



CANARIAS Y LAS ENFERMEDADES RARAS: ANÁLISIS DE UNA PROPUESTA TARDÍA

CANARY ISLANDS AND RARE DISEASES: ANALYSIS OF A LATE PROPOSAL

Juan Manuel Velázquez Díaz*

Cómo citar este artículo/Citation: Velázquez Díaz, J.M. (2023). Canarias y las enfermedades raras: análisis de una propuesta. *XXV Coloquio de Historia Canario-Americana* (2022), XXV-107. <https://revistas.grancanaria.com/index.php/chca/article/view/10944>

Resumen: A pesar de las mejoras y cambios de las políticas públicas en los últimos años en el intento de favorecer la salud y el bienestar de las personas con enfermedades minoritarias, aún perdura las desigualdades en el acceso a la asistencia sanitaria. Cada uno de los afectados por estas patologías poco frecuentes tienen muchas dificultades en el ámbito cotidiano, por lo que necesitan y de una atención personalizada. Este hecho, además, debe ponerse de manifiesto a la sociedad para que sea consciente de las ventajas y dificultades por el que pasan estas minorías. En este sentido, Canarias es una de las comunidades autónomas que más han tardado en aplicar un Plan Integral de Enfermedades Raras (2021), teniendo en cuenta que otras regiones como Andalucía (2008) y Extremadura (2009) tomaron varias iniciativas, por lo que se hace un análisis (a través del marco normativo) para encontrar una respuesta a ello.

Palabras clave: medicamentos huérfanos, insularidad, sanidad, Gobierno de Canarias, instituciones.

Abstract: Despite the improvements and changes in public policies in recent years to improve the health and well-being of people with rare diseases, inequalities in access -and right- to health care persist. Each of those affected by these rare pathologies have many difficulties in everyday life, so they need personalized attention. This fact, in addition, must be made clear to society so that it is aware of the advantages and difficulties that these minorities go through. In this sense, the Canary Islands is one of the autonomous communities that has taken the longest to apply a Comprehensive Plan for Rare Diseases (in 2021), considering that other regions such as Andalusia (2008) and Extremadura (2009) took these initiatives, so that an analysis is made (through the press and the regulatory framework) to find an answer to it.

Keywords: Orphan Drugs, Insularity, Health, Government of the Canary Islands, Institutions.

INTRODUCCIÓN¹

La Historia del Tiempo Presente viene manifestándose como una disciplina que utiliza una metodología propia debido tanto a la abundancia de fuentes existentes como a la coexistencia de estas con la memoria viva. Ahora bien, no está del todo claro que constituya uno de los campos específicos de la historia, si lo llegamos a entender como «historias sectoriales». Este método comparte con la historia política el predominio de la explicación narrativa, así como la atención a los procesos de cambios históricos, a los fenómenos políticos y de las relaciones internacionales. Asimismo, existe una historia reciente intelectual, social y económica. Desde un punto de vista epistemológico, la historia actual se caracteriza por un manifiesto diálogo

* Personal Investigador en Formación (P.I.F.). Departamento de Ciencias Biomédicas y del Diagnóstico (Área Historia de la Ciencia), Universidad de Salamanca. C/ Alfonso X el Sabio, s/n. 37007. Salamanca. España. Correo electrónico: juanma_velazquez@usal.es

¹ Este proyecto está financiado por PID2021-126019NB-100, financiado por MCIN/AEI/10.13039/501100011033/ y por FEDER Una manera de hacer Europa. «El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia».

con otras disciplinas como lo es, por ejemplo, las ciencias sociales, por la relevancia de los documentos personales que se analizan y por el recurso de la fuente oral².

El desaparecido historiador Javier Tusell decía que la Historia del Tiempo Presente se distingue de la historia inmediata, de las ciencias sociales y del periodismo de investigación por las características utilizadas por las disciplinas históricas. Entre otras, el historiador del presente es, ante todo, un historiador y, por lo tanto, sus preocupaciones llegan a ser las mismas que las de un estudioso del siglo XVIII o de los tiempos más remotos. Sus interrogantes residen en el peso del pasado, en la multiplicidad de las fuentes y el cruce entre las mismas para constatar su autenticidad y su veracidad³.

En el ámbito de las enfermedades minoritarias, la insularidad supone un aspecto de gran relevancia para tener en cuenta, dado que una de las dificultades al que se enfrentan los pacientes es su detección y diagnóstico precoz. En este sentido, la elaboración del Plan Integral de enfermedades raras en Canarias está consensuado por un grupo de profesionales del entorno sanitario, social, educativo y asociativo; por lo que el objetivo de este trabajo es hacer un análisis del propio Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026 para comprender cuál es el desarrollo de las acciones necesarias para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados por alguna de estas patologías.

Podemos decir que el archipiélago canario se encuentra fragmentada en ocho islas, que se corresponden con siete áreas de salud. La población en Canarias ascendía a 2.175.952 personas en el año 2020. Las islas capitalinas, Gran Canaria y Tenerife, concentraban el 82,1% de la población, mientras que Lanzarote suponía el 7,2%; Fuerteventura el 5,5%; La Palma el 3,8%; La Gomera el 1,0% y El Hierro el 0,5%. Esto hace que las islas menores (las que no son capitalinas) tengan una condición de doble insularidad por su «alejamiento» de las islas de Tenerife y Gran Canaria, que engloban a la mayor parte de los habitantes del archipiélago canario. Sin embargo, a pesar de que existan dificultades, el Gobierno de Canarias garantiza la accesibilidad, la atención y el derecho a la sanidad a todas las personas que residan en cualquiera de las islas.

EL TÉRMINO DE ENFERMEDAD RARA⁴

Las enfermedades raras son asumidas por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como un problema de salud prioritario. Estas patologías de baja prevalencia suelen ser las grandes olvidadas tanto en los sistemas sanitarios como de la investigación. Esto ha dado lugar a que los pacientes y los familiares encuentren dificultades no solo para recibir una asistencia médica y psicológica adecuada, sino también para conseguir un verdadero apoyo psicosocial. Sin embargo, la mayoría de los investigadores⁵ admiten que se están produciendo cambios positivos, como son la creciente presencia del conjunto de estas enfermedades minoritarias tanto en las políticas nacionales como internacionales. El pediatra Francesc Palau nos argumenta que las personas afectadas por enfermedades raras tienen muchas dificultades cotidianas, necesitan terapias y atención personalizada de todo tipo. Esta realidad tiene -y debe- ponerse de manifiesto

2 CANTERA MONTEGERO y otros (2012), pp. 396-397.

3 ALTED, PARDO y TUSELL (2002), pp. 350-351.

4 Este trabajo se ha podido realizar gracias al «Programa III: Ayudas para financiar contratos predoctorales de la Universidad de Salamanca. Cofinanciadas por el Banco Santander» y también por la «Convocatoria de becas para realizar estudios postobligatorios de grado, postgrado y estudios artísticos para el curso académico 2021/2022. Cabildo de Gran Canaria».

5 PALAU (2020), pp. 9-10; SERRANO (2018), pp. 1-6; FONTANET y TORRENT-FARNEL (2018), pp. 1-6; RODWELŸ y AYMÉ (2015), pp. 2329-2332; POSADA (2016), pp. 7-27.

y comunicarse a la sociedad para que haya una concienciación de sus derechos, sus dificultades y las circunstancias a las que se enfrentan de su vida diaria⁶.

Una enfermedad se considera rara, según la OMS, cuando existe una afección con un patrón específico de signos, síntomas y hallazgos clínicos que afectan a menos de 1 de cada 2.000 personas que vive en cualquier región del mundo. Asimismo, las patologías raras incluyen, aunque no se limitan, a enfermedades genéticas raras. También pueden ser cualquier tipo de cáncer raro, enfermedades infecciosas raras que están relacionadas con el sistema inmunitarios⁷. En la Unión Europea (UE) se estima que existen entre 27 y 36 millones de afectados por alguna de las 6.000 a 8.000 patologías minoritarias. Habría otros 25 millones en Estados Unidos⁸.

Características de las enfermedades de baja prevalencia

Debido a la baja prevalencia de cada una de estas patologías, la experiencia médica y el conocimiento que se tienen sobre ellas es escasa. La oferta de atención es inadecuada y la investigación es limitada. A pesar de su gran número total, los pacientes de enfermedades raras son los huérfanos de los sistemas de salud, a menudo se les niega el diagnóstico, el tratamiento y los beneficios de la investigación. Aunque el progreso que se ha realizado por algunas enfermedades es impresionante, lo que demuestra que se debe continuar y doblar los esfuerzos en el ámbito de la investigación y la solidaridad social⁹.

Para que una enfermedad se valore como «rara» tiene que afectar a menos de 1 por cada 2.000 personas. La prevalencia en sí es el criterio epidemiológico que se utiliza para delimitarlas. Para la Unión Europea, la proporción de individuos que presenta una patología pueda ser considerada como minoritaria tiene que ser inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes. A pesar de que este reconocimiento, las necesidades específicas que presentan estos colectivos de afectados fue ya otorgado de forma pionera por el gobierno de Estados Unidos en 1983¹⁰.

La mayoría de las enfermedades de baja prevalencia tienen pocas posibilidades de estudio clínico y existen pocos intereses desde las propias farmacéuticas. Esto se debe, en parte, al retraso en el diagnóstico (que pueden ser entre cinco y diez años, e incluso el afectado llega a fallecer sin lograr un diagnóstico definido), dificultando la labor preventiva y terapéutica. Las patologías minoritarias pueden llegar a cobrar especial importancia debido a los registros de pacientes afectados por una de estas enfermedades. Dada su frecuencia de aparición, es posible que la información pueda dispersarse, así como dificultar su conocimiento al respecto¹¹.

Los registros de enfermedades raras (en términos epidemiológicos) hacen referencia a los ficheros que contienen datos respecto a una patología y sus condiciones de salud, que están recogidos de forma sistemática con el fin de que los casos presentados de una determinada patología puedan referenciarse y, así, realizar una comparativa con la población sana. Estos

6 PALAU (2020), pp. 9-10.

7 Para la OMS, las enfermedades raras afectan actualmente al 3,5%-5,9% de la población mundial, esto se traducen a unas 280-460 millones de personas. Se puede consultar el término de «enfermedad rara» a través de la página web de la Organización Mundial de la Salud: <https://www.rarediseasesinternational.org/es/definicion-operativa-de-las-enfermedades-raras/>

8 QUIRLAND-LAZO y otros (2017), pp. 1-3.

9 Para profundizar en este análisis, véase la página web de Orphanet, en el que se puede revisar la prevalencia de cada enfermedad, proyectos de investigación vigentes, medicamentos huérfanos que estén circulando en el mercado farmacéutico, unidades hospitalarias y su especialidad: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>. Asimismo, se puede hacer una consulta más exhaustiva sobre las asociaciones de pacientes existentes en toda la Unión Europea gracias a EURORDIS: <https://www.eurordis.org/es/>

10 FONTANET y TORRENT-FARNEL (2018), pp. 1-2.

11 SERRANO (2018), pp. 2-3; ESTEBAN BUENO y RUIZ-CASTAÑEDA (2020), pp. 18-19.

registros proceden de organismos públicos (como el Registro Estatal de Enfermedades Raras y el de los hospitales públicos) o de origen privado, en los que se diagnostica y se trata a las personas que padecen una determinada enfermedad. Como ventaja principal cuentan con la denominación poblacional que permite calcular la incidencia de una determinada patología en la población¹². Si a este registro de incidencia se le suma el seguimiento, se podrían obtener muchos datos acordes a la prevalencia y a la supervivencia¹³.

Tabla 1. Prevalencia de las enfermedades raras

Prevalencia de enfermedades raras	Continente/país/región
Organización Mundial de la Salud	Prevalencia inferior a 0,65%-1%
Unión Europea	5/10.000 habitantes
Estados Unidos	Son aquellas con una prevalencia menor de 200.000 habitantes (1/1.500 habitantes)
Japón	Cuando afecta a menos de 50.000 individuos
Australia	Cuando el número de afectados es menor a 2.000 diagnosticados
Taiwán	Menor de 1/10.000 habitantes

Fuente: Organización Mundial de la Salud (OMS); Orphanet; Eurordis; Orphan Drugs Act (2002); Reglamento de la Unión Europea (CE) Regulación N° 141/2000 (2000); PALAU (2020), pp. 9-10; SERRANO (2018), p. 2; FONTANET y TORRENT-FARNEL (2018), pp. 1-2. Elaboración propia.

Tabla 2. Habitantes que padecen una patología minoritaria según el continente, país y región

Número de personas afectadas por alguna enfermedad rara¹⁴	Continente/país/región
280-460 millones	Mundial (según la OMS)
27-36 millones	Unión Europea
25 millones	Estados Unidos
3,8 millones	Colombia
3 millones	España
76.158-128.381	Canarias

Fuente: Borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias (2021); Federación Española de Enfermedades Raras; Organización Mundial de la Salud (OMS); Eurordis; Orphanet; Elaboración propia.

12 Sin embargo, sí hay que tener en cuenta que los registros no tienen recogidos todos los casos, ya una buena parte la población no ha rellenado el formulario que se le ha facilitado tanto del Registro Estatal de Enfermedades Raras como el de sus respectivas Comunidades Autónomas.

13 ESTEBAN BUENO y RUIZ-CASTAÑEDA (2020), p. 18.

14 Se recogen los criterios de prevalencia tanto de la OMS como de la Unión Europea.

EL TÉRMINO DE MEDICAMENTO HUÉRFANO

Hay que tener en cuenta el impacto sociosanitario de estas patologías, dado a que la morbilidad, la mortalidad prematura, su tendencia a la cronicidad y al alto grado de discapacidad, debido a que provocan un deterioro significativo en la calidad de la salud tanto de los pacientes como el de sus familias, así como de la dependencia permanente del sistema de salud.

Se entiende por medicamentos huérfanos aquellos fármacos destinados al tratamiento de enfermedades raras. También se utilizan para el diagnóstico, prevención y atención médica que ponen en riesgo la vida de las personas, o que son muy graves, o poco frecuentes. Se denomina huérfano debido a que las industrias farmacéuticas tienen escaso interés en desarrollar y poner en el mercado productos que estén dirigidos a una pequeña cantidad de pacientes¹⁵. Asignar un medicamento como huérfano presenta una serie de dificultades que están bien reconocidas, aunque el primer paso en desarrollo de cualquier fármaco huérfano es alcanzar esta designación. Para ello tiene que cumplir los siguientes criterios:

- Que el medicamento esté indicado para una prevalencia que no supere 5 de 10.000 personas en la Unión Europea (UE).
- Que la enfermedad ponga en riesgo la vida del paciente, o sea debilitante o con una condición grave y crónica.
- Que la UE no exista una forma satisfactoria de realizar diagnóstico, la prevención o el tratamiento para dicha patología. Si existiera, entonces el fármaco tiene que demostrar que aportará un mayor beneficio al compararlo con el producto para el cual se solicita la designación de huérfano¹⁶.

En condiciones ordinarias, el desarrollo de medicamentos es un proceso largo, complejo, arriesgado y económicamente costoso, que requiere una elevada inversión de recursos y tiempo, que no siempre finaliza con los resultados esperados. Estas dificultades se ponen de manifiesto cuando hablamos del desarrollo de medicamentos huérfanos, junto con el hecho de que el potencial número de pacientes que hay que tratar sea bajo o muy bajo (hasta un máximo de 255.550 pacientes en la Unión Europea o de 25.000 en España); que explica que tradicionalmente el esfuerzo destinado a desarrollar fármacos dirigidos a tratar enfermedades minoritarias fuera reducido y, en consecuencia, hubiera originado una escasez de estos fármacos. En otras palabras, no existía un entorno de mercado apropiado para la industria farmacéutica invirtiera en este conjunto tan diverso y complicado de enfermedades.

Ante semejante problemática, la Unión Europea siguió la experiencia previa adoptada por la *Food and Drug Administration* (FDA) y la *National Institutes of Health* de Estados Unidos, aprobó el Reglamento 141/2000 sobre medicamentos huérfanos con el fin de responder al vacío existente en la investigación de fármacos dirigidos al tratamiento de las enfermedades poco frecuentes. Dicho reglamento contempla:

- La creación del Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), así como una serie de incentivos para aquellos fármacos en investigación que cumplieran unos determinados criterios. Se creó como parte del Reglamento de la UE sobre Medicamentos Huérfanos para revisar las solicitudes para la clasificación de «medicamento huérfano».

- Como ya se ha dicho, el Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMA tiene el mandato de evaluar y otorgar la designación del medicamento huérfano (*Orphan Designation*) a aquellos fármacos que cumplen con los criterios establecidos para poder ser asignados.

15 ESTEBAN BUENO y RUIZ-CASTAÑEDA (2020), p. 25.

16 FONTANET y TORRENT-FARNEL (2018), pp. 1-2; ESTEBAN BUENO y RUIZ-CASTAÑEDA (2020), pp. 25-32; MESTRE-FERRÁNDIZ y otros (2020), pp. 141-142.

- El reglamento exige que dicho medicamento vaya destinado a una enfermedad genuinamente rara o de baja prevalencia y, en todo caso, inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes en todo el territorio de la Unión Europea.

- Que la patología sea amenazante para la vida de los pacientes o crónicamente debilitantes y que o bien no existan tratamientos para dicha enfermedad o que, existiendo tales tratamientos, el nuevo medicamento aporte algún beneficio significativo (*Significant Benefit*) en el abordaje global de la condición que se pretende designar.

- Aquellos medicamentos en proceso de investigación que obtiene la designación huérfana de la EMA y de la Comisión Europea tiene derecho a una serie de incentivos tanto en forma de ventajas económicas -y comerciales- como de apoyo científico a través de procedimientos específicos¹⁷.

Desde la entrada en vigor del Reglamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos hace más de una década, los resultados nos demuestran que hay un incremento positivo en la investigación de fármacos dirigidos a tratar, curar y diagnosticar estas patologías. Tanto es así que desde el año 2000 ya se han aprobado más de 1.300 medicamentos. Han demostrado ser eficaces y seguros por medio de los adecuados estudios clínicos y ya han sido autorizados para su comercialización en el territorio europeo.

En resumen, como retos en el avance y la mejora de la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras hay que tener presente la falta de equidad en el acceso a tratamientos farmacológicos y no farmacológicos (como lo son las sesiones de fisioterapia y rehabilitación, apoyo psicológico, medidas de integración social o atención hospitalaria domiciliaria), un mayor conocimiento de la etiología de las patologías registradas, falta de formación del personal sanitario en cuanto a diagnóstico de las mismas y la escasez de políticas sanitarias que aseguren el alcance de todas estas necesidades para las personas que padecen una enfermedad de baja prevalencia. La realidad marca la necesidad de poner en marcha acciones concretas que mejoren la calidad de vida de los pacientes y de sus familias, y sus perspectivas de cara al futuro.

REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS (REEER)

En el año 2015 se aprobó el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras¹⁸. En él se contempla la creación del contenido y características del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), así como la transferencia de la información necesaria con las Comunidades Autónomas (CC.AA.). Para el diseño y entrada en funcionamiento del Registro se creó un grupo de trabajo en el que participan representantes de las CC.AA., el Ministerio de Sanidad, el Instituto de Salud Carlos III y dos asociaciones de pacientes: la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM). Una de las finalidades del grupo de trabajo es la elaboración de un manual de procedimientos para la comunicación de datos de los registros autonómicos al ReeR. Este manual fue aprobado en 2017 por Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud y ha sido actualizado posteriormente¹⁹.

17 FONTANET y TORRENT-FARNEL (2018), p. 2.

18 Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que crea y regula El Registro Estatal de Enfermedades Raras. *Boletín Oficial del Estado*, 307, de 24 de diciembre de 2015. <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2015-14083>

19 Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026 [Borrador] (2021), p. 17; Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (2013), pp. 14-17.

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

Tabla 3. Listado de enfermedades raras del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR).

Ataxia de Friedreich	Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)
Atrofia Muscula Espinal Proximal	Fenilcetonuria
Complejo Esclerosis Tuberosa	Fibrosis Quística
Displasia Renal	Hemofilia A
Distrofia Miotónica de Steinert	Osteogénesis Imperfecta
Enfermedad de Fabry	Síndrome de Angelman
Enfermedad de Gaucher	Síndrome de Beckwith Wiedemann
Enfermedad de Huntington	Síndrome de Goodpasture
Enfermedad de Niemann Pick	Síndrome de Marfan
Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	Síndrome de Prader Willi
Enfermedad de Wilson	Síndrome de X Frágil

Fuente: Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (2013) Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras 2010-2018 (2021). Elaboración propia.

REGISTRO DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS DEL ISCIII

El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) es un censo de ámbito nacional de personas que padecen alguna patología poco frecuente. En el que se recogen los datos personales de los pacientes, así como el desarrollo y evolución de la enfermedad (síntomas, diagnóstico, tratamiento, etc.). Está orientado tanto a pacientes como a profesionales. De esta forma, este registro permite a las personas con enfermedades raras y a sus familias inscribirse de forma voluntaria, lo que les da la oportunidad de consultar información sobre su patología, así como de participar en diferentes estudios (por ejemplo, el uso de medicamentos, la calidad de vida, el análisis de la dependencia, los recursos sanitarios, etc.). Asimismo, ofrece la posibilidad de donar muestras biológicas²⁰.

ESTRATEGIAS AUTONÓMICAS EN ENFERMEDADES RARAS

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

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

²⁰ Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026 [Borrador] (2021), pp. 17-18.

Durante el año 2021, la Comunidad de Galicia publicó su Estrategia Gallega en Enfermedades Raras, la cual se estructura en siete ejes estratégicos:

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

En esa misma línea, Extremadura elaboró en el año 2019 su segundo Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023, siendo la pionera en España por desarrollar una estrategia específica en este ámbito en el año 2010. El Plan establece ocho áreas de intervención, muy alineadas con la estrategia nacional.

1. Área de información sobre las enfermedades raras.
2. Área de prevención primaria y detección precoz.
3. Área de sistemas de información.
4. Área de atención sanitaria integral.
5. Área de tratamientos.
6. Área de atención integral, ámbito educativo y social.
7. Área de formación.
8. Área de investigación²¹.

CANARIAS Y LAS ENFERMEDADES RARAS: CONSIDERACIONES PREVIAS

No sería hasta el año 2015 cuando Canarias publicó la Estrategia de Abordaje a la Cronicidad en la Comunidad Autónoma de Canarias, en el cual se plantea un nuevo modelo de atención global a la cronicidad y que contempla específicamente la atención al paciente crónico de alta complejidad. Para ello, se proponía una atención más personalizada y ajustada a las necesidades de estos pacientes. Por otro lado, el último «Plan de Salud de Canarias, 2016-2017, entre la crisis y la transformación necesaria para la innovación en la gestión de la salud y de los servicios», publicado en el año 2016, contempla uno de los tres ámbitos de intervención «potencia el Sistema Canario de la Salud centrándolo en el paciente, en la atención a las enfermedades crónicas y en la integración de los servicios», si bien no se abordaba de forma particular la atención de las enfermedades raras.

Plan Integral de Atención Temprana de Canarias

La Consejería de Sanidad de Canarias, con la misión de alcanzar un compromiso de mejora de la sanidad pública, estableció durante el año 2017 un periodo de reflexión de seis meses abierto a toda la población. De este modo, llegaron a participar organizaciones sindicales, empresariales y sociales, colegios profesionales, así como las asociaciones de pacientes y los propios ciudadanos. Ante el resultado del trabajo, se elaboró un «Compromiso para la Mejora de la Sanidad Pública en Canarias», en el cual se publicó en el año 2018.

²¹ Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026 [Borrador] (2021), pp. 19-20.

En el periodo actual, está en proceso la elaboración del «Plan Integral de Atención Temprana de Canarias 2022-2026 (PIAT)», en el que están participando la Consejería de Sanidad, la Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud, y la Consejería de Educación, Universidades, Cultura y Deportes. Este Plan Integral contempla la posibilidad de atención en los primeros años de la infancia para prevenir y dar respuesta de forma coordinada las posibles necesidades de los niños y de las niñas, como lo son: cognitivas, emocionales, sociales, sensoriales y motoras. El PIAT reconoce hasta dos tipos diferenciados de coordinación, la intrainstitucional entre las Consejerías implicadas en su elaboración y la coordinación interinstitucional entre las consejerías involucradas en la atención temprana o con otros ámbitos competenciales materiales.

Aunque sería ya a finales de 2020 cuando el Servicio Canario de Salud anunció el Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina en la Comunidad Autónoma de Canarias, con los objetivos de favorecer el diagnóstico temprano, la equidad de la atención sanitaria, reducir la variabilidad de la práctica clínica y también favorecer la atención de los pacientes con esta enfermedad²².

REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CANARIAS

En 2018 se inició el desarrollo de la aplicación informática que da soporte al actual «Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias» (creada en 2011 y actualizada en 2016). La finalidad del fichero es disponer de un registro de base poblacional que permita conocer la dimensión real de las enfermedades minoritarias mediante el conocimiento de la prevalencia e incidencia de estas en Canarias, así como obtener la información que permita el desarrollo de la investigación, garantizando la consulta requerida por el ReeR.

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

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

Será a partir de este año 2022 está previsto que se vaya incorporando al registro los casos de enfermedades raras procedentes de la historia clínica electrónica de atención especializada del Servicio Canario de Salud, que hayan sido informados por los profesionales sanitarios responsables de la atención a personas que han sido diagnosticadas de alguna de estas patologías minoritarias²³.

CONCLUSIONES. PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE CANARIAS

A modo de conclusión, se puede considerar que en el marco de enfermedades raras en Canarias se ha contado con la participación de los profesionales del Servicio Canario de Salud que forman parte del grupo de trabajo del Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias. Para ello, principalmente se ha llevado a cabo un proceso de reflexión individual y posteriormente una puesta en común de estas reflexiones, por lo que ha permitido llegar a un consenso los resultados que se han ido obteniendo.

²² Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026 [Borrador] (2021), pp. 20-21.

²³ Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026 [Borrador] (2021), p. 21.

Se ha comprobado que dentro del contenido del Plan Integral existen dos análisis que nos lleva a pensar en dos tipos de análisis muy interesantes que tiene la Comunidad Autónoma de Canarias para desarrollar un marco normativo que permitirá un buen funcionamiento dentro del Servicio Canario de Salud:

Tabla 4. Fortalezas y debilidades para la elaboración del futuro Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026.

<u>Fortalezas</u>	<u>Debilidades</u>
<ol style="list-style-type: none"> 1. Existencia de un liderazgo institucional por parte del Servicio Canario de la Salud (SCS) en el desarrollo e impulso de la mejora del proceso de atención a las patologías minoritarias en Canarias. 2. Desarrollo de la Comunidad Autónoma de Canarias de un marco normativo que aborda diferentes ámbitos de atención promovido, en parte, por la legislación estatal. 3. Consolidación y buen funcionamiento del Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el Recién Nacido de Canarias. 4. Dos Unidades de Atención a las Enfermedades Raras de referencia provincial, una en el Hospital Universitario Nuestra Señora de La Candelaria (Tenerife) y en el Hospital Universitario Insular Materno-Infantil (Gran Canaria). 5. Creación del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias, impulsándose actualmente el registro de datos centralizados y la mejora del procedimiento para la notificación homogénea de los datos. 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Carencia de planes y estrategias específicas previas en el ámbito de las enfermedades raras en Canarias, no habiéndose completado el desarrollo de la estrategia nacional en la comunidad. 2. Insuficiente financiación y escaso impulso a las políticas sanitarias, sociales y de empleo, careciendo de partidas presupuestarias específicas de atención a las patologías poco frecuentes. 3. Carencia de un modelo de detección precoz y diagnóstico de enfermedades de baja prevalencia en la Comunidad Autónoma de Canarias que considere el desarrollo de protocolos unificados para el diagnóstico y seguimiento, lo que hace que coexistan diferentes abordajes según la isla o unidad hospitalaria, generándose desigualdades. 4. Desarrollo insuficiente de la labor de la gestión de casos, especialmente con relación con las enfermedades raras de curso progresivo. 5. Falta de homogeneidad en el desarrollo del proceso de transición de pediatría a adultos dependiendo de la organización de cada hospital y realizándose en ocasiones de forma inadecuada.

Fuente: Borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026. Elaboración propia.

FUENTES CONSULTADAS

- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (2014). *Consejo Interterritorial del Sistema de Salud, Ministerio de Sanidad y Política Social*, de 11 de junio de 2014. [Actualización EstrategiaER_2014 \(sanidad.gob.es\)](https://www.sanidad.gob.es/actualizacion/estrategiaER_2014)
- GOBIERNO DE CANARIAS Y SERVICIO CANARIO DE LA SALUD (2021). *Plan Integral de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026*. Comunidad Autónoma de Canarias, España: Gobierno de Canarias, Consejería de Sanidad, Dirección General de Programas Asistenciales y Servicio Canario de la Salud.
- MINISTERIO DE SANIDAD. (2021). «Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018». Recuperado de https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_reer_reducido_2021.pdf [Última consulta el 31-10-2022].
- Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que crea y regula El Registro Estatal de Enfermedades Raras (2015). *Boletín Oficial del Estado*, 307, de 24 de diciembre de 2015. <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2015-14083>

FUENTES ELECTRÓNICAS

- EURORDIS (*Rare Diseases Europe*). <https://www.eurordis.org/es/> [Consulta realizada el 07-10-2022].
- FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras. <https://www.enfermedades-raras.org/> [Consulta realizada el 26-09-2022].
- Organización Mundial de la Salud (OMS). <https://www.rarediseasesinternational.org/es/working-with-the-who/> [Consulta realizada el 29-09-2022].
- ORPHANET. INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale). <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES> [Consulta realizada el 28-10-2022].

BIBLIOGRAFÍA

- ALTED VIGIL, A.; PARDO SANZ, R. y TUSELL GÓMEZ, J. (2002). «La historiografía en las distintas áreas de conocimiento». En BLAS CASADO QUINTANILLA (coord.), *Tendencias historiográficas actuales*, Madrid, España: UNED, pp. 347-358.
- ESTEBAN BUENO, G. y RUIZ-CASTEÑEDA, D. (2020). *Perspectiva biopsicosocial de las enfermedades raras: El Síndrome de Wolfram como modelo*. Soria, España: CEASGA-Publishing.
- FONTANET SACRISTÁN, J.M. y TORRENT-FARNELL, J. (2018). «Medicamentos huérfanos». *Arbor*, 194 (789), pp. 1-6.
- MESTRE-FERRÁNDIZ, J. (2020). «Análisis de la evolución en el acceso a los medicamentos huérfanos en España», *Gac Sanit*, 34 (2), pp. 141-149.
- PALAU, F. (2020). *Enfermedades raras*. Madrid, España: Catarata y CSIC.
- POSADA, M.; ALONSO FERREIRA, V. y BERMEJO SÁNCHEZ, E. (2016). *Enfermedades raras*. Madrid: Los Libros de la Catarata e Instituto de Salud Carlos III.
- QUIRLAND-LAZO, C. y otros (2018). «Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura», *Rev Gerenc Polít Salud*, 17 (34), pp. 1-7.
- RODWELÿ, C. y AYMÉ, S. (2015). «Rare diseases policies to improve care for patients in Europe», *Biochimica et Biophysica Acta*, 1852 (10), pp. 2329-2335.
- SERRANO, M. (2018). «La sociedad y las enfermedades raras». *Arbor*, 194 (789), pp. 1-6.
- VIDAL GALACHE, F. (2012). «Los estudios de historia política». En CANTERA MONTENEGRO (coord.), *Tendencias historiográficas actuales. Historia Medieval, Moderna y Contemporánea*. Madrid, España: Editorial Centro de Estudios Ramón Areces y UNED, pp. 395-402.