Resumen Documento de Debate — Traducción al español

Global Action Plan for Rare Diseases 2028–2038 - Discussion paper October 2026

ÁREA DE ACCIÓN 1: GOBERNANZA Y FINANCIACIÓN SOSTENIBLE 1

1.1 POLÍTICAS, PLANES Y LEGISLACIÓN 2

1.2 FINANCIACIÓN 3

ÁREA DE ACCIÓN 2: DIAGNÓSTICO, MEDICAMENTOS Y PRODUCTOS SANITARIOS 4

2.1 DIAGNÓSTICO 4

2.2 MEDICAMENTOS Y PRODUCTOS SANITARIOS 5

ÁREA DE ACCIÓN 3: ATENCIÓN INTEGRADA Y EN RED 7

3.1 ITINERARIOS ASISTENCIALES 7

3.2 CENTROS DE EXPERIENCIA Y REDES 8

3.3 PERSONAL SANITARIO Y ASISTENCIAL 10

ÁREA DE ACCIÓN 4: INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN 11

4.1 FORTALECIMIENTO DE LA CAPACIDAD DE INVESTIGACIÓN 11

4.2 INVERSIÓN EN INVESTIGACIÓN 12

ÁREA DE ACCIÓN 5: DATOS Y SEGUIMIENTO 13

5.1 RECOPILACIÓN DE DATOS 14

5.2 INTERCAMBIO DE DATOS 15

ÁREA DE ACCIÓN 6: EMPODERAMIENTO, PARTICIPACIÓN Y APOYO 16

6.1 INFORMACIÓN, EDUCACIÓN Y SENSIBILIZACIÓN 16

6.2 APOYO A LAS PERSONAS CUIDADORAS 17

6.3 PARTICIPACIÓN ACTIVA EN LA TOMA DE DECISIONES 19

ÁREA DE ACCIÓN 1: GOBERNANZA Y FINANCIACIÓN SOSTENIBLE

• Integración de las enfermedades raras en las políticas, legislaciones y orientaciones nacionales pertinentes de los sectores de la salud, la educación, la protección social y el empleo.

• Financiación adecuada para el diagnóstico, el tratamiento, la atención y los servicios.

• Marcos estratégicos de políticas con supervisión y rendición de cuentas.

1.1 POLÍTICAS, PLANES Y LEGISLACIÓN

Las enfermedades raras requieren que distintos sectores trabajen conjuntamente para satisfacer las necesidades de las personas que viven con una enfermedad rara, sus familias y las personas cuidadoras. Esto significa garantizarles un acceso equitativo a una atención sanitaria eficaz y a servicios de apoyo.

Para atender las necesidades específicas y complejas de las personas que viven con enfermedades raras (PLWRD) en cada país, se necesitan políticas, planes y leyes integrales basados en la evidencia científica y en las normas internacionales de derechos humanos.

Las PLWRD, sus familias, las personas cuidadoras y las organizaciones que las representan deben participar en el desarrollo y la implementación de las políticas.

ACCIONES PROPUESTAS

Estados Miembros:

• Desarrollar y fortalecer planes y leyes sobre enfermedades raras (atención sanitaria y social).

• Establecer mecanismos de supervisión para desarrollar servicios sanitarios y sociales accesibles y supervisar la implementación de las políticas.

• Liderar estrategias para reducir el estigma y la discriminación.

OMS:

• Ayudar a los países a desarrollar e implementar políticas y planes nacionales sobre enfermedades raras, proporcionando orientaciones, herramientas y apoyo técnico basados en la evidencia.

• Garantizar que las PLWRD tengan voz en la configuración de las políticas, los planes y los servicios que les afectan.

• Dar mayor visibilidad a las enfermedades raras en los foros mundiales para asegurar una colaboración sostenida y mantener el impulso.

Actores internacionales y nacionales:

• Ayudar a las personas con experiencia directa a compartir e intercambiar conocimientos, sensibilizar y promover respuestas que aborden los desafíos.

• Implicar a diferentes partes interesadas para orientar el desarrollo y la implementación de políticas, planes y leyes, especialmente aquellas que reduzcan el estigma y la discriminación, aumenten la sensibilización sobre las enfermedades raras y protejan los derechos humanos de las PLWRD.

1.2 FINANCIACIÓN

Las estrategias nacionales sobre enfermedades raras necesitan una financiación pública adecuada y sostenible, así como una puesta en común eficaz de los recursos.

Los enfoques de financiación deben tener en cuenta la atención a largo plazo, compleja y potencialmente costosa que necesitan las PLWRD, y protegerlas a ellas y a sus familias de las dificultades económicas.

Las PLWRD y sus familias deben formar parte de los procesos de toma de decisiones relativos a los mecanismos de financiación.

ACCIONES PROPUESTAS

Estados Miembros:

• Asignar financiación adecuada y sostenible a las políticas, planes y programas sobre enfermedades raras.

• Apoyar los mecanismos de financiación conjunta existentes mediante impuestos específicos y donaciones privadas, y garantizar que estos mecanismos cubran los costes del tratamiento y la atención de las enfermedades raras.

• Adoptar decisiones presupuestarias basadas en la mejor evidencia disponible sobre el impacto de las enfermedades raras y la coste-efectividad de las distintas soluciones.

• Reforzar la supervisión de la financiación y la asignación de recursos para las enfermedades raras.

• Garantizar que las PLWRD, sus familias y las personas cuidadoras estén protegidas frente a las dificultades económicas.

OMS:

• Proporcionar apoyo técnico a los Estados Miembros para ayudarles a planificar los presupuestos destinados a las enfermedades raras, asignar recursos y supervisar el gasto.

• Promover la colaboración y el intercambio de conocimientos a escala internacional, regional y nacional, para mejorar la comprensión de la carga socioeconómica de las enfermedades raras y del impacto de la inversión en este ámbito.

Actores internacionales y nacionales:

• Colaborar con los países en la movilización de recursos financieros sostenibles e identificar las brechas funcionales en la asignación de recursos para apoyar la implementación de políticas, programas y servicios nacionales sobre enfermedades raras.

• Apoyar el desarrollo de modelos de financiación que cubran los costes del diagnóstico y la atención, y reduzcan los costes asociados, como los desplazamientos para acceder a servicios especializados.

• Promover la rendición de cuentas para mejorar la calidad y el uso eficiente de los recursos.

• Sensibilizar sobre los impactos sociales y económicos de las enfermedades raras en los sistemas de salud y en la sociedad.

ÁREA DE ACCIÓN 2: DIAGNÓSTICO, MEDICAMENTOS Y PRODUCTOS SANITARIOS

- Acceso equitativo a la detección precoz y al diagnóstico, incluidos nuevos métodos como las pruebas genómicas.

- Medidas de salud pública para disminuir la frecuencia de determinadas enfermedades raras, adaptadas a los contextos locales.

- Fortalecimiento de los sistemas de salud, incluido el acceso a medicamentos y tecnologías de asistencia.

2.1 DIAGNÓSTICO

La detección precoz y el diagnóstico de las enfermedades raras pueden prevenir la aparición de síntomas o retrasar la progresión de la enfermedad, y mejorar la calidad de vida de las personas, sus familias, las personas cuidadoras y la sociedad.

La identificación de enfermedades raras puede reforzarse mediante la ampliación del cribado neonatal, así como a través del acceso equitativo a herramientas diagnósticas precisas y a asesoramiento y apoyo adecuados después del diagnóstico.

Un diagnóstico preciso y oportuno de una enfermedad rara requiere personal capacitado y capacidad, equipamiento e instalaciones de laboratorio adecuados.

Los nuevos métodos diagnósticos, como las pruebas genómicas, ofrecen grandes beneficios, pero son complejos y costosos. El diagnóstico debe ser equitativo y priorizar la precisión y la oportunidad allí donde el impacto sea mayor, con un enfoque equilibrado respecto al uso de los recursos limitados del sistema de salud.

ACCIONES PROPUESTAS

Para los Estados Miembros:

- Invertir en diagnóstico mediante la formación de profesionales de atención primaria y la mejora del acceso a herramientas diagnósticas.

- Ampliar el acceso a conocimientos especializados en diagnóstico.

- Aplicar estrategias basadas en la evidencia, como el cribado neonatal.

- Mejorar el acceso al asesoramiento genético y a otros apoyos para las personas y las familias después del diagnóstico.

Para la OMS:

- Apoyar el intercambio de conocimientos sobre medidas de salud pública, cribado neonatal, diagnóstico precoz y apoyo posterior al diagnóstico, incluido el asesoramiento genético.

- Actualizar las orientaciones técnicas para incluir herramientas pertinentes para las enfermedades raras.

- Proporcionar orientaciones técnicas sobre formación del personal y establecimiento de marcos regulatorios para el cribado y el diagnóstico.

Para los actores internacionales y nacionales:

- Promover iniciativas para mejorar el acceso a diagnósticos asequibles, seguros, eficaces y de alta calidad.

- Colaborar con profesionales sanitarios, el mundo académico, la industria y las personas que viven con enfermedades raras y sus familias para crear y mejorar plataformas coordinadas de diagnóstico.

2.2 MEDICAMENTOS Y PRODUCTOS SANITARIOS

El desarrollo de medicamentos, dispositivos médicos, productos de apoyo y procedimientos es limitado.

Los organismos reguladores y los evaluadores de tecnologías sanitarias afrontan dificultades para interpretar la escasa evidencia clínica y sobre calidad de vida. Los modelos que utilizan no tienen plenamente en cuenta las enfermedades raras, su evolución ni sus tratamientos.

Incluso cuando existen tratamientos y tecnologías, sus elevados costes hacen que el acceso sea tardío, irregular y desigual. Las personas que viven con enfermedades raras necesitan una mayor disponibilidad, asequibilidad y acceso a medicamentos y productos sanitarios.

ACCIONES PROPUESTAS

Para los Estados Miembros:

- Promover el diálogo para identificar lagunas de datos y acordar enfoques.

- Promover el acceso a medicamentos y productos sanitarios mediante mecanismos regulatorios.

- Fomentar marcos de evaluación de tecnologías sanitarias que tengan en cuenta las circunstancias de cada enfermedad rara.

- Alinear las guías nacionales de tratamiento y las listas de medicamentos y productos sanitarios para incluir intervenciones pertinentes para las enfermedades raras.

- Facilitar mecanismos regionales o multinacionales de adquisición para mejorar la asequibilidad y disponibilidad, y el almacenamiento cuando corresponda.

- Invertir en cadenas de suministro de productos medicinales resilientes, éticas y equitativas.

Para la OMS:

- Apoyar a los Estados Miembros para aumentar el acceso equitativo a medicamentos y otros productos sanitarios para las personas con enfermedades raras.

- Proporcionar orientación y apoyo para acelerar la autorización de medicamentos y productos sanitarios, basándose en evaluaciones realizadas por la OMS u otras autoridades de confianza.

- Proporcionar apoyo técnico y orientación para establecer procesos de evaluación de tecnologías sanitarias.

- Orientar a los países en la actualización de normas y recomendaciones para mejorar el acceso a medicamentos y otros productos sanitarios.

- Prestar apoyo técnico al desarrollo, aplicación y ampliación de estrategias de adquisición, como los mecanismos de compra conjunta.

Para los actores internacionales y nacionales:

- Promover investigación que incluya poblaciones diversas, mida resultados y utilice datos del mundo real.

- Mejorar la evidencia económica mediante métodos fiables y reproducibles que tengan en cuenta la incertidumbre, los costes sanitarios y el impacto más amplio.

- Desarrollar y aplicar enfoques de adquisición y suministro para mejorar la disponibilidad, asequibilidad y calidad de los medicamentos y productos sanitarios.

- Facilitar procesos de agrupación de patentes, licencias voluntarias y evidencia que sustente precios escalonados.

- Involucrar a las partes interesadas pertinentes, incluidas las personas con enfermedades raras y sus familias, en iniciativas para mejorar el acceso a medicamentos y productos sanitarios asequibles, seguros, eficaces y de calidad.

ÁREA DE ACCIÓN 3: ATENCIÓN INTEGRADA Y EN RED

Las personas que viven con enfermedades raras necesitan una atención coordinada y centrada en la persona que aborde sus necesidades de salud y otras necesidades a lo largo de toda su vida.

La atención integrada y en red permite a los países desarrollar y fortalecer capacidades, al tiempo que conecta a las personas que viven con enfermedades raras (PLWRD) y a los proveedores con conocimientos especializados, servicios de diagnóstico y atención. Las redes de enfermedades raras facilitan el intercambio de conocimientos y mejoran el acceso al diagnóstico, el tratamiento y la atención.

3.1 ITINERARIOS ASISTENCIALES

Tras el diagnóstico, las PLWRD necesitan tratamiento continuo y seguimiento por parte de profesionales sanitarios capacitados. La atención debe estar bien coordinada, especialmente durante las transiciones entre los servicios pediátricos y de adultos o entre distintos entornos asistenciales.

Los itinerarios integrados de atención deben dar prioridad al acceso a servicios multidisciplinarios de salud, apoyo social y educación, incluidos los servicios de salud mental, rehabilitación, atención de larga duración y cuidados paliativos, con una coordinación y unas transiciones claras.

Acciones propuestas

Para los Estados Miembros:

- Desarrollar y aplicar orientaciones sobre la coordinación de la atención y los servicios sociales a lo largo de la vida de las PLWRD.
- Identificar oportunidades para integrar las enfermedades raras en la atención primaria y los servicios comunitarios, garantizando el acceso a servicios especializados.
- Garantizar la cobertura por parte de las aseguradoras y los sistemas de pago, incluidos incentivos para modelos de atención multidisciplinaria y protocolos de derivación y transición.
- Garantizar que el acceso a la atención y al apoyo se base en la evaluación del funcionamiento y de las necesidades asistenciales.
- Aplicar programas sociales que promuevan la salud mental y el bienestar de las PLWRD, sus familias y cuidadores.
- Apoyar el uso de coordinadores de atención para los servicios médicos y sociales.

Para la OMS:

- Compartir buenas prácticas de modelos de atención basados en la evidencia a lo largo de la vida, incluidos la prestación de servicios y la coordinación interdisciplinaria, con énfasis en el diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, atención de larga duración y cuidados paliativos.
- Proporcionar orientación y apoyo técnico a los Estados Miembros para identificar áreas prioritarias de intervención e integración en los sistemas de salud y los paquetes de cobertura sanitaria universal.
- Para los actores internacionales y nacionales
- Aumentar la sensibilización y apoyar la aplicación de directrices nacionales de atención para las enfermedades raras.
- Apoyar la implementación de modelos de atención coordinada mediante vías claras de derivación, comunicación oportuna, planes de atención compartidos e intercambio periódico de información entre los equipos sanitarios y de atención social.

3.2 CENTROS DE EXPERIENCIA Y REDES

Las enfermedades raras requieren conocimientos altamente especializados y multidisciplinarios. Los sistemas de salud y los centros individuales no siempre pueden ofrecer toda la gama de servicios para cada afección. La distancia geográfica y la distribución desigual de los conocimientos especializados pueden agravar las dificultades de acceso. Un enfoque en red conecta los servicios locales con la experiencia de redes nacionales, regionales e internacionales para orientar y fortalecer la atención.

Los centros de experiencia son núcleos especializados y multidisciplinarios que proporcionan diagnóstico, atención coordinada, investigación, formación y apoyo a las PLWRD. Su identificación y reconocimiento efectivos, así como la colaboración con profesionales sanitarios, investigadores, instituciones académicas y organizaciones de pacientes, son esenciales para la atención en red. La telemedicina y otras tecnologías digitales, respaldadas por una conectividad fiable, pueden complementar estas redes mediante consultas virtuales, derivaciones, coordinación asistencial e intercambio de conocimientos.

Acciones propuestas

Para los Estados Miembros:

- Establecer criterios y reconocer centros nacionales de experiencia como núcleos especializados en diagnóstico, tratamiento, atención, apoyo, investigación y formación sobre enfermedades raras.

- Apoyar el mapeo, la integración y la conexión de los conocimientos especializados nacionales con redes internacionales de expertos, investigadores, instituciones académicas y centros especializados.
- Facilitar la colaboración de los centros nacionales de experiencia con redes regionales e internacionales abordando barreras regulatorias, legislativas, financieras y de reembolso.
- Desarrollar, utilizar y supervisar tecnologías digitales, incluida la telemedicina y los sistemas existentes de historias clínicas, para mejorar el acceso a la atención.

Para la OMS:

- Elaborar orientaciones sobre la atención en red, incluidos los criterios para reconocer centros de experiencia y los mecanismos para apoyar el intercambio de conocimientos y la colaboración.
- Facilitar la identificación de centros de experiencia en todo el mundo capaces de coordinar el diagnóstico y la atención clínica de subgrupos específicos de enfermedades raras, y apoyar a los Estados Miembros en el establecimiento o fortalecimiento de redes de derivación para consultas virtuales, intercambio de conocimientos y colaboración transfronteriza.
- Proporcionar orientación y apoyo técnico para utilizar la salud digital en la atención de enfermedades raras y alentar a los Estados Miembros a compartir enseñanzas y buenas prácticas.

Para los actores internacionales y nacionales:

- Apoyar la creación de redes de expertos y centros especializados multidisciplinarios para enfermedades raras mediante el fortalecimiento de la colaboración internacional.
- Apoyar a los países en la ampliación de la investigación, el desarrollo y la evaluación de dispositivos y tecnologías digitales de atención de bajo coste, sencillos de usar e integrables en plataformas interprofesionales existentes.

3.3 PERSONAL SANITARIO Y ASISTENCIAL

La mejora de la salud, el bienestar y la calidad de vida de las PLWRD, sus familias y cuidadores depende del personal sanitario y asistencial: los trabajadores de atención primaria ayudan a identificar enfermedades raras y prestan atención continua, mientras que los equipos especializados multidisciplinarios proporcionan diagnóstico y atención específicos para cada afección. Estos equipos incluyen personal de atención primaria, profesionales clínicos de distintas especialidades, enfermería y otros profesionales sanitarios afines, genetistas y asesores genéticos, técnicos de laboratorio y proveedores de atención social.

Acciones propuestas

Para los Estados Miembros

- Fortalecer el personal de atención primaria para que sospeche e identifique enfermedades raras, inicie una gestión adecuada, proporcione atención continua, apoye la planificación de transiciones y garantice la derivación oportuna a servicios especializados, incluido el asesoramiento.
- Desarrollar y mantener una fuerza laboral especializada y multidisciplinaria mediante educación previa al servicio basada en competencias, formación especializada, desarrollo profesional continuo y aprendizaje permanente en el diagnóstico, tratamiento y atención de enfermedades raras.

Para la OMS

- Orientar a los Estados Miembros en el desarrollo de la capacidad del personal sanitario y asistencial, promoviendo, fortaleciendo y elaborando directrices sobre la aplicación de modelos de formación basados en competencias necesarios para el diagnóstico, tratamiento y atención de enfermedades raras.
- Apoyar a los Estados Miembros en el desarrollo de planes de estudios y la implementación de herramientas, incluidas técnicas de aprendizaje electrónico, para fortalecer las capacidades del personal de atención primaria y especializado.

Para los actores internacionales y nacionales

- Apoyar a los países en la ampliación de la capacidad del personal mediante iniciativas como el desarrollo de capacidades institucionales para la formación del personal sanitario, incluidas instituciones de salud pública, facultades de medicina y escuelas de enfermería.
- Facilitar el intercambio de información sobre buenas prácticas para apoyar el fortalecimiento de capacidades, la educación y la formación del personal de atención primaria y de los profesionales sanitarios especializados, a fin de identificar enfermedades raras y proporcionar intervenciones especializadas basadas en la evidencia que promuevan el diagnóstico, el tratamiento y la atención.

ÁREA DE ACCIÓN 4: INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN

Inversión sostenida en investigación para avanzar en la prevención, el diagnóstico, el tratamiento y la atención de las enfermedades raras.

Innovación para ayudar a abordar las necesidades no cubiertas, mejorar el acceso y reforzar la capacidad de los sistemas de salud a lo largo de todo el continuo asistencial.

Participación significativa de las personas que viven con enfermedades raras (PLWRD) y sus familias en la investigación.

4.1 FORTALECIMIENTO DE LA CAPACIDAD DE INVESTIGACIÓN

Los países deben invertir en infraestructura de investigación, desarrollar competencias investigadoras y fomentar la colaboración entre investigadores, profesionales sanitarios, personas que viven con enfermedades raras, la industria y otras partes interesadas. Esto es especialmente importante en los países de ingresos bajos y medianos.

Una agenda mundial compartida de investigación puede ayudar a coordinar los esfuerzos, evitar duplicaciones y costes innecesarios, y acelerar los avances en la prevención, el diagnóstico, el tratamiento y la atención de las enfermedades raras.

Acciones propuestas

Para los Estados Miembros:

- Fomentar la colaboración entre responsables de políticas, autoridades sanitarias y de investigación, instituciones académicas, profesionales clínicos, organizaciones de pacientes y otras partes interesadas para elaborar una agenda de investigación que aborde las enfermedades raras.
- Desarrollar la fuerza laboral dedicada a la investigación de enfermedades raras mediante formación, becas, mentoría y colaboraciones de investigación.
- Invertir en infraestructura de investigación y alianzas.
- Fortalecer la gobernanza de la investigación, las normas éticas, la supervisión y la participación significativa de las PLWRD.

Para la OMS:

- Apoyar a los Estados Miembros en la definición de prioridades para las enfermedades raras.
- Involucrar a los centros colaboradores de la OMS, instituciones académicas, organizaciones y alianzas de investigación para fortalecer la capacidad investigadora sobre enfermedades raras, prestando especial atención a las necesidades de los países de ingresos bajos y medianos.

Para los actores internacionales y nacionales:

- Apoyar la investigación sobre enfermedades raras y destacar la importancia de priorizar la financiación de las organizaciones nacionales de investigación.
- Participar en ejercicios de establecimiento de prioridades que incluyan a las PLWRD y contribuir a difundir los resultados de investigación entre responsables de políticas y el público.
- Apoyar, establecer y fortalecer consorcios multidisciplinarios para impulsar la investigación colaborativa sobre enfermedades raras entre disciplinas y países.
- Promover la investigación en países de ingresos bajos y medianos mediante el fortalecimiento de capacidades y la colaboración internacional.

4.2 INVERSIÓN EN INVESTIGACIÓN

La investigación sobre enfermedades raras debe abarcar todas las etapas: desde la comprensión de las causas y la biología de las enfermedades hasta el desarrollo y la evaluación de tratamientos, así como la mejora de los servicios de salud y la atención.

La investigación debe incluir ensayos clínicos bien diseñados que evalúen la seguridad y la eficacia de los tratamientos y su impacto en la vida de los pacientes, teniendo en cuenta las poblaciones pequeñas y dispersas afectadas por cada enfermedad.

Debe abordar las necesidades médicas, sociales y psicológicas de las PLWRD e involucrarlas en la configuración y evaluación de la investigación. La investigación debe ser inclusiva y equitativa, con una mayor participación de los países de ingresos bajos y medianos.

Acciones propuestas

Para los Estados Miembros:

- Aumentar y mantener la inversión en investigación sobre enfermedades raras y aprovechar fuentes de financiación complementarias.
- Crear, renovar o actualizar programas nacionales de incentivos que faciliten el desarrollo de investigación e innovaciones para las enfermedades raras.
- Establecer y apoyar redes de investigación para investigar las causas genéticas de enfermedades no diagnosticadas, avanzar en el análisis de datos genómicos, fortalecer bases de datos genómicas compartidas y permitir diseños innovadores de ensayos clínicos.
- Apoyar la investigación para evaluar la atención de las enfermedades raras, identificar carencias y desarrollar soluciones.

- Investigar las desigualdades entre los distintos subgrupos de personas que viven con una enfermedad rara y priorizar intervenciones que respondan a sus necesidades y aborden los determinantes sociales.

Para la OMS:

- Fomentar mecanismos de coordinación internacional que faciliten esfuerzos mundiales armonizados de investigación sobre enfermedades raras y construyan una comunidad investigadora conectada a escala global.
- Proporcionar orientación y apoyo técnico a los Estados Miembros para garantizar una participación equitativa, diversa e inclusiva en la investigación, especialmente en países de ingresos bajos y medianos.

Para los actores internacionales y nacionales:

- Involucrar a la comunidad investigadora, el ámbito académico, profesionales sanitarios, responsables de políticas y sector privado en la movilización de apoyo financiero para la investigación de enfermedades raras, promoviendo la innovación y garantizando un acceso equitativo y asequible a estos productos.
- Apoyar y llevar a cabo investigaciones que generen conocimiento sobre las barreras al diagnóstico, tratamiento y atención de las enfermedades raras, así como sobre estrategias eficaces para superarlas.

ÁREA DE ACCIÓN 5: DATOS Y SEGUIMIENTO

Fortalecer los sistemas de recopilación de información sobre las enfermedades raras, su impacto y los servicios disponibles, especialmente en los países de ingresos bajos.

Facilitar a los responsables de políticas el acceso a datos fiables para establecer prioridades y responder a las necesidades de las personas que viven con enfermedades raras (PLWRD).

Realizar un seguimiento de los datos sobre enfermedades raras para comprender mejor los cambios, identificar brechas y respaldar políticas y acciones.

5.1 RECOPILACIÓN DE DATOS

Los países necesitan datos fiables, estandarizados y accesibles para comprender cómo afectan las enfermedades raras a las poblaciones, planificar los servicios de salud y desarrollar respuestas apropiadas. Sin embargo, existen importantes lagunas de datos sobre enfermedades raras en países de todos los niveles de ingresos.

Los registros de enfermedades raras y los biobancos pueden ayudar a recopilar y almacenar información sobre enfermedades, síntomas, evolución y resultados, y respaldar la investigación y el desarrollo de nuevos tratamientos.

Los datos también deben desglosarse por factores como edad, sexo y acceso a los servicios de salud para identificar desigualdades y carencias asistenciales. El uso de sistemas comunes de clasificación de enfermedades, como la CIE de la OMS, puede ayudar a registrar y notificar las enfermedades raras de manera coherente.

Acciones propuestas

Para los Estados Miembros:

- Considerar el uso de sistemas de codificación para registrar y supervisar las enfermedades raras.
- Establecer un registro nacional o integrar el seguimiento de las enfermedades raras en los sistemas rutinarios de información sanitaria.
- Notificar y analizar datos de personas que viven con una enfermedad rara para evaluar los avances e identificar inequidades.
- Desarrollar y fortalecer las políticas de protección de datos y privacidad.

Para la OMS:

- Ofrecer apoyo técnico a los Estados Miembros para desarrollar o mejorar los sistemas nacionales de información sanitaria y los registros, fortaleciendo la recopilación de datos desglosados sobre enfermedades raras.

- Apoyar a los Estados Miembros en la elaboración de un conjunto básico de indicadores y metas para el seguimiento de las enfermedades raras.

Para los actores internacionales y nacionales:

- Apoyar los registros de pacientes y los programas de seguimiento.
- Fomentar el análisis y la publicación de datos sobre disponibilidad, uso y cobertura de servicios sanitarios y sociales y tratamientos para enfermedades raras.
- Promover y facilitar la participación de las PLWRD, sus familias y cuidadores en la recopilación, análisis y utilización de datos sobre enfermedades raras.

5.2 INTERCAMBIO DE DATOS

Dado que las enfermedades raras afectan a poblaciones pequeñas y ampliamente dispersas, es probable que ningún país disponga por sí solo de datos suficientes para caracterizar toda la variedad de enfermedades, síntomas, evolución y resultados de los tratamientos. La agrupación y el intercambio de datos entre países y partes interesadas ayudan a construir evidencia, respaldar la investigación y la toma de decisiones clínicas, y mejorar el diagnóstico, tratamiento y atención.

Para compartir de forma segura datos y conocimientos sanitarios entre países se necesitan normas y definiciones comunes. Los países también deben garantizar la interoperabilidad de sus bases de datos y sistemas de información sanitaria, con reglas claras para el consentimiento y la protección de datos.

Acciones propuestas

Para los Estados Miembros:

- Desarrollar y fortalecer marcos y procesos de protección de datos que permitan compartir y agrupar datos de manera responsable, incluido el acceso abierto cuando proceda, para impulsar la investigación y el desarrollo.
- Evaluar formas de reducir las barreras estructurales al intercambio transfronterizo de datos, por ejemplo, revisando la legislación vigente y la documentación y autorizaciones necesarias.
- Colaborar, cuando corresponda, con registros regionales e internacionales existentes para fortalecer la capacidad de recopilación y análisis de datos, respetando la protección de datos y la privacidad.

Para la OMS:

- Apoyar a los Estados Miembros en la creación de paneles de datos entre países que destaquen, como mínimo, un conjunto básico de indicadores relacionados con las enfermedades raras.

- Proporcionar orientación a los Estados Miembros sobre la armonización de normas de datos y definiciones de casos, el diseño de registros interoperables y la gestión de cuestiones de privacidad y propiedad intelectual relacionadas con el intercambio transfronterizo de datos.

Para los actores internacionales y nacionales:

- Contribuir a iniciativas nacionales y regionales que faciliten el desarrollo de registros y sistemas de datos interoperables sobre enfermedades raras y apoyen el intercambio transfronterizo responsable de datos.
- Apoyar la creación de plataformas de intercambio y diálogo entre países sobre buenas prácticas en recopilación, gestión, uso y compartición de datos.

ÁREA DE ACCIÓN 6: EMPODERAMIENTO, PARTICIPACIÓN Y APOYO

Aumentar la sensibilización, reducir el estigma y la discriminación, y promover los derechos humanos de las personas que viven con enfermedades raras (PLWRD) y de quienes las cuidan.

Abordar las lagunas de conocimiento mediante información accesible, fiable y culturalmente adecuada para empoderar a las PLWRD y a sus familias.

Apoyar a las organizaciones que representan a las PLWRD y a otras organizaciones de la sociedad civil que desarrollan capacidades, lideran la promoción de derechos y fomentan la participación de las PLWRD.

6.1 INFORMACIÓN, EDUCACIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

La información y la educación accesibles son esenciales para mejorar los conocimientos sobre las enfermedades raras de las PLWRD y sus comunidades, de modo que comprendan los síntomas, el diagnóstico, el tratamiento, la atención, los derechos y los servicios disponibles, y puedan participar de manera significativa en la atención y la toma de decisiones. La información y la educación deben estar disponibles a lo largo de toda la vida y adaptarse al idioma, la edad, la discapacidad, el nivel de alfabetización y la ubicación.

La sensibilización pública contribuye a reducir el estigma, la discriminación y las ideas erróneas, promover la comprensión de las enfermedades raras y avanzar en los derechos y el bienestar de estas comunidades.

Acciones propuestas

Estados Miembros:

• Elaborar, mantener, actualizar y difundir materiales informativos y educativos accesibles sobre las enfermedades raras.

• Elaborar y ejecutar campañas de sensibilización pública culturalmente apropiadas sobre las enfermedades raras, en colaboración con las PLWRD y las organizaciones que las representan.

OMS:

• Apoyar a los Estados Miembros para abordar las necesidades de información y educación mediante la difusión de recursos informativos precisos sobre las enfermedades raras.

• Apoyar iniciativas mundiales de sensibilización relacionadas con las enfermedades raras.

Actores internacionales y nacionales:

• Aumentar los conocimientos sanitarios sobre las enfermedades raras para que las PLWRD comprendan y gestionen mejor su afección y puedan desenvolverse en los sistemas de salud.

• Apoyar el desarrollo de herramientas y formación para facilitar la detección temprana y el manejo de los síntomas.

• Sensibilizar, mediante campañas nacionales, sobre los desafíos que afrontan las PLWRD, sus familias y cuidadores.

6.2 APOYO A LAS PERSONAS CUIDADORAS

Las PLWRD suelen necesitar atención continuada. Esta atención la proporcionan en gran medida cuidadores informales, con frecuencia mujeres. La dependencia de cuidados no remunerados aumenta cuando los servicios formales de atención y apoyo no están disponibles o son inasequibles. Las personas cuidadoras necesitan apoyo de otros servicios. Cuidar debe ser una elección y ha de ser compatible con el empleo, la educación y la propia salud de quien cuida.

Las personas cuidadoras afrontan dificultades como el estrés, las preocupaciones económicas, el aislamiento social y el duelo. Cuidar a una persona que vive con una enfermedad rara puede afectar a la salud, el bienestar y las relaciones sociales de quien cuida. Las funciones y dificultades varían según la edad de la persona cuidadora y también son diferentes cuando se cuida a niños, adolescentes o personas mayores.

Acciones propuestas

Estados Miembros:

• Reconocer en la legislación y las políticas a los cuidadores familiares y a otros cuidadores no remunerados, y desarrollar o reforzar mecanismos de protección mediante prestaciones sociales y económicas.

• Garantizar que las medidas de apoyo a las personas cuidadoras respondan a sus necesidades.

• Ofrecer programas de formación para identificar y reducir el estrés de las personas cuidadoras.

• Identificar a las personas cuidadoras durante las consultas habituales de salud y atención social, y proporcionar información accesible y basada en la evidencia sobre recursos comunitarios disponibles, como apoyo psicosocial y servicios de respiro.

• Incluir a las personas cuidadoras como colaboradoras en la planificación de la atención, el alta y las transiciones, con el consentimiento de la persona que recibe la atención.

OMS:

• Apoyar a los Estados Miembros en el desarrollo y la evaluación de información, datos, programas de formación y servicios de respiro para cuidadores, basados en la evidencia.

• Cuando sea posible, facilitar el acceso a recursos para cuidadores de PLWRD a fin de reducir el estrés emocional y mejorar la capacidad de afrontamiento, la autoeficacia y el bienestar.

Actores internacionales y nacionales:

• Aumentar la sensibilización sobre el impacto de cuidar a personas que viven con enfermedades raras, incluida la necesidad de proteger a las personas cuidadoras frente a la discriminación y promover su propia defensa de derechos.

• Contribuir a implementar programas de formación para cuidadores que sean culturalmente sensibles, específicos del contexto y centrados en la persona, para promover el bienestar y mejorar los conocimientos y las habilidades de cuidado durante la evolución de las enfermedades raras.

• Apoyar a las familias y a las personas cuidadoras en la planificación de los cuidados futuros y de emergencia, incluso cuando quienes cuidan envejezcan, enfermen o fallezcan.

6.3 PARTICIPACIÓN ACTIVA EN LA TOMA DE DECISIONES

La participación significativa de las personas que viven con una enfermedad rara en la toma de decisiones, incluso a través de sus organizaciones representativas, puede reforzar la eficacia y la rendición de cuentas de las políticas y los programas de desarrollo nacionales, regionales e internacionales.

Las organizaciones que representan a las PLWRD desempeñan un papel importante en la recopilación, el análisis y la difusión de información sobre enfermedades raras, y en la defensa del reconocimiento y la inclusión. Estas organizaciones constituyen una voz colectiva y unificada de la comunidad, sensibilizan sobre las enfermedades raras en todos los ámbitos del sistema de salud y ayudan a informar a los gobiernos y organismos

sanitarios acerca del impacto de estas enfermedades en las personas, las familias y quienes las cuidan.

La participación activa de la sociedad civil en los esfuerzos para abordar las enfermedades raras, en particular la de las organizaciones que representan a las PLWRD, sus familias y cuidadores, mejora la pertinencia y la aceptabilidad de las políticas de salud pública, la legislación y los servicios. Así, estos responden a las necesidades de la comunidad y contribuyen a que las personas alcancen el máximo nivel posible de salud y bienestar.

Acciones propuestas

Estados Miembros:

• Facilitar la creación de organizaciones que representen a las PLWRD, con el fin de ofrecer una voz unificada a la comunidad y representar sus intereses en la toma de decisiones.

• Promover la participación de las organizaciones representativas en el desarrollo de políticas para garantizar que se escuchen e incorporen en los procesos de toma de decisiones las voces de las personas afectadas por enfermedades raras.

OMS:

• Proporcionar apoyo y orientación a los Estados Miembros para que colaboren de manera significativa con las PLWRD, generando y aprovechando información basada en la evidencia y buenas prácticas sobre la incorporación de la experiencia vivida en los procesos de toma de decisiones.

• Involucrar e incluir a personas con experiencia vivida en los procesos de toma de decisiones de la propia OMS sobre asuntos que les conciernen, mediante mecanismos significativos y estructurados.

Actores internacionales y nacionales:

• Proporcionar una plataforma de diálogo entre asociaciones y organizaciones de PLWRD, sus familias y cuidadores, profesionales de la salud y de los servicios sociales, sectores gubernamentales y otros actores pertinentes, en los niveles internacional, regional y nacional.