identificación de código nacional y acreditación del medicamento para que se pueda incorporar en nuestro Sistema Nacional, la demora es brutal. Y siempre he dicho que el reloj no va a ser lo mismo, aunque todos utilizamos un reloj, puede ser diferente, pero al final la forma de mirarlo va a ser distinta, porque si yo lo miro y lo miro con la necesidad de que ese medicamento que está autorizado en Europa esté disponible en España, evidentemente ahí no vamos a tener nunca argumentos para trasladarle a las familias por qué ocurre esta demora, cuando somos ciudadanos españoles y cuando somos ciudadanos europeos.

Por supuesto que fórmulas existen, siempre lo he dicho, claro que existen. Hay que incentivar la investigación de estos medicamentos huérfanos; por supuesto, hay que hacer atractiva esa inversión en investigación, creo que eso también es un pilar clave. Pero también hay países como Alemania, que introducen los medicamentos huérfanos en el momento que se autorizan, en este caso por la EMA, por la Agencia Europea del Medicamento, y a partir de ahí, con los criterios que marca el país, se evalúa el cómo genera ese medicamento un impacto en la calidad de vida del paciente y se revisa con una periodicidad, pero al final no dejamos demoras en el acceso. Es decir, a día de hoy nuestro país tiene 78 medicamentos huérfanos de esos 147 que hay incorporados en Europa. Por lo tanto, esa brecha es lo que tenemos que motivar para que esto no ocurra. Y lograr ese acceso en equidad es clave, como lo es también lograr que la equidad exista en el acceso al diagnóstico. Porque al final, cuando hablamos de años, es decir, yo os he hecho referencia al último estudio que se ha publicado de determinantes en el retraso de diagnóstico y el tiempo medio son seis años, pero es que el estudio anterior se fijaba en cuatro años y más de un 10%, incluso hasta el 20%, llegaba a una década, y personas que llegaban incluso a fallecer sin poner nombre a la enfermedad. Si nos vamos a Europa y miramos al estudio publicado en Europa, el tiempo medio es de cinco años; si nos vamos a Iberoamérica, el tiempo medio publicado es de nueve años. Al final estamos hablando de demoras, y al final el diagnóstico, como se decía muy bien, es la puerta de acceso a cualquier tratamiento y lograr ese diagnóstico precoz es clave.

Pero, bueno, yo creo que en esa línea tenemos que seguir trabajando. Yo agradezco de corazón a todos y cada uno de ustedes sus intervenciones, y desde FEDER vamos a estar a vuestro lado, de todos los grupos, para seguir trabajando por mejorar la calidad de vida de esos más de 112.000 murcianos y de esos más de 3 millones de españoles que necesitan lo mejor de cada uno de nosotros y de nosotras para tener un mejor futuro.

Muchísimas gracias.

SR. MARTÍNEZ PASTOR (PRESIDENTE):

Muchas gracias, señor Carrión Tudela, por sus interesantes aportaciones.

Termina esta Comisión de Sanidad y Política Social.

Muchas gracias a todas y a todos.