Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la santé
et de la protection sociale

Secrétariat d'Etat
aux personnes handicapées

ministère
éducation
nationale
enseignement
supérieur
recherche

ministère délégué
à la recherche

Plan Nacional Francés para las Enfermedades Raras 2005 – 2008

"Asegurar la equidad para el acceso al diagnóstico, a los tratamientos y a la atención"

20 de Noviembre de 2004

Sumario

Prefacio 3

Enfermedades raras, las cifras 5

Las enfermedades raras: un Plan nacional articulado en torno a diez prioridades estratégicas 6

1: Aumentar el conocimiento epidemiológico de las enfermedades raras 7

2: Reconocer la especificidad de las enfermedades raras 10

3: Desarrollar información referente a enfermedades raras para enfermos, profesionales de la salud y el público en general 13

4: Formar profesionales para mejorar la identificación de las enfermedades raras 18

5: Organizar el cribado y el acceso a las pruebas diagnosticas 21

6: Mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención a los afectados 25

7: Proseguir los esfuerzos a favor de los medicamentos huérfanos 30

8: Responder a las necesidades específicas de acompañamiento de las personas afectadas por enfermedades raras 33

9: Promover la investigación sobre las enfermedades raras 36

10: Desarrollar colaboraciones nacionales y europeas 39

Seguimiento del Plan 41

Prefacio

La definición de la “rareza” de una enfermedad - menos de 1 persona afectada por cada 2.000 según la definición europea - no debe encubrir la importancia del desafío que representan las enfermedades raras para la salud pública. Cada una de estas enfermedades afecta a menos de 30.000 pacientes en Francia. Algunas enfermedades que son raras en la Francia metropolitana, por ejemplo la drepanocitosis, son bastante frecuentes en territorios y departamentos de ultramar franceses. Muchas de estas patologías son también llamadas “enfermedades huérfanas” porque las poblaciones afectadas no tienen acceso a ninguna respuesta terapéutica.

La mayoría de las enfermedades raras son insuficientemente conocidas por los profesionales de la salud. Este desconocimiento origina errores de diagnóstico, una fuente de sufrimiento para los pacientes y sus familiares, y retrasos - algunas veces perjudiciales - en su atención.

El diagnóstico precoz y el seguimiento necesitan de los recursos de equipos multidisciplinarios, asociando a la vez maestría científica y competencia médica, permitiendo a los pacientes beneficiarse rápidamente de los adelantos de la investigación. Estos equipos especializados, en número limitado, deben de poder ser reconocidos y claramente identificados por los pacientes y los profesionales de la salud.

Las enfermedades raras presentan un problema médico nuevo: la necesidad de aprender a descubrir y reconocer la excepción, de progresar en el conocimiento de la enfermedad, de compartir información y experiencia y de organizar redes apoyadas por centros de referencia.

Frente a las más de 7.000 enfermedades raras que ya se conocen, puede invadirnos un sentimiento de impotencia. En términos de coste y eficacia, los esfuerzos realizados por la investigación médica para tratar y vencer estas enfermedades pueden parecer tener poco valor: para algunos tiene poco sentido consagrar tanto tiempo y energía a una enfermedad encontrada solamente una o dos veces en cinco años.

Las enfermedades raras son un problema político, en el sentido más noble del término: tener en cuenta las necesidades de los más débiles y los menos numerosos. Si queremos garantizar la igualdad en el acceso a los cuidados, si estamos buscando la mejor calidad de atención y apoyo, es evidente que el conjunto integral de nuestro sistema médico-social está implicado en el problema.

Las enfermedades raras, en su mayoría, son serias, crónicas y debilitantes, y a menudo necesitan pesados y prolongados cuidados especializados. Además generan a menudo algúntipo de discapacidad, a veces muy grave. Muchas veces tienen un gran impacto sobre los familiares, y es la movilización de estos familiares que ha ayudado al reconocimiento de la importancia de estas enfermedades ignoradas durante mucho tiempo. El desconocimiento de diversos aspectos de la enfermedad por los actores sociales y médico-sociales, puede provocar retrasos en la provisión de la ayuda apropiada. Por esta razón las medidas señaladas en la *Loi sur l’égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des persones handicapées*[1] integran la especificidad de las enfermedades raras.

[1] Ley sobre la igualdad de los derechos y de las oportunidades, la participación y la ciudadanía de las personas discapacitadas, adoptada el 3 de febrero 2005

Si bien el conocimiento sobre el origen de estas enfermedades ha progresado significativamente, en particular gracias a la identificación de genes que ya han permitido la identificación formal de más de 800 enfermedades, aún quedan por hacer muchos progresos en la investigación.

La industria farmacéutica constituye también una de las mayores fuentes de innovación con la puesta en el mercado de nuevos medicamentos, que se han beneficiado de los incentivos creados por el reglamento europeo de los medicamentos huérfanos de diciembre 1999.

Una política resuelta en esta área implicando a todas las partes interesadas, en particular los industriales y el sector voluntario, debería permitir la continuación de los esfuerzos ya emprendidos, gracias a un refuerzo de los medios dedicados a la investigación sobre las enfermedades raras, tanto en materia de diagnóstico como de tratamiento.

Finalmente, las asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras y en particular la *Association Française contre les Myopathies* (AFM)[2] juegan un papel importante en este área y deben ser apoyadas. La AFM ha sido el motor de una verdadera toma de conciencia colectiva; se ha convertido en un factor determinante y un colaborador importante de los profesionales de la salud, de los investigadores y de los poderes públicos.

Las enfermedades raras, en vista de la importancia del desafío, han sido incluidas como una de las cinco grandes prioridades de la *Loi relative à la politique de santé publique*[3] del 9 de agosto de 2004. El Plan nacional de enfermedades raras, traduciendo este fuerte compromiso político, propone una serie de medidas concretas, coherentes y estructurantes para la organización de nuestro sistema de cuidados. Estas medidas deberán responder a las expectativas de los enfermos y de sus familiares.

Este Plan es el resultado de un amplio proceso de concertación, asociando expertos en enfermedades raras, médicos e investigadores, y representantes de enfermos, de la seguridad social[4] y de los ministerios de sanidad y de investigación.

Philippe DOUSTE-BLAZY Ministro de Sanidad y Protección Social	Marie-Anne MONCHAMP Secretario del Estado para las personas discapacitadas	François d´AUBERT Ministro de la Investigación

[2] AFM-Asociación francesa contra la distrofia muscular
[3] Ley relativa a la política de salud publica
[4] Assurance Maladie: Seguro de enfermedad, incluido en el sistema obligatorio de seguridad social francés que gestiona los gastos por enfermedad

Enfermedades raras, las cifras

Se dice que una enfermedad es rara **cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas**. En Francia esto significa menos de 30.000 personas afectadas por una enfermedad dada.

Cerca de 7.000 enfermedades, más o menos debilitantes, han sido identificadas. Cinco patologías nuevas se describen cada semana en el mundo, de las cuales el 80% son de origen genético.

Entre el 6 y el 8% de la población mundial estaría afectada, de algún modo, por estas enfermedades: o sea más de **3 millones de personas en Francia,** 27 millones en Europa y 27 millones en América del Norte.

Unas 50 enfermedades raras afectan cada una a unos miles de personas en Francia, mientras que unas 500 afectan sólo a unos centenares de personas cada una. Existen miles de otras enfermedades raras que sólo afectan a unas docenas de personas cada una.

A título de ejemplo, en Francia:

- 15.000 personas padecen **drepanocitosis**;
- 8.000 personas padecen esclerosis lateral amiotrófica;
- 5.000 a 6.000 personas padecen **fibrosis quística**;
- 5.000 personas padecen distrofia muscular de Duchenne;
- 400 a 500 personas padecen **leucodistrofia**,
- algunas personas padecen **progeria** o envejecimiento precoz (menos de 100 casos en el mundo).

El 65% de las enfermedades raras son graves y debilitantes, se caracterizan por:

- **aparecer pronto en la vida,** 2 de cada 3 aparecen antes de los dos años de edad
- **dolor crónico** en un enfermo de cada 5
- **una deficiencia motora, sensorial o intelectual** en la mitad de todos los casos, originando una discapacidad que reduce la autonomía en 1 de cada 3 casos
- un deterioro del **pronóstico vital** en la mitad de todos los casos. Así, las enfermedades raras son responsables del 35% de las muertes antes de la edad de un año, del 10% entre 1 y 5 años y del 12% entre los 5 y los 15 años.

Las enfermedades raras: un Plan nacional articulado en torno a diez prioridades estratégicas

Mejorar la provisión de cuidados sanitarios para las enfermedades raras constituye un desafío mayor para la salud pública, debido a la falta de datos epidemiológicos, las consecuencias de estas patologías sobre la calidad de vida de los enfermos y sus familiares, y los retos de la investigación en materia de diagnóstico y tratamiento.

En los últimos años, Francia ha tomado numerosas iniciativas en este campo en colaboración con las asociaciones de afectados, gracias principalmente a la *Association Française contre les Myopathies* (AFM): la creación de una misión de medicamentos huérfanos (1995); la financiación de una línea de ayuda telefónica para los enfermos (1995) y de un servidor de información en línea, Orphanet (1997); la financiación de investigación clínica de enfermedades raras en el programa de investigación clínica hospitalaria (desde 2001); la disponibilidad de la lista de ensayos clínicos por la *Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé* (AFSSAPS)[5] (2002); y la creación del *Groupement d'Interêt Scientifique – Institut des Maladies Rares*[6] (2002).

La resuelta política francesa en el campo de las enfermedades raras ha permitido la adopción, en enero de 2000, del reglamento europeo sobre los medicamentos huérfanos.

El Plan nacional de enfermedades raras 2004-2008, parte de la ley de política de salud publica del 9 de agosto de 2004, desarrollará, reforzará y proporcionará coherencia a estas distintas iniciativas.

Su prioridad es "asegurar la equidad en el acceso al diagnóstico, a los tratamientos y a la atención" de las personas que padecen una enfermedad rara, a través de diez prioridades estratégicas:

- Aumentar el conocimiento epidemiológico de las enfermedades raras
- Reconocer la especificidad de las enfermedades raras
- Desarrollar información referente a enfermedades raras para enfermos, profesionales de la salud y el público en general
- Formar profesionales para mejorar la identificación de las enfermedades raras
- Organizar el cribado y el acceso a las pruebas diagnósticas
- Mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención a los afectados
- Proseguir los esfuerzos a favor de los medicamentos huérfanos
- Responder a las necesidades específicas de acompañamiento de las personas afectadas por enfermedades raras y desarrollar el apoyo a las asociaciones de afectados
- Promover la investigación sobre las enfermedades raras
- Desarrollar colaboraciones nacionales y europeas

[5] AFSSAPS: Agencia francesa de seguridad de productos sanitarios
[6] Agrupación de interés científico – Instituto de enfermedades raras

1: Aumentar el conocimiento epidemiológico de las enfermedades raras

Contexto

Actualmente no existe vigilancia epidemiológica de las enfermedades raras en Francia. Establecer semejante vigilancia requiere tener en cuenta sus especificidades. Su diversidad no permite hacer un seguimiento exhaustivo del conjunto de estas enfermedades.

La nomenclatura está poco adaptada a la vigilancia epidemiológica de estas enfermedades. La pluralidad de sitios y de tipos de atención para las enfermedades raras (centros especializados, pero también servicios no especializados, médicos especializados...) hace difícil la identificación y localización de estas enfermedades.

En términos de vigilancia epidemiológica, los requisitos varían según las patologías, su pronóstico, la naturaleza de la atención, la emergencia de terapias innovadoras, y el coste, bien sea económico o social.

Existen algunas fuentes de datos sobre enfermedades raras pero de hecho no han sido utilizadas para objetivos epidemiológicos. Si van a ser operacionales, será necesario reflexionar sobre las posibles maneras de utilizarlas y hacer estudios de factibilidad.

El objetivo es establecer, en cinco años, una política coherente de amplia vigilancia epidemiológica y una vigilancia más específica de ciertas enfermedades raras, en términos de incidencia, prevalencia, impacto sobre la mortalidad y la morbilidad, la calidad de vida y los circuitos de atención a los pacientes.

Objetivos

Aumentar el conocimiento de las enfermedades raras mediante vigilancia epidemiológica, la cual permitirá comprender mejor la historia natural de estas enfermedades, evaluar las necesidades y la progresión de los enfermos dentro del sistema de salud, y observar la evolución de los indicadores relativos a la calidad de vida de los pacientes.

Medidas

- **El *Institut de Veille Sanitaire* (InVS)[7] es responsable del establecimiento y de la coordinación de la vigilancia epidemiológica de las enfermedades raras**, en colaboración con todas las entidades implicadas. Esta misión será incluida en el programa de trabajo del InVS desde 2005, por medio del *Contrat d'objectifs et de moyens* (COM)[8]. En este área sus misiones son:

  - desarrollar una nomenclatura y una clasificación adaptada a las enfermedades raras, en colaboración con las instancias internacionales: la Organización Mundial de la Salud y las instancias europeas, en particular la *Rare Disease Task Force* que reúne expertos europeos en enfermedades raras;

[7] InVS: Instituto de Vigilancia Sanitaria
[8] COM: Contrato de objetivos y de medios

- asegurar una coordinación entre distintos socios (instancias internacionales, profesionales de la salud, especialmente los centros de referencia de enfermedades raras y las asociaciones de afectados) con el fin de:

  - establecer un orden de prioridades de enfermedades a observar en términos de incidencia, de prevalencia, de gravedad, de morbilidad, de discapacidad y de mortalidad;
  - definir los útiles de vigilancia epidemiológica adaptados a esta tarea;

- elaborar, con los profesionales implicados y las asociaciones de afectados, las especificaciones epidemiológicas para los centros de referencia;

- aportar maestría metodológica a los centros de referencia para permitirles cumplir su misión de vigilancia epidemiológica por medio de:

  - apoyo para el establecimiento de la recogida de datos homogéneos y pertinentes, de bases de datos, y de métodos estadísticos apropiados, con la colaboración de los servicios hospitalarios de salud pública;
  - una organización adaptada para canalizar los flujos de información
  - un apoyo logístico para análisis y síntesis de los datos recogidos;

- movilizar todas las bases de datos existentes:

  - el registro de partidas de defunción, gestionado por el *Institut Nacional de la Santé et de la Recherche Médicale* (INSERM)[9]: el "cépiDc"[10];
  - las declaraciones de *Affections de Longue Durée* (ALD)[11] que permitan identificar claramente ciertas enfermedades o grupos de enfermedades raras;
  - el *Programme Médicalisé des Systèmes d'Information* (PMSI)[12], los ficheros de las *Commissions Départementales d'Education Spéciale* (CDES)[13], las *Commissions Techniques d'Orientation et de Reclassement Professionnel* (COTOREP)[14] y las bases de datos de laboratorios (seguimiento de los medicamentos huérfanos o trazadores, datos de exámenes diagnósticos de laboratorios de genética...);

- continuar el desarrollo de los registros de enfermedades raras:

  - manteniendo la política de convocatoria de proyectos para crear registros de enfermedades raras, iniciada por el *Comité National des Registres* (CNR)[15] en mayo de 2004;
  - creación de un subcomité del CNR que permita acreditar registros de enfermedades raras según un procedimiento adaptado (modificación del decreto definiendo las misiones del CNR y su reglamento interno).

---

[9] INSERM: Instituto nacional francés de investigación medica
[10] cépiDc: Centro epidemiológico de causas de defunción. Un servicio que gestiona la información medica incluida en las partidas de defunción
[11] ALD: afecciones crónicas de larga duración
[12] PMSI: Programa de sistemas de información medica
[13] CDES: Comisiones departamentales de educación especial
[14] COTOREP: Comisiones técnicas de orientación y reclasificación profesional
[15] CNR: Comité nacional de registros

- crear un estudio epidemiológico sobre la mortalidad debida a enfermedades raras a partir de las partidas de defunción;

- recoger datos sobre el nivel de discapacidad y sobre la inserción social, educativa y profesional de los enfermos;

- elaborar una síntesis de la epidemiología de las enfermedades raras y asegurar su amplia difusión, especialmente a todas las instituciones colaboradoras, profesionales, asociaciones y público en general;

➢ **La estructura de coordinación de la investigación sobre las enfermedades raras**, nacida del GIS - Instituto de Enfermedades Raras, favorecerá los proyectos de investigación para desarrollar:

- útiles genéricos para epidemiología (por ejemplo administradores de bases de datos);

- proyectos de investigación clínica, incluido ensayos terapéuticos a partir de los centros de referencia o registros de pacientes.

Coste

Medios financieros y humanos serán específicamente asignados al InVS para esta misión: 500.000 euros por año (en total 2 millones de euros para la duración del Plan).

Calendario

Nuevas misiones del InVS: desde enero de 2005
Programa de investigación sobre las enfermedades raras: 1º trimestre de 2005.

Entidad Supervisora

Direction Générale de la Santé (DGS)[16], en colaboración con el InVS.

[16] DGS: Dirección genérale de sanidad, dentro del Ministerio de Salud y de Protección Social

2: Reconocer la especificidad de las enfermedades raras

Reconocer la especificidad de las enfermedades raras es un prerrequisito necesario para facilitar el diagnostico precoz de la afección y mejorar la atención a los enfermos y a sus familiares, factores que pueden contribuir a mejorar el pronóstico y la calidad de vida.

Contexto

Ciertos pacientes afectados por enfermedades raras encuentran dificultades en el reembolso[17] del coste de la atención sanitaria por el seguro obligatorio de enfermedad. Estas dificultades pertenecen a cuatro áreas:

Diferencias en trámites de reembolso en el caso de afecciones de larga duración (ALD)

Existen diferencias en los trámites de reembolso debido a la ausencia de una categoría única de "enfermedades raras" dentro de la lista de afecciones de larga duración, lo que lleva a una falta de coherencia entre los distintos trámites:

- la patología o uno de sus síntomas figura nominalmente en la lista de las 30 afecciones de larga duración reconocidas – el ALD 30 (por ejemplo enfermedades metabólicas hereditarias, fibrosis quística, esclerosis lateral amiotrófica, enfermedades neuromusculares...)

- la patología no figura en esta lista y el paciente esta inscrito como padeciendo una patología "no-listada" (ALD 31) y al paciente se le reembolsa al 100%. La patología debe ser grave, evolutiva o debilitante y necesitar cuidados continuos durante un periodo mayor a seis meses.

Reembolso de ciertos productos sanitarios específicos

Ciertos productos sanitarios (medicamentos, dispositivos médicos) recetados para enfermedades raras no son reembolsados. Incluyen, en particular:

- medicamentos que disponen de una autorización de comercialización, que son reembolsables bajo ciertas condiciones, pero que han sido recetados para tratar una patología no reembolsable como parte del tratamiento para ciertas enfermedades raras (por ejemplo vitaminas para la fibrosis quística).

- medicamentos que disponen de una autorización de comercialización, pero que son recetados para tratar una enfermedad rara para una afección que no consta en la autorización de comercialización.

Existe un dispositivo especial de reembolso para las enfermedades metabólicas hereditarias que permite, con asesoramiento experto, establecer la lista de medicamentos que pueden ser reembolsadas aun que son recetados para afecciones

[17] Nota de la traductora: En Francia, los cuidados médicos son a menudo pagados por el paciente y luego reembolsados por el seguro obligatorio de enfermedad (Seguridad Social) y por el seguro particular si se tiene. En muchos casos el reembolso adicional por el seguro particular se basa en si la prestación ha sido rembolsada por el seguro obligatorio de enfermedad, si no es el caso se considera no reembolsable.

no incluidas en la autorización de comercialización. Sin embargo, este procedimiento no se aplica a otras categorías de enfermedades raras.

Reembolso de los gastos de transporte

La regla del seguro de enfermedad francés especificando que solo serán rembolsados los gastos de transporte hasta el centro de tratamiento más cercano, constituye un obstáculo para el reembolso de los gastos de transporte de ciertos pacientes.

La especificidad de los cuidados necesarios para las enfermedades raras que obliga a visitar centros de referencia o de maestría, a menudo alejados del domicilio del paciente, hace necesaria adaptar el dispositivo actual de reembolso de los gastos de transporte.

Prácticas discrepantes dentro de los servicios médicos del seguro de enfermedad

El desconocimiento de las enfermedades raras, por parte de los servicios del seguro de enfermedad, explica - en gran parte – por qué algunos pacientes ven rechazadas sus solicitudes de reembolso. Las enfermedades metabólicas hereditarias gozan de un sistema nacional de expertos establecido por el seguro de enfermedad, pero las otras categorías de enfermedades raras no disponen de un dispositivo similar.

Objetivos

Mejorar el reconocimiento de las enfermedades raras, en el marco del dispositivo para las afecciones de larga duración, requiere las medidas siguientes:

- simplificar los tramites de reembolso de enfermos reconocidos como padeciendo afecciones de larga duración;
- extender el reembolso a ciertos artículos recetados para tratar enfermedades raras;
- agilizar los tramites para el reembolso de los gastos de transporte;
- mejorar el conocimiento de las enfermedades raras, y de sus especificidades, dentro de los servicios médicos del seguro de enfermedad, con el fin de limitar en lo posible los rechazos injustificados de solicitudes de reembolso.

Medidas

- **Se pedirá a la Haute Autorité de la Santé**[18]:
  - deliberar con el objetivo de asegurar el reembolso de las enfermedades raras dentro del marco del dispositivo para las afecciones de larga duración, cuando estas enfermedades son graves, debilitantes y costosas. Esta deliberación podría centrarse notablemente en los criterios de inclusión de las enfermedades raras en el dispositivo de afecciones de larga duración, así como en el

[18] Autoridad Superior de la Salud – autoridad francesa pública e independiente que supervisa la evaluación científica de la práctica médica y de los procedimientos de diagnóstico y terapéuticos y que promueve las buenas prácticas en el sistema de la salud

reconocimiento de la maestría de los centros de referencia para enfermedades raras, para que sean considerados como los interlocutores privilegiado de los consejos médicos;

- opinar sobre la pertinencia del reembolso por el seguro de enfermedad de medicamentos prescritos para afecciones no incluidas en la autorización de comercialización o no reembolsables para el tratamiento de pacientes afectados por enfermedades raras. En el caso de una opinión positiva, los servicios ministeriales establecerán un dispositivo para el reembolso de estos medicamentos por el seguro de enfermedad cuando sean recetados fuera del actual marco legal;

Además de esta medida, los centros de referencia deberán, en colaboración con la Haute Autorité de Santé, progresivamente establecer protocolos nacionales para el diagnostico y tratamiento de las enfermedades raras, para que los medicamentos y productos sanitarios esenciales para las enfermedades raras, incluidos aquellos recetados fuera de las condiciones de las autorizaciones de comercialización, puedan ser reembolsados por el seguro de enfermedad.

➢ **Mejorar el reembolso de los gastos de transporte por el seguro de enfermedad**

- identificación del centro de referencia o de maestría como el centro de tratamiento más cercano.

- un decreto en preparación en el Conseil d'Etat[19] suprimirá la regla referente al centro de tratamiento más cercano y permitirá el reembolso de los costes de transporte hasta los centros de referencia.

➢ **Creación de una estructura dedicada a las enfermedades raras** dentro del marco nacional de servicios médicos en las diferentes divisiones del seguro de enfermedad, para asegurar que estos servicios estén al tanto de la especificidad de las necesidades de reembolso de los pacientes que padecen enfermedades raras.

Coste
No se ha identificado coste adicional

Calendario
2005

Entidad Supervisora
Direction de la Sécurité Sociale (DSS) [20]

[19] Conseil d'Etat: Tribunal Supremo para decisiones de justicia administrativa en Francia
[20] DSS: Dirección de la seguridad social dentro del Ministerio de la Salud y de la Protección Social

3: Desarrollar información referente a enfermedades raras para enfermos, profesionales de la salud y el público en general

Contexto

Desde hace varios años las campañas mediáticas desarrollada por las asociaciones y en particular el *Téléthon*[21] y la *Opération nez rouge*[22] han sensibilizado la sociedad francesa a las enfermedades raras y huérfanas.

Sin embargo, los enfermos y sus familiares encuentran dificultades mayores para obtener información y orientarse dentro del sistema de atención médica. Esto conlleva errores de diagnostico que alteran la calidad de su atención y acrecienta su sentimiento de aislamiento.

Además, la información destinada a los profesionales está dispersa y poco accesible en un contexto en el cual el conocimiento evoluciona rápidamente. Necesitan tener acceso en tiempo real a recomendaciones de práctica clínica validadas y actualizadas, y deberían poder identificar los servicios a los cuales enviar, cuando sea necesario, los pacientes que están a su cargo.

La disponibilidad de información validada, que sea pertinente y de fácil acceso es, por tanto, esencial para mejorar la atención a los pacientes.

Existen fuentes de información sobre enfermedades raras pero necesitan apoyo para desarrollarse:

- Orphanet es un servidor de información Internet multilingüe, creado en1997, financiado por la *Direction Générale de la Santé*, la *Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés* (CNAMTS)[23], el INSERM, la Comisión Europea, *les Entreprises du Médicament* (LEEM)[24], la *Fondation Groupama pour la santé*[25] y las asociaciones, en particular la AFM. Este servidor proporciona a los familiares y a los profesionales información sobre las enfermedades raras y los servicios disponibles en este campo.

- Dos servicios específicos de información telefónica: *Maladies Rares Info Service* y la *Fédération des Maladies Orphelines* (FMO)[26] día a día proporcionan información a los enfermos y a los profesionales de la salud pero no son suficientemente bien conocidos.

[21] Téléthon: un acontecimiento anual, organizado por la AFM para sensibilizar y recaudar fondos, cubierto durante mas de 30 horas por la cadena de televisión francesa France 2.
[22] Opération nez rouge: Operación nariz roja, campaña de sensibilización y de colecta de fondos organizado por la "Fédération des Maladies Orphelines – FMO"
[23] CNMATS: caja de seguridad social de los empleados asalariados
[24] LEEM: Asociación de la industria farmacéutica francesa
[25] Fondation Groupama: una fundación benévola establecida por la compañía de seguros Groupama
[26] FMO: Federación de enfermedades huérfanas

- Documentos pedagógicos y útiles de educación terapéutica están siendo desarrollados por especialistas y por las asociaciones de enfermos.

- Se ha contratado a mediadores socioculturales para informar a los enfermos con dificultades lingüísticas o sociales (por ejemplo, las mujeres mediadoras en los hospitales para informar a los familiares sobre la depranocitosis), aunque estas iniciativas no son suficientemente extendidas.

Objetivos

- Desarrollar información destinada a todos los públicos implicados;
- Acreditar los servicios de información telefónica;
- Desarrollar la educación terapéutica;
- Hacer conocer el Plan de enfermedades raras a los profesionales y al público en general

Medidas

- **Mejorar la información disponible en Internet en francés:**
  - haciendo de Orphanet el portal de referencia dando acceso a toda la información sobre las enfermedades raras;

  - creando nuevos servicios para los profesionales de la salud (ayudas al diagnóstico o ayuda a la orientación dentro del sistema de cuidados; pautas a adoptar en situaciones de emergencia…) y para los colaboradores sociales (ayuda con los procesos administrativos para la integración escolar o profesional, subsidios económicos por discapacidad, ayudas técnicas o financieras…).

  - desarrollando la información médica existente ampliando la enciclopedia médica de Orphanet destinada a los profesionales o los enfermos: una información detallada estará disponible para todas las enfermedades raras identificadas.

  - desarrollando nuevas categorías de información adaptadas a las necesidades de los enfermos y de los profesionales, incluyendo:

    - la organización del sistema de cuidados y de atención al paciente en Francia y en el resto del mundo, en particular en Europa;
    - la atención al paciente y el acceso a las terapias y a las prestaciones estatales por enfermedad;
    - buenas prácticas en el tratamiento;
    - documentos pedagógicos disponibles;
    - sistemas de ayuda experta al diagnostico:
    - terapias y su desarrollo

  - incrementar la visibilidad de Orphanet por medio de campañas de comunicación dirigidas a profesionales de la salud y a enfermos.

- **Mejorar la información sobre enfermedades raras disponible por teléfono, en colaboración con el Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé (INPES)[27] y las asociaciones de enfermos:**

  - acreditando los servicios telefónicos de información

  - promocionando los servicios telefónicos de información mediante campañas de comunicación dirigidas a profesionales de la salud, enfermos y público en general.

- **Desarrollar información específica sobre enfermedades raras adaptada a las necesidades de ciertos sectores, en particular profesores** y trabajadores sociales...

- **Desarrollar la educación terapéutica:**

  - mejorando la calidad, la cantidad, la disponibilidad y la accesibilidad de los documentos pedagógicos destinados a la educación terapéutica en colaboración con el INPES, profesionales de la salud y asociaciones de enfermos;

  - reuniendo y compartiendo, bajo la égida del INPES, experiencias de educación para la salud;

  - mejorando la información destinada a distintos públicos con dificultades especificas (problemas lingüísticos o sociales, personas en situaciones de precariedad), formando a profesionales de la salud de proximidad (médicos y puericultoras de los centros de protección maternal e infantil, médicos escolares…);

  - apoyando la base de datos en línea del Ministerio francés de educación "Intégrascol", que proporciona información a los profesores sobre enfermedades raras y crónicas, en colaboración con los médicos escolares;

  - promoviendo la investigación sobre la educación para la salud.

- Hacer conocer el Plan para las enfermedades raras a los profesionales de salud, pacientes y público en general:

  - divulgando información sobre las medidas a profesionales de salud, pacientes, público en general y a centros de discapacidad;

  - haciendo conocer el Plan en el ámbito internacional y particularmente en Europa;

  - organizando, en colaboración con la Unión Europea y las asociaciones de enfermos, una conferencia internacional en Luxemburgo en 2005;

[27] INPES: Instituto Nacional de Prevención y de Educación para la Salud

- asegurando el seguimiento de información referente a la implementación del Plan y la evaluación de sus medidas por profesionales de la salud, pacientes y asociaciones.

Calendario

Orphanet: 2005 – 2007
Educación terapéutica: 2005 – 2007
Servicio telefónico de información: 2005

Coste

Medidas de información: 300.000 euros por año (1.2 millones de euros para la duración del Plan);
Servicio telefónicos de información: 400.000 euros por año (1.6 millones de euros para la duración del Plan).

Entidad supervisora

Direction Genérale de la Santé (DGS), en colaboración con el INPES, el INSERM y asociaciones de enfermos.

Ejemplos de nuevos útiles a desarrollar:

- un anuario de servicios que orientara a los pacientes en el sistema de salud, basado en una descripción a grandes rasgos de sus síntomas clínicos, cuando ningún diagnóstico preciso haya sido aportado;

- información actualizada, disponible en Internet, sobre la oferta de cuidados (centros de referencia, redes de cuidados);

- un estudio bibliográfico de la organización de los cuidados y de la atención a las personas que padecen enfermedades raras a través del mundo;

- información, disponible en Internet, sobre las buenas prácticas elaboradas por los profesionales de la salud, en particular los centros de referencia en colaboración con la *Haute Autorité de la Santé*;

- útiles, disponibles en Internet, de ayuda al diagnostico y de ayuda en la toma de decisiones en situaciones de emergencia con los profesionales implicados, la *Haute Autorité de la Santé* y las asociaciones;

- información, disponible en Internet, sobre el desarrollo y la disponibilidad de medicamentos huérfanos, en colaboración con la AFSSAPS y la LEEM;

- documentos educativos e informativos, télécargables desde Internet, para los enfermos y sus familiares;

- información social y administrativa, disponible en Internet, actualizada regularmente.

4: Formar profesionales para mejorar la identificación de las enfermedades raras

Contexto

Los pacientes se quejan a menudo de errores de diagnostico, y de problemas de continuidad en los cuidados y de apoyo cotidiano, a los cuales ellos y sus familiares se enfrentan.

Las asociaciones de enfermos subrayan que, para ayudar a los pacientes y a sus familiares a hacer frente a la enfermedad, el modo de informar es tan importante como la información dada: el anuncio del diagnóstico, la acogida en situaciones de emergencia, la continuidad de los cuidados proporcionados a lo largo de la enfermedad para favorecer una inserción social adaptada, épocas de empeoramiento de la enfermedad o el final de la vida, todos necesitan de un acompañamiento de calidad por profesionales de la salud.

El programa de estudios médicos no menciona las enfermedades raras.

La circulación de información médica referente al enfermo dentro del sistema de salud es a veces difícil, sobre todo en situaciones de emergencia: enfrentado a una insuficiencia de información medica fiable sobre el diagnóstico y la atención de la enfermedad, el profesional de la salud de los servicios de emergencia puede tener dificultades para tomar las medidas terapéuticas apropiadas (por ejemplo osteogénesis imperfecta o síndrome de Marfan...).

Objetivos

- Adaptar la formación inicial y recurrente de los profesionales de la salud y de los profesionales del sector social;
- Reconocer nuevas profesiones susceptibles de mejorar la atención a los enfermos y sus familiares;
- Mejorar la circulación de informaciones médicas.

Medidas

- **Adaptar la formación médica inicial:**
  - introduciendo el tema de las enfermedades raras en los programas del segundo y tercer curso de los estudios de medicina;
  - introduciendo el tema de las enfermedades raras en los programas de formación de especialistas en colaboración con los establecimientos de formación de la especialidad implicada;
  - estableciendo seminarios de sensibilización a las enfermedades raras durante el tercer ciclo de los estudios médicos;

- creando un módulo de formación específico sobre enfermedades raras en del marco de la “universidad médica virtual”;

- desarrollando útiles pedagógicos específicos y poniéndolos en línea en Orphanet.

➢ **Organizar la formación médica recurrente, obligatoria desde la ley de política de salud pública del 9 de agosto de 2004, en el área de las enfermedades raras:**

- elaborar módulos de formación recurrente en colaboración con el *Collège national de la formation médicale continue des médecins libéraux*[28], el *Collège des enseignants de médecine générale*[29], el *Collège national de la formation médicale continue des médecins salariés*[30], las sociedades eruditas implicadas, y los *Conseils nationaux de la formation continue des médecins hospitaliers*[31].

- colgar los programas de formación en Internet en la pagina Orphanet.

➢ **Sensibilizar a otros profesionales de la salud y del sector social a la problemática de las enfermedades raras:**

- Modificando los programas de formación inicial y recurrente del personal paramédico: enfermeros, reeducadores (terapeutas, ortofonistas, especialistas en psicomotricidad), trabajadores sociales, psicólogos;

➢ **Organizar un programa de formación para nuevas profesiones:**

- estableciendo un programa de formación inicial para consejeros genéticos e incluir temas relevantes a las enfermedades raras (anuncio del diagnóstico, atención al enfermo, acompañamiento del enfermo y sus familiares, reflexión ética);

- estableciendo una formación universitaria complementaria (diploma ínter-universitario, masters) para los “coordinadores de cuidados” destinado a los profesionales de la salud trabajando con enfermos padeciendo enfermedades raras.

➢ **Mejorar la circulación de la información médica** referente al paciente, respetando los principios del secreto médico y profesional, el “dossier médical personnel (DMP)”[32] es el medio mejor adaptado**.**

Coste

100.000 euros por año (400.000 euros para la duración del Plan).

[28] Universidad nacional de formación medica recurrente de los médicos liberales
[29] Universidad de profesores de medicina general
[30] Universidad nacional de formación medica recurrente de los médicos asalariados
[31] Consejos nacionales de formación recurrente de médicos hospitalarios
[32] DMP: dossier medical personal

Calendario

Desarrolló de la formación: 2005-2006
Útiles para la circulación de información médica: 2005-2006

Entidad supervisora

Direction Générale de la Santé (DGS)

5: Organizar el cribado y el acceso a las pruebas diagnosticas

Contexto

El gran numero de pruebas genéticas ya disponibles, gracias al rápido crecimiento de la biología molecular y al progreso en genética, permite diagnosticar cada vez más enfermedades raras.

La disponibilidad de estas pruebas permite también vislumbrar su utilización para un cribado sistemático de la población.

Los cribados organizados en la población general (cribado prenatal, neonatal o en la edad adulta) o cribados dirigidos dependen de decisiones de salud pública y sociales y conllevan múltiples desafíos:

- técnicos: las pruebas disponibles deben ser factibles, exactas, predictivas y aceptables para los que se someten a ellas;

- éticos: someterse a las pruebas y sus consecuencias debe de ser beneficioso para la persona que se somete a ellas, y las implicaciones familiares y sociales deben de ser éticamente aceptables;

- organizacionales: las personas cribadas dentro de la población escogida deben de poder ser atendidas. La elección de una política de cribado levanta el problema de las prioridades de salud que la sociedad esta preparada para aceptar;

- sociales: decidir efectuar un cribado de la población es también una elección de la sociedad. La sociedad puede escoger promover el cribado por encima de consideraciones puramente de salud pública, como acto de solidaridad hacia un grupo de enfermos que quiere apoyar.

Sólo una evaluación de todo cribado, antes y después de su ejecución, tomando en cuenta la globalidad de estos desafíos, permite proponer una política coherente de cribado de las enfermedades raras.

El cribado individual depende de una decisión personal tomada en el contexto de la atención global del paciente y cuando las indicaciones han sido validadas. Por otra parte, las autopruebas disponibles por Internet sin receta médica, no tienen actualmente ninguna validación científica, ni marco jurídico, y levantan numerosos problemas éticos.

Objetivos

- Establecer una política coherente en materia de cribado de enfermedades raras, fundada en prioridades claramente definidas basadas en una evaluación rigurosa de los cribados pensados y sobre una racionalización de las decisiones, teniendo en cuenta las opciones de la sociedad;

- Mejorar el acceso a las pruebas diagnósticas;

- Proponer una política concertada sobre los cribados de las enfermedades raras en Europa.

Medidas

I. Proporcionar un marco para el cribado de las enfermedades raras:

- **Mejorar la organización de los programas de cribado en la población general estableciendo:**

  - un procedimiento general reglamentario definiendo las etapas de evaluación de la implementación y seguimiento de los programas de cribado;

  - una evaluación sistemática antes y después de los programas de cribado en asociación con las instancias implicadas (*Ministère de la santé et de la protection sociale, Haute Autorité de Santé, Haut Comité de Santé Publique*[33], agencias sanitarias…). Una guía sobre la metodología de evaluación "a priori" de un programa de cribado[34] ha sido elaborada recientemente por la *Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation de Santé* (ANAES)[35];

  - un comité consultivo independiente, respaldado por la *Haute Autorité de Santé* y por el *Haut Conseil de Santé Publique*[36], con mandato para dar su opinión sobre la política de cribado al Ministro de la Salud y de la Protección Social;

  - formación y promoción de equipos susceptibles de aportar sus competencias al desarrollo de la evaluación de programas por medio de una convocatoria de proyectos;

  - un marco jurídico e institucional para los programas de cribado y cribados individuales con:

    - clarificación del estatuto jurídico del acto de recetar un cribado;
    - inscripción de los actos de cribado en la nomenclatura de actos médicos.

- **Mejorar la organización de los cribados individuales:**

  - validando las indicaciones de las pruebas de cribado para el cribado individual destinado a identificar un riesgo de salud para una persona y su familia, en colaboración con la *Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé* (AFSSAPS), la *Haute Autorité de Santé*, el *Conseil National Consultatif d'Ethique* (CNCE)[37], la *Agence de Biomédicine*[38]y los profesionales de salud implicados;

---

[33] Alto Comité de Salud Publica
[34] Guide méthodologie: comment évaluer a priori un programme de dépistage, guides pratiques http.//www.anaes.fr
[35] ANAES: Agencia Nacional de Acreditación y Evaluación Sanitaria
[36] Alto Consejo de Salud Publica
[37] CNCE: Comité Consultivo Nacional de Ética
[38] Agencia de Biomedicina

- aportando una validación científica a las "autopruebas", en asociación con la *Haute Autorité de Santé*, los profesionales de salud y las asociaciones de enfermos;

- clarificando el estatus ético, jurídico y reglamentario de las autopruebas de cribado.

II. Mejorar el acceso a las pruebas diagnósticas y al consejo genético:

➢ **Mejorar la disponibilidad de pruebas diagnósticas,** iniciando una convocatoria de proyectos en 2005, destinada a los laboratorios que realizan actos biológicos complejos, especialmente de biología molecular, en colaboración con el *Comité National de Génétique Clinique*[39] y las sociedades científicas implicadas.

Una convocatoria de proyectos ha sido realizada en 2003 para facilitar el desarrollo de pruebas genéticas particularmente complejas, para diagnosticar enfermedades musculares, neurológicas, neurosensoriales raras y retrasos mentales.

Treinta y cuatro laboratorios de genética molecular se benefician actualmente de un apoyo financiero anual de 4,5 millones de euros.

➢ **Mejorar el acceso a los actos de asistencia médica a la procreación,** dentro del contexto de un diagnóstico pre-implantatorio, exonerándolos del "*ticket modérateur*"[40];

➢ **Sensibilizar a los profesionales de la salud y al público acerca de las pruebas de cribado** y de cómo se realizan (INPES):

- realizando campañas de información y de comunicación sobre los cribados;

- organizando formaciones para los profesionales de la salud sobre los cribados y los problemas éticos y de salud pública que conllevan.

III. Proponer una política Europea concertada de cribados para enfermedades raras

➢ Solicitar de la Dirección General de Salud (DG SANCO) de la Comisión Europea, y en particular de la "Rare Disease Task Force", **la elaboración de recomendaciones Europeas.**

Coste

Convocatoria de proyectos para laboratorios de referencia: 5.000.000 de euros por año a partir del 2005 (20.000.000 de euros para la duración del Plan).

Calendario

2005 – 2006

[39] Comité Nacional de Genética Clínica
[40] ticket modérateur: la parte del coste del tratamiento medico no reembolsada por el seguro de enfermedad

Entidad supervisora

Supervisión del cribado: *Direction Générale de la Santé* (DGS) en colaboración con el INEPS

Mejorar el acceso al diagnóstico: *Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des soins* (DHOS)[41] y *Direction de la Sécurité Sociale* (DSS)

[41] DHOS: Dirección de hospitalización y organización del tratamiento – dentro del Ministerio de Salud y de Protección Social

6: Mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención a los afectados

Contexto

Las enfermedades raras, por su número y diversidad, requieren un enfoque específico para la atención a los pacientes. Los enfermos y sus familiares encuentran dificultades en obtener un diagnóstico y una atención adecuada, adaptada y coordinada.

El acceso a los cuidados es a menudo difícil por:

- el desconocimiento, por los afectados y los médicos, de la patología y de la existencia de centros especializados en estas enfermedades;
- la multiplicidad de los agentes necesarios para la atención de la enfermedad;
- las insuficiencias del contacto comunidad-hospital que facilita una atención coordinada y global del enfermo por las rede de salud y médico-sociales;
- la ausencia de identificación clara de centros médicos y paramédicos de proximidad.

A menudo el recorrido de los enfermos es el resultado de lógicas individuales en vez de un sistema de cuidados verdaderamente organizado.

El resultado es una atención al enfermo inadecuada y “peregrinaje diagnóstico”, particularmente doloroso para los familiares, siendo a veces el origen de un retraso en el diagnóstico.

Objetivos

- Establecer centros de referencia para el cuidado de pacientes con enfermedades raras;
- Crear una estructura para la organización de la atención a los pacientes, empezando con estos centros, para que los pacientes beneficien de la atención más adaptada a sus necesidades;
- Asegurar la coherencia entre la organización de la atención al paciente y los dispositivos de reembolso por el seguro de enfermedad y los otros dispositivos de atribución de subsidios;
- Asegurar la disponibilidad y el reembolso de los medicamentos huérfanos y evitar las retiradas de comercialización de ciertos productos de salud.

Medidas

I. Establecer centros de referencia para enfermedades raras:

- Crear un ***Comité National Consultatif de Labellisation*** **–CNCL**[42] constituido por representantes de profesionales de la salud expertos en enfermedades raras, instituciones y asociaciones de enfermos. Esta comisión tendrá por misión aconsejar al Ministro de la Salud y de la Protección Social sobre la acreditación de centros de referencia;

- Dar acreditación nacional a un centenar de centros de referencia para enfermedades raras. **Estos centros, compuestos por equipos multidisciplinarios, tienen las siguientes misiones:**

  - facilitar el diagnóstico y definir una estrategia de atención terapéutica, psicológica y de acompañamiento social;

  - definir y difundir protocolos de atención, en colaboración con la *Haute Autorité de Santé* y la *Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie* (UNCAM)[43];

  - coordinar la investigación y participar en la vigilancia epidemiológica, en colaboración con el *Institut de Veille Sanitaire* (InVS);

  - participar en las iniciativas de formación e información para profesionales de la salud, enfermos y sus familiares, en colaboración con el *Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé* (INPES);

  - gestionar y coordinar las redes de proveedores de cuidados sanitarias y medico-sociales;

  - ser los principales interlocutores para los ministerios y las asociaciones de enfermos.

- **Asegurar una amplia difusión de la lista de los centros de referencia** a enfermos y sus familiares a fin de facilitar la orientación de los pacientes hacia los centros acreditados. El anuario de estos centros será puesto en línea en las paginas Web del ministerio de la Salud y de la Protección Social y de Orphanet. Será también comunicado a asociaciones de enfermos y profesionales de la salud;

- **Asegurar la financiación perenne de estos centros,** por un lado por una "tarifa de actividad (T2A)[44], y por otro por una dotación presupuestaria fija en el marco de las *Missions d'Intérêt général et d'aide à la contractualisation* (MIGAC)[45] para los recursos consagrados a las misiones de coordinación de cuidados, investigación, enseñanza, y de vigilancia epidemiológica y maestría.

---

[42] CNCL: Comité consultivo nacional de acreditación
[43] UNCAM: Unión nacional de los fondos nacionales de seguro médico
[44] T2A: *tarification à l'activité*
[45] MIGAC: Misiones de interés general y de asistencia con la contractualización

II. Estructurar la organización de los cuidados:

- **Crear redes sanitarias y médico-sociales** empezando con los centros de referencia:

  - haciendo reconocer las enfermedades raras por las agencias regionales (*Agence Régionale d'Hospitalisation* - ARH[46] y *Union Régionale des Caisses d'Assurance Maladie* - URCAM[47]), como prioridad para la financiación de redes de cuidados emanando de centros de referencia;

  - sosteniendo el desarrollo de estas redes interregionales y nacionales a través de la *Dotation Nationale de Développement des Réseaux* (DNDR)[48] a condición que exista una colaboración con un centro de referencia.

- **Desarrollar útiles de coordinación dentro de las redes de cuidados:**

  - incitando a los centros que disponen de centro de referencia a suscribir acuerdos inter-hospitalarios entre los implicados en la atención a pacientes afectados por enfermedades raras. Estos acuerdos deberán ser basados en proyectos médicos comunes;

  - experimentando con dossiers médicos personales (DMP) a partir del 2005, en uno o dos centros de referencia;

  - haciéndose cargo de los gastos de transporte de médicos hospitalarios llamados a desplazarse a otras instituciones, como consejeros o expertos.

III. Para asegurar la coherencia entre la organización de la atención a los enfermos, las normas de reembolso por el seguro de enfermedad y la ayuda medico-social:

- **Identificar los centros de referencia como fuentes de maestría** para los servicios de control médico del seguro de enfermedad;

- **Asegurar el cumplimiento por estos centros de su misión de información,** sobre los diferentes dispositivos de ayuda y de acompañamiento social,.

Calendario

Desde ahora hasta el 2008 serán acreditados más de 100 centros de referencia de enfermedades raras.

Coste

40 millones de euros para la duración del Plan:
- 10 millones de euros en 2004
- 10 millones de euros en 2005
- 10 millones de euros en 2006
- 10 millones de euros en 2007

[46] ARH: Agencia Regional de Hospitalización
[47] URCAM: Unión Regional de las Cajas de Seguros de Enfermedad
[48] DNDR: Dotación Nacional para el Desarrollo de las Redes

Entidades supervisoras

Acreditación de los centros: *Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins* (DHOS) y *Direction Générale de la Santé* (DGS)

Para medicamentos huérfanos: DHOS, DGS y la *Mission des médicaments orphelins*[49]

Atención social y médico-social: *Direction Générale de l'Action Sociale* (DGAS)[50]

[49] Misión de medicamentos huérfanos
[50] DGAS: Dirección de la acción social, parte del ministerio de la salud y de la protección social

Convocatoria de proyectos para la acreditación de centros de referencia de enfermedades raras
(circular DHOS/ DGS del 27 de mayo de 2004)

Continuando los trabajos que se han realizado para la atención específica de la fibrosis quística y la esclerosis lateral amiotrófica, ha sido lanzado un esquema para la acreditación de centros de referencia para la atención a pacientes afectados por enfermedades raras. La convocatoria de proyectos prevé la designación de centros de referencia por patología o grupos de patologías raras.

Un centro de referencia para una enfermedad rara, o un grupo de enfermedades raras, reúne un conjunto de competencias multidisciplinarias hospitalarias, organizado alrededor de equipos médicos altamente especializados. Sus misiones se detallan en la convocatoria.

Un ***Comité National Consultatif de Labellisation*** **(CNCL**) **para los centros de referencia,** asociando profesionales de la salud expertos en la atención a las enfermedades raras, representantes de asociaciones de enfermos y de instituciones, nombradas por el Ministro de la Salud y de la Protección Social, aconsejaran el Ministro sobre la acreditación de los centros. También podrá ser llamado para aconsejar sobre toda cuestión relativa a la organización de los cuidados en materia de enfermedades raras.

Los centros acreditados serán sometidos a un procedimiento de evaluación que será determinado en coordinación con la *Agence d'accréditation et d'évaluation en santé* (ANAES).

7: Proseguir los esfuerzos a favor de los medicamentos huérfanos

Contexto

El criterio para la designación de un medicamento huérfano está basado en la prevalencia de la enfermedad que se supone tratara: 5/10.000. El Committee for Orphan Medicinal Products - COMP[51] de la European Medicines Agency - EMEA[52] concede estas designaciones.

En Francia, en marzo de 1995, fue creada una misión ministerial de medicamentos huérfanos con dos objetivos:

- promover una política europea a favor de los medicamentos huérfanos;
- acompañar este proyecto por acciones nacionales adaptadas.

Esta misión alcanzó su objetivo principal, ya que el reglamento europeo relativo a los medicamentos huérfanos se adoptó el 16 de diciembre de 1999.

Este nuevo reglamento, operacional en el seno de la EMEA desde abril de 2000, ha permitido la designación[53] de **240 medicamentos** y la atribución de una autorización de comercialización europea a **16 productos sanitarios**, mientras que una veintena de peticiones de autorización de comercialización europea están siendo examinadas actualmente.

Este reglamento, y las medidas de la misión ministerial, han favorecido la **creación de nuevas compañías farmacéuticas** y dinamizado las compañías existentes. En Francia, más de una treintena de empresas está implicada en el desarrollo de medicamentos huérfanos.

En paralelo, la *Assistance Publique – Hôpitaux de Paris* (AP-HP)[54] ha creado el *Etablissement Pharmaceutique des Hôpitaux de Paris*[55] para poner en el mercado medicamentos huérfanos.

Objetivos

Continuar el desarrollo dinámico de nuevos medicamentos huérfanos por medidas apropiadas.

[51] COMP: Comité para los medicamentos huérfanos
[52] EMEA: Agencia Europea del medicamento
[53] Designación: proceso por el cual el COMP reconoce que el proyecto presentado para el desarrollo de un medicamento esta dirigido a una enfermedad rara (prevalencia inferior a 5 en 10 000), la cual es seria e debilitante y para la cual no esta disponible ningún otro tratamiento
[54] AP-HP: Hospitales parisinos del sector publico
[55] Establecimiento farmacéutico de los hospitales de Paris

- **Será mantenido el dispositivo de "*autorisation temporaire d'utilisation*" (ATU[60]), particularmente ventajoso en Francia**. Este dispositivo permite que los medicamentos que no tienen autorización de comercialización, pero que se presumen eficaces y de un nivel de seguridad aceptable, sean disponibles para los pacientes afectados por enfermedades raras.

Coste

No se ha identificado coste adicional

Calendario

Principios del 2006: balance por la Comisión Europea de la aplicación del reglamento de 1999 sobre los medicamentos huérfanos.

Principios del 2005: medidas para evitar la retirada intempestiva de comercialización de medicamentos útiles para las enfermedades raras.

Entidades supervisoras

Mission des médicaments orphelins, la *Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé* (AFSSAPS), la *Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins* (DHOS) y la *Direction Générale de la Santé* (DGS)

[60] ATU: autorización temporal de uso

8: Responder a las necesidades específicas de acompañamiento de las personas afectadas por enfermedades raras

Contexto

Las enfermedades raras pueden conllevar discapacidades de todo tipo, siendo algunas muy severas. Además, la rareza de la enfermedad induce dificultades en el diagnóstico, incertidumbres sobre el pronóstico y un desconocimiento de muchos aspectos de la enfermedad por el personal social y medico-social, lo que puede provocar un retraso en la búsqueda de ayuda.

Ciertas dificultades han sido identificadas:

- poco conocimiento de las enfermedades raras entre profesionales (médicos, personal auxiliar, trabajadores sociales …);
- poco conocimiento de los medios y dispositivos disponibles, sobre todo en el campo de la discapacidad, por los usuarios y los profesionales;
- ausencia de entrevista sistemática con el paciente (o su familia si se trata de un niño), en el momento de la primera demanda hecha a las comisiones departamentales de evaluación. Este encuentro es importante para las familias que quieren poder exponer las particularidades ligadas a la enfermedad. Por otra parte, se consideran como demasiado pesados y frecuentes los procedimientos de renovación.
- bajo nivel de reacción de los servicios de ayuda en situaciones de emergencia o en caso de agravamiento brutal de la enfermedad;
- inadaptación de las actuales respuestas y prestaciones de compensación con respecto a las necesidades de ayudas humanas y técnicas de los pacientes;
- acompañamiento psicológico insuficiente del paciente y de su familia cuando se anuncia el diagnostico y a lo largo de la enfermedad;
- falta de conocimiento del papel de mediador que puede jugar el médico escolar entre la familia y la escuela;
- largas distancias entre los centros de atención y los domicilios, los gastos de alojamiento están a cargo de los familiares.

Objetivos

- Aportar respuestas adaptadas a las necesidades específicas de acompañamiento de las personas afectadas por enfermedades raras y sus familiares:
    - mejorando el acceso de los pacientes, asociaciones y profesionales a la información disponible;

- estructurando los lazos entre las *maisons départmentales des personnes handicapées* [61] y las redes de atención a las personas afectadas por enfermedades raras, en particular alrededor de los centros de referencia;

- apoyando las asociaciones de enfermos en su labor informativa.

Las mejoras en materia de acompañamiento y de atención de las personas afectadas por enfermedades raras que conllevan discapacidades están tratadas en la ley para la igualdad de los derechos y de las oportunidades, la participación y la ciudadanía de las personas discapacitadas. Esta ley prevé la creación de *maisons départmentales des personnes handicapées*, así como el desarrollo del acompañamiento médico-social de las personas discapacitadas, sobre todo aquellas afectadas por enfermedades raras. El gobierno será especialmente vigilante que la ley tome en cuenta las dificultades específicas de las personas afectadas por enfermedades raras y para esto propone las medidas delineadas en el presente Plan.

Medidas

- **Desarrollar fuentes de información para personas, usuarios y profesionales:**

  - dando a conocer a los enfermos, familiares y asociaciones los recursos de información sobre los dispositivos de ayuda: paginas web ministeriales, servicios telefónicos de información especializada;

  - continuando y reforzando el apoyo a las asociaciones de enfermos en su misión de proveedores de información;

  - dando a los centros de referencia una misión de informar sobre los diferentes dispositivos de ayudas y acompañamiento para los enfermos y sus familiares;

  - formando y sensibilizando los médicos trabajando en los *Protection Maternelle et Infantile* (PMI)[62] y los *Centres d'Action Medico-Sociale Précoce* (CAMSP)[63], los médicos escolares y los médicos laborales, a la problemática de las enfermedades raras.

- **Estructurar los lazos entre las maisons départementales des personnes handicapées, los centros de referencia y las redes de atención para las personas afectadas por enfermedades raras:**

  - asegurando una relación fuerte entre los centros de referencia y las *maisons départmentales des personnes handicapées* para que los equipos técnicos multidisciplinarios allí basados puedan tener acceso a la información necesaria para la evaluación de las necesidades de los pacientes;

  - creando redes sanitarias y medico-sociales partiendo de los centros de referencia;

[61] Centros regionales para personas discapacitadas
[62] PMI: Centros de salud infantil y del niño
[63] CAMSP: Centros de acción medico-social precoz

- organizando un dispositivo que permita cubrir los gastos de alojamiento y de transporte de los enfermos y sus familiares para consultas en centros de referencia, cuando estos estén alejados del domicilio del enfermo.

➢ **Integrar la especificidad de las enfermedades raras y las necesidades personales de los enfermos en la elaboración de proyectos de ayuda y de acompañamiento:**

- organizando la atención psicológica para los enfermos y sus familiares en las estructuras hospitalarias donde se efectuaron y anunciaron los diagnósticos;

- mejorando la información para médicos y otros miembros de los equipos técnicos de las futuras *maisons départmentales des personnes handicapées*, facilitando su acceso a fuentes de información (Orphanet) y incluyendo las enfermedades raras en su formación, en particular el uso de útiles de evaluación (por ejemplo: utilizando una persona con una discapacidad ligada a una enfermedad rara como estudio de caso para la formación sobre el "guide barème"[64],

- tomando en cuenta el asesoramiento médico del centro de referencia en la evaluación de las consecuencias de una enfermedad rara, para la elaboración de planes personalizados de compensación, tal como define la ley para la igualdad de los derechos y las oportunidades, la participación y ciudadanía de las personas discapacitadas;

- identificando profesionales expertos en enfermedades raras entre el personal de las *maisons départmentales des personnes handicapées*.

El conjunto de estas medidas deberá contribuir a cambiar la experiencia de atención social y acompañamiento de los enfermos, pasando de ser una carrera de obstáculos a un proyecto de vida elegido.

Coste

No se identifica coste adicional alguno

Calendario

2005 – 2007

Entidad supervisora

Direction Générale de l'Action Sociale (DGAS)

[64] escala para medir la discapacidad

9: Promover la investigación sobre las enfermedades raras

Contexto

Gracias a una mejor comprensión de los mecanismos fisiopatológicos implicados en las enfermedades raras, a una mejora de los métodos de diagnóstico dando lugar a una detección más precoz de estas enfermedades, y al desarrollo de tratamientos más eficaces, la investigación genera la esperanza de mejoras en la atención a los enfermos. Por lo tanto es una prioridad.

Sin embargo, el elevado número, la baja prevalencia y la heterogeneidad de las enfermedades raras, dificultan el desarrollo de la investigación, que implica un enfoque multidisciplinar asociando equipos de investigación clínica, genética, fisiopatológica, terapéutica y de ciencias humanas y sociales, así como la utilización óptima de los útiles y plataformas tecnológicas existentes.

Aunque en los últimos años numerosas iniciativas nuevas de investigación de las enfermedades raras han visto la luz (emergencia de redes multidisciplinarias de investigación, GIS *Institut des Maladies Rares*…) en su mayoría gracias a las asociaciones de enfermos, en particular a la *Association Française contre les Myopathies* (AFM), es todavía necesario reforzar estas medidas.

Objetivos

El objetivo principal es mejorar la investigación de las enfermedades raras poniendo en marcha medidas destinadas a:

- promover una política comprometida de investigación, especialmente en el área de los ensayos clínicos;
- asegurar una coordinación apropiada del trabajo de los investigadores dentro de un programa de investigación específico, que será creado en acuerdo con el Ministerio de Investigación;
- permitir a este programa desarrollar medidas de incentivos en colaboración con las instituciones, la industria, y las asociaciones.

Medidas

➢ **Reforzar la prioridad de las enfermedades raras en el Programme hospitalier de recherche clinique (PHRC[65]):**

El PHRC, dirigido por el Ministerio de Salud y de Protección Social (DHOS), cada año permite, en el marco de una convocatoria de proyectos, desarrollar la investigación relacionada con temáticas prioritarias en el seno de establecimientos de salud.

[65] PHRC: programa hospitalario de investigación clínica

Las enfermedades raras forman parte de las temáticas del PHRC desde 2001. Sin embargo, hasta ahora sólo los proyectos de investigación que consisten en ensayos clínicos han sido susceptibles de obtener financiación.

Desde 2005 en adelante, las enfermedades raras serán consideradas como prioridad temática específica del PHRC, permitiendo la financiación de proyectos de investigación otros que ensayos clínicos, por ejemplo estudios del impacto de estrategias diagnósticas y terapéuticas, o de las prácticas de atención a los pacientes, sobre el estado de salud o la calidad de vida de los enfermos. El numero de proyectos de investigación sobre enfermedades raras promovidos por establecimientos hospitalarios deberá pues ser sensiblemente incrementado.

- **Asegurar la coordinación de la investigación sobre las enfermedades raras dentro del programa de investigación financiado por la Agence Nationale de la Recherche[66] en asociación con el INSERM, y en colaboración con actores institucionales, asociativos, e industriales.**

Este programa, que tiene vocación de sustituir *GIS Maladies Rares,* dará una mayor coherencia y visibilidad a la política nacional de investigación sobre enfermedades raras, tanto en Francia como en el ámbito internacional. Este programa estará ligado al INSERM y se beneficiará de métodos flexibles de gestión. Su organización será definida por los diferentes asociados en el marco de la política de incentivos de la *Agence Nationale de la Recherche*.

El programa de investigación, de varios años de duración, lanzará una convocatoria de proyectos relacionados con los diferentes aspectos de la investigación sobre enfermedades raras.

- **Desarrollar medidas dentro de este programa, en varios años, por medio de una convocatoria de proyectos en seis áreas de investigación:**

  - *Epidemiología (redes multidisciplinarias en colaboración con los centros de referencia).*
    Promoción de un campo poco desarrollado de investigación en epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica.

  - *Caracterización genética y molecular de las enfermedades raras*
    Será proseguido el esfuerzo de investigación en este campo, indispensable para el desarrollo de pruebas diagnósticas o para abordar el estudio de la fisiopatología de las enfermedades raras.

  - *Fisiopatología*
    La investigación en este ámbito será reforzada ya que es indispensable comprender los mecanismos implicados en el desarrollo de las enfermedades y los fenotipos observados en enfermos.

  - *Desarrollo de pruebas diagnosticas*
    Mejorar el rendimiento diagnóstico en el área de las enfermedades raras es un desafío importante y hace necesario el desarrollo de nuevos métodos.

[66] Agencia nacional de investigación

- *Investigación terapéutica*
  El descubrimiento de nuevas terapias, en particular de terapia génica y celular, es el objetivo más esperado de la investigación sobre enfermedades raras. La diversidad de situaciones patológicas asociada al desconocimiento de la fisiopatología de un gran número de enfermedades raras y el relativo desinterés de la industria farmacéutica, resalta la complejidad de esta área de investigación y la necesidad de una variedad muy amplia de enfoques.

- Evaluación del rendimiento de los sistemas de cuidados y de atención y de las consecuencias psico-sociales de las enfermedades raras
  Los equipos de investigadores en ciencias humanas y sociales que deseen implicarse en esta área de investigación serán apoyados.

Coste

Ministerio de la Salud y de la Protección Social:

• PHRC: 22,5 millones de euros para la duración del Plan;

• Apoyo para el programa plurianual de investigación: 150.000 euros por año, o sea 600.000 euros para la duración del Plan.

Ministerio de la investigación:

• 5 millones de euros por año, o sea 20 millones de euros para la duración del Plan.

Calendario

2004 - 2008

Entidades supervisoras

Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS) y la *Direction Générale de la Santé* (DGS)

Ministerio de la Investigación y la *Agence Nationale de la Recherche*, en asociación con el INSERM y las asociaciones de enfermos, en particular la *Association Française contre les Myopathies* (AFM).

10: Desarrollar colaboraciones nacionales y europeas

La implementación de las diferentes medidas del Plan de enfermedades raras implica numerosos colaboradores. No se podrá llevar a cabo sin integración en la política europea que Francia ha contribuido ampliamente a iniciar. La dimensión europea de las respuestas a aportar a los enfermos se pone particularmente de manifiesto en el campo de la epidemiología, del desarrollo de las pruebas diagnósticas, de la acreditación de centros de referencia clínicos y biológicos, de la información y de la investigación.

Francia ha tomado numerosas iniciativas en el ámbito europeo en estos últimos años. Debe de seguir apoyando todas las medidas comunitarias susceptibles de mejorar el estado de salud de las personas afectadas por enfermedades raras.

Objetivos

- Promover la coordinación nacional de todos los colaboradores y especialmente las asociaciones de enfermos.

- Desarrollar una coordinación europea para las enfermedades raras.

Medidas

Mantener y desarrollar la misión de la *Plate-forme Maladies Rares*[67], especialmente albergando en un lugar único el conjunto de las entidades colaboradoras. Esta plataforma, creada en octubre de 2001 por iniciativa de la *Association Française contre les Myopathies* (AFM) - principal financiador de la Plataforma - está co-financiada por la *Direction Générale de la Santé* (DGS), la *Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladies (UNCAM)* y el INSERM. La Plataforma agrupa diferentes actores:

- la *Alliance Maladies Rares*, colectivo francés de 135 asociaciones de enfermos;

- EURORDIS, colectivo europeo de más de 200 asociaciones de enfermedades raras, ente ellas diez alianzas nacionales, provenientes de 16 países;

- *Maladies Rares Info Service*, servicio telefónico de información, escucha, y orientación;

- Orphanet, servidor de información en línea sobre las enfermedades raras y medicamentos huérfanos;

- el GIS - *Institut des Maladies Rares* que coordina y promueve la investigación sobre las enfermedades raras.

- **Contribuir a la coordinación de las diferentes asociaciones en el ámbito nacional.**

[67] Plataforma de Enfermedades Raras

- **Desarrollar una coordinación a escala europea en los siguientes campos:**

  - disponibilidad de pruebas biológicas para enfermedades muy raras y promoción de un control de calidad de estas pruebas;
  - acreditación de centros de referencia clínicos y biológicos;
  - financiación de investigación sobre las enfermedades raras;
  - desarrollo de indicadores de salud pública, que permitan seguir la evolución del estado de salud de las personas afectadas por enfermedades raras;
  - puesta en común de las experiencias profesionales y asociativas en la atención a los enfermos.

Calendario

Plate-forme Maladies Rares: 2005 – 2006

Coordinación de programas de investigación europeos: 2005 – 2008

Coste

40,000 euros por año (160,000 euros para la duración del Plan) para apoyar la *Plate-forme Maladies Rares*

Entidades supervisoras

Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS) y la *Direction Générale de la Santé* (DGS)

La *Plate-forme Maladies Rares* esta actualmente financiada mayoritariamente por la *Association Française contre les Myopathies* (AFM). Una contribución financiera de 40,000 euros por año esta prevista a partir de 2005

Seguimiento del Plan

Un **comité de suivi des maladies rares**[68] ha sido creado para seguir la implementación de las medidas del Plan nacional, bajo el auspicio del Ministerio de Salud y de Protección Social, en asociación con los diferentes colaboradores, especialmente las asociaciones de enfermos.

Una evaluación del buen destino de los fondos asignados en el Plan a diversos establecimientos será efectuada regularmente por la *Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins* (DHOS) en colaboración con las *Agences Régionales d'Hospitalisation* (ARH).

Este comité será también responsable de evaluar el impacto de las diferentes medidas y de hacer propuestas.

[68] Comité de seguimiento para enfermedades raras