Actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS

Resumen de la jornada de presentación · Ministerio de Sanidad, Madrid · 18 de noviembre de 2026

Contexto y mensajes generales

- **Historia de la estrategia:** la primera es de 2009, se revisó en 2014 y se evaluó en 2024. El Consejo Interterritorial aprobó la actualización el 23 de octubre de 2026.
- **Quién ha participado:** un comité institucional y un comité técnico, con asociaciones de pacientes, sociedades científicas y expertos, organizados en 5 grupos de trabajo (más de 70 profesionales). Se insistió en que la estrategia ha sido posible gracias a la participación de los pacientes.
- **Marco:** la resolución de la OMS sobre enfermedades raras, que lideró España, la regulación de medicamentos huérfanos y la de cribado neonatal. Se destacó que hay consenso interterritorial aunque estamos en periodo electoral.
- **Datos:** hay más de 7.000 enfermedades raras y unos 3 millones de personas afectadas en España. El diagnóstico tarda de media unos 6 años. La atención es compleja, con muchos profesionales y servicios, y hay que tener en cuenta todo el recorrido de la persona, no solo el diagnóstico.
- **Por qué se actualiza:** por los avances en terapias génicas y avanzadas, en salud digital y en investigación.
- **Reto principal:** el modelo territorial (17 CCAA más 2 ciudades autónomas). El compromiso se ha firmado y ahora toca implantarlo y evaluarlo.
- **Enfoque:** equidad territorial, atención y convertir el conocimiento en acción.
- **4 principios:** coordinación, equidad, cohesión y calidad.

Las 6 líneas estratégicas

1. Prevención y detección precoz

Hay que revisarla por los avances en terapias, en reproducción asistida y en cribado neonatal, y porque hay más biomarcadores. Tiene 5 líneas de acción:

- **Prevención a lo largo de la vida:** atención temprana y promoción de hábitos saludables.
- **Prevención preconcepcional y preimplantacional:** el acceso al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) es desigual entre CCAA. Se propone crear circuitos homogéneos de consulta preconcepcional y de estudios genéticos, y prevenir riesgos (sobrepeso, alcohol, tabaco).
- **Detección prenatal y teratógenos:** cuesta llegar a un diagnóstico dentro del plazo legal de interrupción del embarazo. Falta conocimiento sobre teratógenos y hay desigualdad territorial.
- **Cribado neonatal:** ampliarlo y armonizarlo en todo el SNS con criterios de evidencia, mejorar la eficiencia de la prueba del talón, evaluar y actualizar el programa, innovar y dar más información a la población.
- **Calidad de los programas de cribado:** hay desigualdad territorial, los profesionales no saben lo suficiente y falta trazabilidad. Hay que medir la calidad y homogeneizarla.

Además, formación para profesionales, personas afectadas y familias, y se plantea el **cribado genómico neonatal**.

2. Diagnóstico

- **Circuitos entre atención primaria y hospitalaria:** un circuito integral y coordinado, sistemas interoperables, equidad territorial y menos tiempo de espera. Se proponen unidades hospitalarias de referencia en cada comunidad.
- **Diagnóstico etiológico (pruebas genéticas y genómicas):** problemas de demora, desigualdad entre profesionales, atención fragmentada, infraestructura de datos y la voz

del paciente en el diseño del sistema. Hace falta codificar cada enfermedad y también los casos sin diagnóstico.
- **Diagnóstico fenotípico** (laboratorio e imagen): protocolos estandarizados, formación a radiólogos generales e interconsulta con expertos.
- **Asesoramiento genético:** reconocer en el SNS las especialidades de genética y definir los perfiles de asesor genético y bioinformático clínico. Asesorar no es solo detectar: también es informar, comunicar y hacer seguimiento.
- **Acciones prioritarias:** circuitos sanitarios, un modelo integral de análisis genómico, la codificación de enfermedades raras y casos sin diagnóstico, la adecuación de las pruebas de laboratorio e imagen y el reconocimiento de la especialidad de genética clínica.

3. Terapias y registros

Tiene 11 líneas de acción: 5 sobre terapias y 6 sobre registros.

- **Situación:** solo el 5 % de las unas 7.000 enfermedades raras tiene tratamiento. De 156 medicamentos huérfanos autorizados en la UE, el SNS financia 103. Desde que se obtiene el código nacional hasta la financiación pasan de media 22 meses.
- **Terapias**, con el objetivo de que todos los pacientes tengan tratamiento:
  - Alinearse con el reglamento europeo y reducir el tiempo hasta la financiación.
  - Mantener el acceso precoz.
  - Dispensar los medicamentos huérfanos financiados a través de los centros de referencia.
  - Acceso equitativo a medicamentos huérfanos y a tratamientos.
- **Registros**, con el objetivo de identificar a todos los pacientes:
  - Consolidar el ReeR como herramienta de vigilancia.
  - Reforzar la interoperabilidad con las ERN europeas.
  - Unificar los registros.

Se busca un acceso más ágil, equitativo y basado en la evidencia, con datos de calidad, codificados e interoperables.

4. Atención integral e integradora

- Atención a lo largo de toda la vida (infancia, adolescencia, edad adulta y vejez), sanitaria y también social.
- Se insistió en las carencias en la transición de la infancia a la edad adulta.
- Proceso asistencial interdisciplinar:
  - Un profesional de referencia en el hospital que ayude con los problemas de acceso al diagnóstico y al tratamiento.
  - Formación específica e interconsulta electrónica.
  - Evitar consultas que no aportan nada al proceso.
  - Respiro familiar y apoyo a las personas cuidadoras.
- **Atención sociosanitaria:** mejor coordinación y una ruta común.
- **Transición a la medicina de adultos:** sesiones conjuntas entre pediatría y los equipos de adultos, protocolos comunes y apoyo psicológico al menor y a su familia.

5. Economía de la salud

- **Puntos críticos:** variabilidad territorial, precios altos con mucha incertidumbre y ninguna estrategia para los modelos alternativos de pago (MAPs).
- **Objetivos:** optimizar los procesos de decisión sobre acceso y financiación de innovaciones, recomendar el acceso según el valor, medir resultados, mejorar las fórmulas de pago y de fijación de precios, y usar datos de vida real como evidencia para los MAPs.

6. Investigación y formación (línea transversal)

- **Investigación:** hay poca financiación y cuesta trasladar los hallazgos a diagnósticos y terapias. Se proponen infraestructuras colaborativas, más participación en ensayos clínicos internacionales y que se impliquen todos los agentes.
- **Formación:** formación accesible para todos los profesionales sanitarios, para evitar diagnósticos erróneos o incompletos. Se propone incluir las enfermedades raras en la universidad, compartir más información entre CCAA y crear alianzas entre las ERN, las sociedades médicas, las asociaciones de pacientes, los hospitales, las universidades y los centros de investigación.

Conclusiones

La actualización de la estrategia era una reivindicación histórica del movimiento asociativo y es fruto del trabajo conjunto de las administraciones, los profesionales y las asociaciones de pacientes. Su aprobación es el punto de partida: **el verdadero reto es la implementación**, que los cambios lleguen a la vida diaria de las personas y sus familias y no se queden en el papel.

En la jornada se destacaron cuatro ideas:

- **Trabajo conjunto:** mantener la colaboración entre profesionales, asociaciones e investigadores.
- **De la estrategia a la realidad asistencial:** la participación de las CCAA es esencial.
- **Atención conectada y en red:** por ejemplo, con la Red ÚNICAS y el registro ReeR.
- **Continuidad del trabajo:** la estrategia tiene que seguir revisándose y adaptándose.

Conviene resaltar las peticiones que ha hecho FEDER para que la implementación sea real:

- **Planes autonómicos** que concreten las prioridades de la estrategia en cada comunidad, para que el lugar de residencia deje de condicionar el diagnóstico, el tratamiento y la atención.
- **Recursos suficientes y un calendario de implementación.** Hoy la estrategia no concreta cifras ni mecanismos de financiación.
- **Seguimiento y evaluación** con participación de los pacientes, e indicadores de resultados que recojan la experiencia de las personas afectadas, también de las que no tienen diagnóstico, y de sus familias.
- **Agilizar el diagnóstico**, mejorar la derivación a los CSUR y el acceso a los tratamientos y a la atención integral.
- **Reforzar la atención primaria** y la coordinación entre los niveles asistenciales.
- Una **estrategia viva**, que se adapte a los nuevos conocimientos y necesidades, con las asociaciones de pacientes como interlocutoras durante todo el proceso.

Enlaces

- Web de la jornada: sanidad.gob.es – Jornada de actualización EERR 2026
- Programa (PDF): programa de la jornada
- Nota de FEDER: FEDER celebra la actualización de la Estrategia