

# DERECHO A LA IGUALDAD EN RELACIÓN CON LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES



Alumno: Adrián Elizalde Berruezo  
Tutor: Rafael de Asis Roig

IV MÁSTER EN DISCAPACIDAD, AUTONOMÍA PERSONAL Y ATENCIÓN A LA DEPENDENCIA.  
UIMP GRANADA – FUNDACIÓN DERECHO Y DISCAPACIDAD.

## ÍNDICE

<b>1. Presentación e introducción:</b> .....	2
<b>1.1 Objeto:</b> .....	2
<b>1.2 Justificación de la propuesta de investigación:</b> .....	2
<b>1.3 Metodología.</b> .....	3
<b>2. Acercamiento conceptual.</b> .....	3
<b>3. Enfermedades raras o poco frecuentes y derecho a la salud:</b> .....	9
<b>3.1. Concepto y características de las enfermedades raras:</b> .....	9
3.2 Contextualización. ....	10
3.3 Aspectos sanitarios y sociosanitarios de los afectados por enfermedades raras: .....	12
<b>4. Discapacidad y enfermedades raras.</b> .....	18
<b>5. Propuestas y medidas para la mejora y resolución.</b> .....	25
<b>6. Conclusiones:</b> .....	34
<b>7. Bibliografía</b> .....	36
<b>8. ANEXO I: normativa estatal en materia de enfermedades raras o poco frecuentes.</b> .....	38
<b>9. ANEXO II: tablas de datos</b> .....	41

### **1. Presentación e introducción:**

#### **1.1 Objeto:**

El objeto de la propuesta de investigación que se pretende es el análisis del grado de igualdad y equidad en el ejercicio de los derechos que son propios de cada individuo por el mero hecho de serlo, respecto a personas con enfermedades poco frecuentes.

Con tal propósito este concepto se pondrá en conexión con la existencia o no de una discapacidad en un grado determinado, y las dificultades concretas y particulares para resolverlo.

Asimismo, se estudiará su especial interconexión y relevancia concreto en relación con el derecho a la salud y la protección de la misma para su logro y consecución.

#### **1.2 Justificación de la propuesta de investigación:**

Considero fundamental el análisis de esta realidad por cuanto supone el acercamiento desde un punto de vista teórico-práctico a un plano más concreto y específico y con muchas particularidades de lo que sería el plano más genérico y más ampliamente estudiado de la igualdad en relación con la discapacidad.

En tal plano se entremezclan diversos aspectos ya propiamente de partida que conllevan una más difícil identificación de elementos diferenciadores reconocidos y reconocibles lo que provoca que exista una mayor dificultad a la hora de la adopción de medidas correctoras tendentes a la consecución de un plano de igualdad en el ejercicio de derechos inherentes a cada una de las personas.

No en vano, en el plano amplio y general de la “discapacidad”, a pesar de la existencia del reconocimiento de igualdad en el ejercicio de derechos inherentes a cada persona en un ámbito formal y teórico, resulta que en la práctica en muchas ocasiones la puesta en marcha de medidas de accesibilidad universal, ajustes razonables y medidas de acción positiva no alcanzan tal objetivo marcado.

En otras ocasiones, ni siquiera se ponen en práctica tales medidas correctoras lo que impide la efectiva ejecución y realización de esos derechos sin que exista un poder disciplinario que se aplique realmente, porque no hay voluntad, estructura o implantación suficiente para hacer efectivo un régimen sancionador suficientemente coercitivo.

Pues bien, todo esto se agrava de forma notable en el caso de que lo circunscribamos al sector de personas con enfermedades poco frecuentes como consecuencia de la ausencia de desarrollo normativo en este ámbito, las dificultades del reconocimiento administrativo de su situación de discapacidad y los problemas sociosanitarios que en este colectivo se producen

### **1.3 Metodología.**

A través de la investigación y de la valoración en el presente trabajo intentaré lograr alcanzar el objetivo de proponer una solución o programa de actuación para resolver el problema de la falta de igualdad en el acceso y desarrollo de los derechos en personas con enfermedades poco frecuentes.

Con carácter previo, conviene realizar algunas matizaciones a tener en cuenta en el desarrollo del presente trabajo. En primer lugar, debe indicarse que gran parte de los datos estadísticos tienen como fuente el “Estudio En Serio”, elaborado y desarrollado por la Federación Española de Enfermedades Raras en el año 2009, en el que se recogen datos estadísticos realizando una muestra de diversos sectores y ámbitos relacionados con las enfermedades raras o poco frecuentes siendo lo más amplia posible y recopilando datos referidos a afectados y familiares, asociaciones del ámbito de las enfermedades raras y profesionales sociosanitarios, y las valoraciones realizadas por éstos. En este sentido, si bien es cierto que tales datos son de hace 9 años, se acaba de realizar el segundo Estudio En Serio hace pocas fechas, el cual recopila la información sobre los mismos ámbitos que el primero, esencialmente, pero el cual no se va a publicar previsiblemente hasta el mes de octubre del presente año, con lo que lamentablemente no he podido tener acceso a tales datos sin duda mucho más actualizados. No obstante lo anterior, es relevante destacar, que, según fuentes investigadoras encargadas de la realización de este estudio pertenecientes a FEDER, los datos que arrojará el mismo no distan mucho de los recogidos en el del año 2009, lo cual resulta también muy orientativo y representativo de la poca percepción de mejora o cambio respecto a la situación de los afectados a pesar de los años transcurridos, manteniendo los mismos problemas que los reflejados en aquel momento, parte de los cuales y sus consecuencias se estudian en el presente trabajo.

Igualmente, a efectos puramente lingüísticos y terminológicos, como precisión, dadas las numerosas ocasiones en las que van a aparecer a lo largo del texto, indicar que me referiré indistintamente a enfermedades raras, poco frecuentes o de baja prevalencia.

### **2. Acercamiento conceptual.**

Siendo que en el presente trabajo se pretende realizar un estudio y acercamiento a la aplicación del principio y derecho a la igualdad en relación con las personas que tienen una enfermedad rara o poco frecuente, considero oportuno realizar inicialmente un acercamiento conceptual relativo al mismo, que debe orientar por su carácter de fundamental y básico en la construcción constitucional y de pilares esenciales de un Estado definido como social y de derecho.

Igualmente, se llevará a cabo el acercamiento al concepto de derecho a la salud, por lo que de particular tiene, en este ámbito la salud en relación con la garantía del mismo para la construcción de tal igualdad de oportunidades y no discriminación.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

Por lo que respecta al elemento central de este estudio, esto es, ese principio y derecho a la igualdad y no discriminación, cabe destacar que en cuanto al ámbito de nuestra Constitución se refiere, su texto concibe la igualdad como la base de toda su construcción. Así, tal importancia se manifiesta:

a) como un valor superior del ordenamiento jurídico (artículo 1.1), que informa todo el ordenamiento positivo.

b) Del mismo modo, el artículo 14 consagra el derecho a la igualdad formal, excluyendo toda clase de discriminación. Este precepto no contiene un mandato unívoco, sino múltiple:

1. Por un lado, exige la igualdad de trato (igualdad formal) a no ser tratado jurídicamente de manera diferente a quienes se encuentren en la misma situación.

Esta igualdad de trato limita la actuación de los poderes públicos en cuanto que ante supuestos de hecho iguales han de ser aplicadas consecuencias jurídicas también iguales, exigiendo la razonabilidad de las diferencias de trato.

2. Por otro, impone la prohibición de discriminación por causas concretas y expresamente rechazables, incompatibles con la dignidad humana (art. 10), considerándolas como categorías sospechosas de discriminación.

De esta proclamación regulada en este precepto se desprende un derecho accionable ante los tribunales ordinarios primero y, subsidiariamente, ante el Tribunal Constitucional mediante el recurso de amparo.

c) En tercer lugar el art. 9.2 CE recoge la igualdad substancial o material, como mandato dirigido a los poderes públicos para la remoción de todos aquellos obstáculos que impidan su realización.

Este mandato constitucional no se agota con la interdicción de las discriminaciones, sino que va más allá: faculta y exige, principalmente, a los poderes públicos a que promuevan las condiciones y remuevan los obstáculos para que la igualdad sea real y efectiva.

Así las cosas, la igualdad se configura en nuestra Carta Magna tanto como un valor superior como con la naturaleza de un derecho fundamental, lo que pone de relieve la extraordinaria relevancia que como base y pilar esencial tanto del Ordenamiento Jurídico como de la configuración social tiene tal igualdad en sus diversas vertientes.<sup>1</sup>

---

<sup>1</sup> NÚÑEZ MARTÍNEZ, MARÍA ACRACIA. *El sistema constitucional de derechos y libertades según la jurisprudencia del Tribunal Constitucional – 2009*

NÚÑEZ ZORRILLA, MARÍA CARMEN. *La igualdad como Derecho Fundamental y su protección general en las leyes actuales*

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

Este derecho se configura como autónomo, un auténtico derecho subjetivo; siendo un derecho “relacional”, es decir, que se acciona en relación con otros derechos. Además, en la interrelación de la configuración del derecho ya indicada anteriormente, es relevante destacar que el mandato contenido en el art. 9 modula el contenido del art. 14, de forma que “no es discriminatoria la acción de favorecimiento que los poderes emprendan en beneficio de determinados colectivos históricamente preteridos y marginados”, según ha venido manteniendo el Tribunal Constitucional ya desde sus primeros pronunciamientos.

Teniendo en cuenta todo lo anteriormente expuesto, conviene profundizar en tres aspectos fundamentales en la configuración del derecho a la igualdad, cuales son el de la vertiente de la igualdad formal (especialmente en la actuación legislativa y judicial), la no discriminación y la igualdad material con las medidas de acción positiva y de discriminación inversa que, en su conjunto dan contenido efectivo a la consideración amplia del derecho a la igualdad.<sup>2</sup>

### - Igualdad formal:

De este modo, la igualdad vincula a todos los poderes públicos: al Poder Legislativo le vincula especialmente, ya que éste en la elaboración de la ley ha de tener en cuenta:

A) La igualdad ante la ley: afecta al alcance de la ley, que ha de ser la misma para todos los ciudadanos, y en consecuencia, debe tratar a todos por igual.

Una ley que ha de ser general, abstracta y que debe tener un alcance universal. En consecuencia las Leyes singulares o de caso único han de tener carácter excepcional, pues no constituyen un ejercicio normal de la potestad legislativa quedando circunscrita “a aquellos casos excepcionales que, por su extraordinaria trascendencia y complejidad, no son remediables por los instrumentos normales” (STC 129/2013, de 4 de junio). Por lo que deben cumplir el triple canon de razonabilidad, proporcionalidad y adecuación.

B) La igualdad en la ley: El principio de igualdad no constituye sólo un límite formal, sino también material, que afecta al contenido de la Ley. Implica que a situaciones de hecho iguales, han de aplicarse soluciones jurídicas iguales.

C) La igualdad en la aplicación de la ley: ni Gobierno ni Administración pueden en el ejercicio de sus funciones conceder un trato distinto a quienes se encuentren en la misma situación; sujetándose las actuaciones arbitrarias al control de la jurisdicción contencioso-administrativa, y en último término, del Tribunal Constitucional mediante la interposición de un recurso de amparo.

Ahora bien, es relevante señalar que en la aplicación de la ley no cabe la “igualdad en la ilegalidad”; esto es, el principio de igualdad “no significa el imposible derecho a la igualdad en la ilegalidad, de manera que en ningún caso aquel a quien se aplica la ley puede considerar violado el citado principio constitucional por el hecho de que la ley no se aplique a otros que asimismo la han incumplido”.

---

<sup>2</sup> Sentencias del Tribunal Constitucional núm. 216/1991, 21/1992, 168/1989, 63/1984, 134/1991, 126/1986, 34/1981, 128/1987, 28/1992, 229/1992, 129/2013.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

En relación con el Poder Judicial el principio de interdicción de la arbitrariedad de los poderes públicos cuando se trata de la aplicación de la Ley por un mismo órgano judicial, obliga a que las soluciones ofrecidas a los casos individualizados obedezcan a un criterio general de interpretación y aplicación de la legalidad; pero esta exigencia de igualdad ha de ser compatible con la independencia judicial, de modo que la diferente interpretación de las normas no puede considerarse en sí misma lesiva del derecho a la igualdad.

### **No discriminación:**

El artículo 14 establece las denominadas categorías sospechosas de la discriminación, por ser las que mayor número de discriminaciones han generado históricamente (nacimiento, raza, sexo, religión, opinión), tratándose de una lista abierta a “cualquier otra condición o circunstancia personal o social”.

En consecuencia nuestro ordenamiento prohíbe toda clase de discriminación:

a) Directa que sea derivada del tratamiento jurídico manifiesta e injustificadamente diferenciado y desfavorable de unas personas respecto a otras.

b) Indirecta: es una discriminación encubierta, consistente en un tratamiento formal o aparentemente neutro o no discriminatorio, pero del que se deriva, por las diversas circunstancias de hecho concurrentes en el caso, un impacto adverso.

### **La objetividad y la razonabilidad en la igualdad:**

La Constitución no impide los tratos desiguales, pues el tratamiento diverso de situaciones distintas “puede incluso venir exigido, en un Estado social y democrático de derecho, para la efectividad de los valores que la Constitución consagra con el carácter de superiores del ordenamiento”.

Lo que prohíbe la igualdad es la desigualdad que resulte artificiosa o injustificada por no venir fundada en criterios objetivos y razonables. Objetividad y razonabilidad que se fundamenta en la Constitución.

De forma que para determinar si una diferencia de trato es constitucionalmente admisible o discriminatoria habrá de someterse al “test de la igualdad”, que el Tribunal Constitucional ha concretado en los siguientes términos:

a) la infracción la produce sólo aquella desigualdad que introduce una diferencia entre situaciones que pueden considerarse iguales y que carece de una justificación objetiva y razonable.

b) el principio de igualdad exige que a iguales supuestos de hecho se apliquen iguales consecuencias jurídicas.

c) el principio de igualdad prohíbe al legislador sólo aquellas desigualdades que resulten artificiosas o injustificadas por no venir fundadas en criterios objetivos suficientemente razonables de acuerdo con criterios o juicios de valor generalmente aceptados;

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

d) para que la diferenciación resulte constitucionalmente lícita ha de superar el test de la proporcionalidad evitando resultados especialmente gravosos o desmedidos

- La igualdad material y medidas para su efectividad:

En virtud del mandato contenido en el art. 9.2 Ce la consecución de la igualdad se supedita a la adopción de medidas que tengan como objetivo nivelar las situaciones de desequilibrio con el fin de superar dichas desigualdades. Debiendo producirse una equiparación al alza.

Es lo que el Tribunal Constitucional ha denominado el “derecho desigual igualatorio”; esto es, la desigual situación de partida requiere la adopción de medidas que tiendan a reequilibrar dichas situaciones con el objetivo de igualarlas de modo real y efectivo. De lo contrario se produciría la “discriminación por indiferenciación”, es decir, la provocada por el hecho de tratar de modo igual situaciones no similares.

Ello permite la adopción de medidas de Derecho Antidiscriminatorio, que son medidas temporales y dirigidas a colectivos que posean un rasgo común por el que estén discriminadas. Son medidas que tienen por objeto paliar las desigualdades fácticas y hacer efectiva la igualdad real; esto es, están dirigidas a favorecer la igualdad de oportunidades:

- Acciones positivas: medidas de impulso o de favorecimiento a un colectivo que se encuentra en desventaja desde el punto de partida.
- Medidas de discriminación inversa (discriminación positiva) Consisten en cuotas (rígidas o flexibles); reservas de porcentajes de plazas, etc. A diferencia de las acciones positivas, la discriminación inversa si que causa un beneficio para unos y un perjuicio a aquellos sujetos que quedan excluidos, ya que se dan en supuestos de reparto de recursos escasos. Ahora bien, ello no determina su inconstitucionalidad, pues con fundamentación razonable y cumpliendo determinadas exigencias gozan de encaje constitucional. De hecho, en nuestro ordenamiento las cuotas en beneficio de las personas con discapacidad han sido aceptadas por el Tribunal Constitucional, siguiendo la doctrina del Tribunal de Justicia de la Unión Europea en la Sentencia Marschall, de 11/11/1997, en la que sostiene que las acciones de discriminación positiva no son contrarias al principio de no discriminación.

Por lo que respecta al **derecho a la salud:**

La Organización Mundial de la Salud, define a la salud como “un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades”. Asimismo, tal Organización, en su documento constitutivo declara<sup>3</sup>:

---

<sup>3</sup> *Constitución de la Organización Mundial de la Salud*. Recuperado de: <http://apps.who.int/gb/bd/PDF/bd47/SP/constitucion-sp.pdf?ua=1>



## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

1. El goce del grado máximo de salud que se pueda lograr es uno de los derechos fundamentales de todo ser humano sin distinción de raza, religión, ideología política o condición económica o social.
2. La salud de todos los pueblos es una condición fundamental para lograr la paz y la seguridad, y depende de la más amplia cooperación de las personas y de los Estados.
3. Los resultados alcanzados por cada Estado en el fomento y protección de la salud son valiosos para todos.
4. La desigualdad de los diversos países en lo relativo al fomento de la salud y el control de las enfermedades, sobre todo las transmisibles, constituye un peligro común.
5. El desarrollo saludable del niño es de importancia fundamental; la capacidad de vivir en armonía en un mundo que cambia constantemente es indispensable para este desarrollo.
6. La extensión a todos los pueblos de los beneficios de los conocimientos médicos, psicológicos y afines es esencial para alcanzar el más alto grado de salud.
7. Una opinión pública bien informada y una cooperación activa por parte del público son de importancia capital para el mejoramiento de la salud del pueblo.
8. Los gobiernos tienen responsabilidad en la salud de sus pueblos, la cual sólo puede ser cumplida mediante la adopción de medidas sanitarias y sociales adecuadas.

Por su parte, la Declaración Universal de los Derechos Humanos (1948), establece en su artículo 25, que toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; además de tener □ derecho a los seguros en caso de desempleo, enfermedad, invalidez, viudez, vejez u otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes a su voluntad. También hace referencia a la necesidad de cuidados y asistencia especiales durante la maternidad y la infancia, y el derecho de protección social para todos los niños nacidos dentro o fuera del matrimonio.

En un plano más cercano, en lo que a la plasmación de tal derecho en nuestro Ordenamiento se refiere, cabe resaltar que nuestra Carta Magna recoge un “principio” de la protección de la salud y al fomento de medidas de salud pública, constituidas como guías rectoras de la actuación pública. Así, La protección de la salud aparece reflejado en su artículo 43 como “derecho” (se reconoce el derecho a la protección de la salud), aunque encuadrado dentro del bloque de principios rectores de la política social y económica. Por tanto, no tendría las garantías que la Constitución otorga a sus derechos, no tendría tutela judicial y no vincularía a los poderes públicos; pero, estos principios rectores pueden ser desarrollados por Ley y, en la parte en la que sean desarrollados, serán reconocidos y vincularán a los poderes públicos y tendrán tutela judicial (se podrán reclamar ante los tribunales ordinarios, pero nunca llegarán a tener tutela judicial por un procedimiento preferente y sumario, ni serán susceptibles de ser reclamados mediante recurso de amparo).

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

Así ha sucedido con el derecho a la protección de la salud, que aunque aparezca como un principio rector de la política social y económica regulado al efecto en el artículo 43 de la Constitución Española, y sus únicas garantías, según el art. 53.3, serán que informará la legislación positiva, la práctica judicial y la actuación de los poderes públicos; ha sido desarrollado por Leyes (Ley General de Sanidad, Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, etc.) que lo han hecho aplicable de una manera real a la ciudadanía, y, en tal sentido, en la parte que ha sido desarrollado por Ley vincula a los poderes públicos y tiene tutela judicial ante los tribunales ordinarios como derecho.

Así las cosas, aunque no se encuentre directamente regulado como un derecho fundamental o como un derecho o libertad constitucional y no deje de ser un principio rector de la actuación de los poderes públicos, y por tanto, no cuente con las mismas garantías de seguridad jurídica que éstos por cuanto se encuentra al albur del contenido que la Ley en cada momento quiera otorgarle, se puede concluir que hasta la fecha y por mor fundamentalmente de lo dispuesto ya en la propia ley General Sanitaria (Ley 14/1986), tal derecho a la protección de la salud se encuentra reconocido, y debe ser entendido no solamente como una atención médica sino con toda la amplitud y extensión que declama la OMS en su definición de derecho a la salud.

### **3. Enfermedades raras o poco frecuentes y derecho a la salud:**

#### **3.1. Concepto y características de las enfermedades raras:**

En primer lugar, en relación con las **enfermedades raras o poco frecuentes** que centran el interés principal del presente trabajo, cabe destacar que enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el «Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003»<sup>4</sup> y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como por la gran mayoría de los Estados Miembros.

Aunque es difícil precisar el número de Enfermedades Poco Frecuentes, se estima que podría oscilar entre 6.000 y 8.000, si bien tan sólo unas 100 se acercan a las cifras de prevalencia que establecen el límite para considerar una enfermedad como poco frecuente<sup>5</sup>. A pesar de tratarse de enfermedades poco prevalentes de forma aislada, en su conjunto forman una gran cifra ya que afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados, lo que supone en el caso de España más de 3 millones de personas afectadas.

---

<sup>4</sup> COMISIÓN EUROPEA. DIRECCIÓN GENERAL DE SANIDAD Y PROTECCIÓN DE LOS CONSUMIDORES  
Dirección F - Salud Pública, UNIDAD F4 - ENFERMEDADES POCO COMUNES, TRANSMISIBLES Y EMERGENTES.  
*Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003*. Recuperado de:  
[ec.europa.eu/health/archive/ph\\_overview/previous.../rare.../raredis\\_wpgm99\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous.../rare.../raredis_wpgm99_es.pdf)

<sup>5</sup> [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES)

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades poco frecuentes en ocasiones comparten algunas características<sup>6</sup>:

- En general, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en la edad pediátrica.
- Tienen carácter crónico, en muchas ocasiones progresivo, contando con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad.
- Son de gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica.
- Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinar.

Así las cosas, se podría concluir que Las enfermedades raras son enfermedades de baja prevalencia y de alto nivel de complejidad. Por lo general, son enfermedades debilitantes a largo plazo e, incluso, potencialmente mortales (el 50% de los afectados por enfermedades raras tienen un pronóstico vital de riesgo). Asimismo, es destacable que el 65% son graves y altamente discapacitantes y la mayoría de ellas son de carácter genético (80%), aunque no exclusivamente todas, así como que dos de cada tres enfermedades aparecen antes de los dos años de vida.<sup>7</sup>

Igualmente, debe resaltarse que en la mayoría de las enfermedades raras se desconocen datos precisos sobre su frecuencia real, debido a la práctica inexistencia de sistemas de notificación de casos, tanto a niveles nacionales como internacionales. Es reducido el número de enfermedades las que disponen de un mínimo de conocimiento científico. Asimismo, es de destacar que cinco nuevas patologías son descritas cada semana en el mundo, de las cuales el 80% son de origen genético. El 20% restante se deben a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas.<sup>8</sup>

Las enfermedades raras pueden afectar a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad; presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro que sufre la misma enfermedad en diversidad de grado de afección y de evolución.

### **3.2 Contextualización.**

A los efectos de contextualizar la situación y desarrollo de la atención en la actuación respecto a las enfermedades raras que ha venido existiendo tanto en el plano comunitario como en el nacional, teniendo en cuenta la base ya establecida, a continuación se realiza una breve exposición existente sobre tal atención.

En el ámbito europeo, el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003), supuso el punto de partida para la

---

<sup>6</sup> Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), 2009. *Estudio de situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>.

<sup>7</sup> CARRIÓN TUDELA, JUAN y MAYORAL RIVERO, ESTRELLA, 2017. *El Trabajo Social en las Enfermedades Raras. Enfoque Teórico y Práctico*. Recuperado de <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>.

<sup>8</sup> Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), 2009. *Estudio de situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

adopción de medidas en torno a estas patologías, una de cuyas primeras actuaciones fue el desarrollo de un reglamento sobre medicamentos huérfanos<sup>9</sup>. Posteriormente, la Unión Europea (UE) ha continuado trabajando en este ámbito, estableciendo objetivos y áreas prioritarias de actuación o recomendaciones para los Estados miembros.

Uno de los principales problemas de las enfermedades raras es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades con tan poca prevalencia. El coste de desarrollo de un medicamento es elevado y prolongado en el tiempo. Por ello, la aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo en 1999 sobre medicamentos huérfanos permitió definir el término de Medicamento Huérfano (MH), como aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una invalidez grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, y que sea difícil comercializarlo por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado. La aprobación de este Reglamento, que tiene por objeto establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos, ha supuesto un avance en términos terapéuticos.

En 2006 se publicó en España normativa que, sin ser específica para las enfermedades raras, sí que tiene especial repercusión en ellas: la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia, regula las condiciones básicas que garantizan la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

Dentro del sector sanitario, se incluye a las enfermedades raras como una prestación de carácter universal inscrita en la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud (RD 1030/2006). Al mismo tiempo, se establece el procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (RD 1302/2006). Ello hace que las enfermedades raras figuren entre las patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realiza mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios de centros, que, por su baja prevalencia, concentran los casos para su adecuada atención. Todo ello sin dejar de contemplar la atención continuada del paciente en el/los centro/s sanitarios que le correspondan por proximidad.

En Abril de 2006 la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) presentó una Ponencia en el Senado sobre Análisis y propuestas desde los afectados con el objetivo de comprometer a los grupos parlamentarios y a los miembros de la Ponencia a poner en marcha un Plan Nacional de Enfermedades Raras, que favoreciera la creación de centros de referencia y el acceso a los medicamentos huérfanos, entre otras medidas. En febrero del

---

<sup>9</sup> Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos. Recuperado de: <http://www.boe.es/buscar/doc.php?id=DOUE-L-2000-80074>

2007 por Acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia que realizó un estudio para analizar la situación de las personas con enfermedades raras. Dicho estudio estaba especialmente centrado en las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyeran a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida<sup>10</sup>.

Siguiendo la línea de trabajo iniciada en 1999 en Europa, en el año 2008 se puso en marcha el Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de enfermedades raras, con el que se trata de proporcionar a los Estados miembros herramientas para el desarrollo de planes o estrategias para el abordaje de las enfermedades raras englobadas en un marco común.

En 2009 se aprobó la primera Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud<sup>11</sup>. En ella se contemplaban una serie de líneas estratégicas, objetivos y recomendaciones, que contribuirían a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria. Este documento constituyó un instrumento para la puesta en marcha de acciones en función de los recursos disponibles y en el ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas. Estos objetivos y recomendaciones fueron redefinidos en 2014 a la luz de los nuevos conocimientos y los datos aportados en su seguimiento y evaluación.

### **3.3 Aspectos sanitarios y sociosanitarios de los afectados por enfermedades raras<sup>12</sup>:**

En el presente apartado se identifican los principales problemas que existen desde el punto de vista de los afectados, especialmente en el ámbito sanitario así como su repercusión social. Así, tales problemas son:

- Ausencia de registros de pacientes y contacto de los mismos lo que supone una limitación de la información sobre su situación y estado de opinión desde el punto de vista sanitario.
- Insatisfacción con la atención sanitaria recibida.
- Falta de información y coordinación de los profesionales sanitarios lo que produce la imposibilidad de transmitirla a sus usuarios.
- Carencia o tardanza excesiva de diagnóstico clínico.
- Afectación que a nivel sociológico y psicológico tal situación tiene en los afectados.

---

<sup>10</sup> Boletín General del Senado Núm. 659. Ponencias de Estudio. *Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016)*

<sup>11</sup> *Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/2009%20-%20Estrategia%20Nacional%20de%20Enfermedades%20Raras.pdf>

<sup>12</sup> Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), 2009. *Estudio de situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

- Carencia o indebida aplicación del tratamiento, lo que acarrea costes económicos y provoca desplazamientos territoriales.

De este modo, en lo que a la concreción de la atención sanitaria y sociosanitaria de las enfermedades raras se refiere, es importante señalar que un 47,3 % de los usuarios del Servicio Nacional de Salud con enfermedades poco frecuentes se encuentran insatisfechos con la atención sanitaria recibida, fundamentalmente por el desconocimiento de la enfermedad por parte de los profesionales sanitarios, por la inadecuación de los tratamientos prescritos, por la descoordinación entre servicios sanitarios y entre administraciones o por los desplazamientos que hay que realizar para recibir el tratamiento que se necesita. Con carácter general, los profesionales médicos que se enfrentan a tal tipo de enfermedades cuentan con cierto grado de miedo y desesperanza como consecuencia de la imposible o difícil curación que presentan las mismas, así como por la necesaria dedicación y tiempo que se les debe prestar, el cual escasea en la actuación sanitaria de forma prevalente.

Por el contrario, el 51,7 % de las personas afectadas consideran como satisfactoria la atención sanitaria recibida, aunque tal satisfacción se debe fundamentalmente a la especial implicación, dedicación y especialización de los profesionales que les han tratado. Así, la valoración principal se encuentra referida al trato profesional y personal de los agentes médicos, al tiempo invertido y al hecho de haber sido derivados a especialistas concretos sobre un determinado tipo de enfermedades, es decir, los mismos motivos que, de forma inversa, han llevado a la insatisfacción del primer grupo anteriormente indicado.

En cualquier caso, a los efectos de la mejor comprensión de los datos indicados, debe destacarse que a mayor edad de los usuarios crece la insatisfacción (lo cual puede entenderse por la progresiva evolución de la ciencia médica que se ha desarrollado de forma paulatina) y que, generalmente, una enfermedad más severa ha tenido una mayor respuesta médica que otra más leve.

Por lo que respecta al diagnóstico de tales enfermedades raras, el 87,66% del total de afectados dispone de un diagnóstico confirmado, mientras que el 9,36% dispone de un diagnóstico aún pendiente de confirmación y el 3 % ni siquiera cuenta con diagnóstico alguno.

Teniendo en cuenta tal información individualmente considerada, podría determinarse que un porcentaje elevado de las personas afectas por enfermedades raras cuentan con un diagnóstico de tal enfermedad lo que les permitiría a priori alcanzar dos objetivos fundamentales: acceder a la información y seguimiento de tal enfermedad así como a los medicamentos para paliarla en caso de que éstos existiesen; y a poder realizar una valoración con el EVI de la Comunidad Autónoma correspondiente para determinar, en su caso, el tipo y grado de discapacidad que les afectaría, tal y como se desarrollará en el siguiente apartado.

Sin embargo, tal lectura dista mucho de la realidad. Por un lado, de los datos indicados se desprende que uno de cada diez afectos no cuentan con un diagnóstico confirmado y que el 3 % ni siquiera cuenta con diagnóstico. Así, el 12,34 % no cuenta con el punto de partida diagnóstico lo que supone que o

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

bien, directamente no puede acceder a tratamientos ni atención médica adecuada desde el punto de vista sanitario y que, lo que es igual de importante, tampoco puede acceder al reconocimiento de su posible discapacidad por no contar con el mismo.

Pero es que, además, se debe tener en cuenta que tales datos señalados no reflejan con certeza la realidad por cuanto el principal problema para la identificación de enfermedades raras y de las personas afectadas por éstas, es la ausencia de registros estandarizados y bases de datos en los que se puedan recoger con lo que a menudo solamente se puede trabajar con previsiones y estimaciones en cuanto a las cifras.

De este modo, la muestra sobre la que se desprenden los datos referidos se basa en personas que tienen conciencia de padecer una enfermedad rara y se encuentran estructurados, asociados o han transmitido tal información a algún sistema de registro. Sin embargo, si es así, es evidente que un gran porcentaje de las mismas ya sabe que se encuentra afectada por una enfermedad rara, y por tanto, parece lógico pensar, asimismo, que para tener tal conocimiento en la mayoría de los casos cuentan con el diagnóstico clínico y éste ha determinado que se trata de una enfermedad rara.

Tal conclusión significa que ese 12,34 % de personas sin diagnóstico o con diagnóstico sin confirmar, debe considerarse mucho más elevado ya que un porcentaje muy relevante de las personas con enfermedades raras no diagnosticadas no se encuentran registradas como tales de forma obvia, ni han pasado a formar parte del tejido asociativo referente a cualquiera de las enfermedades poco frecuentes.

Es por ello por lo que debe considerarse que la ausencia de acceso y de protección sanitaria siquiera no en un primer momento pero sí en términos de seguimiento y tratamiento, así como el acceso a los recursos, protección y medidas de acción positiva que puedan existir resultan totalmente ajenos a un porcentaje muy elevado de personas que se encuentran afectadas por una enfermedad rara y que, en muchos de los casos ni siquiera lo saben.

Es más, tal situación de ausencia de diagnóstico o de confirmación del mismo, no solamente crea tales relevantes desigualdades, ausencia de oportunidad y de equidad en general, sino que tiene igualmente, consecuencias muy peyorativas para los afectados y sus familias desde un punto de vista psicológico y sociológico ya que tal falta de diagnóstico genera situaciones de agobio y estrés, así como incertidumbre sobre la situación médica de la persona en cuestión, y una importante impotencia que crece exponencialmente durante todo el proceso.

Pero no solamente debe tenerse en cuenta tal situación, sino que es relevante identificar otro de los factores que conllevan la inexistencia, con todo lo que ello supone según lo descrito, de un diagnóstico desde un plano temporal. Así, resulta de importancia destacar que la “demora diagnóstica” conlleva que dentro de las personas afectadas con un diagnóstico confirmado, muchas ellas tardaron un tiempo muy prolongado en poder tener tal diagnóstico, lo que supone que durante todo este periodo, evidentemente no pudieron acceder a las prestaciones sanitarias y sociales correspondientes.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

Así, el promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de diagnóstico se eleva hasta casi 5 años, una cifra que, en contraposición con la demora diagnóstica de otras enfermedades comunes (sean graves o no) resulta reveladora. Para uno de cada cinco afectados la demora diagnóstica fue de 10 o más años, y en el 62,28% de los casos es de más de un año.

Pero esta demora en el diagnóstico, no solamente supone el retraso en el acceso a los servicios indicados, sino que también suponen consecuencias negativas inmediatas, durante este proceso, ya que, en tal sentido, el 17,26 % de tales personas recibieron un tratamiento que no les correspondía hasta que tuvieron el diagnóstico correcto. Asimismo, un quinto de tales afectados tuvieron que recibir atención psicológica como consecuencia de tal demora en la consignación de ese diagnóstico definitivo (lo cual es todavía más preocupante en el caso de enfermedades de ámbito psíquico).

En cualquier caso, tal situación no solamente se puede predicar respecto a los afectados y sus familias sino que esta “desprotección sanitaria”, también afecta de forma muy relevante a los propios profesionales sanitarios los cuales se enfrentan a la incomprensión y la presión de tales familias y usuarios, mientras se enfrentan a enfermedades con las que en muchas ocasiones no se han encontrado nunca en su devenir profesional. En estas dolencias se dan síntomas y repercusiones en el paciente que se confunden o guardan relación con enfermedades genéricas o mucho más frecuentes y de los que los propios profesionales médicos tienen una importante carencia de información y formación en tal campo, (sobretudo si se trata de facultativos de atención primaria o medicina general).

Si bien es cierto que el avance en la investigación médica ha producido que tal situación de demora en el diagnóstico y de falta de respuesta médica haya disminuido, todavía existe una gran necesidad de información, coordinación y protocolos de comunicación entre los distintos agentes participantes en relación con las enfermedades raras (afectados, familias y personal sanitario), con el objetivo de lograr que se produzca tal diagnóstico clínico a la mayor brevedad posible. De este modo, se trataría de poder acceder con celeridad a todos los servicios sociosanitarios disponibles para, a su vez, paliar o aliviar los síntomas y consecuencias de tal enfermedad y crear una red de contactos entre el ámbito sanitario en relación con el seguimiento y tratamiento de la enfermedad de la que se trate, el ámbito de las Administraciones Públicas para la prestación y facilitación de condiciones de igualdad y de prestación de servicios, y entre los afectados y sus familias con otros afectados y familiares de esas enfermedades constituidos en grupos o asociaciones así como a la federación de éstas, con el objetivo de poder constituir estructuras y medios adecuados para lograr objetivos comunes de visibilidad y actuación respecto a las enfermedades.

Respecto a lo que al tratamiento se refiere:

Bien sea por la ausencia de diagnóstico, por la demora en obtener éste se puede producir una incorrecta aplicación del tratamiento, una incorrecta posología del mismo o incluso una total ausencia de éste (DE HECHO, EL 42,68 % DE LOS PACIENTES INDICAN NO HABER TENIDO TRATAMIENTO



## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

O HABER TENIDO UN TRATAMIENTO ERRÓNEO LO QUE SUPONE UNA ALTA AFECTACIÓN DE ESTE PROBLEMA ).Esto también ocurre incluso cuando se cuenta con un diagnóstico fidedigno, como consecuencia del desconocimiento sobre el tratamiento más adecuado a ser prescrito o bien porque no se tiene acceso a tratamiento alguno (porque no existe para paliar tal enfermedad rara o porque se trata de un medicamento huérfano al cual es difícil acceder).

Tales situaciones provocan en el afectado, generalmente un empeoramiento del estado de su salud, incrementándose las consecuencias negativas y el nivel de severidad de la enfermedad que se padece, así como afectan de forma importante a la interacción del sujeto con su entorno social lo que crea una influencia importante en su conjunto, desde un punto de vista sociosanitario, consecuencias, en muchos de los casos, de carácter irreversible y de imposible o muy difícil resolución.

A todo lo anterior se debe añadir un aspecto fundamental, cual es el hecho de que aun en el caso de que el tratamiento prescrito sea el adecuado y pertinente para la enfermedad padecida, en muchas ocasiones tales tratamientos, por no resultar de general aplicación, no se encuentran cubiertos por el ámbito prestacional de la Seguridad Social, con lo que deben ser sufragados íntegramente por la persona afectada, teniendo en muchos de los casos un coste muy elevado, a pesar de que, paradójicamente los indicados tratamientos son prescritos de forma mayoritaria por facultativos del Servicio Nacional de Salud. De hecho, el 36,07 %, de los afectados considera que los tratamientos prescritos no se encuentran cubiertos o están cubiertos de forma escasa e insuficiente por el sistema de Seguridad Social.

Del mismo modo, es reseñable que las principales dificultades para la obtención de los productos por parte de los afectados o, en su caso, los familiares u otros miembros del hogar, son el excesivo precio del producto (en un 48,30% de los casos), su inexistencia (31,25% de los casos) o que éste se haya de obtener en otro país (23,30%).

Estas situaciones, es decir, tanto la referida a la falta o incorrecta consignación de un tratamiento adecuado con las consecuencias sociosanitarias que conlleva, así como el hecho de no poder acceder a tales tratamientos por motivos económicos dinamitan las bases de los derechos a la protección a la salud y del derecho a la igualdad en último término, y deberían motivar, especialmente el último de los supuestos, la adopción de medidas de acción positiva por parte de los poderes públicos según el mandato consignado en el artículo 9 de la Constitución Española, que permitiesen el acceso en igualdad de oportunidades de todas las personas afectadas por una enfermedad rara a la protección de su salud y por tanto, a cualquier tipo de tratamiento paliativo y curativo en un plano de igualdad con aquel que tiene una “enfermedad común” (véase por ejemplo, una cefalea a la que se le prescribe un paracetamol que es un producto de coste bajo y cubierto por la Seguridad Social).

A todo ello se debe añadir que parte de los tratamientos cuya prestación es asumida por el sistema público de salud, no son aplicados en su integridad, lo que es especialmente relevante en el caso de tratamientos de rehabilitación o fisioterapéuticos por cuanto la prestación pública cubre con carácter general un

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

número de sesiones de los mismos muy inferior a la necesaria para la correcta recuperación del paciente. Tal situación ahonda en esa afectación de su salud así como en la desigualdad experimentada, ya que va a suponer el empeoramiento o agravamiento de la enfermedad o bien el coste económico que va a soportar el paciente por compensar ese déficit en el tratamiento al proveérselo de forma privada.

Del mismo modo, es destacable el fenómeno del desplazamiento “sanitario”, es decir, la circunstancia del afectado que debe desplazarse de una Comunidad Autónoma a otra con el objetivo de poder obtener un tratamiento adecuado a su enfermedad rara. En este caso, se produce un doble escollo: la obligación a la que se ven abocados algunos pacientes de llevar a cabo tales desplazamientos en la búsqueda de un tratamiento adecuado con el consiguiente impacto económico y desarraigo social que ello conlleva, y por otro lado, que incluso en el caso de que los afectados estén dispuestos a realizar tal esfuerzo social y económico, en muchas ocasiones se topan con importantes barreras burocráticas a la hora de poder acceder o ser derivados a los servicios sanitarios de otras Comunidades Autónomas, por el propio funcionamiento del servicio público de salud, cuya gestión competencial se encuentra asumida por las comunidades Autónomas. En cualquier caso, este último supuesto es difícilmente comprensible ya que aunque es cierto que la competencia de la gestión sanitaria pertenece a las Comunidades Autónomas, la coordinación del Sistema de Salud es, *ope legis*, una competencia que debe asumir el Estado, y, por tanto, en este ámbito de las enfermedades poco frecuentes donde los recursos diagnósticos y de tratamiento son mucho más escasos, poder racionalizar los mismos y crear una coordinación en la gestión médica y prestacional de forma transversal. Así, se lograría que existiese total libertad en el movimiento de pacientes y profesionales sanitarios en la búsqueda de la mayor protección de la salud que fuera posible, hasta el punto de conseguir que no existan diferencias en la respuesta y el derecho que asiste a una persona en cuanto a que aquel paciente que en su territorio no cuente con un especialista o un tratamiento apropiado para su enfermedad rara pueda tener la misma respuesta positiva que otro paciente que en su territorio sí que tenga tal especialista o tratamiento facilitando y apoyando el desplazamiento bien del usuario o del profesional y los recursos que éste tiene a su disposición al efecto.

De hecho, aproximadamente el 30 % de los afectados manifiestan el haberse desplazado por causa del tratamiento o bien, que aun habiéndolo necesitado no ha podido desplazarse lo que da una idea de la magnitud de la necesidad de desplazamiento a estos efectos y de la importancia que tiene la facilitación y coordinación de los recursos existentes en todos los territorios del Estado.

No obstante, tal necesidad ha sido identificada hasta el punto de que la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras<sup>13</sup> cuenta con el objetivo de identificar Centros de Referencia por grupos de enfermedad ya que ha

---

<sup>13</sup> Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/2009%20-%20Estrategia%20Nacional%20de%20Enfermedades%20Raras.pdf>

identificado como problema el hecho de que tales centros no se encuentran cerca de muchas zonas de población, y de esa forma poder llegar a un número mayor de usuarios y poder acceder por parte de éstos a un nivel más elevado de información y orientación.

#### **4. Discapacidad y enfermedades raras.**

El artículo 49 de la Constitución Española establece:

*“Los poderes públicos realizarán una política de previsión, tratamiento, rehabilitación e integración de los disminuidos físicos, sensoriales y psíquicos a los que prestarán la atención especializada que requieran y los ampararán especialmente para el disfrute de los derechos que este Título otorga a todos los ciudadanos.”*

Por su parte, el Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social (R. D. Leg. 1/2013 o LGDPD, en adelante)<sup>14</sup>, indica en su Exposición de Motivos:

*“Las personas con discapacidad conforman un grupo vulnerable y numeroso al que el modo en que se estructura y funciona la sociedad ha mantenido habitualmente en conocidas condiciones de exclusión. Este hecho ha comportado la restricción de sus derechos básicos y libertades condicionando u obstaculizando su desarrollo personal, así como el disfrute de los recursos y servicios disponibles para toda la población y la posibilidad de contribuir con sus capacidades al progreso de la sociedad.*

*El anhelo de una vida plena y la necesidad de realización personal mueven a todas las personas, pero esas aspiraciones no pueden ser satisfechas si se hallan restringidos o ignorados los derechos a la libertad, la igualdad y la dignidad. Este es el caso en que se encuentran aún hoy mujeres y hombres con discapacidad, quienes, a pesar de los innegables progresos sociales alcanzados, ven limitados esos derechos en el acceso o uso de entornos, procesos o servicios que o bien no han sido concebidos teniendo en cuenta sus necesidades específicas o bien se revelan expresamente restrictivos a su participación en ellos.*

*Existe, pues, un variado y profuso conjunto de impedimentos que privan a las personas con discapacidad del pleno ejercicio de sus derechos y los efectos de estos obstáculos se materializan en una situación de exclusión social, que debe ser inexcusablemente abordada por los poderes públicos.*

*El impulso de las medidas que promuevan la igualdad de oportunidades suprimiendo los inconvenientes que se oponen a la presencia integral de las personas con discapacidad concierne a todos los ciudadanos,*

---

<sup>14</sup> Boletín Oficial del Estado. Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

*organizaciones y entidades, pero, en primer lugar, al legislador, que ha de recoger las necesidades detectadas y proponer las soluciones y las líneas generales de acción más adecuadas. Como ya se ha demostrado con anterioridad, es necesario que el marco normativo y las acciones públicas en materia de discapacidad intervengan en la organización social y en sus expresiones materiales o relacionales que con sus estructuras y actuaciones segregadoras postergan o apartan a las personas con discapacidad de la vida social ordinaria, todo ello con el objetivo último de que éstas puedan ser partícipes, como sujetos activos titulares de derechos, de una vida en iguales condiciones que el resto de los ciudadanos.”*

De este modo, desde la propia intencionalidad y contextualización del marco normativo de referencia que recoge los derechos de las personas con discapacidad, ya se establece de forma clara y sin mucho género de dudas que en el objetivo de la creación de tal base legislativa y de su contenido en forma de derechos subjetivos, reclamables y accionables, se encuentra el fin primordial de lograr la igualdad de oportunidades y el respeto a la dignidad personal en las interrelaciones sociales de las personas con discapacidad en los distintos ámbitos y entornos existentes. Ello con base en el cumplimiento del mandato y reconocimiento existente en los artículos 9, 10 y 14 a través del cumplimiento del artículo 49 todos ellos de la Constitución Española, es decir, el cumplimiento del principio y derecho fundamental a la igualdad en todos sus ámbitos y vertientes<sup>15</sup>.

En relación con el cumplimiento de este objetivo prioritario de la consecución de tal igualdad, el artículo 1 de la Ley, establece como objeto de la misma “a) *Garantizar el derecho a la igualdad de oportunidades y de trato, así como el ejercicio real y efectivo de derechos por parte de las personas con discapacidad en igualdad de condiciones respecto del resto de ciudadanos y ciudadanas, a través de la promoción de la autonomía personal, de la accesibilidad universal, del acceso al empleo, de la inclusión en la comunidad y la vida independiente y de la erradicación de toda forma de discriminación, conforme a los artículos 9.2, 10, 14 y 49 de la Constitución Española y a la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad y los tratados y acuerdos internacionales ratificados por España.”*

A continuación, el artículo 2 de la indicada Ley se dedica a definir conceptos básicos en relación con la igualdad (tanto formal como material) y no discriminación de forma específica relacionados con los motivos de discapacidad. Así lleva a cabo la definición de conceptos desde el indicado prisma, tales como discapacidad, igualdad de oportunidades, discriminación, acoso, medidas de acción positiva, ajustes razonables, accesibilidad universal, vida independiente o inclusión social

En este sentido, y ya dentro de lo que podríamos considerar como contenido “práctico” o de reconocimiento de derechos dentro de la Ley, su artículo 7 se dedica a reconocer el derecho a la igualdad, indicando:

---

<sup>15</sup> CABRA DE LUNA, MIGUEL ÁNGEL y ARENAS ESCRIBANO, FERNANDO, 2015. *Comentarios al texto Refundido de la Ley general de Derechos de las Personas con Discapacidad y de su Inclusión Social.*

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

*“1. Las personas con discapacidad tienen los mismos derechos que los demás ciudadanos conforme a nuestro ordenamiento jurídico.*

*2. Para hacer efectivo este derecho a la igualdad, las administraciones públicas promoverán las medidas necesarias para que el ejercicio en igualdad de condiciones de los derechos de las personas con discapacidad sea real y efectivo en todos los ámbitos de la vida.*

*3 Las administraciones públicas protegerán de forma especialmente intensa los derechos de las personas con discapacidad en materia de igualdad entre mujeres y hombres, salud, empleo, protección social, educación, tutela judicial efectiva, movilidad, comunicación, información y acceso a la cultura, al deporte, al ocio así como de participación en los asuntos públicos, en los términos previstos en este Título y demás normativa que sea de aplicación.”*

Nótese de forma particular que en el contenido de ese artículo se establece el ámbito de la salud como uno de los prioritarios en los que las Administraciones Públicas deben adoptar las medidas necesarias y centralizar sus esfuerzos para poder alcanzar la referida igualdad. Así, a continuación, y dentro del ámbito de la salud, la Ley lleva a cabo un efectivo reconocimiento de la protección de ésta, la asistencia farmacéutica y la creación de las políticas, acciones y red de recursos necesarios para la prevención y evitación del empeoramiento de la salud o grado de discapacidad. Es decir, tales reconocimientos, se identifican de forma muy fidedigna y determinante precisamente con las carencias y deficiencias identificadas en el apartado anterior del presente trabajo, en relación con los principales problemas de protección de la salud existentes y determinados por los propios afectados y por los profesionales sanitarios que se dedican a tal sector, y que producen una manifiesta desigualdad no solo en el ámbito de la salud sino también en un plano social. Así, los artículos 10, 11 y 9 del R.D. Leg. 1/2013, establecen en tal sentido:

*“Artículo 10. Derecho a la protección de la salud.*

*1. Las personas con discapacidad tienen derecho a la protección de la salud, incluyendo la prevención de la enfermedad y la protección, promoción y recuperación de la salud, sin discriminación por motivo o por razón de discapacidad, prestando especial atención a la salud mental y a la salud sexual y reproductiva.*

*2. Las actuaciones de las administraciones públicas y de los sujetos privados prestarán atención específica a las necesidades de las personas con discapacidad, conforme a la legislación sanitaria general y sectorial vigente.*

*3. Las administraciones públicas desarrollarán las actuaciones necesarias para la coordinación de la atención de carácter social y de carácter sanitario, de forma efectiva y eficiente, dirigida a las personas que por problemas de salud asociados a su discapacidad tienen necesidad simultánea o sucesiva de ambos sistemas de atención, y promoverán las medidas necesarias para favorecer el acceso de las*

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

*personas con discapacidad a los servicios y prestaciones relacionadas con su salud en condiciones de igualdad con el resto de ciudadanos.”*

*“Artículo 11. Prevención de deficiencias y de intensificación de discapacidades.*

*1. La prevención de deficiencias y de intensificación de discapacidades constituye un derecho y un deber de todo ciudadano y de la sociedad en su conjunto y formará parte de las obligaciones prioritarias del Estado en el campo de la salud pública y de los servicios sociales. La prevención de deficiencias y de intensificación de discapacidades atenderá a la diversidad de las personas con discapacidad, dando un tratamiento diferenciado según las necesidades específicas de cada persona.*

*2. Las administraciones públicas competentes promoverán planes de prevención de deficiencias y de intensificación de discapacidades, teniendo asimismo en cuenta lo previsto en el artículo 21 de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.*

*3. En dichos planes se concederá especial importancia a los servicios de orientación y planificación familiar, consejo genético, atención prenatal y perinatal, detección y diagnóstico precoz y asistencia pediátrica, incluida la salud mental infanto-juvenil, asistencia geriátrica, así como a la seguridad y salud en el trabajo, a la seguridad en el tráfico vial, al control higiénico y sanitario de los alimentos y a la contaminación ambiental.*

*Se contemplarán de modo específico las acciones destinadas a las zonas rurales.”*

*“Artículo 9. Prestación farmacéutica del sistema especial de prestaciones sociales y económicas para las personas con discapacidad.*

*Los beneficiarios del sistema especial de prestaciones asistenciales y económicas previsto en este capítulo estarán exentos de aportación por el consumo de especialidades farmacéuticas.”*

Teniendo presente la claridad de la finalidad de esta norma, toca ahora centrarnos en qué se considera discapacidad, ya que es el núcleo de determinación central para que se establezca que si una persona cumple con tal parámetro pueda ser beneficiario, receptor o sujeto de aplicación de las medidas, servicios y derechos establecidos en tal cuerpo legal.

Pues bien, en tal sentido, el artículo 4 de la Ley establece en su apartado 1 que:

*“1. Son personas con discapacidad aquellas que presentan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales, previsiblemente permanentes que, al interactuar con diversas barreras, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con los demás.”*

Por su parte, el apartado 2 del mismo artículo indica:

*“2. **Además de lo establecido en el apartado anterior**, y a todos los efectos, tendrán la consideración de personas con discapacidad aquellas a quienes se les haya reconocido un grado de discapacidad igual o superior al 33 por ciento. Se considerará que presentan una discapacidad en grado igual o superior al 33 por ciento los pensionistas de la Seguridad Social que tengan reconocida una pensión de incapacidad permanente en el grado de total, absoluta o gran invalidez, y a los pensionistas de clases pasivas que tengan reconocida una pensión de jubilación o de retiro por incapacidad permanente para el servicio o inutilidad.”*

Es decir, la propia Ley establece como titulares de los derechos que en ella se contienen a las personas que se encuentren dentro del ámbito del apartado 1, que refiere como personas con discapacidad al albur de lo dispuesto al efecto en la Convención Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad, aquellas que cuentan con “deficiencias” previsiblemente definitivas que supongan una barrera en su interacción social, y que, además de estos casos, también se considerarán como tales a aquellas personas que cuenten con un certificado de discapacidad con grado superior al 33 % reconocido, personas con incapacidad permanente reconocida y pensionistas de clases pasivas.

Teniendo en cuenta lo expuesto, a priori tal reconocimiento supondría que las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes y que no contasen con un diagnóstico o éste no estuviese confirmado o fuese definitivo (que como se ha indicado en el apartado anterior es un número importante de tales afectados), si tuviesen deficiencias que además se puedan prever definitivas y que sería objetivamente valorable que las mismas afectarían en su interacción con la sociedad, se deberían considerar titulares y beneficiarios de los derechos, acciones y medidas establecidas en el indicado Texto Refundido.

Sin embargo, y he aquí lo que me parece uno de los aspectos fundamentales de las reflexiones que quiero plasmar y trasladar con el presente estudio, de forma que resulta absolutamente paradójica, se intenta aunar la definición que la meritada Convención de la ONU regula como persona con discapacidad<sup>16</sup> en contraposición con los límites y ámbitos estrictos de reconocimiento administrativo de esta condición que mantenía la regulación normativa española y que no se ha visto reformada en sus términos, de tal forma que sigue existiendo el mismo procedimiento, pautas y baremo de reconocimiento, valoración y graduación de la discapacidad y especialmente, lo que es más importante de validación o reconocimiento “legal” u “oficial” de tal situación, permaneciendo vigente y siendo de plena aplicación el Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía<sup>17</sup> (si bien con modificaciones

---

<sup>16</sup> Martínez-Pujalte, Antonio Luis; Fernández Orrico, Francisco Javier; López-Veiga Brea, Jorge; De Asís, Rafael; Mora González, Vicente; Cabra de Luna, Miguel Ángel; Miranda Erro, Javier; Álvarez Ramírez, Gloria; de Lorenzo García, Rafael 2016. *Anales de Derecho y Discapacidad*.  
MARTÍNEZ-PUJALTE, ANTONIO-LUIS, 2015. *Derechos Fundamentales y discapacidad*. Recuperado de: <http://www.convenciondiscapacidad.es/wp-content/uploads/2018/02/14.pdf>

<sup>17</sup> Boletín Oficial del Estado. *Real Decreto 1971/1999 de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y clasificación del grado de minusvalía*.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

operadas en el mismo que no afectan al aspecto fundamental antes indicado). Es decir, en atención a lo indicado parece que en la LGDPD se contempla, una definición y consideración de persona con discapacidad, que, sin perjuicio del establecimiento de un adecuado procedimiento y parámetros de valoración de la misma, cohabitaría con otra situación de reconocimiento de discapacidad, cual es la reconocida al albur del Real Decreto 1971/1999, de los reconocimientos de incapacidad permanente y pensionistas de clases pasivas, lo que vendría determinado por esa partícula de adición (“además”) con la que comienza el apartado 2 del artículo 4.

Sin embargo, nada más lejos de la realidad por cuanto en el mismo artículo 4, en su apartado 3 se establece:

*“3. El reconocimiento del grado de discapacidad deberá ser efectuado por el órgano competente en los términos desarrollados reglamentariamente.*

*La acreditación del grado de discapacidad se realizará en los términos establecidos reglamentariamente y tendrá validez en todo el territorio nacional.”*

De igual modo, el artículo 12.2 igualmente de la LGDPD indica:

*“2. Los equipos multiprofesionales de calificación y reconocimiento del grado de discapacidad son los órganos encargados de valorar y calificar las situaciones de discapacidad, para su reconocimiento oficial por el órgano administrativo competente.”*

Teniendo en cuenta lo anteriormente indicado, resulta evidente que a pesar de lo dispuesto en el artículo 4.1 de la LGDPD, para tener en cuenta el reconocimiento, valoración y grado de discapacidad ésta se remite de forma exclusiva a los órganos y procedimientos administrativos regulados reglamentariamente que no son otros que los indicados en el ya precitado Real Decreto 1971/1999, con lo que está reduciendo la validez de la discapacidad en los términos reconocidos por este Reglamento. Pues bien, en lo esencial que a estos efectos resulta de interés, cabe destacar que dentro de las características y exigencias para el reconocimiento y calificación de la discapacidad, es requisito sine qua non el hecho de que la persona solicitante del reconocimiento de discapacidad cuente con un diagnóstico médico definitivo y la determinación clara de la enfermedad que le afecta y que le causa las “deficiencias” que motivarían tal reconocimiento de discapacidad, así como que hayan sido aplicadas las medidas terapéuticas pertinentes y tal diagnóstico debe estar documentado. Así, el Anexo I.A, Capítulo 1, punto 1º establece:

*“1º El proceso patológico que ha dado origen a la deficiencia, bien sea congénito o adquirido, ha de haber sido previamente diagnosticado por los organismos competentes, han de haberse aplicado las medidas terapéuticas indicadas y debe estar documentado.”*

De este modo, en definitiva, de todo lo anteriormente expuesto a la conclusión a la que se puede llegar no es otra que:



## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

1. No se respetan las disposiciones legales que en cuanto a definición de situaciones protegidas y sujetos titulares de los derechos relativos a igualdad, no discriminación y previsiones de protección social se establecen tanto en la Convención de la ONU como en la propia Ley de Protección de Derechos de Personas con Discapacidad y de su Inclusión Social (siendo que en el seno de la misma ya se produce la contradicción en los términos que utiliza). Esto provoca, además de un incorrecto cumplimiento normativo desde el punto de vista formal, a nivel práctico, una consecuencia tan relevante como que mientras que en términos objetivamente razonables cualquier afectado por una enfermedad poco frecuente que presentase “deficiencias” a nivel físico, psíquico o sensorial que le afectase en su interrelación con la sociedad, debería ser sujeto titular de los derechos, medidas y actuaciones previstas en el R. D. Leg. 1/2013, esto no se produce.
2. De hecho, con la remisión a los establecimientos reglamentariamente dispuestos al efecto lo que se hace es crear una limitación evidente y determinante a los derechos que al colectivo de afectados por enfermedades raras les serían propios en un porcentaje importante. Así, el requisito de que para poder valorar la existencia de discapacidad se exija necesariamente la existencia de un diagnóstico determinado y documentado y la aplicación de terapias a tal enfermedad supone que al menos el indicado 12,34 % (porcentaje que debe considerarse más elevado por lo ya razonado en el apartado anterior) de personas que no cuentan con un diagnóstico confirmado o que ni siquiera tienen uno, a pesar de que en muchos de los casos presenten “deficiencias” que les supongan barreras limitativas en su interacción con la sociedad, no se les reconoce la existencia de discapacidad alguna. A ello habría que añadir la incidencia que pueda tener el hecho de que a un porcentaje tan elevado como el reflejado en el apartado anterior no se le estén aplicando las medidas de tratamiento o terapéuticas adecuadas o ni siquiera se le estén aplicando medida alguna, con lo que respecto a estas personas podría ocurrir que, por parte de los Equipos de Valoración de la discapacidad consideren que aun a pesar de contar con diagnóstico, todavía no han sido aplicadas las medidas terapéuticas indicadas y pertinentes para la enfermedad de que se trate con lo que tampoco se consideren aptos para la valoración de su discapacidad.

Este escenario supone una relevante desigualdad y una situación discriminatoria debido a que limita el acceso a los derechos y garantías establecidos para las personas con discapacidad a un número considerable de afectados por una enfermedad rara, a pesar de que muchos de ellos encajarían en la definición legal de persona con discapacidad, lo que impide por un lado el desarrollo de tales personas en condiciones de igualdad de oportunidades, no les hace beneficiarios de medidas de acción positiva para evitar tal desigualdad respecto al resto de la sociedad y supone una discriminación indirecta en relación con otras personas diagnosticadas con enfermedades “comunes” e incluso respecto a otros afectados con enfermedades raras que han obtenido un diagnóstico y un tratamiento.

Asimismo, desde el punto de vista de la salud y del derecho a la protección de ésta también supone una desigualdad y una consecuencia peyorativa de una

magnitud considerable debido a que tampoco tendrían acceso a la protección de la salud en los términos establecidos en el R.D. Leg. 1/2013, a los recursos farmacológicos y su cobertura según lo también dispuesto en esta Ley ni a la prevención y evitación de empeoramiento de la salud o grado de discapacidad regulado en tal cuerpo normativo. Tales aspectos son identificados, según se ha indicado en el apartado anterior como carencias y necesidades que los afectados por enfermedades raras consideran fundamentales cubrir y solucionar ya que se identifican como problemas principales para poder gozar de un mejor estado de salud y que suponga un mayor nivel de igualdad desde el punto de vista sociosanitario.

*Por último, también considero relevante destacar un breve apunte en términos estadísticos respecto de los afectados por enfermedades raras que al poseer diagnóstico han podido acceder a la valoración de la discapacidad pero muestran insatisfacción con la calificación de ésta. Así, El 35,1% de los encuestados<sup>18</sup> con valoración están insatisfechos con el grado de discapacidad reconocido.*

El principal argumento esgrimido acerca de la insatisfacción con el grado de discapacidad recibido, se refiere al desconocimiento generalizado de esas enfermedades raras por parte de los evaluadores, repercutiendo negativamente en su diagnóstico y en la valoración final de su discapacidad. De hecho, dentro de las enfermedades raras, aquellas que reciben un grado más alto de discapacidad resultan ser precisamente las que, aun siendo poco frecuentes, cuentan con mayor prevalencia, ya que los órganos de valoración tienen más información sobre los síntomas y limitaciones que tales enfermedades producen por ser más conocidas.

### **5. Propuestas y medidas para la mejora y resolución.**

Se pueden establecer las propuestas de mejora en la consecución de una protección de salud adecuada y acceso a un plano y ejercicio efectivo del derecho a la igualdad respecto a los afectados por enfermedades poco frecuentes en tres grandes bloques: una información adecuada y educación de todos los actores que pueden resultar implicados (profesionales sanitarios, afectados y sus familias, poderes públicos y población en general), una investigación adecuada de las enfermedades y sus tratamientos como pieza angular de la garantía de la protección de la salud e igualdad de los pacientes que vendría de la mano del anterior objetivo, y por último y no menos importante, una adecuada aplicación de la Ley.

#### **- Información y sensibilización:**

Según ha quedado determinado, la falta de tal información, coordinación y comunicación en relación con las enfermedades raras y usuarios a los que les afectan es uno de los principales problemas que les limitan. En este sentido, existen varias acciones que tienen por objetivo paliar tal situación y que se

---

<sup>18</sup> Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), 2009. *Estudio de situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

encuentran en vías de desarrollo, acumulando iniciativas al efecto que deben mejorarse y desarrollarse.

En primer lugar, es fundamental la creación de una red de registros válidos que contengan información relevante sobre la enfermedad en cuestión, características, afectados, tratamientos, asociaciones, etc.

Tal y como indica al efecto la Estrategia sobre Enfermedades Raras del Servicio Nacional de Salud<sup>19</sup>, toda propuesta de promoción y protección de la salud, al igual que de detección precoz y otros aspectos, ha de estar basada en estudios epidemiológicos sólidos que permitan delinear la política sanitaria más adecuada al problema que se pretende abordar.

A pesar de que las enfermedades raras contribuyen en gran medida a la morbilidad y la mortalidad de la población, son invisibles en los sistemas de información sanitaria dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación.

La vigilancia epidemiológica en EERR debe dar respuesta a las siguientes necesidades de información:

1. Conocer su frecuencia, distribución espacial, evolución temporal y otras características que faciliten su mejor conocimiento.
2. Posibilitar estudios de disponibilidad, efectividad, eficiencia y acceso a los servicios sanitarios.
3. Conocer los recursos disponibles y necesarios.
4. Actuar como instrumento de soporte para la planificación y toma de decisiones.

En definitiva, para alcanzar estos fines se hace preciso colaborar en la elaboración de sistemas de información sobre enfermedades poco frecuentes, tanto a nivel nacional como europeo, como uno de los instrumentos clave para organizar la vigilancia de estas patologías. Estos sistemas suponen la recogida sistematizada y archivo ordenado de datos, que habrán de definirse con carácter previo, de manera que sirvan de soporte para generar información relevante para el conocimiento de las enfermedades raras y la toma de decisiones entorno a las mismas.

Así, los registros sanitarios son una herramienta de incalculable valor en el caso de enfermedades de baja frecuencia dada la dispersión de la información y el grado de desconocimiento de las mismas. De hecho, tal y como se indica igualmente en la Estrategia del Servicio Nacional de Salud en Enfermedades Raras, Desde el punto de vista epidemiológico las denominadas enfermedades raras resultan en muchos casos “invisibles” a los programas de información

---

<sup>19</sup> Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/2009%20-%20Estrategia%20Nacional%20de%20Enfermedades%20Raras.pdf>

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

sanitaria debido a la falta de sistemas apropiados para su codificación y clasificación.

Desde esta perspectiva es imprescindible, trabajar en el desarrollo de una clasificación común, en sintonía con la que se esté desarrollando en los organismos internacionales a estos mismos efectos (OMS y UE), debiendo llevar a cabo y alcanzando un alto grado de integración y colaboración en la información a nivel supranacional, ya que ésta será la base para poder desarrollar proyectos de investigación conjuntos en este nivel, que como se indicará a continuación resulta la solución investigadora más eficiente y que mejores resultados puede arrojar en el ámbito de las enfermedades raras.

Identificando tal necesidad, el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) dependiente del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) el cual a su vez pertenece al CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), creó el Registro Nacional de Enfermedades Raras. El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectados por una enfermedad rara un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes. El fin último es fomentar la investigación sobre enfermedades minoritarias, aumentar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos<sup>20</sup>.

Sin embargo, a pesar de la implicación en el Registro de los distintos sectores (afectados, asociaciones, perfiles investigadores y sanitarios, etc.), no se ha logrado alcanzar el grado de satisfacción e información y utilidad deseado cuyo objetivo persigue, debido a que no cumple con las características registrales necesarias que se han indicado anteriormente, ya que no hay una uniformidad homogénea de criterios ni llega a abarcar todos los ámbitos registrales con lo que se producen problemas respecto a la codificación y otras características registrales. Así, aunque se ha identificado y se han dado pasos favorables en el ámbito registral se debe seguir profundizando en el mismo con carácter esencial para poder obtener datos fiables y una red de información sólida que sea una referencia para los afectados por enfermedades raras y todos los sectores implicados en ellas, especialmente el investigador.

De igual modo, a los efectos de la consecución y logro de la mayor información posible, a nivel europeo se creó la plataforma Orphanet. Orphanet es el portal de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Está dirigido a todos los públicos. El objetivo de Orphanet es contribuir a la mejora del diagnóstico, del cuidado y del tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. Orphanet está formado por un consorcio de alrededor de 40 países, coordinado por el equipo francés del INSERM. Los equipos nacionales se encargan de recopilar la información relacionada con las consultas especializadas, laboratorios médicos, investigación en curso y asociaciones de pacientes en su país. Los equipos nacionales también son

---

<sup>20</sup> CARRIÓN TUDELA, JUAN y MAYORAL RIVERO, ESTRELLA, 2017. *El Trabajo Social en las Enfermedades Raras. Enfoque Teórico y Práctico*. (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009:41-42). Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>

responsables de las traducciones en su propia lengua. Todos los equipos de Orphanet trabajan según los Procedimientos Operativos Estándar de Orphanet. El equipo coordinador francés es responsable de la infraestructura de Orphanet, de las herramientas de gestión, del control de calidad, del listado de enfermedades raras, de las clasificaciones y de la producción de la enciclopedia. Orphanet está dirigido por diferentes comités que, de forma independiente, supervisan el proyecto a fin de garantizar su coherencia, su evolución y su fiabilidad (Aymé y Schmidtke, 2007). Orphanet está teniendo un notable impacto sobre la investigación en enfermedades raras<sup>21</sup> (Rath et als., 2012).

Pues bien, a pesar de que este portal cuenta con un nivel de desarrollo más elevado, existe un alto porcentaje de enfermedades raras que cuentan con escasa o nula información, bien porque no se tenga o bien porque los datos sobre la misma no han sido transmitidos al portal. No en vano son cada uno de los Estados Miembros los que deben facilitar la información y depende de ellos su correcta actualización. Asimismo, existe un número elevado de enfermedades que solamente cuentan con una breve descripción de las mismas como toda información disponible, con lo que hace falta un grado mucho mayor de información registrada y transmisible sin perjuicio de que la operatividad como base de datos a estos efectos resulta positiva.

Por otro lado, respecto a lo que a la sensibilización y visibilización se refiere, debe destacarse la importante labor que al efecto se realiza por parte del movimiento asociativo y muy particularmente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en cuanto a las acciones de información y visibilización llevadas a cabo, gran parte de ellas de contenido y relevancia científica con un carácter prolijo y detallado.<sup>22</sup>

En el marco de la sensibilización se sitúa el Día Mundial de Enfermedades Raras. Así, El Día de las Enfermedades Raras es un evento anual de sensibilización coordinado por EURORDIS en el plano internacional y por las Alianzas Nacionales y las Organizaciones de Pacientes en el ámbito nacional. El objetivo principal del Día de las Enfermedades Raras es crear conciencia entre el público y los responsables de las decisiones generales sobre las enfermedades raras y su impacto en la vida de los pacientes. La campaña se dirige principalmente al público en general, pero también está diseñada para pacientes y representantes de pacientes, así como para los políticos, las autoridades públicas, los responsables de políticas socio-sanitarias, los representantes de la industria, los investigadores, los profesionales de la salud y para cualquier persona que tenga un interés genuino en las enfermedades raras. Desde que el Día de las Enfermedades Raras fue lanzado por primera vez por EURORDIS y su Consejo de Alianzas Nacionales en el año 2008, más de 1.000 eventos han tenido lugar en todo el mundo llegando a cientos de

---

<sup>21</sup> CARRIÓN TUDELA, JUAN y MAYORAL RIVERO, ESTRELLA, 2017. *El Trabajo Social en las Enfermedades Raras. Enfoque Teórico y Práctico*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>

<sup>22</sup> CARRIÓN TUDELA, JUAN; ECHANDI GARCÍA HERRERA, LUJÁN; BAÑÓN HERNÁNDEZ, ANTONIO M.; PASTOR SELLER, ENRIQUE. 2015. *La fuerza del movimiento asociativo*. Recuperado de: [https://enfermedades-raras.org/phocadownload/OBSER/La\\_fuerza\\_del\\_movimiento\\_asociativo-2015.pdf](https://enfermedades-raras.org/phocadownload/OBSER/La_fuerza_del_movimiento_asociativo-2015.pdf).

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

miles de personas y trascendiendo a numerosos medios de comunicación europeos.

Así las cosas, toda la gama de acciones de sensibilización y visibilidad de las enfermedades raras es relevante a los efectos del conocimiento de la población en general, la inclusión en las agendas políticas, y la aparición en medios de comunicación a los efectos de que se puedan desarrollar acciones tanto ejecutivas como normativas por parte de los organismos públicos en los distintos niveles territoriales en aras a potenciar las labores informativas, investigadoras y de protección de la salud en general que permitan alcanzar a los afectados por enfermedades poco frecuentes y sus familias un nivel de desarrollo socio-sanitario que permitan lograr un grado de igualdad y cumplimiento de objetivos equivalente al del resto de la población.

Es importante destacar la relevancia que el movimiento asociativo tiene en este ámbito especialmente, ya que resulta muy útil la labor del asociacionismo en el sector de las enfermedades raras debido a que precisamente sus principales características son que hay muchas enfermedades y con un número pequeño de afectados por cada una de ellas, con lo que cualquier acción o iniciativa contaría con muy poco peso específico en la agenda pública en caso de que los promotores de las mismas fuesen los afectados individualmente considerados, con lo que la labor de las asociaciones de afectados y de FEDER como voz unida de las mismas, sector que, además resulta muy activo ayuda a que se tengan en cuenta y se tomen en consideración las reivindicaciones propuestas por éstas. No en vano, resulta significativo destacar que a efectos estadísticos, la tradición del asociacionismo de pacientes en España era muy escasa; apenas alcanzaba el 3% en 2004, según se indicaba en el informe de la Fundación Farmaindustria. Sin embargo, en el año 2009 se pasan a identificar 701 asociaciones de pacientes, ubicadas preferentemente en Andalucía (26,8%), Madrid (11,3%) y Comunidad Valenciana (8,7%). Entre los grupos de enfermedades más representados por asociaciones, el informe destacaba las siguientes: alzheimer, enfermedades mentales, cáncer, enfermedades reumáticas, diabetes y enfermedades raras (Tizón, 2009). Este último dato indica que el movimiento asociativo en enfermedades poco frecuentes en España ocupaba entonces un lugar destacado. Más concretamente, un 7,1% del total de asociaciones estaban vinculadas a las enfermedades poco frecuentes, lo que da una idea del crecimiento y fortaleza que se ha ido adquiriendo desde el movimiento asociativo en este ámbito, el cual debe seguir desarrollándose ya que de todas las acciones adoptadas, parece que las llevadas a cabo por el asociacionismo son las que más repercusión práctica adquieren.

De este modo, teniendo en cuenta lo indicado, la base de este bloque se podría resumir en la importancia de la educación social y científica que a su vez genere información útil, una educación que debe integrarse en los sistemas y planes formativos, tanto de la población en general desde una etapa inicial de la vida, así como la de carácter especializado de los profesionales socio-sanitarios y de los actores tanto legislativo como ejecutivo, de tal forma que exista una información global que sea el origen para que se pueda acceder tanto a la investigación que a su vez genere más información diagnóstica y terapéutica y que permita al fin acceder a una protección de la salud y resto de

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

derechos subjetivos a los afectados con un grado y nivel de desarrollo adecuados.

### - Investigación:

Resulta de suma importancia tal aspecto ya que, bien empleada, resultaría una de las principales soluciones a la falta de equidad e igualdad en el disfrute de la protección a la salud en primer término, y, en definitiva respecto al acceso al resto de derechos y garantías sociales.

De este modo, la investigación en enfermedades raras desde el punto de vista biomédico es la piedra angular para poder detectar tratamientos independientes que actúen directamente contra la enfermedad rara concreta de que se trate. Cabe destacar que este campo de investigación aunque haya sido más o menos explorado en determinadas enfermedades poco frecuentes, en cuanto a número de iniciativas investigadoras se refiere, es verdaderamente relevante que tales investigaciones no han alcanzado fases finales en su gran mayoría, bien porque se hallen suspendidas, se hayan abandonado o, incluso en algunos de los casos ni siquiera se hayan llegado a iniciar realmente, lo cual tiene como causas principales la falta de apoyo y de recursos económicos para llevarlas a cabo.

No resulta baladí recordar que el mayor peso específico en términos de investigación en términos fundamentalmente farmacológicos lo lleva a cabo el sector privado de las empresas farmacéuticas. Pues bien, tales empresas que cuentan con tal carácter privado y en su mayoría no pertenecen al ámbito del Tercer Sector, cuentan con objetivos economicistas de rentabilidad y eficiencia económica en sus actuaciones. Dentro de este objetivo que resulta completamente lógico desde el punto de vista de su objeto social, no cabe la investigación relacionada con las enfermedades de baja prevalencia por cuanto al no afectar sino a un número reducido de personas (si son tenidas en cuenta de forma individualizada), consideran que el coste de la inversión investigadora que se debería llevar a cabo es muy elevado en relación y comparación con el rendimiento económico que se puede obtener con la comercialización de tales productos resultantes de la investigación.

A tales efectos, los fármacos especialmente destinados a la curación de enfermedades raras son los medicamentos huérfanos. Tales fármacos tratan afecciones tan infrecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. El proceso, que va desde el descubrimiento de una nueva molécula a su comercialización, es largo (10 años de media), caro y muy poco seguro (de 10 moléculas ensayadas, sólo una suele tener un efecto terapéutico). Desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad poco frecuente no permite, en general, recuperar el capital invertido para su investigación. No, al menos, a corto o medio plazo.<sup>23</sup>

---

<sup>23</sup> Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), 2009. *Estudio de situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)*. (de Vrueth et als., 2013) Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

Sin embargo, tal campo en el que tan evidente resulta la necesidad investigadora y tan escaso apoyo desde el ámbito privado existe, es donde el sector público debería incidir con más ahínco, pues cuenta con los recursos humanos y materiales necesarios desde el ámbito sanitario para poder hacerse cargo de tal labor al resultar éste un aspecto de interés general que garantizaría en último término la efectiva protección de la salud reconocida *ope legis* y la realidad práctica del derecho fundamental a la igualdad de trato y no discriminación desde todas sus vertientes.

Así, tal labor investigadora garantizaría una mayor información y coordinación de los profesionales sanitarios en relación con las enfermedades poco frecuentes, la correcta derivación a los especialistas adecuados y la prescripción de tratamientos específicos cuya actuación y resultados médicos serían mucho más satisfactorios que los actuales lo que garantizaría un grado de protección sociosanitaria de los afectados mucho más elevado.

Pero es que ni siquiera se trata de una propuesta resolutive en la que toda la carga necesariamente deba recaer sobre la actuación de los poderes públicos (que aun así se debe entender que deben desempeñar un papel prioritario y fundamental en este campo por cuanto son los encargados de promover y garantizar la protección sanitaria, el bienestar social y las medidas de igualdad), sino que existen propuestas de investigación que han resultado satisfactorias con la implicación de actores privados del ámbito farmacológico. Así, una de estas experiencias, entre otras, puede ser la de la terapia génica en relación con la enfermedad de Stargardt, cuya fase final de prueba dentro del desarrollo investigador que se llevó a cabo con humanos se centralizó en dos ámbitos geográficos en el año 2014: París (Europa) y Orlando (Estados Unidos). En este caso la empresa en cuestión centralizó en estos dos lugares las pruebas a realizar sobre la terapia con humanos, de tal forma que esta enfermedad que resulta de baja prevalencia en los ámbitos nacionales, resulta más interesante para las empresas en ámbitos supranacionales donde sumando todos los afectados por la enfermedad en ese ámbito territorial concreto su producto va destinado a una población mucho más cuantiosa. Esta respuesta de investigaciones en ámbitos supranacionales e internacionales, parece adecuada para el caso de enfermedades poco frecuentes y resultan ser el tipo de actividades que los poderes públicos, en caso de imposibilidad de llevarlas a cabo por sí mismos, deben fomentar, apoyar y desarrollar, favoreciendo su actuación, eliminando trabas burocráticas para que se puedan llevar a cabo. De este modo, se puede permitir y fomentar que los usuarios y afectados por enfermedades raras puedan acceder a ellas, eliminando el ámbito de decisión sanitaria de las Administraciones de las Comunidades Autónomas, siquiera en el ámbito investigador y centralizándolas en ámbitos nacionales que, a su vez deben ceder competencias en tal ámbito de protección de la salud a las instituciones supranacionales que las pueden desarrollar al mismo tiempo que se fomenta tal desarrollo.

No obstante lo anterior, aunque de forma tímida, según las impresiones del colectivo de afectados por enfermedades raras, se van iniciando de forma paulatina aunque débil diversas investigaciones en este campo. En relación con ello se creó la red de centros que forma el CIBER-ER, el Centro en Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, que con sus avances



## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

en la investigación permite alcanzar mejoras que repercuten favorablemente en la detección de las enfermedades y los tratamientos que reciben.

De igual modo, lo que vendría a reforzar la idea anteriormente expuesta de que la fuerza investigadora debe centralizarse en ámbitos supranacionales de actuación, debe destacarse que en el ámbito europeo, se creó el proyecto E-RARE de ERA-NET, financiado por la UE, el cual se puso en marcha con el objeto de desarrollar y reforzar la coordinación de programas de investigación, nacionales y regionales. Una de sus principales actividades es publicar Convocatorias de Proyectos Transnacionales, como herramienta clave para impulsar la investigación, la transferencia de conocimiento y la cooperación internacional.

Las convocatorias realizadas en los programas E-Rare-1 (2006-2010) y E-Rare-2 (2010-2014) han demostrado que la financiación de proyectos sobre investigación de enfermedades raras de forma coordinada es posible y, además, necesaria. Estas Convocatorias de Proyectos Transnacionales han incluido agencias de financiación de 13 Estados miembros de la Unión Europea, entre ellos España, así como de Turquía, Israel, Suiza y Canadá. Junto con su predecesor, E-RARE-2 ha financiado más de 60 proyectos de investigación.

Así las cosas, E-Rare promueve fuertemente las actividades de financiación transnacional y facilita la participación de una amplia gama de organizaciones de financiación, lo que les brinda la oportunidad de participar en la configuración del panorama y las políticas de investigación de enfermedades raras.

Actualmente, estos proyectos anteriormente mencionados han dado paso al E-Rare-3 que, como se traslada desde la propia página del proyecto, pretende ampliar y fortalecer la cooperación transnacional en organizaciones de financiación de investigación de enfermedades raras en el período de 5 años, de 2015-2019, basándose en la experiencia y los resultados de los programas anteriores de ERA-Net E-Rare-1 y E-Rare-2. Sus objetivos principales son:

- Financiar la investigación colaborativa transnacional mediante convocatorias transnacionales anuales que contribuyan a los objetivos del IRDiRC.
- Desarrollo de la agenda de investigación estratégica.
- Fortalecer la colaboración con European Research Infrastructures.
- Implicación de las asociaciones de pacientes en la financiación de la investigación. '0° Transformar E-Rare en una red sostenible.
- Asegurar que todas las partes interesadas participen activamente e informen sobre las actividades de E-Rare.

A día de hoy comprende 26 instituciones de 18 países europeos, asociados y no europeos. Su dimensión internacional se traducirá directamente en una estrecha colaboración con otras iniciativas europeas e internacionales relevantes. De este modo, el compromiso de la UE con la investigación de enfermedades raras se mantendría a lo largo de Horizonte 2020, el Programa Marco de Investigación e Innovación de financiación para el período 2014-

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

2020. En esos siete años, la Unión Europea continuaría financiando la investigación sobre las enfermedades raras.<sup>24</sup>

No obstante todo lo antedicho, se debe reiterar que es fundamental la existencia de una mayor integración en el campo de la investigación a todos los niveles y que, aunque se inician sendas ilusionantes en tal ámbito, el desarrollo de las investigaciones y el resultado de éstas en relación con el número y características de todo el conjunto de enfermedades raras todavía es muy pequeño y exige un nivel de desarrollo mucho mayor.

- Adecuación a la legalidad:

Este, aunque parece lógico, resulta el aspecto fundamental y, el principal, a mi entender, escollo existente para parte de las personas que tienen una enfermedad rara para que vean limitada su igualdad y el acceso a determinadas medidas de acción positiva, entre ellas algunas importantes relativas a la salud, en comparación con otras personas. No me extenderé demasiado en este punto por cuanto ya lo he hecho en el apartado anterior, pero resulta fundamental indicar que se debe cumplir lo legalmente previsto en cuanto a la consideración de discapacidad de una persona a la luz de lo dispuesto tanto en la Convención Internacional de Derechos de Personas con Discapacidad como en la LGDPD.

Así, una de las propuestas de resolución sería que si solamente mantenemos como referencia para la consideración de la existencia de discapacidad lo dispuesto en el Real Decreto 1971/1999, se debe modificar su contenido con el objetivo de adaptarlo a la definición legal de persona con discapacidad. De este modo, la modificación planteada lo sería en el sentido de no exigir la existencia de un diagnóstico médico confirmado y documentado ni la aplicación de todas las medidas terapéuticas indicadas, sino que el requisito de partida exigiese la presentación de deficiencias físicas, psíquicas o sensoriales previsiblemente definitivas que supusieran barreras en su interacción social, simplemente, y que a partir de ahí se aplicasen los baremos establecidos en los Anexos de tal Real Decreto para determinar el grado de discapacidad.

La otra opción posible, aunque de resultado similar sería que se mantuviese tal norma, pero que se crease un Reglamento destinado a consignar las características establecidas en la Convención para considerar que una persona tiene discapacidad, de tal modo que se crearían dos vías de reconocimiento de discapacidad, que no son otras que las mismas dos vías reguladas en los apartados 1 y 2 del artículo 4 de la LGDPD, con lo que de las dos formas se podría considerar que existe una situación de discapacidad.

---

<sup>24</sup> FEDER OBSER (Observatorio Sobre Enfermedades Raras), 2017. *Estado de situación de la investigación en Enfermedades Raras en España*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>

CONSEJO GENERAL DE COLEGIOS OFICIALES DE FARMACEÚTICOS, 2018. *Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. Estado de situación en 2018*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-otras-entidades/10353-enfermedades-raras-y-medicamentos-hu%C3%A9rfanos-estado-de-situaci%C3%B3n-en-2018>

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

De las dos fórmulas, particularmente me inclinaría por la primera, ya que con esa modificación reglamentaria se estaría cumpliendo de forma adecuada con el mandato legal previsto al efecto y no se crearía bicefalia alguna en el reconocimiento de la discapacidad (como sí que podría ocurrir en el segundo supuesto), lo que conllevaría que personas afectadas con enfermedades raras sin diagnóstico pero con deficiencias que limitan su interacción con la sociedad, pudiesen acceder al reconocimiento de los derechos, medidas y actuaciones previstas para fomentar la igualdad de trato y de oportunidades de las personas con discapacidad, por cuanto también deberían ser considerados como tales al contar con los requisitos subjetivos previstos para tal calificación.

### **6. Conclusiones:**

Las conclusiones alcanzadas se han ido recogiendo y detallando a lo largo del trabajo a modo de síntesis en cada uno de los apartados o subapartados. No obstante, y sin perjuicio de ello, conviene realizar una breve síntesis de las mismas a efectos clarificadores. Así:

1. Desde el punto de vista sanitario de atención a personas con enfermedades raras se identifican de los datos existentes en relación con las personas afectadas, sus asociaciones y los profesionales sanitarios que existe un elevado grado de desinformación sobre las enfermedades, sus características y diagnóstico, formas de tratarlas, recursos existentes para poder paliarlas, protocolos de actuación y coordinación de todos los agentes implicados. Tal situación conlleva graves consecuencias sociosanitarias, desde el agravamiento de la enfermedad y sus consecuencias, a situaciones de estrés, impotencia, secuelas psicológicas, falta de integración y participación social y aislamiento. Así, se identifica como fundamental propuesta de mejora y resolución de tal ámbito el hecho de la existencia de una red consolidada de información a todos los niveles correctamente registrada y parametrizada que sea totalmente accesible a todos los actores implicados en las enfermedades de baja prevalencia, desde los propios afectados y sus familias a los profesionales sanitarios que los tratan y el personal investigador que desarrolle los tratamientos y medidas terapéuticas oportunas y convenientes, llevando a cabo, a partir de esta base una investigación avanzada con una fuerte implicación y apuesta en ella de todos los agentes, especialmente los poderes públicos y una gestión de la misma en un nivel supranacional para hacerla más efectiva.
2. La indebida aplicación de las previsiones legales referentes a la consideración de la existencia de una situación de discapacidad, ahonda y profundiza el deficiente acceso y disfrute del derecho a la protección de la salud y del derecho a la igualdad de un porcentaje relevante de personas afectadas por enfermedades raras. Así, el hecho de que según lo indicado en el punto anterior, en muchos de los casos no se cuente con un diagnóstico adecuado o directamente no se cuente con ninguno, y no se apliquen los tratamientos y medidas terapéuticas adecuadas al efecto, provoca que a pesar de que la persona en cuestión cuente con

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

los requisitos objetivamente razonables para considerar que tiene discapacidad y por tanto pueda acceder a la protección y consideraciones legales y prácticas que ésta conlleva, por mor de lo dispuesto en un Reglamento que no se ha modificado al efecto, no cuenta con tal reconocimiento y acceso con lo que se produce una doble desigualdad y discriminación, por cuanto si ya las personas a las que se les reconoce una discapacidad no se encuentran en un plano de igualdad en su interacción social aún con la aplicación de ajustes razonables y medidas de acción positiva tendentes a lograrlo, en este caso ni siquiera podrían acceder a las mismas a pesar de contar con los requisitos para ello, en contraposición con otras personas con enfermedades raras (incluso con la misma enfermedad), que por el hecho de haber sido correctamente diagnosticados cuentan con tal calificación de discapacidad reconocida. A los efectos de solventar esta situación se propone la revisión y modificación del Real Decreto 1971/1999 para adaptarlo a las exigencias, características y dicción concreta relativa a la definición de personas con discapacidad establecida tanto en la Convención como en la LGDPD.

### 7. Bibliografía

- CARRIÓN TUDELA, JUAN y MAYORAL RIVERO, ESTRELLA, (2017). *El Trabajo Social en las Enfermedades Raras. Enfoque Teórico y Práctico*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>. Consultado el: 4 de julio de 2018
- CARRIÓN TUDELA, JUAN; ECHANDI GARCÍA HERRERA, LUJÁN; BAÑÓN HERNÁNDEZ, ANTONIO M.; PASTOR SELLER, ENRIQUE. (2015). *La fuerza del movimiento asociativo*. Recuperado de: [https://enfermedades-raras.org/phocadownload/OBSER/La\\_fuerza\\_del\\_movimiento\\_asociativo-2015.pdf](https://enfermedades-raras.org/phocadownload/OBSER/La_fuerza_del_movimiento_asociativo-2015.pdf). Consultado el: 12 de julio de 2018
- CABRA DE LUNA, MIGUEL ÁNGEL y ARENAS ESCRIBANO, FERNANDO, (2015). *Comentarios al texto Refundido de la Ley general de Derechos de las Personas con Discapacidad y de su Inclusión Social*.
- GÓMEZ LUENGO, S., ARANDA JAQUOLOTT, M.T. Y DE LA FUENTE SÁNCHEZ, M. (2001): *Enfermedades raras: Situación y demanda sociosanitarias. Observatorio de la discapacidad. IMSERSO*.
- MARTÍNEZ-PUJALTE, ANTONIO-LUIS, (2015). *Derechos Fundamentales y discapacidad*. Recuperado de: <http://www.convenciondiscapacidad.es/wp-content/uploads/2018/02/14.pdf>
- Martínez-Pujalte, Antonio Luis; Fernández Orrico, Francisco Javier; López-Veiga Brea, Jorge; De Asís, Rafael; Mora González, Vicente; Cabra de Luna, Miguel Ángel; Miranda Erro, Javier; Álvarez Ramírez, Gloria; de Lorenzo García, Rafael 2016. *Anales de Derecho y Discapacidad*.
- MARTÍNEZ-PUJALTE, ANTONIO-LUIS, 2015. *Derechos Fundamentales y discapacidad*. Recuperado de: <http://www.convenciondiscapacidad.es/wp-content/uploads/2018/02/14.pdf> Consultado el: 5 de julio de 2018
- NÚÑEZ MARTÍNEZ, MARÍA ACRACIA (2009). *El sistema constitucional de derechos y libertades según la jurisprudencia del Tribunal Constitucional*
- NÚÑEZ ZORRILLA, MARÍA CARMEN. *La igualdad como Derecho Fundamental y su protección general en las leyes actuales*. Recuperado de: <https://www.discapnet.es/areas-tematicas/nuestros-derechos/preguntas-y-respuestas/igualdad-de-oportunidades-no-discriminacion-y-accesibilidad-universal>. Consultado el: 22 de junio de 2018
- Boletín General del Senado Núm. 659. Ponencias de Estudio. *Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016)*
- CONSEJO GENERAL DE COLEGIOS OFICIALES DE FARMACEÚTICOS, (2018). *Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. Estado de situación en 2018*.

## Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes

---

- *Constitución de la Organización Mundial de la Salud* - <http://apps.who.int/gb/bd/PDF/bd47/SP/constitucion-sp.pdf?ua=1>  
Consultado el: 27 de junio de 2018
- COMISIÓN EUROPEA. DIRECCIÓN GENERAL DE SANIDAD Y PROTECCIÓN DE LOS CONSUMIDORES Dirección F - Salud Pública, Unidad F4 - Enfermedades poco comunes, transmisibles y emergentes. *Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003*. Recuperado de: [ec.europa.eu/health/archive/ph\\_overview/previous.../rare.../raredis\\_wpgm99\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous.../rare.../raredis_wpgm99_es.pdf)  
Consultado el: 27 de junio de 2018
- *Definición de Enfermedades Raras en ORPHANET*. Recuperado de: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES)  
Consultado el: 23 de junio de 2018
- (2009) *Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de* Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/2009%20-%20Estrategia%20Nacional%20de%20Enfermedades%20Raras.pdf>  
Consultado el: 3 de julio de 2018
- EURORDIS RARE BAROMETER (2017). *Acceso a tratamiento: la desigualdad en la atención para pacientes europeos de enfermedades raras y Encuesta sobre el impacto de las enfermedades raras en la vida diaria*. Recuperados de <https://www.eurordis.org/voices/es>  
Consultado el: 13 de julio de 2018
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2009). *Estudio de situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>.  
Consultado el: 4 de julio de 2018
- FEDER OBSER (Observatorio Sobre Enfermedades Raras) (2017). *Estado de situación de la investigación en Enfermedades Raras en España*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder>  
Consultado el: 20 de julio de 2018
- *Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos*. Recuperado de: <http://www.boe.es/buscar/doc.php?id=DOUE-L-2000-80074>  
Consultado el: 2 de julio de 2018
- *Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social*.
- *Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía*.

### **8. ANEXO I: normativa estatal en materia de enfermedades raras o poco frecuentes.**

- Constitución Española: 10, 14, 15, 18, 41 y 43.
- Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. Última actualización publicada en el BOE 13/06/2015
- La Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal. Última actualización publicada en el BOE 05/03/2011
- Ley Orgánica 4/2000, de 11 de enero, sobre derechos y libertades de los extranjeros en España y su integración social. Última actualización publicada en el BOE 30/10/2015
- Ley 41/2002, de 14 de noviembre, ley básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. Última actualización publicada en el BOE 22/09/2015
- La Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud. Última actualización publicada en el BOE 15/08/2015
- Orden SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.
- Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida. Última actualización publicada en el BOE 14/07/2015
- Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud.
- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Última actualización publicada en el BOE 30/10/2015
- Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. Última actualización publicada en el BOE 02/06/2011
- Orden SAS/2007/2009, de 20 de julio, por la que se crea y regula el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, en Burgos.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Este documento fue aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.
- Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales. Última actualización publicada en el BOE 27/07/2013
- Ley 39/2010, de 22 de diciembre, de Presupuestos Generales del Estado para el año 2011. Última actualización publicada en el BOE 31/10/2015
- Real Decreto-ley 4/2010, de 26 de marzo de racionalización del gasto farmacéutico con cargo al Sistema Nacional de Salud.
- Resolución de 18 de enero de 2011, del Instituto de Salud Carlos III, por la que se publica el Convenio de colaboración con la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha, para el desarrollo de actividades relacionadas con el registro de enfermedades raras.
- Ley 26/2011, de 1 de agosto, de adaptación normativa a la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad. Última actualización publicada en el BOE 31/10/2015
- Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Año 2012.
- Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social. Última actualización publicada en el BOE 25/06/2015
- Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen las normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17-12-2010, sobre receta médica y órdenes de dispensación.
- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Este documento fue aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014.
- Real Decreto Legislativo 1/2015, de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios. Última actualización publicada en el BOE 30/10/2015



## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

- Orden SSI/1356/2015, de 2 de julio, por la que se modifican los anexos II, III y VI del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, y se regulan los estudios de monitorización de técnicas, tecnologías y procedimientos.
- Acuerdo de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación para el tratamiento a pacientes con Epidermólisis bullosa adoptado en la sesión plenaria del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, celebrada el 29 de Julio 2015.
- Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

### **9. ANEXO II: tablas de datos**

Tabla 1: Demora diagnóstica en pacientes de ER. Fuente: Estudio en ENSERio (2009).

	<b>Absolutos</b>	<b>Porcentajes</b>
<b>Menos de 6 meses</b>	168	24,85
<b>Entre 6 meses y un año</b>	87	12,87
<b>Entre 1 y 3 años</b>	159	23,52
<b>Entre 4 y 9 años</b>	120	17,75
<b>10 o más años</b>	142	21,01
<b>Total</b>	676	100

Tabla 2: Consecuencias debido al retraso diagnóstico. Fuente: Estudio en ENSERio (2009).

	<b>Absolutos</b>	<b>Porcentajes</b>
<b>No recibir ningún apoyo ni tratamiento</b>	298	42,75
<b>Haber recibido un tratamiento inadecuado</b>	190	27,26
<b>Agravamiento de su enfermedad</b>	195	27,98
<b>Necesidad de atención psicológica</b>	140	20,09
<b>Otras consecuencias</b>	108	15,54

Tabla 3: Percepción de adecuación del tratamiento de los pacientes ER. Fuente: Estudio en ENSERio (2009).

	<b>Absolutos</b>	<b>Porcentajes</b>
<b>Sí, dispongo del tratamiento que preciso</b>	323	47,71
<b>Dispongo de tratamiento, aunque no es el adecuado</b>	142	20,97
<b>No dispongo del tratamiento o tratamientos que necesito</b>	147	21,71
<b>No sabe/ No contesta</b>	65	9,60
<b>Total</b>	677	100

## **Derecho a la igualdad en relación con las enfermedades poco frecuentes**

---

Tabla 4: Instancias sanitarias que prestan el tratamiento médico a los afectados. Fuente: Estudio en ENSERio (2009).

	<b>Absolutos</b>	<b>Porcentajes</b>
<b>Sanidad Pública (atención primaria, médico de cabecera)</b>	254	52,59
<b>Sanidad Pública, atención especializada</b>	374	77,43
<b>Especialistas privados (en España)</b>	158	32,71
<b>Especialistas en el extranjero</b>	5	1,04