



---

# Universidad de Valladolid

## Facultad de Derecho

### Grado en Derecho y Administración y Dirección de Empresas

### Derecho a la Salud y Enfermedades Raras

Presentado por:

***Ana Isabel San José Espinosa***

Tutelado por:

***Javier García Medina***

*Valladolid, 25 de junio de 2021*



## ÍNDICE

<b>1. RESUMEN</b> .....	5
<b>2. PALABRAS CLAVE</b> .....	5
<b>3. ÍNDICE DE ABREVIATURAS</b> .....	5
<b>4. INTRODUCCIÓN</b> .....	6
<b>5. HIPÓTESIS DE TRABAJO</b> .....	7
<b>6. MARCO NORMATIVO DEL DERECHO A LA SALUD</b> .....	7
<b>6.1 PROTECCIÓN DEL DERECHO A LA SALUD EN EL MARCO JURÍDICO INTERNACIONAL</b> .....	7
6.1.1 <i>CARTA DE LAS NACIONES UNIDAS</i> .....	7
6.1.2 <i>DECLARACIÓN UNIVERSAL DE LOS DERECHOS HUMANOS</i> .....	8
6.1.3 <i>OMS</i> .....	8
6.1.4 <i>PIDESC</i> .....	8
6.1.5 <i>CONVENCIÓN SOBRE LOS DERECHOS DEL NIÑO Y CONVENCIÓN SOBRE ELIMINACIÓN DE TODAS LAS FORMAS DE DISCRIMINACIÓN CONTRA LA MUJER</i> .....	9
6.1.6 <i>OBSERVACIÓN GENERAL SOBRE EL DERECHO A LA SALUD</i> .....	9
<b>6.2 PROTECCIÓN DEL DERECHO A LA SALUD EN EL CONTEXTO EUROPEO</b> .....	12
6.2.1 <i>TFUE</i> .....	12
6.2.2 <i>CARTA DE DERECHOS FUNDAMENTALES DE LA UNIÓN EUROPEA</i> .....	13
<b>6.3 PROTECCIÓN DEL DERECHO A LA SALUD EN EL MARCO NORMATIVO NACIONAL</b> .....	13
6.3.1 <i>CONSTITUCIÓN ESPAÑOLA</i> .....	13
6.3.2 <i>LEY GENERAL DE SANIDAD (LEY 14/1986) Y LEY 16/2003 DE COHESIÓN Y CALIDAD DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD (SNS)</i> . ....	13
<b>7. ENTREVISTA A MARIANO PASTOR SANZ</b> .....	14
<b>8. ENFERMEDADES RARAS</b> .....	19

8.1	CONCEPTO .....	19
8.2	DERECHO A LA SALUD Y ENFERMEDADES RARAS .....	22
8.3	ENFERMEDADES RARAS: EJEMPLOS .....	29
9.	VULNERACIÓN DEL DERECHO A LA SALUD COMO CONSECUENCIA DE LA PANDEMIA DEL COVID-19.....	33
10.	CONCLUSIONES.....	44
11.	BIBLIOGRAFÍA.....	46

## 1. RESUMEN

El derecho a la salud es un derecho humano fundamental de todos los ciudadanos. Las enfermedades raras son aquellas que cuentan con una baja prevalencia en la población, caracterizadas por un diagnóstico lento y por la falta de conocimiento en el tratamiento a aplicar. Considerando ambos conceptos, el presente Trabajo se ha configurado para analizar si se vulnera el derecho a la salud de las personas con enfermedades raras. Gracias al análisis del concepto jurídico del derecho a la salud, así como de diversos informes y testimonios que ilustran la situación actual de los pacientes con enfermedades raras en España, teniendo a su vez en cuenta las dificultades ocasionadas por la pandemia del COVID-19, podemos concluir que el derecho a la salud de las personas con enfermedades raras no se respeta.

### ABSTRACT

The right to health is a fundamental human right that belongs to every citizen. Rare diseases are those with a low prevalence in the population, characterized by slow diagnosis and lack of knowledge about the suitable treatment. Taking into consideration both concepts, this paper analyses whether the right to health of patients with rare diseases is being violated or not. Thanks to the legal study of the right to health, as well as different reports and testimonies that enlighten the actual situation of these patients in Spain, and having considered the consequences of COVID-19, we can conclude that the right to health in patients with rare diseases is not being respected.

## 2. PALABRAS CLAVE

Derecho a la salud, atención primaria, enfermedades raras, vulneración, COVID-19.

### KEYWORDS

Right to health, primary care, rare diseases, violation, COVID-19.

## 3. ÍNDICE DE ABREVIATURAS

Abreviatura	Significado
<b>CE</b>	Constitución Española
<b>CIBERER</b>	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
<b>CIE-9</b>	Clasificación Internacional de Enfermedades

<b>DPA</b>	Defensor del Pueblo Andaluz
<b>FEDER</b>	Federación Española de Enfermedades Raras
<b>FADSP</b>	Federación de Asociaciones Defensa Sanidad Pública
<b>IRDIRC</b>	International Rare Diseases Research Consortium
<b>IVA</b>	Impuesto sobre el Valor Añadido
<b>UE</b>	Unión Europea
<b>OMS</b>	Organización Mundial de la Salud
<b>UNICEF</b>	Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia
<b>ONU</b>	Organización de las Naciones Unidas
<b>PIDESC</b>	Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales
<b>RDL</b>	Real Decreto Ley
<b>REMPS</b>	Red de Madres y Padres Solidarios
<b>SNS</b>	Sistema Nacional de Salud
<b>TCE</b>	Tratado de la Constitución Europea
<b>TFUE</b>	Tratado de Funcionamiento de la Unión Europea
<b>UCI</b>	Unidad de Cuidados Intensivos
<b>DAAT</b>	Déficit de Alfa-1 Antitripsina

#### 4. INTRODUCCIÓN

El derecho a la salud aparece regulado en distintos textos normativos de carácter internacional y nacional, constatándose como un derecho humano fundamental de todos los ciudadanos y definiéndose como “un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades”, según la OMS.

Las enfermedades raras son aquellas que cuentan con una baja prevalencia en la población, afectando a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes. No obstante, aunque una determinada enfermedad rara afecta a un número muy reducido de personas, no es tan raro

padecer una de estas enfermedades, y lo cierto es que el porcentaje de población afectado por una enfermedad rara es cada vez más alto.

En palabras de la OMS, ninguno de los 27 Estados Miembros de la UE puede ofrecer tratamiento para todo el catálogo de enfermedades raras actual, lo cual añadido a la falta de políticas sanitarias específicas para las enfermedades raras y a la escasez de conocimientos especializados, desemboca en retrasos en el diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia. Consecuentemente, se producen deficiencias en la aplicación de la asistencia sanitaria, disminuyendo la calidad de vida de los pacientes que sufren alguna de estas enfermedades raras.

A la luz de estas afirmaciones, cabe preguntarse si el derecho a una atención sanitaria de calidad y, en última instancia, el derecho a la salud, se ve vulnerado en el caso de los pacientes con enfermedades raras o si, por el contrario, disfrutan de un servicio sanitario de calidad en igualdad de condiciones a cualquier otro paciente.

## **5. HIPÓTESIS DE TRABAJO**

La hipótesis de trabajo sobre la que se centra este Trabajo es si los pacientes con enfermedades raras ven vulnerado su derecho a la salud.

## **6. MARCO NORMATIVO DEL DERECHO A LA SALUD**

### **6.1 PROTECCIÓN DEL DERECHO A LA SALUD EN EL MARCO JURÍDICO INTERNACIONAL**

#### *6.1.1 CARTA DE LAS NACIONES UNIDAS*

En el marco jurídico internacional, el derecho a la salud aparece regulado en distintos textos normativos. La carta de las Naciones Unidas (1945), tiene la consideración de tratado internacional y es por tanto vinculante para los Estados Miembros de la ONU, entre los cuales se encuentra España. En esta Carta son numerosas las menciones a los derechos humanos fundamentales, entre los que se encontraría el derecho a la salud. Pero, además, en los artículos 13.2<sup>1</sup> y 62<sup>2</sup> se realizan menciones específicas al ámbito sanitario y por tanto en

---

<sup>1</sup> Artículo 13.2 Carta de las Naciones Unidas: La Asamblea General promoverá estudios y hará recomendaciones para los fines siguientes: fomentar la cooperación internacional en materias de carácter económico, social, cultural, educativo y sanitario y ayudar a hacer efectivos los derechos humanos y las libertades fundamentales de todos, sin hacer distinción por motivos de raza, sexo, idioma o religión

<sup>2</sup> Artículo 62.1 Carta de las Naciones Unidas: El Consejo Económico y Social podrá hacer o iniciar estudios e informes con respecto a asuntos internacionales de carácter económico, social, cultural,

conexión directa con el derecho a la salud (Asamblea General de las Naciones Unidas, Carta de las Naciones Unidas, 2013).

#### 6.1.2 *DECLARACIÓN UNIVERSAL DE LOS DERECHOS HUMANOS*

La Declaración Universal de los Derechos Humanos (1948), establece un ideal común para todos los pueblos y naciones y afirma, por primera vez, que los derechos humanos fundamentales han de protegerse a nivel mundial y por un régimen de Derecho. El artículo 25 de la Declaración hace una mención específica al derecho a la salud, afirmando el derecho de toda persona a un nivel adecuado de salud y bienestar<sup>3</sup> (Orúa & Gómez, 2008).

#### 6.1.3 *OMS*

En el marco de la Carta de las Naciones Unidas se crea la Organización Mundial de la Salud (OMS), entrando en vigor su Constitución el 7 de abril de 1948. En el Preámbulo de la misma se define la salud como “un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades” (OMS, 1948).

La OMS considera que la salud de todos los pueblos no solo es un derecho fundamental, sino que además es condición fundamental para lograr la paz y la seguridad y son los gobiernos los responsables de la salud de sus pueblos, la cual ha de ser cumplida mediante la adopción de medidas sanitarias y sociales adecuadas. La finalidad de la Organización no es otra que alcanzar para todos los pueblos el grado más alto posible de salud, tal y como se establece en el artículo 1 de su Constitución (OMS, 1948).

#### 6.1.4 *PIDESC*

El Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales (PIDESC, 1976) se firmó con la finalidad de dotar a la Carta de las Naciones Unidas de una aplicación práctica. El artículo 12 de este PIDESC establece el derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental, estableciendo medidas que habrán de ser adoptadas por los Estados Partes con el objetivo de asegurar la efectividad de este derecho, que no es

---

educativo y sanitario, y otros asuntos conexos, y hacer recomendaciones sobre tales asuntos a la Asamblea General, a los Miembros de las Naciones Unidas y a los organismos especializados interesados.

<sup>3</sup> Artículo 25 Declaración Universal de Derechos Humanos: 1. Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, y en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene asimismo derecho a los seguros en caso de desempleo, enfermedad, invalidez, vejez u otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes de su voluntad. 2. La maternidad y la infancia tienen derecho a cuidados y asistencia especiales. Todos los niños, nacidos de matrimonio o fuera de matrimonio, tienen derecho a igual protección social

otro que el derecho a la salud, tales como: la prevención y el tratamiento de las enfermedades epidémicas, endémicas, profesionales y de otra índole, así como la lucha contra ellas; o la creación de condiciones que aseguren a todos asistencia médica y servicios médicos en caso de enfermedad (Asamblea General de las Naciones Unidas, Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales, 1976).

#### 6.1.5 *CONVENCIÓN SOBRE LOS DERECHOS DEL NIÑO Y CONVENCIÓN SOBRE ELIMINACIÓN DE TODAS LAS FORMAS DE DISCRIMINACIÓN CONTRA LA MUJER*

La Convención sobre los Derechos del Niño (1989), obligatoria para los Estados firmantes por tener consideración de tratado internacional, es un modelo para la salud, la supervivencia y el progreso de toda la sociedad humana” (UNICEF, 2006). Ya desde la introducción de la misma se hace clara la presencia del derecho a la salud, en este caso, en el ámbito infantil, y en su artículo 24 se menciona específicamente al afirmar que los niños tienen derecho a disfrutar del más alto nivel posible de salud y a tener acceso a servicios médicos y de rehabilitación, siendo obligación de los Estados tomar las medidas necesarias orientadas a la abolición de las prácticas tradicionales perjudiciales para la salud del niño<sup>4</sup>.

La Convención sobre la Eliminación de Todas las Formas de Discriminación contra la Mujer (1981), recoge en su artículo 11.1 f) una mención específica relativa al derecho a la protección de la salud y a la seguridad en las condiciones de trabajo y en su artículo 14.2 b) menciona el derecho al acceso a servicios adecuados de atención médica (Asamblea de las Naciones Unidas, 1981).

#### 6.1.6 *OBSERVACIÓN GENERAL SOBRE EL DERECHO A LA SALUD*

El derecho a la salud está estrechamente vinculado con el ejercicio de otros derechos humanos y depende de esos derechos, enunciados en la Carta Internacional de Derechos. En particular está conectado con el derecho a la alimentación, a la vivienda, al trabajo, a la educación, a la dignidad humana, a la vida, a la no discriminación, a la igualdad, a no ser sometido a torturas, a la vida privada, al acceso a la información y a la libertad de asociación, reunión y circulación.

---

<sup>4</sup> Artículo 24.1 Convención sobre los derechos del niño: 1. Los Estados Partes reconocen el derecho del niño al disfrute del más alto nivel posible de salud y a servicios para el tratamiento de las enfermedades y la rehabilitación de la salud. Los Estados Partes se esforzarán por asegurar que ningún niño sea privado de su derecho al disfrute de esos servicios sanitarios.

El artículo 12 del PIDESC no reprodujo la definición de la salud establecida por la OMS (“un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente como ausencia de afecciones o enfermedades”), sino que la referencia de la salud en el Pacto alude al “más alto nivel posible de salud física y mental”. Es decir, no se limita al derecho a la atención de la salud.

La Observación General sobre el Derecho a la Salud se realiza por el Comité de derechos económicos, sociales y culturales de Naciones Unidas con el fin de ayudar a los Estados Partes a aplicar el PIDESC y cumplir con sus obligaciones en materia de presentación de informes.

Esta Observación analiza el concepto del “más alto nivel posible de salud”, afirmando que tal concepto engloba las condiciones biológicas y socioeconómicas esenciales de la persona, debiendo entenderse el derecho a la salud como un derecho al disfrute de toda una gama de facilidades, bienes, servicios y condiciones necesarios para alcanzar el más alto nivel posible de salud. (Naciones Unidas, 2000).

Desglosando el concepto del derecho a la salud, la Observación establece que el derecho a la salud abarca los siguientes elementos esenciales e interrelacionados, cuya aplicación dependerá de las condiciones prevalecientes en un determinado Estado Parte:

- Disponibilidad.

Cada Estado Parte deberá contar con un número suficiente de establecimientos, bienes y servicios públicos de salud y centros de atención de la salud, así como de programas.

- Accesibilidad.

Los establecimientos, bienes y servicios de salud deben ser accesibles a todos, sin discriminación alguna, dentro de la jurisdicción del Estado Parte. La accesibilidad presenta, a su vez, cuatro dimensiones:

- o No discriminación: los establecimientos, bienes y servicios de salud deben ser accesibles, de hecho y de derecho, a los sectores más vulnerables y marginados de la población, sin discriminación alguna.
- o Accesibilidad física: los establecimientos, bienes y servicios de la salud deberán estar al alcance geográfico de todos los sectores de la población, en especial los grupos vulnerables o marginados. Esta accesibilidad implica que los servicios

médicos y los factores determinantes básicos de la salud se encuentran a una distancia geográfica razonable.

- Accesibilidad económica (asequibilidad): los establecimientos, bienes y servicios de salud deberán estar al alcance de todos. Los pagos por servicios de atención de la salud deberán basarse en el principio de la equidad, con el objetivo de que dichos servicios, ya sean públicos o privados, estén al alcance de todos.
  - Acceso a la información: comprende el derecho de solicitar, recibir y difundir información e ideas acerca de las cuestiones relacionadas con la salud.
- Aceptabilidad.

Todos los establecimientos, bienes y servicios de salud deberán ser respetuosos de la ética médica y culturalmente apropiados, y deberán estar concebidos para respetar la confidencialidad y mejorar el estado de salud de las personas de que se trate.

- Calidad.

Los establecimientos, bienes y servicios de salud deberán ser también apropiados desde el punto de vista científico y médico y ser de buena calidad. Para esto se requiere personal médico capacitado, medicamentos y equipo hospitalario científicamente aprobados y en buen estado, agua limpia potable y condiciones sanitarias adecuadas.

La Observación también realiza unas consideraciones en cuanto al derecho a la prevención y el tratamiento de enfermedades y la lucha contra ellas, exigiendo que se establezcan programas de prevención y educación y la creación de un sistema de atención médica urgente en los casos de accidentes, epidemias y peligros análogos para la salud. La lucha contra las enfermedades tiene que ver con los esfuerzos de los Estados para facilitar, entre otras, las tecnologías pertinentes o la ejecución o ampliación de programas de vacunación y otras estrategias de lucha contra las enfermedades infecciosas.

Además, concreta que el derecho a establecimientos, bienes y servicios de salud incluye el acceso igual y oportuno a los servicios de salud básicos preventivos, curativos y de rehabilitación, así como a la educación en materia de salud; programas de reconocimientos periódicos; tratamiento apropiado de enfermedades y el suministro de medicamentos esenciales.

La Observación hace hincapié en la igualdad de acceso a la atención de la salud y a los servicios de salud, teniendo los Estados la obligación especial de garantizar dicha igualdad. Además, se hace una referencia a las limitaciones, pues los Estados utilizan con frecuencia

las cuestiones relacionadas con la salud pública para justificar la limitación del ejercicio de otros derechos fundamentales. El Comité reafirma el hecho de que la cláusula limitativa (el artículo 4) tiene por objeto proteger los derechos de los particulares, no permitir la imposición de limitaciones por parte de los Estados. Como consecuencia, dichas restricciones deberán estar en consonancia con la ley y ser compatibles con la naturaleza de los derechos amparados por el Pacto, además de ser estrictamente necesarias y proporcionales para promover el bienestar general en una sociedad democrática.

Cuando la Observación hace referencia a las obligaciones de los Estados Partes, enumera las obligaciones concretas de los mismos: respetar, proteger y cumplir. La obligación de respetar exige que los Estados se abstengan de injerencias en el disfrute del derecho a la salud; la obligación de proteger implica la adopción de medidas para impedir que terceros interfieran en la aplicación de las garantías; y la obligación de cumplir comprende las obligaciones de facilitar, proporcionar y promover, implicando la adopción de medidas apropiadas de carácter legislativo, administrativo, presupuestario, judicial o de otra índole para dar plena efectividad al derecho a la salud.

## **6.2 PROTECCIÓN DEL DERECHO A LA SALUD EN EL CONTEXTO EUROPEO**

En el marco normativo europeo son diversas las menciones que recibe el derecho a la salud, confirmando su presencia internacional y concretándose el alcance comunitario del mismo. La acción de la Unión Europea (UE) en materia de sanidad consiste en mejorar la salud pública, prevenir las enfermedades y los peligros para la salud, incluidos los vinculados a los estilos de vida de los europeos, así como fomentar la investigación. La acción de la UE completa las políticas nacionales y permite la cooperación entre países miembros en el campo de la sanidad pública (EUR-LEX, 2012).

### *6.2.1 TFUE*

El Título XIV del Tratado de Funcionamiento de la Unión Europea (2009, TFUE) se dedica a la salud pública, concretando en el artículo 168 el fin de mejorar la salud pública, prevenir las enfermedades humanas y evitar las fuentes de peligro para la salud física y psíquica y estableciendo una serie de mecanismos de los que se servirá la Unión para llevar a cabo tal finalidad.

## 6.2.2 *CARTA DE DERECHOS FUNDAMENTALES DE LA UNIÓN EUROPEA*

El objetivo de la Carta es recoger un conjunto de derechos personales, civiles, políticos, económicos y sociales de los ciudadanos y residentes de la UE y se aplica a las instituciones europeas y a los países de la UE cuando aplican la legislación comunitaria.

El artículo 34 de la Carta establece el derecho de acceso a las prestaciones de seguridad social y a los servicios sociales en casos entre los que se encuentra el de la enfermedad, entre otros; y el artículo 35 se refiere a la protección de la salud en sí misma, estableciendo el derecho de toda persona a acceder a la prevención sanitaria, garantizando un nivel elevado de protección de la salud humana<sup>5</sup>.

## 6.3 **PROTECCIÓN DEL DERECHO A LA SALUD EN EL MARCO NORMATIVO NACIONAL**

### 6.3.1 *CONSTITUCIÓN ESPAÑOLA*

En el marco normativo nacional, la Constitución española ocupa el primer escalón en la jerarquía del ordenamiento jurídico, vinculando y sometiendo tanto a poderes públicos como a ciudadanos a su estricto cumplimiento, tal y como se desprende de su artículo 9.

La Constitución española cuenta también con disposiciones dedicadas íntegramente al derecho a la salud, concretamente este derecho aparece regulado en el artículo 43<sup>6</sup>. Además, el artículo 149.1.16º otorga al Estado español la competencia exclusiva sobre las bases y coordinación general de la sanidad, así como en la legislación de productos farmacéuticos (CE, 1978).

### 6.3.2 *LEY GENERAL DE SANIDAD (LEY 14/1986) Y LEY 16/2003 DE COHESIÓN Y CALIDAD DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD (SNS).*

La Ley General de Sanidad, Ley 14/1986 descansa sobre la directriz de crear un Sistema nacional de Salud, apoyándose en la constante inadaptación de las estructuras sanitarias a las necesidades de cada época. Se trata de una norma básica y de aplicación a todo el territorio

---

<sup>5</sup> Artículo 35 Carta de los Derechos Fundamentales de la UE: Toda persona tiene derecho a acceder a la prevención sanitaria y a beneficiarse de la atención sanitaria en las condiciones establecidas por las legislaciones y prácticas nacionales. Al definirse y ejecutarse todas las políticas y acciones de la Unión se garantizará un nivel elevado de protección de la salud humana.

<sup>6</sup> Artículo 43 CE: 1. Se reconoce el derecho a la protección de la salud. 2. Compete a los poderes públicos organizar y tutelar la salud pública a través de medidas preventivas y de las prestaciones y servicios necesarios. La ley establecerá los derechos y deberes de todos al respecto. 3. Los poderes públicos fomentarán la educación sanitaria, la educación física y el deporte. Asimismo, facilitarán la adecuada utilización del ocio.

del Estado, pudiendo las Comunidades Autónomas dictar normas de desarrollo y complementarias en el ejercicio de las competencias que les atribuyen sus correspondientes Estatutos de Autonomía.

Esta ley menciona expresamente el derecho a la protección de la salud y a la atención sanitaria de todos los españoles y los ciudadanos extranjeros que tengan establecida su residencia en el territorio nacional.

La Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, Ley 16/2003, modificada el 30 de marzo de 2021, se promulga como consecuencia de diversos cambios en la sociedad, cambios tecnológicos, culturales, socioeconómicos, así como en la manera de vivir y de enfermar, planteándose por tanto nuevos retos para la organización del Sistema Nacional de Salud, tal y como dispone la Exposición de Motivos de la misma. Esta ley aspira a crear acciones de coordinación y cooperación de las Administraciones públicas sanitarias como medio para asegurar a los ciudadanos el derecho a la protección de la salud, con el objetivo común de garantizar la equidad, la calidad y la participación social en el Sistema Nacional de Salud.

## **7. ENTREVISTA A MARIANO PASTOR SANZ**

Con el objetivo de sacar conclusiones respecto a la vulneración del derecho a la salud en los pacientes con enfermedades raras se ha realizado una entrevista a Mariano Pastor Sanz, presidente de la Asociación Alfa-1 de España, una organización de pacientes creada en febrero de 1999 con el objetivo de defender los intereses de las personas afectadas por el Déficit de Alfa-1 Antitripsina, así como de sus familiares y cuidadores.

Entre los cometidos de la asociación se encuentran:

- Defender y reclamar los servicios sociales y sanitarios óptimos para los pacientes y afectados por el DAAT.
- Garantizar el acceso a los tratamientos médicos disponibles para los pacientes, incluido el tratamiento de reposición del Alfa-1 Antitripsina para los pacientes con afectación pulmonar.
- Promover la detección precoz de esta condición genética, para así mejorar la prevención y el pronóstico de las enfermedades asociadas al Déficit de Alfa-1 Antitripsina

- Fomentar la investigación sobre el Déficit de Alfa-1 Antitripsina y las enfermedades asociadas
- Apoyar a los pacientes en su día a día y en el manejo de su enfermedad, proporcionándoles apoyo e información veraz.
- Acompañar a las personas recién diagnosticadas en sus primeros pasos de conocimiento y aceptación de la enfermedad.
- Fomentar entre los afectados -adultos, niños y jóvenes- el establecimiento y mantenimiento de hábitos de vida saludable, que ayuden a prevenir la aparición de enfermedades y mejoren su calidad de vida y bienestar.
- Difundir nuestra condición entre los responsables políticos, las administraciones públicas y la población en general, creando conciencia sobre las implicaciones sociales y sanitarias del Déficit AAT y las necesidades de los pacientes.
- Apoyar a los pacientes y familias afectados por el Déficit, así como a las personas recién diagnosticadas.
- Desarrollar en nuestra comunidad valores de convivencia, apoyo mutuo y consolidación de lazos sociales y personales.
- Divulgar el Déficit y su consideración de Enfermedad Rara, para conseguir una conciencia social positiva ante nuestra condición y todo lo que lleva consigo.

La entrevista ha sido realizada vía zoom y con formato de conversación, para poder ir extrayendo conclusiones relacionando respuestas. No obstante, a continuación, se ilustra una transcripción de la entrevista en el orden de realización de las preguntas, careciendo de determinados elementos característicos de una conversación personal en directo.

- **Un diagnóstico precoz de DAAT es lo que marca la diferencia entre desarrollar o no enfermedades pulmonares, ¿consideras que existe un diagnóstico rápido del DAAT?**

Aunque es cierto que el DAAT cada vez se diagnostica más y antes, el diagnóstico no es rápido y estamos aún muy lejos de lo deseable. Se diagnostica generalmente tarde y cuando ya están desarrolladas las enfermedades respiratorias, que son las que dan el aviso de que algo no funciona correctamente. Es decir, por los síntomas de una enfermedad respiratoria ya desarrollada se termina descubriendo que en algunos casos el origen está en esta predisposición genética de DAAT.

Al nacer se ha mejorado el diagnóstico, pues se realizan pruebas de enfermedades hepáticas, pero la inmensa mayoría somos diagnosticados por los primeros síntomas de las enfermedades asociadas al Déficit.

- **Teniendo en cuenta los elementos esenciales que han de estar presentes en la atención primaria (longitudinalidad, accesibilidad, integralidad, polivalencia, coordinación con otros recursos, orientación a la comunidad) ¿Es la atención primaria en relación a la enfermedad rara eficiente y de calidad?**

En primer lugar, sería recomendable que, con los primeros síntomas de una enfermedad respiratoria, momento en el que los pacientes somos atendidos por los profesionales de atención primaria, éstos tengan en cuenta la existencia del DAAT para poder realizar un primer análisis de sangre que revele si existe tal déficit. De existir, habría que pasar a realizar pruebas genéticas que no resultan tan accesibles para los médicos de atención primaria. Actualmente el DAAT es diagnosticado en la mayor parte de los casos por un neumólogo, no por los profesionales de atención primaria, lo cual retrasa el diagnóstico y oculta muchos otros posibles casos de existencia de la enfermedad.

En segundo lugar, en cuanto a los elementos esenciales de la atención primaria, no está presente la longitudinalidad pues no somos atendidos por el mismo profesional a lo largo de la vida, pero al igual que cualquier ciudadano. La diferencia quizá está en los neumólogos, que al final son los especialistas que nos tratan, pues el cambio de un neumólogo a otro puede suponer desactualización en cuanto al conocimiento de la enfermedad o puede romper el vínculo de confianza creado. Lo importante es caer en un centro sanitario en el que exista visibilidad del DAAT para salvar los inconvenientes de la posible falta de longitudinalidad.

Hablando de accesibilidad, sobre todo en términos geográficos, cuando aparece por primera vez un paciente con la enfermedad en un centro de salud no es fácil acceder al tratamiento en un corto periodo de tiempo. Yo mismo fui el primer diagnosticado de mi hospital y tardaron dos años en poder darme el tratamiento en mi centro. Además, recientemente en Asturias ha acontecido un caso en el que le negaban el tratamiento a un paciente en la ciudad de Gijón, pues pretendían redirigirle a Oviedo, lugar en el que ya había varios pacientes diagnosticados y tratados. Gracias a la asociación pudimos hacer accesible el tratamiento para este paciente en Gijón y, una vez conseguido, resulta que tres pacientes más necesitaban ese mismo tratamiento en Gijón. Incluso viviendo en la misma calle de la misma ciudad puedes encontrar dificultades a la hora de acceder al tratamiento en tu centro.

Hablando de la disponibilidad de los tratamientos necesarios, cuando el paciente necesita oxigenoterapia puede disfrutar de ella de forma rápida y fácil en su domicilio. El problema viene cuando el paciente necesita de la oxigenoterapia de forma periódica, teniendo que conectarse a la máquina unas determinadas horas al día, por ejemplo, porque vaya a viajar por trabajo o por placer, momento en el que surgen ciertas dificultades a la hora de proporcionarle tal tratamiento. Esto es así pues se vuelve necesaria una planificación con bastantes días de antelación para informar del viaje que se va a realizar y que puedan colocarte la máquina de oxígeno en destino. No obstante, a nivel nacional con cierta organización puede conseguirse de manera efectiva. Es en terreno internacional donde podrían surgir mayores problemas, al tener que buscar por cuenta propia una empresa privada que pueda proporcionar el servicio. Por otro lado, aquellos pacientes que necesitan de la oxigenoterapia de manera continua y por tanto han de estar conectados las 24 horas a la máquina de oxígeno, nos hemos encontrado con bastantes problemas, sobre todo a la hora de viajar en avión, con situaciones incluso de expulsión de un avión por llevar la máquina de oxígeno. En definitiva, la calidad de vida no es la misma.

- **¿Son suficientes los presupuestos destinados a la investigación de enfermedades raras?**

No es que sean insuficientes, es que son inexistentes. Toda la investigación en cuanto al DAAT proviene de la financiación privada, de la industria farmacéutica.

- **En la situación actual de pandemia por COVID-19, ¿Han sido los pacientes con DAAT tenidos en cuenta como población de riesgo? ¿Ha existido o existe incertidumbre o miedo en los pacientes como consecuencia del gran desconocimiento de la enfermedad y del gran desconocimiento del COVID?**

No ha habido ningún tipo de información durante la pandemia para reducir la incertidumbre, y ahora con la estrategia de vacunación no hemos sido tenidos en cuenta como población de riesgo en ningún momento. Se han centrado en la vacunación por edad sin tener en cuenta otros factores. Es más, la sociedad general cree que los que somos población de riesgo ya estamos vacunados, lo dan por hecho, por lo que es muy difícil hacer ver que no hemos sido tenidos en cuenta porque nadie se pregunta por esto. Los médicos de atención primaria no han sido preguntados tampoco por sus pacientes de riesgo, pues la estrategia de vacunación se ha establecido a nivel superior y sin observar los criterios de los profesionales sanitarios.

Creo que han seguido esta estrategia de vacunación por edad tratando de reducir la tasa de mortalidad, que se concentra en su mayoría en la población de mayor edad, por lo que los pacientes de enfermedades raras no hemos constituido un problema al haber estado encerrados en casa por miedo. Lo que ocurre es que hemos sacrificado calidad de vida a cambio de nada.

Además, en cuanto al COVID no hemos obtenido ningún tipo de información para poder conocer la relación entre esta enfermedad y nuestra patología y si no llega a ser por la asociación el paciente hubiera estado completamente desinformado. Esto da lugar a una incertidumbre inmensa, con el miedo que ella conlleva.

- **Habiendo analizado los conceptos anteriores, ¿consideras que los pacientes con enfermedades raras ven vulnerado su derecho a la salud?**

En una situación normal, si contesto mirando hacia el pasado, quizá lo que existe son una serie de deficiencias que comprometen el disfrute del derecho a la salud, aunque quizá no llegan a vulnerarlo. Sin embargo, si consideramos la situación actual de pandemia, la estrategia de vacunación y las consecuencias del COVID-19, sí concluiría con que el derecho a la salud de los pacientes con enfermedades raras puede estar siendo vulnerado.

- **¿Cuáles son las líneas fundamentales de mejora necesarias y el papel que toma la asociación para con las mismas?**

Lo primero y más importante visibilidad, para que los diagnósticos sean más rápidos y se tenga presente la existencia de esta enfermedad. Además, el acceso al tratamiento cuando sea necesario y la educación y asistencia al paciente para guiarle y prevenir el desarrollo de enfermedades pulmonares. Y, por supuesto, dinero para poder seguir con la línea de investigación y que eventualmente pueda encontrarse una cura.

Desde la asociación ayudamos al paciente recién diagnosticado, acompañándole en la enfermedad proporcionándole grupos de apoyo, ayudar al paciente a conseguir los tratamientos, defendiendo sus derechos de forma gratuita cuando es necesario. Además, tratamos de dar visibilidad a la enfermedad y actualmente somos donantes a la investigación. Hemos creado unas becas para jóvenes investigadores que de alguna manera contribuyen a dar esta visibilidad y crea un camino hacia el objetivo último, que es encontrar una cura.



## **8. ENFERMEDADES RARAS**

### **8.1 CONCEPTO**

En palabras de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), las enfermedades raras o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Una enfermedad, para ser considerada como rara, ha de afectar a un número limitado de personas, concretamente, y en Europa, a menos de cinco personas de cada 10.000 habitantes, o lo que es lo mismo, menos de una persona de cada 2.000 habitantes. Esta definición se encuentra también en el Reglamento (CE) nº 141/2000. En España se estima que existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes (FEDER, 2021), aunque son 21.441 los pacientes registrados en el Registro de Pacientes de Enfermedades raras. El objetivo de este registro es ofrecer a los profesionales del sistema de salud, investigadores, y al colectivo de pacientes y familiares un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de las personas afectadas por enfermedades raras en España, con el fin de fomentar la investigación y aumentar la visibilidad de las mencionadas enfermedades. El registro se sustenta en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, de 31 de mayo) y ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos (Registro de ER, 2021).

Las enfermedades raras comparten una serie de características por ser en su mayoría crónicas (de larga duración y de progresión lenta), degenerativas (la función o la estructura de los tejidos u órganos afectados empeoran con el transcurso del tiempo), y sin tratamiento.

La estimación del número de enfermedades raras hoy en día se sitúa en más de 6.000 enfermedades raras distintas, afectando a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento.

No obstante, las asociaciones de pacientes de estas enfermedades afirman que, a pesar de lo inusual de cada una de las enfermedades raras, no es tan raro padecer una y cada vez es mayor el porcentaje de población afectado por una enfermedad rara. Es decir, se puede tener una enfermedad rara, puesto que dicha enfermedad no afecta a un gran número de personas, pero no es raro tener una enfermedad rara.

Existen una serie de **iniciativas o actuaciones actualmente en marcha para combatir las enfermedades raras.**

En el ámbito de la Unión Europea existe un **Comité de Expertos de la UE**<sup>7</sup> en Enfermedades Raras que ayuda a la Comisión Europea en su política de lucha contra esas enfermedades. Con arreglo al artículo 152 TFUE, el papel de la Comunidad en el ámbito de la salud consiste en fomentar la cooperación entre los Estados Miembros y, en caso necesario, en prestar apoyo a su acción. El objetivo de la Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y Al Comité de las Regiones, mediante la cual se exponía la necesidad del Comité, es establecer una estrategia comunitaria global para apoyar a los Estados miembros a fin de dar reconocimiento, prevención, diagnóstico, tratamiento, cuidados e investigación eficaces y eficientes a las enfermedades raras en Europa. El Comité de Expertos de la UE en Enfermedades Raras se crea con la Decisión de la Comisión de 30 de noviembre de 2009.

Además, la Comisión Europea está incrementando su apoyo a las iniciativas de colaboración centradas en la investigación de tratamientos y medicamentos para las enfermedades raras, incluidas las asociaciones de pacientes. Entre estas iniciativas se encuentra el apoyo al **Consorcio Internacional de Investigación sobre Enfermedades Raras** (IRDIRC, International Rare Diseases Research Consortium)<sup>8</sup>, el cual tiene como objetivo combinar recursos y armonizar las políticas dirigidas a promover la investigación. Este Consorcio, que comienza su andadura en abril de 2011 como un proyecto conjunto de la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos, ha ido ganando participantes con el fin de reunir a organismos de reglamentación, investigadores, representantes de grupos de pacientes, integrantes de la industria biofarmacéutica y profesionales sanitarios. La cobertura del Consorcio es global e incluye accionistas procedentes de África, Asia, Australia, Norte América y Europa.

---

<sup>7</sup>Dirección de internet: [https://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/experts\\_committee\\_es](https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/experts_committee_es)

<sup>8</sup> Dirección de internet: <https://irdirc.org/>

IRDiRC se concibe con dos objetivos fundamentales: generar 200 nuevos tratamientos para enfermedades raras, así como instrumentos diagnósticos para la mayoría de ellas, objetivo que se preveía para el año 2020. El objetivo de generar 200 nuevas terapias se consiguió en el año 2017, pero el de generar instrumentos diagnósticos está aún por alcanzar. En 2017, un nuevo grupo de objetivos se establece de cara a la década 2017-2027: que los pacientes que soliciten atención médica con una posible enfermedad rara sean diagnosticados dentro del primer año si la enfermedad es conocida en la literatura médica, el objetivo de aprobar 1000 nuevas terapias y el de desarrollar metodologías que evalúen el impacto de los diagnósticos y terapias en los pacientes con enfermedades raras (IRDiRC, 2011).

Además está presente **Orphanet**<sup>9</sup>, fundada en Francia por el Instituto Nacional Francés de la Salud y de la Investigación Médica en 1997 que actualmente forma un Consorcio de 40 países. Se trata de un recurso que reúne el conocimiento sobre las enfermedades raras para mejorar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. A su vez, mantiene la nomenclatura Orphanet sobre enfermedades raras de cara a una mayor visibilidad de las mismas en los sistemas de información sanitarios y de investigación (Orphanet).

A nivel nacional, contamos con la **Estrategia en Enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud**<sup>10</sup>, aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009, con el objetivo de mejorar la atención de las personas con enfermedades raras y sus familias. Esta estrategia viene a representar el consenso entre los Ministerios de Sanidad y Política Social, con los Ministerios de Ciencia e Innovación, con las restantes Comunidades Autónomas, las asociaciones de pacientes, las sociedades científicas y las personas expertas. Recoge siete líneas de actuación: la prevención y detección precoz de enfermedades raras, la atención sanitaria y sociosanitaria, el impulso a la investigación, formación e información a profesionales y personas afectadas y sus familias. Con esta Estrategia, España se constituye como un Estado Miembro pionero en contar con una estrategia a nivel nacional y adelantándose a los plazos establecidos en la Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, 2009).

---

<sup>9</sup> Dirección de internet: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

<sup>10</sup> Dirección de internet: <https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/enfermedadesRaras.htm>

También es preciso mencionar el **Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras**<sup>11</sup> (CIBERER), estructura cooperativa en red que cuenta con 62 grupos de investigación ubicados en los principales centros de investigación de España, agrupados en siete programas científicos. Su actividad se lleva a cabo mediante la colaboración de grupos de investigación básicos y clínicos, teniendo por objetivo buscar las causas y los mecanismos biológicos alterados que generan las Enfermedades Raras (CIBERER).

## 8.2 DERECHO A LA SALUD Y ENFERMEDADES RARAS

La FEDER ha pronosticado que un paciente con una enfermedad rara espera una media de 4 años hasta obtener un diagnóstico, y en ese periodo de tiempo (FEDER, 2021):

- El paciente no recibe ningún apoyo ni tratamiento (29,37% de los casos).
- Ha recibido algún tratamiento inadecuado (17,9% de los casos).
- Su enfermedad se ha agravado (31,26% de los casos).

Además, una vez diagnosticados, la cobertura de productos sanitarios por la Sanidad Pública es escasa o nula en el 21% de los casos, tratándose en un 85% de los casos de medicamentos coadyuvantes y productos sanitarios continuos o de larga duración. Según la OMS, ninguno de los 27 Estados Miembros de la UE puede aspirar a ofrecer tratamiento para todo el espectro de enfermedades raras, siendo necesario en muchas ocasiones el envío al exterior de determinados pacientes para recibir tratamiento (OMS, 1948).

Ante estas alarmantes cifras, surge la pregunta de si los pacientes que sufren algún tipo de enfermedad rara están viendo vulnerado su derecho a la salud, configurado como un derecho fundamental en la Constitución Española (Derecho a la protección de la salud, artículo 43 CE) y como derecho humano en la Declaración Universal de los Derechos Humanos de Naciones Unidas (Derecho de toda persona a un nivel adecuado de salud y bienestar, artículo 25).

Ya la Comunicación de la Comisión Europea mencionada anteriormente afirmaba que la falta de políticas sanitarias específicas para las enfermedades raras y la escasez de conocimientos especializados generan retrasos en el diagnóstico, así como dificultades de acceso a la asistencia. Esto conlleva irremediablemente a la aplicación de tratamientos inadecuados y a deficiencias en la aplicación de la asistencia sanitaria, desembocando en última instancia en la pérdida de calidad de vida de los pacientes que sufren alguna de estas

---

<sup>11</sup> Dirección de internet: <https://www.ciberer.es/>

enfermedades. Es más, los ciudadanos, según el Estado miembro o la región de residencia, van a enfrentarse a un acceso desigual a servicios especializados y tratamientos disponibles.

Como consecuencia, parece que el derecho a una atención sanitaria de calidad en condiciones de igualdad se ve quebrado en el caso de los pacientes con enfermedades raras, al no poder disponer éstos de un servicio sanitario de calidad en iguales condiciones que cualquier otro paciente.

Amnistía Internacional afirma que este derecho ha sido incumplido por diversas decisiones políticas, entre ellas el Real Decreto Ley 16/2012 de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del SNS y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones, comprobando que tuvo lugar una aplicación irregular del RDL en las distintas Comunidades Autónomas y una falta de información del personal médico sobre la normativa, constituyendo medidas de exclusión sanitaria. Estas medidas han sido rectificadas por el Real Decreto Ley 7/2018 sobre el acceso universal al SNS, pero Amnistía aún sostiene que el mencionado Decreto cuenta con lagunas y ambigüedades. Además, la reducción del gasto en personal sanitario ha resultado en mayores tiempos de espera para recibir atención sanitaria, menor tiempo de consulta por paciente y la peor calidad del material médico (Amnistía Internacional)<sup>12</sup>.

Estos aspectos, llevados al campo de las enfermedades raras, se agravan, puesto que como hemos mencionado anteriormente los pacientes de enfermedades raras ya ven su diagnóstico retrasado y su calidad en tratamientos prestados disminuida respecto del resto de pacientes, por lo que estas deficiencias en el SNS incrementan la distancia entre un paciente que podemos denominar común y un paciente con enfermedad rara diagnosticada o por diagnosticar.

En el año 2017, concretamente en el mes de octubre, el Defensor del Pueblo Andaluz (DPA) admitió a trámite la queja presentada por la Red de Madres y Padres Solidarios (REMPS), asociación sin ánimo de lucro cuyo objetivo es divulgar el conocimiento de las enfermedades raras y recaudar fondos para su investigación. Esta queja relataba el “desahucio sanitario” que sufren las personas que padecen una enfermedad rara, apoyando sus argumentos en el abandono que sufren los menores afectados por una patología minoritaria. Por otra parte, la queja contenía una crítica a la utilización por parte de la administración sanitaria andaluza de un catálogo internacional de enfermedades desfasado, el CIE-9, cuando el que estaba en vigor en ese momento era el CIE-10. El DPA señaló la irresponsabilidad de la Junta de

---

<sup>12</sup> Dirección de internet: <https://www.es.amnesty.org/en-que-estamos/espana/derecho-salud/>

Andalucía con las familias afectadas por enfermedades raras por no haber renovado la estrategia autonómica sobre enfermedades raras. Podríamos concluir que se trata de un ejemplo real de vulneración del derecho a la salud de los pacientes afectados, pues no se les estaba prestando una atención sanitaria de calidad.

Parece una afirmación sólida que los pacientes de enfermedades raras no disponen, en igualdad de condiciones, de un tratamiento de calidad y una atención sanitaria eficaz pues, como se ha mencionado con anterioridad, existe una escasez de políticas sanitarias específicas para las enfermedades raras y de conocimientos especializados que permitan un diagnóstico a tiempo. Estos factores provocan una menor aplicación práctica del derecho a la salud en los pacientes con enfermedades raras, lo que en última instancia significaría una vulneración de tal derecho.

Además, debido a la pandemia del COVID-19, estas deficiencias se han ensanchado, pues los problemas que se han derivado del sistema sanitario se han puesto en evidencia de una manera más significativa en los pacientes con enfermedades raras. En otras palabras, si estos pacientes ya partían de una situación de menor calidad en términos de acceso y asistencia sanitaria, la pandemia ha hecho que bajen escalones y que la diferencia con los pacientes sin este tipo de enfermedades se incremente.

En datos, la FEDER constató que el 70% de los pacientes con enfermedades raras han visto canceladas por completo sus terapias de rehabilitación, el 33% han visto canceladas sus pruebas de diagnóstico, el 32% el acceso a tratamiento y un 31% sus intervenciones quirúrgicas o trasplantes (Servicio de información sobre discapacidad, 2020), lo que significa que una de cada tres personas con enfermedades raras vio canceladas sus pruebas médicas o intervenciones. Se trata de porcentajes elevados en términos de salud, pues traducidos implican un gran número de personas que no ha disfrutado de su derecho a la salud.

La Observación General N°14 (2000) de la Salud, analizada en el apartado 6.1.6, establece las cuatro características que han de estar presentes para considerar que el derecho a la salud está siendo respetado. En conexión con las enfermedades raras, iremos analizando cada una de estas características y su presencia en España:

- Disponibilidad. Como se explica en el apartado citado, cada Estado Parte deberá contar con un número suficiente de establecimientos, bienes y servicios públicos de salud y centros de atención de la salud, así como de programas. En relación con las enfermedades raras, podríamos concluir que existen suficientes establecimientos y

centros de atención de la salud, pero nos surgen dudas acerca de si los bienes y servicios públicos de salud son los necesarios para hacer frente a las necesidades de un paciente diagnosticado con una enfermedad rara. Esto es así, puesto que los tratamientos existentes para algunas de las enfermedades raras son de alto coste, por lo que en ocasiones se dispone de los mínimos necesarios y no de todos aquellos que se necesitarían para que el paciente pueda tener acceso a un derecho a la salud de la más alta calidad posible.

Como ejemplo ilustrativo, un paciente de déficit de Alfa-1 Antitripsina, catalogada como enfermedad rara, necesita en la mayor parte de los casos estar conectado a una máquina de oxígeno durante determinadas horas al día. Un paciente puede tener, de manera gratuita, una máquina de oxígeno en su domicilio, pero a la hora de moverse o viajar ha de informarse de si la empresa encargada puede situar otra máquina en el destino al que vaya, no existiendo la posibilidad ni la financiación de obtener una máquina de oxígeno portátil que le permita disfrutar de su libertad de movimiento, pues solo es posible tener una máquina de oxígeno por paciente, sin tener en cuenta las diversas circunstancias que pueden acontecer. Como consecuencia, el paciente sin recursos se ve obligado de manera indirecta a permanecer en su ciudad de residencia por no poder permitirse una máquina de oxígeno portátil.

Además, en la disponibilidad se hace alusión a un número suficiente de programas de salud, hecho cuestionable en relación con las enfermedades raras, pues no existen tales programas orientados a la detección precoz de las mismas debido a la insuficiencia de conocimientos especializados y la gran variedad de tipos. Esto, unido a unos presupuestos de investigación a la baja, hacen que la disponibilidad del derecho a la salud de los pacientes con enfermedades raras no sea óptima.

- Accesibilidad. Los establecimientos, bienes y servicios de salud deben ser accesibles a todos, sin discriminación alguna, dentro de la jurisdicción del Estado Parte. Como se explica previamente, esta nota engloba otras cuatro: no discriminación, accesibilidad física, accesibilidad económica y acceso a la información.

En relación con las enfermedades raras, en línea con la cuestionable disponibilidad de bienes y servicios de salud, se desemboca en una insuficiente accesibilidad a los

mismos. Podríamos considerar que los pacientes con enfermedades raras tienen una menor accesibilidad que los pacientes denominados comunes, produciéndose una discriminación indirecta hacia los mismos. En otras palabras, la discriminación no es directa, pues legalmente no se establece tal discriminación e incluso trata de evitarse, pero sí se trata de una discriminación indirecta, pues llevado a la práctica estos pacientes no están en pie de igualdad únicamente por el hecho de haber sido diagnosticados con una enfermedad rara.

Esta discriminación de hecho se produce por una menor accesibilidad física a los establecimientos, bienes y servicios de la salud, pues los tratamientos de este tipo de enfermedades son costosos y no están disponibles en todos los centros sanitarios, por lo que en ocasiones se encuentran a grandes distancias geográficas. Además, pudiendo utilizar el ejemplo ilustrativo anterior, la accesibilidad económica a los tratamientos no está al alcance de todos en igualdad, pues un paciente con recursos puede acceder a una mayor calidad de atención sanitaria que un paciente con menos recursos.

Es preciso mencionar en esta línea los medicamentos huérfanos, definidos como fármacos que no serían desarrollados por la industria farmacéutica por razones económicas pero que responden a necesidades de salud pública. En la Unión Europea, para designar un medicamento como huérfano se deben cumplir unos determinados criterios (Esteban & Benito, 2017):

- Que sea para el diagnóstico, prevención o tratamiento de una enfermedad que amenace la vida o conlleve una incapacidad crónica.
- Que la prevalencia de la enfermedad no sea mayor de 5/10.000 en la Unión Europea o resulte improbable que la comercialización del medicamento genere suficientes ingresos para justificar la inversión necesaria para desarrollarlo.
- Que no exista ninguna terapia satisfactoria autorizada para dicha afección o, de existir, el medicamento aportará un beneficio considerable a quienes padecen dicha afección.

Las enfermedades raras son tratadas, en la mayor parte de los casos, con medicamentos huérfanos, pues cumplen los criterios establecidos únicamente por el hecho de ser enfermedades raras. Las empresas farmacéuticas solo investigan si

pueden recuperar su inversión por medio de las patentes, y las patentes provocan que ciertos sectores sociales no tengan acceso a determinados medicamentos, pues los precios de la patente son demasiado caros. Como consecuencia, algunos pacientes de enfermedades raras no dispondrán de medicamentos apropiados al no resultar rentable su investigación, y otros no tendrán acceso a los ya existentes por su alto coste. Es necesario, por tanto, centrarse en evitar demoras en las decisiones sobre inversión y control de precios de los medicamentos huérfanos, pues de no ser así la accesibilidad seguirá siendo un factor sin cumplir.

Por último, el acceso a la información puede considerarse insuficiente, pues el derecho de solicitar y recibir información acerca de las cuestiones relativas a su enfermedad no despliega una correlativa aplicación práctica al no existir conocimientos especializados sobre la mayor parte de las enfermedades raras y al no estar el personal sanitario actualizado en esta materia, lo que lleva a la omisión de ciertos diagnósticos en función de la zona geográfica en la que se resida.

- Aceptabilidad. Todos los establecimientos, bienes y servicios de salud deberán ser respetuosos de la ética médica y culturalmente apropiados, y deberán estar concebidos para respetar la confidencialidad y mejorar el estado de salud de las personas de que se trate. Esta nota del derecho a la salud podemos considerar que se cumple en relación con las enfermedades raras, pues la confidencialidad es respetada en todo momento y los establecimientos, bienes y servicios están concebidos para mejorar el estado de salud de las personas.
  
- Calidad. Los establecimientos, bienes y servicios de salud deberán ser también apropiados desde el punto de vista científico y médico y ser de buena calidad. Para esto se requiere personal médico capacitado, medicamentos y equipo hospitalario científicamente aprobados y en buen estado, agua limpia potable y condiciones sanitarias adecuadas. Respecto a las enfermedades raras, en relación con el acceso a la información analizado en la accesibilidad, existe un escaso conocimiento específico de las mismas, por lo que, poniéndolo en relación con la calidad, podríamos afirmar que no se pone a disposición del paciente personal médico capacitado para el diagnóstico y seguimiento de su enfermedad.

No es una cuestión de escasa capacitación general, sino más bien de escasa capacitación específica. Resulta complicado que todos los profesionales sanitarios estén informados de la gran variedad de enfermedades raras que, como su propio nombre indica, son poco frecuentes, lo cual dificultaría la atención primaria, pero desde el lado de los pacientes con enfermedades raras, no se pone a su disposición personal sanitario con el suficiente grado de conocimientos específicos que puedan diagnosticar, delegar el diagnóstico o idear un tratamiento adecuado a cada enfermedad. Como consecuencia, ven la calidad en su atención sanitaria disminuida.

Con la intención de aportar un testimonio real personal sobre la atención primaria y el disfrute del derecho a la salud, se ha realizado una entrevista a Mariano Pastor Sanz, presidente de la asociación Alfa-1 Antitripsina.

En esta entrevista, el presidente de la asociación ha hecho énfasis en la necesidad de un diagnóstico precoz, lo cual no se da hoy en día en la mayor parte de enfermedades raras, pero concretamente no está presente en el Déficit de Alfa-1 Antitripsina (DAAT). Aunque es cierto que cada vez se diagnostica con más rapidez, aún está muy lejos de encontrarse en el lugar deseado, aconteciendo situaciones en las que los pacientes ya han desarrollado los síntomas de una enfermedad pulmonar cuando se les diagnostica con DAAT.

Analizando las características de la atención primaria, Mariano considera que la longitudinalidad no está presente, pues son varios y diferentes los profesionales que los tratan, pero quizá sea la dificultad en cuanto a accesibilidad lo que realmente supone una deficiente atención primaria. Esto es así porque un paciente recién diagnosticado no tiene fácil el acceso al tratamiento intravenoso necesitado si es el primero o de los primeros diagnosticados en su hospital, teniendo muchas veces que desplazarse a otras provincias para poder recibirlo. Además, cuando la oxigenoterapia se hace vital, los pacientes se encuentran con situaciones en las que la accesibilidad no es óptima, pues aunque en territorio nacional puedan disfrutar de una máquina de oxígeno en destino, en territorio internacional han de costeárselo por su cuenta y cuando la dependencia de la oxigenoterapia es continuada se pueden encontrar con limitaciones en otros derechos, como el derecho a la movilidad, ya que en ocasiones son expulsados o no admitidos a viajar en avión.

Por otro lado, teniendo en cuenta la situación actual de pandemia por COVID-19, considera no solo que el paciente ha estado completamente desinformado sobre los efectos y consecuencias de la enfermedad, sino que además ha sido abandonado, pues no se le ha tenido en cuenta en ningún momento como población de riesgo. Se han fijado las estrategias

de vacunación atendiendo únicamente al criterio de la edad o de los diferentes tipos de profesiones, y determinados pacientes con patologías de riesgo no han sido tenidos en cuenta.

El presidente de la asociación considera que existen numerosas deficiencias que comprometen el disfrute del derecho a la salud de las personas con enfermedades raras. Deficiencias que, con la pandemia del COVID-19, no solo se han manifestado sino que se han acrecentado.

En definitiva, las personas con enfermedades raras o sin diagnóstico son un colectivo vulnerable que cuenta con necesidades específicas que no siempre son atendidas debido a la ausencia de tratamiento y falta de información, situaciones que han sido agravadas como consecuencia de la crisis del COVID-19, generando incertidumbre y desprotección en estos pacientes, que desconocen las implicaciones del virus o de la vacuna del mismo respecto a la patología que padecen. Como consecuencia, muchos de los pacientes con enfermedades raras están viendo limitado su derecho a la salud, limitación que, hablando de un derecho fundamental, se traduce en vulneración.

### **8.3 ENFERMEDADES RARAS: EJEMPLOS**

#### **DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA**

El Alfa-1 Antitripsina<sup>13</sup> es una proteína que se produce en el hígado cuya función es proteger al pulmón de la degradación e inflamación causada por infecciones que atacan el tejido pulmonar o de agentes externos como el tabaco u otras sustancias inhaladas que son contaminantes e irritantes.

Esta proteína pasa de las células hepáticas al sistema sanguíneo y, cuando ese traspaso no se lleva a cabo de forma normal, se produce una acumulación de la proteína en el hígado que puede provocar enfermedades hepáticas, aquellas que impiden que el hígado funcione o evitan que trabaje correctamente, y un descenso del Alfa-1 en sangre, desprotegiendo a los pulmones.

El hecho de tener déficit de Alfa-1 Antitripsina es una condición hereditaria y, como tal, se transmite por herencia mendeliana simple mediante dos alelos, uno de cada progenitor, que los hijos reciben al 50%. Cuando uno de los padres transmite la condición existe un Déficit parcial, mientras que, si lo transmiten los dos, el Déficit es más grave. No obstante, las

---

<sup>13</sup>Dirección de internet: <https://alfa1.org.es/deficit-aat/que-es-el-deficit-de-alfa-1-antitripsina/>

personas con Déficit de Alfa-1 Antitripsina pueden no desarrollar las patologías asociadas, pues el Déficit en sí mismo no es una enfermedad sino una predisposición genética a padecer determinadas enfermedades, como el enfisema pulmonar.

Se trata de una enfermedad rara y poco diagnosticada que no cuenta con una cura, aunque sí existen líneas de investigación que permiten una cierta esperanza de cara al futuro. Actualmente, el tratamiento específico consiste en la administración intravenosa sistemática de Alfa 1 Antitripsina que ha de ser suministrada en un hospital de día. Como tratamiento base se encuentran determinados medicamentos broncodilatadores inhalados, así como corticoides inhalados cuando así se indique. A mayores, se considera la oxigenoterapia y el trasplante de pulmón para determinados casos.

Se estima que el Déficit de Alfa-1 Antitripsina afecta a 1 de cada 2.500 personas y, en España, se estima que 14.500 personas padecen la forma más grave de la deficiencia, de los cuales solo un pequeño porcentaje están diagnosticados.

### **INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR**

La insensibilidad congénita es una enfermedad rara que está presente desde el nacimiento, caracterizada por la existencia de indiferencia ante el dolor. El dolor es una forma de comunicación entre el cuerpo y la mente, pudiendo considerarse como un mensaje eléctrico originado en receptores específicos que se transmite al cerebro. Cuando estas sensaciones se reciben a través de las neuronas de la médula espinal se inicia un acto reflejo traducido en un movimiento muscular dirigido a alejar físicamente, en la medida de lo posible, la parte que recibe la sensación dolorosa de la fuente que la produce.

Las personas afectadas por esta patología presentan: incapacidad de sentir sensaciones de dolor; presencia de heridas, moretones, huesos rotos o la pérdida del sentido del olfato.

La insensibilidad congénita al dolor se considera una forma de neuropatía periférica, ya que afecta al sistema nervioso periférico, el que conecta el cerebro y la médula espinal a los músculos y a las células que detectan las sensaciones como el tacto, el olfato y el dolor.

Entre los factores causantes de la insensibilidad congénita encontramos diferentes variantes patogénicas (mutaciones) en varios genes diferentes que afectan los nociceptores, los receptores del dolor repartidos por el cerebro, ocasionando un mal funcionamiento de los mismos o incluso su anulación (Rare Diseases, 2018). También es frecuente encontrar una posible hiperproducción de endorfinas cerebrales, que actúan de forma similar a la morfina.

El tratamiento utilizado para combatir los efectos de esta patología es de apoyo, lo que se traduce en una atención focalizada a las lesiones desapercibidas. Para esto es necesario estipular revisiones periódicas por parte de especialistas de distintas ramas, así como hacer hincapié en la importancia del cuidado y la prevención por parte del paciente.

Según la FEDER, la prevalencia de esta enfermedad se sitúa en menos de una persona por cada millón de habitantes (FEDER).

### **SÍNDROME DE BRUGADA**

El síndrome de Brugada es una enfermedad de origen genético producida por la alteración en los genes que dirigen la formación de las proteínas cardiacas que regulan el paso de los iones a través de la membrana celular. Esta alteración en el flujo de iones ocasiona alternaciones eléctricas que favorecen la aparición de arritmias que pueden provocar síncope o incluso muerte súbita (Fundación Española del Corazón).

Al tratarse de una enfermedad rara, actualmente no existe tratamiento curativo. La terapia aplicada se basa en identificar a los pacientes con mayor riesgo de muerte súbita y que pueden beneficiarse de un desfibrilador automático implantable para prevenirla, un aparato similar a un marcapasos colocado bajo la piel del pecho en la zona de la clavícula. El DAI contiene un circuito que controla segundo a segundo el latido del corazón y anula cualquier arritmia maligna que detecte. Se recomienda evitar determinadas circunstancias que hacen al paciente más susceptible a presentar arritmias, tales como la fiebre, el consumo de drogas o alcohol o determinados medicamentos.

Según la FEDER, la prevalencia de esta enfermedad rara se sitúa de 1 a 5 pacientes por cada 10 000.

### **SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ**

El síndrome de Guillain-Barré<sup>14</sup> es una enfermedad rara en la que el sistema inmunitario del organismo ataca los nervios. Los primeros síntomas suelen ser debilidad y hormigueo en las extremidades inferiores, extendiéndose después a la parte superior del cuerpo. A medida que el síndrome avanza, la debilidad muscular puede transformarse en una parálisis.

---

<sup>14</sup> Dirección de internet: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/guillain-barre-syndrome/symptoms-causes/syc-20362793>

Se trata de una enfermedad rara no curable, pero sí tratable. La mayoría de las personas con esta afección han de ser hospitalizadas para recibir tratamiento, que consiste en la administración rápida de inmunoglobulinas por vía intravenosa o una plasmaféresis.

Se desconoce la causa exacta del síndrome de Guillain-Barré, pero el trastorno generalmente aparece días o semanas después de una infección respiratoria o digestiva. En algunas ocasiones tras una cirugía reciente, tras una vacunación o tras la infección con el virus Zika o el virus COVID-19. Este síndrome puede afectar a personas de todas las edades, aunque el riesgo es mayor a más edad y es más común en hombres que en mujeres.

El pronóstico varía en función del tipo de síndrome, desde la completa recuperación a una incapacidad de andar seis meses después de la aparición de la enfermedad o incluso un pronóstico final fatal.

La prevalencia de este síndrome es de 1 a 9 personas por cada 100.000 habitantes.

### **SÍNDROME DE MOEBIUS**

El síndrome de Moebius<sup>15</sup> es un trastorno congénito de denervación craneal muy poco frecuente caracterizado por parálisis facial completa o incompleta causando trastornos de la abducción ocular, es decir, del giro del ojo en dirección opuesta a la nariz.

Los signos que dominan el cuadro clínico son la ausencia de expresión facial, la incapacidad para sonreír, la ausencia de parpadeo y la limitación de los movimientos laterales de los ojos. Según la FEDER, en un 10 por ciento de los casos se detecta un ligero déficit intelectual. Este síndrome se debe a una anomalía en el desarrollo del nervio facial y del nervio motor ocular externo. La mayor parte de los casos de síndrome de Moebius son esporádicos, es decir, no cuentan con antecedentes familiares, tratándose de una enfermedad no progresiva y con un tratamiento esencialmente sintomático.

Los pacientes pueden tratarse con terapia física y logopedia para mejorar sus habilidades motoras y su coordinación, así como para conseguir un mayor control del lenguaje y de la alimentación. El estrabismo ocasionado por el daño en los nervios facial y ocular externo se suele corregir mediante una intervención quirúrgica.

La prevalencia de esta enfermedad rara es inferior a un caso por cada 1 000 000 de habitantes.

---

<sup>15</sup> Dirección de internet:

[https://www.orpha.net/consor/cgibin/OC\\_Exp.php?lng=ES&Expert=570](https://www.orpha.net/consor/cgibin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=570)

## 9. VULNERACIÓN DEL DERECHO A LA SALUD COMO CONSECUENCIA DE LA PANDEMIA DEL COVID-19

Una vez analizado el derecho a la salud en las personas con enfermedades raras nos surge la duda de si la crisis sanitaria ocasionada por el COVID-19 ha podido afectar al derecho a la salud de los ciudadanos españoles y, por consiguiente, suponer un agravamiento de la situación de los pacientes con enfermedades raras. En primer lugar, analizaremos la situación del derecho a la salud durante los meses de pandemia para poder extraer conclusiones acerca de los pacientes con enfermedades raras.

**Amnistía Internacional** afirma que la pandemia del COVID-19 ha mostrado las deficiencias del sistema público de salud español, como la escasez de personal, la sobrecarga asistencial y las interminables listas de espera, deficiencias que se han agravado con la crisis y dificultan el acceso al derecho a la salud de las personas más vulnerables (Amnistía Internacional, 2021).

En su informe “La otra pandemia. Entre el abandono y el desmantelamiento: el derecho a la salud y la atención primaria en España” (2021), denuncia que España ha obviado las recomendaciones internacionales para garantizar un sistema de atención primaria fortalecido y con suficientes recursos humanos y materiales, lo que se ha traducido en una falta de planificación e inversión para poder afrontar con eficacia la pandemia de COVID-19. A continuación pasamos a analizar más a fondo el contenido de dicho informe, que se centra en las comunidades de Castilla-La Mancha, Cataluña y Madrid, pero que Amnistía apunta que podría repetirse en los demás territorios como consecuencia de la desinversión en la sanidad pública.

Este informe analiza el impacto que ha generado la gestión de la atención primaria durante la pandemia del COVID-19 en el derecho a la salud de la población, especialmente en las personas más vulnerables (entre las que se encuentran los pacientes con enfermedades raras). El Real Decreto 463/2020, por el que se declara el estado de alarma para la gestión de la situación de crisis sanitaria, establece el centro y la unidad de control de todas las autoridades civiles sanitarias en el ministro de Sanidad.

Como consecuencia, el modelo de asistencia sanitaria presencial se transforma en un modelo de atención telefónica con la finalidad de prevenir los contagios en los centros de salud. Lo que ocurre es que esta transición no se realiza de forma paulatina, y las llamadas telefónicas se multiplicaron, lo que dio lugar a situaciones en las que determinados pacientes no eran

contestados y, por tanto, no eran atendidos, pues al acudir presencialmente a los centros sanitarios se les recomendaba volver a sus domicilios y esperar a la llamada del personal sanitario, posponiendo la atención primaria y consecuentemente, el diagnóstico. Además, toda esta transición del sistema sanitario se llevó a cabo sin informar adecuadamente a la población, por lo que ésta se encontraba en una situación de incertidumbre, desconocimiento y desprotección, al no tener claros los movimientos a seguir en caso de necesitar atención médica.

Ante esta escasez de recursos, estando la mayor parte de ellos volcados en la prevención y atención del COVID-19, los servicios primarios básicos se comprometieron, alargando las listas de espera y retrasando los diagnósticos, tanto de enfermedades comunes como de enfermedades raras.

Este informe de Amnistía afirma que quienes han sufrido de manera desproporcionada las barreras de acceso a la atención primaria han sido las personas mayores, las personas con enfermedades crónicas (entre las que se encuentran los pacientes de enfermedades raras) o con enfermedades de salud mental, las personas inmigrantes y también las mujeres. Esto es así debido a que estas personas cuentan con más necesidades, dependiendo en mayor medida del sistema sanitario, sistema que, al no contar con suficientes medios y estar centrado en la gestión de la pandemia, no ha integrado de manera adecuada el derecho a la salud y las necesidades especiales de salud de estos grupos en el diseño de la respuesta a la pandemia, desembocando en una discriminación indirecta en las personas con patologías distintas al COVID-19.

Este hecho, afirmado por Amnistía Internacional, se relaciona con la discriminación de hecho analizada en la característica de accesibilidad de la Observación General de la Salud respecto de las enfermedades raras, por lo que podemos concluir que esta característica no se está respetando tampoco como consecuencia de la pandemia, lo que supone extrapolar la deficiencia partiendo del derecho a la salud en los pacientes con enfermedades raras, al derecho a la salud de todos los ciudadanos, como consecuencia de la pandemia del COVID-19.

Para considerar la atención primaria prestada como eficaz y de calidad, han de estar presentes los siguientes elementos esenciales (2021):

- Longitudinalidad: atención sanitaria dispensada a lo largo de la vida por el mismo profesional o equipo de profesionales, creando un vínculo de confianza, conocimiento mutuo y continuidad de cuidados.
- Accesibilidad: capacidad de la población de poder encontrar asistencia adecuada a sus necesidades de salud en tiempo, forma y coste.
- Integralidad: atención centrada en la persona y no solo en la enfermedad, combatiendo la fragmentación y realizando tareas de prevención y promoción de la salud.
- Polivalencia: capacidad de proporcionar servicios para una amplia categoría de problemas de salud, esencial para evitar derivaciones innecesarias a otros niveles asistenciales.
- Coordinación con otros recursos del sistema sanitario y sociosanitario que la población requiera.
- Orientación a la comunidad: adaptación de los servicios sanitarios a las circunstancias y necesidades del territorio, introduciendo para ello una perspectiva de determinantes sociales de la salud en la atención clínica y la gestión sanitaria.

Estas características de la atención primaria ya estaban en el punto de mira, pero como consecuencia de la pandemia se ha puesto de manifiesto el incumplimiento de algunas de ellas.

En primer lugar, la **longitudinalidad** se ha quebrado, al minimizarse la atención sanitaria presencial, lo que en muchos casos conlleva a la atención telefónica por un profesional sanitario distinto del habitual. La **accesibilidad**, a la cual hemos hecho referencia anteriormente, no se mantiene, pues las listas de espera se han multiplicado, retrasando así las citas, los diagnósticos y, en consecuencia, los tratamientos. Los pacientes no pueden acceder a sus necesidades de salud en tiempo, forma y coste, situación que está presente tanto en las personas afectadas por el COVID-19, al haberse producido el colapso de los establecimientos sanitarios, como en los pacientes con otras patologías. Respecto a la **integralidad**, podría considerarse en entredicho, ya que al limitarse la asistencia sanitaria se dificulta el seguimiento del paciente, que en muchas ocasiones no es visto en persona por un profesional sanitario. Esta situación se pone también de relieve en aquellos pacientes afectados por el COVID-19, puesto que normalmente en ninguno de los días de los que dura la cuarentena ni posteriormente es atendido de otra forma que no sea telefónicamente. La **polivalencia** se ha visto afectada ya que los profesionales sanitarios han centrado sus esfuerzos y atenciones en el problema desconocido, el virus, apartando otras patologías y

retrasando determinadas derivaciones necesarias y urgentes. En cuanto a la **coordinación** con otros recursos del sistema sanitario, en relación con la **orientación a la comunidad**, esta se ha realizado de manera tardía en cuanto a determinados productos (como las mascarillas o las pruebas de detección), dando lugar a situaciones de escasez de recursos y de discriminación indirecta, y continúa realizándose sin la coordinación suficiente en materia de tratamiento por lo que respecta a las vacunas, pues la población requiere de un buen sistema de coordinación y gestión para poder ver satisfecho su derecho a la salud, así como una accesibilidad igualitaria y rápida a los recursos de los que se dispone.

España ya estaba marcada por las medidas de austeridad adoptadas en el marco de la crisis económica y financiera, por lo que las deficiencias de la atención primaria no son consecuencia de la pandemia del COVID-19, estaban ya, pero se han visto significativamente agravadas.

Ahondando en la situación de la Atención Primaria en nuestro país, **la Federación de Asociaciones para la Defensa de la Sanidad Pública (FADSP)**, en su informe de abril 2019, y por lo tanto anterior a la situación de crisis sanitaria provocada por el COVID-19, pone de relieve las deficiencias que caracterizaban (y siguen caracterizando) la Atención Primaria. En primer lugar, hace hincapié sobre la disminución del porcentaje de los presupuestos sanitarios acontecida como consecuencia de la crisis de 2008, disminución que no solo no se ha recuperado sino que se ha acrecentado aún más. Además, otra de las consecuencias del recorte en gasto sanitario se ha reflejado en los recursos humanos de la Atención Primaria, especialmente en cuatro categorías profesionales: medicina de familia, pediatría, enfermería y personal administrativo, que han visto mermados sus recursos para ofrecer una atención primaria de calidad.

La FADSP pone de relieve la opinión de la población, crucial en cuanto a la percepción de una asistencia sanitaria de calidad y acorde a sus necesidades y factor clave a la hora de analizar el funcionamiento de la Atención Primaria. Gracias a las encuestas realizadas, la FADSP pudo afirmar que en casi la totalidad de las Comunidades Autónomas españolas los pacientes querían que les hubieran atendido días antes, superando el 50% de personas, lo cual puede explicarse por el recorte de las plantillas acontecido. Como consecuencia, se cuestiona seriamente la accesibilidad y la continuidad de la asistencia sanitaria (Repercusiones de la crisis sobre la atención primaria. Evolución en las CCAA, 2019).

Como hemos mencionado anteriormente, estas deficiencias en la Atención Primaria se ponen de relieve y se incrementan como consecuencia de la crisis sanitaria causada por el COVID-19.

Por su parte, el **Defensor del Pueblo**<sup>16</sup> realiza un informe monográfico el 26 de noviembre de 2020 relativo a las actuaciones ante la pandemia de COVID-19 para explicar las quejas de los ciudadanos y las actuaciones de la institución durante la pandemia. El Defensor del Pueblo afirma que el Sistema Nacional de Salud se ha visto desbordado, viviendo su peor crisis desde su creación en 1986. Le corresponde al Defensor señalar aquellos aspectos que pueden mejorar si se corrigen las decisiones administrativas que vulneran los derechos reconocidos en la CE, con el fin de proteger el derecho a la salud, el derecho a la vida y el derecho a la integridad física. Para realizar esta función la institución cuenta con las quejas de los ciudadanos, las iniciativas de oficio y los informes que envían las administraciones públicas.

En este informe, se pone de relieve una vez más el hecho de que el Sistema Nacional de Salud ya contaba con debilidades y establece una enumeración de las que, como consecuencia de la pandemia, se han incrementado. En primer lugar, afirma la fragilidad de los servicios de urgencias hospitalarios, casi al borde del colapso en muchos casos sin necesidad de pandemia y, por tanto, multiplicados como consecuencia de esta. En segundo lugar, la debilidad de la atención primaria, ya señalada en anteriores informes anuales del Defensor del Pueblo, caracterizada por la escasez de recursos y las precarias condiciones laborales. Como consecuencia de la crisis sanitaria se han saturado repetidamente muchos de los servicios de urgencias hospitalarias, los puestos de UCI y los servicios de atención primaria. Aunque estas deficiencias se manifestaron con más gravedad en la primera ola, lo cierto es que la mala gestión y la insuficiencia en cuanto a la asistencia sanitaria arrastran su cola hasta el día de hoy. Además, el Defensor del Pueblo pone de relieve la necesidad de impulsar una cartera pública de atención sociosanitaria que ofrezca una asistencia adecuada a las necesidades de los pacientes, así como la insuficiencia padecida en la atención pública a la salud mental.

Las quejas que recibió el Defensor del Pueblo expresaban diversas preocupaciones de los ciudadanos, entre ellas la incertidumbre acerca de si la escasez de recursos podría traducirse en una toma de decisiones clínicas que excluyera de la atención intensiva a determinados

---

<sup>16</sup> Dirección de internet: <https://www.defensordelpueblo.es/>

grupos de pacientes, privando a determinados ciudadanos de su derecho a la salud por imposibilidad de asistencia.

También el personal sanitario denunció ante el Defensor del Pueblo la escasez de material de protección con la que tenían que hacer frente a largas jornadas de trabajo, poniendo en riesgo su propia salud y su trabajo y viendo por tanto vulnerado su derecho a la salud (Defensor del Pueblo, 2020).

Basándonos en estos informes, pasamos a analizar cada uno de los elementos esenciales del concepto del derecho a la salud según la Observación General de la Salud.

- Disponibilidad: considerando los datos aportados por los distintos informes presentados, podemos poner en entredicho esta característica pues, como consecuencia de la pandemia, no se han puesto al servicio de los ciudadanos los suficientes establecimientos, bienes y servicios públicos de salud, centros de atención de salud ni programas adecuados.

La escasez e insuficiencia de recursos humanos sanitarios es un dato objetivo, pero no solo eso, sino que tampoco se han puesto a disposición de la población los suficientes productos de protección contra la nueva enfermedad, habiendo pasado por unos meses en los que no había suficientes medios para todos en cuanto a mascarillas, pruebas de diagnóstico o equipos de protección, entre otros. Además, dado que los recursos y la gestión estaban volcados en la pandemia, los pacientes con otras patologías no han contado con los posibles necesarios para afrontar sus necesidades de atención primaria debido al cierre de centros de salud, al colapso de las líneas telefónicas, y a la insuficiencia de programas. Esta situación desemboca en una atención sanitaria deficiente que carece de la disponibilidad suficiente.

- Accesibilidad: debido al confinamiento, a los cierres perimetrales e incluso debido al cierre de fronteras, los bienes y servicios de salud no han resultado ser igual de accesibles a todos los ciudadanos del Estado Parte. Debido a la escasez de recursos, han existido zonas geográficas que han disfrutado de una mayor accesibilidad en cuanto a recursos, lo que en última instancia desemboca en una discriminación indirecta hacia los ciudadanos de aquellas zonas geográficas dotadas de menos medios. Como ejemplo ilustrativo, muchos ciudadanos de determinados municipios de provincia, al ver reducido el transporte público y suprimidas las consultas

presenciales, no han contado con la misma accesibilidad física a un profesional sanitario en caso de necesidad. Por consiguiente, la accesibilidad física a los establecimientos, bienes y servicios de la salud no se ha llevado a cabo de manera satisfactoria.

Además, algunos de los sectores más vulnerables de la población, como inmigrantes o personas con enfermedades raras, no han tenido el mismo acceso a los establecimientos, bienes y servicios de salud demandados, pues su situación de exclusión no ha hecho más que agrandarse.

Por otro lado, determinados productos sanitarios necesarios para la protección y detección del COVID-19 no han cumplido con la asequibilidad, resultando ser productos caros y, en muchos casos, inalcanzables. Las mascarillas de tipo ffp2, consideradas las más seguras en cuanto a transmisión de la infección, rondan el 1,10€ por unidad, con un IVA del 21%, es decir, del tipo general. El Ministerio de Consumo recomienda no utilizar una mascarilla de este tipo durante más de cuatro horas, por lo que de cumplir con esta recomendación, serían necesarias 42 mascarillas por ciudadano al día, lo que significa un gasto de 46,2 € semanales por ciudadano, cantidad que la gran mayoría de españoles no puede permitirse. Las pruebas de diagnóstico siguen el mismo camino, pues sus altos precios, rondando la centena, las hacen inaccesibles para aquellos ciudadanos que no hayan estado en contacto con un positivo pero deseen realizarse una por determinadas circunstancias, como por ejemplo convivir con personas de riesgo.

En cuanto al acceso a la información, que comprende el derecho de solicitar, recibir y difundir información acerca de las cuestiones relacionadas con la salud, no ha estado presente durante estos meses de pandemia, pues en muchas ocasiones se han retrasado las atenciones primarias, retrasando por tanto la información necesaria en lo relativo al COVID-19. Además, los ciudadanos han sido espectadores de una constante contradicción respecto a la información prestada tanto por los medios de comunicación como por los medios oficiales. Se ha puesto de manifiesto en diversas ocasiones, en primer lugar, en cuanto a la efectividad, necesidad y obligatoriedad de determinados tipos de mascarillas, que dio lugar a un desconocimiento masivo en cuanto al tipo de mascarilla a usar; en segundo lugar, en cuanto a los medios de

transmisión del virus, información que ha ido variando de un extremo a otro; y en tercer lugar, en lo relativo a la estrategia de vacunación, poco clara y segura tanto en el tipo de vacuna a aplicar como en la planificación por grupos.

- Aceptabilidad: los establecimientos, bienes y servicios de salud sí parecen ser respetuosos de la ética médica y culturalmente apropiados, pues en todo caso se respeta la confidencialidad de los pacientes con COVID-19, y los tratamientos y cuidados a seguir no suponen una ruptura con otros tratamientos ya existentes.
- Calidad: se trata de uno de los elementos que más afectado se ha visto, pues para una buena calidad se requiere personal médico capacitado, medicamentos y equipo hospitalario científicamente aprobados y en buen estado, además de unas condiciones sanitarias adecuadas. Como exponen los anteriores informes, ha habido una gran escasez de recursos, tanto humanos como materiales, teniendo que atender a un número cada vez mayor de población con unos recursos que no aumentaban, dando lugar a una disminución en la calidad de atención al paciente. Las condiciones sanitarias en muchos casos no han podido estar a la altura de la calidad exigida pues, debido al desbordamiento, muchas camillas han tenido que colocarse en espacios no acondicionados a tal efecto, y los cuidados personales y asistenciales brindados a los pacientes no han presentado el nivel deseado.

La Observación General de la Salud, además de definir los elementos esenciales del derecho a la salud, exige que se establezcan programas de prevención y educación, así como la creación de un sistema de atención médica urgente en los casos de epidemias y peligros análogos para la salud, como es el caso de una pandemia. Estas consideraciones en cuanto al derecho a la prevención y el tratamiento de enfermedades y la lucha contra ellas se han puesto en el punto de mira durante la pandemia del COVID-19. Los Estados han de facilitar la ejecución de programas de vacunación y otras estrategias de lucha contra las enfermedades infecciosas, programas que, en España, se caracterizan por la desorganización y la impuntualidad.

El estado de alarma ha provocado la limitación del ejercicio de varios derechos fundamentales, como son el derecho a la circulación o el derecho a la reunión, y los Estados en general, el Estado español en particular, han utilizado las cuestiones relacionadas con la salud pública para justificar tales limitaciones. El Comité de derechos económicos, sociales y culturales de Naciones Unidas pone de relieve el hecho de que la posibilidad de limitación

tiene por objeto proteger los derechos de los particulares, no permitir la imposición de limitaciones por parte de los Estados (Naciones Unidas, 2000). De esta manera, las restricciones ejercidas deberán ser estrictamente necesarias y proporcionales para promover el bienestar general. Actualmente sigue habiendo restricciones a los derechos fundamentales y es necesario apuntar que tales restricciones han de revisarse con asiduidad para comprobar que efectivamente son indispensables para la protección de la salud pública, por lo que han de ser objeto de un continuo control de proporcionalidad para no caer en la solución más grave y restrictiva solo por ser la más fácil.

Además, la Observación General de la Salud afirma que la obligación de los Estados de cumplir comprende las obligaciones de facilitar, proporcionar y promover, lo que implica la adopción de medidas apropiadas de carácter legislativo, administrativo, presupuestario, judicial o de otra índole para dar plena efectividad al derecho a la salud.

Por tanto, el Estado tiene la obligación de adoptar medidas relacionadas con la prevención y la erradicación de la pandemia, entre las que se encuentra la estrategia de vacunación. En las obligaciones legales específicas del derecho a la salud establecidas por la Observación General de la Salud se encuentra la de abstenerse de aplicar tratamientos médicos coercitivos, pero la Observación lo exceptúa para aquellos casos excepcionales en los que sea necesario para la prevención de enfermedades transmisibles y la lucha contra ellas. El COVID-19 se caracteriza por su alta transmisibilidad, por lo que se cumpliría la excepción a la obligación específica y se podría imponer la obligación de vacunación como tratamiento preventivo de una enfermedad transmisible. Ahora bien, el ordenamiento jurídico español no obliga a vacunarse, pudiéndose decidir si optar al disfrute de ese derecho o no, constituyendo los calendarios de vacunación simples recomendaciones.

Surge la duda de si, ante una necesidad de protección de la salud pública, podría dotarse de carácter obligatorio a la vacunación contra el COVID-19. Los ciudadanos tenemos el derecho a la protección de la salud, pero, paralelamente, también tenemos el deber de preservar la salud pública. La ley 41/2002, reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, establece en su artículo 2 los principios básicos a aplicar, entre los que se encuentra la potestad del paciente o usuario para decidir libremente, después de recibir la información adecuada, entre las opciones clínicas disponibles, así como el derecho a negarse al tratamiento. De esta manera, la ley ampara al ciudadano que no desea someterse a la vacunación.

No obstante, la normativa contempla la posibilidad de obligar a la población a someterse a determinadas medidas en caso de existir riesgo para la salud pública. Por un lado, la Ley Orgánica 4/1981, de los estados de alarma, excepción y sitio, recoge en su artículo 12 la posibilidad de la Autoridad competente para adoptar por sí misma las medidas establecidas en las normas para la lucha contra las enfermedades infecciosas, entre otras, siendo la vacunación un claro ejemplo de esas medidas. Por su parte, la Ley Orgánica 3/1986, de medidas especiales en materia de salud pública, en su artículo tercero recoge la posibilidad de adoptar las medidas que se consideren necesarias en caso de riesgo de carácter transmisible. Además, la Ley 41/2002, mencionada anteriormente, recoge por un lado la libertad y autonomía del paciente para decidir y, por otro, la posibilidad de ejecutar cualquier medida por parte de los facultativos sin tener que contar con el consentimiento del paciente en caso de existir riesgo para la salud pública, tal y como se establece en su artículo 9, apartado segundo, letra a).

De manera que existen diversas disposiciones normativas en las que se recoge la posibilidad de adoptar medidas de carácter obligatorio si así lo justifica la defensa de la salud pública, por lo que la vacunación podría considerarse como una de esas medidas. Ahora bien, actualmente no se ha considerado la vacunación como una medida de necesaria obligatoriedad para conseguir la protección de la salud pública, por lo que sigue en manos del paciente o usuario decidir si se somete a la vacuna o no. En cualquier caso, llegado el momento y no habiendo conseguido proteger la salud pública, podría llegar a imponerse la obligación de vacunación.

Dejando a un lado la obligatoriedad de la vacuna, pasamos a analizar la estrategia de vacunación. Ponerse o no la vacuna es una decisión del paciente o usuario, pero aquél que desea tal tratamiento ha de esperar a su turno para poder disfrutar del mismo. Parece a simple vista un concepto lógico derivado de la igualdad de todos los ciudadanos, que accederán a la vacunación siguiendo criterios objetivos de edad o riesgo para su salud, pero lo cierto es que en la práctica el orden que se ha seguido no ha tenido en cuenta a determinados sectores de la población, en concreto a determinados pacientes con enfermedades crónicas, entre los que se encuentran los pacientes con enfermedades raras.

Debido al desconocimiento de las mismas, estos pacientes, en lugar de situarse como prioridad, han pasado a un segundo plano, colocándose en una situación de indefensión, pues a muchos de ellos no se les ha situado como prioridad en la estrategia de vacunación, igualándolos al resto de ciudadanos con un acceso a la vacuna por edad, cuando no disfrutaban

de tal igualdad en cuanto a la asistencia sanitaria. Además, en la mayoría de las ocasiones, desconocen la conveniencia de ponerse o no la vacuna en atención a su patología, por lo que no solo no se les ha tenido en cuenta a la hora de elaborar el plan de vacunación, sino que el acceso a la información ha sido insuficiente.

En la estrategia de vacunación definida por el Gobierno de España (Estrategia de vacunación Covid-19 en España, 2020), aparece entre los objetivos operativos el de establecer un orden de prioridad considerando la necesidad de protección de los grupos con mayor vulnerabilidad y aquellos en los que nuestro ordenamiento jurídico ha asumido un deber específico reforzado de protección. Es cierto que se han tenido en cuenta las personas mayores, así como determinados sectores profesionales, pero no está tan claro que se haya considerado a las personas con enfermedades raras, pues son demasiados los ejemplos que arrojan luz sobre el olvido de estos ciudadanos.

Tomando como ejemplo la enfermedad rara denominada “Déficit de Alfa-1 Antitripsina”, los pacientes no han sido llamados a vacunar teniendo en cuenta su alto riesgo, pues recordamos que se trata de una enfermedad en la cual los pulmones se encuentran desprotegidos. La atención primaria no ha sido llamada para colaborar en la elaboración de las listas de preferencia, por lo que ha sido labor de los pacientes preguntar por la posibilidad o existencia de un turno preferente para ellos. Ha existido un desconocimiento general en cuanto a la estrategia de vacunación, desconocimiento que los profesionales de atención sanitaria han transmitido a sus pacientes, obligados a esperar sin la certeza de que alguien estaba preocupándose por ellos.

En conclusión, habiendo analizado los elementos esenciales que han de estar presentes en la atención primaria para que ésta sea de calidad, así como las distintas características que integran el derecho a la salud según la Observación General de la Salud, podemos afirmar que el derecho a la salud de los ciudadanos españoles se ha visto limitado en tiempos de pandemia. El derecho a la salud, derecho humano y fundamental, ha perdido peso como consecuencia de la agravación de las deficiencias presentes en la atención sanitaria a raíz del COVID-19, afectando principalmente a los sectores más vulnerables, como los sectores marginados, los inmigrantes o las personas con enfermedades raras, y alcanzado a todos los ciudadanos españoles, afectados o no por el virus.

## 10. CONCLUSIONES

1. Los pacientes con enfermedades raras no disponen, en igualdad de condiciones, de un tratamiento de calidad y una atención sanitaria eficaz, pues un paciente con enfermedad rara espera una media de cuatro años hasta obtener un diagnóstico. En ese lapso de tiempo no recibe un apoyo o un tratamiento adecuado a su patología, lo que desemboca en muchas ocasiones en la agravación de la enfermedad. Los pacientes con enfermedades raras sufren con gran asiduidad la falta de un diagnóstico precoz, hecho crucial en el desenlace de la misma y elemento esencial de toda atención primaria de calidad.
2. Existen suficientes establecimientos y centros de atención de la salud para tratar las enfermedades raras, cumpliendo la característica de disponibilidad en el derecho a la salud, pero los pacientes con enfermedades raras no disfrutan de una adecuada accesibilidad física y económica a los bienes y servicios de la salud, demostrando una vez más la desigualdad en condiciones.
3. El personal médico capacitado a disposición del paciente con una enfermedad rara no cumple la nota de calidad, pues existe un escaso conocimiento específico de las mismas, ya que resulta complicado que todos los profesionales sanitarios estén informados sobre el amplio espectro de enfermedades raras existentes. Esto está vinculado con la insuficiente información relativa a estas enfermedades, propiciado en parte por la escasez de políticas sanitarias específicas dedicadas a las enfermedades raras, ya que una mayor preocupación a gran escala y en forma de políticas sanitarias permitiría mejorar la información existente sobre estas enfermedades y colaborar con diferentes organismos internacionales para una mayor investigación de las mismas. Se hace, por tanto, patente la necesidad de mejora en la organización para poder abarcar a cada vez más enfermedades raras y así proporcionar un adecuado disfrute del derecho a la salud a los pacientes con enfermedades raras.
4. Se cumple la nota de aceptabilidad relativa al derecho a la salud, pues la confidencialidad es respetada en todo momento y los establecimientos, bienes y servicios están concebidos para mejorar el estado de salud de los pacientes. Por consiguiente, la intención es muy positiva y en cuanto a la aceptabilidad se va por el buen camino, teniendo en cuenta que la concienciación por las enfermedades raras está en aumento gracias a su presencia cada vez más cercana.
5. Los pacientes con enfermedades raras han sufrido de manera desproporcionada las barreras de acceso a la atención primaria como consecuencia del COVID-19, pues

los cuatro elementos esenciales del concepto del derecho a la salud según la Observación General de la Salud (disponibilidad, accesibilidad, aceptabilidad, calidad) no se han respetado durante la pandemia, limitando el disfrute del derecho a la salud y afectando especialmente a los pacientes con enfermedades raras. Esto pone de manifiesto la vulnerabilidad de estos pacientes, que de por sí disfrutaban de un derecho a la salud con determinadas limitaciones, pues en tiempos adversos o de crisis sanitarias son los primeros en experimentar las deficiencias del sistema de salud y los que las sufren a mayor escala.

6. Los pacientes con enfermedades raras son personas y, como tal, deberían poder disfrutar de su derecho a la salud en igualdad de condiciones a cualquier otro paciente. Si bien es cierto que existen algunas dificultades que no pueden solventarse en un corto período de tiempo, como la escasez de conocimientos específicos o de tratamientos disponibles, sí que pueden aumentarse las actuaciones encaminadas a lograr una mejor consecución del disfrute del derecho a la salud a largo plazo, como pueden ser las políticas sanitarias específicas o los presupuestos destinados a investigación de enfermedades raras. En definitiva, sabiendo que el derecho a la salud de los pacientes con enfermedades raras no se ve respetado, en lugar de centrarnos en los inconvenientes y obstáculos existentes para lograr una mejor atención sanitaria, convendría aunar esfuerzos en la búsqueda de soluciones para encaminarnos a un escenario en el que los pacientes con enfermedades raras no se topen con dificultades añadidas a su ya de por sí “rara” situación.

## 7. BIBLIOGRAFÍA

### Artículos, documentación e informes

- Amnistía Internacional*. (s.f.). Recuperado el 06 de 04 de 2021, de <https://www.es.amnesty.org/en-que-estamos/espana/derecho-salud/>
- Amnistía Internacional*. (25 de 02 de 2021). Recuperado el 13 de 04 de 2021, de <https://www.es.amnesty.org/en-que-estamos/el-derecho-a-la-salud-y-la-atencion-primaria-en-espana/>
- Asamblea de las Naciones Unidas. (1981). *Alto Comisionado de las Naciones Unidas*. Recuperado el 31 de 03 de 2021, de <https://www.ohchr.org/sp/professionalinterest/pages/cedaw.aspx>
- Asamblea General de las Naciones Unidas. (1976). *Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales*. Recuperado el 31 de 03 de 2021, de <https://www.ohchr.org/sp/professionalinterest/pages/cescr.aspx>
- Asamblea General de las Naciones Unidas. (2013). *Carta de las Naciones Unidas*. Miami: El Cid Editor apuntes.
- CIBERER. (s.f.). Recuperado el 06 de 04 de 2021
- Córdoba hoy*. (31 de 10 de 2017). Recuperado el 09 de 04 de 2021, de <https://www.cordobahoy.es/articulo/la-ciudad/defensor-pueblo-andaluz-admite-queja-remps-desahucio-sanitario-personas-enfermedades-raras/20171031131319035033.html>
- Defensor del Pueblo. (2020). *Actuaciones ante la pandemia de Covid-19*. Madrid.
- España, G. d. (2009). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*.
- Esteban, J., & Benito, C. (2017). *Las enfermedades raras y su significación en el derecho a la investigación y a la asistencia sanitaria: un deber de justicia*.
- (2020). *Estrategia de vacunación Covid-19 en España*. Gobierno de España.
- EUR-LEX. (2012). *EUR-LEX*. Recuperado el 31 de 03 de 2021, de [https://eur-lex.europa.eu/summary/chapter/public\\_health.html?locale=es&root\\_default=SUM\\_1\\_CODED%3D29](https://eur-lex.europa.eu/summary/chapter/public_health.html?locale=es&root_default=SUM_1_CODED%3D29)
- FEDER. (s.f.). Recuperado el 14 de 06 de 2021, de <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/listado-patologia>
- FEDER. (2021). Recuperado el 05 de 04 de 2021, de <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>

- Fundación Española del Corazón*. (s.f.). Recuperado el 14 de 06 de 2021, de <https://fundaciondelcorazon.com/informacion-para-pacientes/enfermedades-cardiovasculares/sindrome-de-brugada.html>
- IRDiRC. (2011). Recuperado el 06 de 04 de 2021, de <https://irdirc.org/about-us/vision-goals/>
- (2021). *La otra pandemia. Entre el abandono y el desmantelamiento: el derecho a la salud y la atención primaria en España*. Madrid: Amnistía Internacional.
- Naciones Unidas. (2000). *Observación General nº14*.
- OMS. (1948). *World Health Organization*. Recuperado el 30 de 03 de 2021, de [https://www.who.int/governance/eb/who\\_constitution\\_sp.pdf](https://www.who.int/governance/eb/who_constitution_sp.pdf)
- Oráa, J., & Gómez, F. (2008). *La Declaración Universal de Derechos Humanos*. Bilbao: Publicaciones de la Universidad de Deusto.
- Orphanet*. (s.f.). Recuperado el 06 de 04 de 2021
- Rare Diseases*. (09 de 03 de 2018). Recuperado el 14 de 06 de 2021, de <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12147/insensibilidad-congenita-al-dolor>
- Registro de ER*. (2021). Recuperado el 04 de 04 de 2021, de <https://www.isciii.es/QueHacemos/Servicios/RegistrosInformacionEnfermedadesRaras/Paginas/RegistroPacientesEnfermedadesRaras.aspx>
- Servicio de información sobre discapacidad*. (09 de 10 de 2020). Recuperado el 09 de 04 de 2021, de <https://sid-inico.usal.es/noticias/el-70-de-las-personas-con-enfermedades-raras-han-visto-canceladas-las-terapias-de-rehabilitacion-durante-el-confinamiento/>
- UNICEF. (2006). *Convención sobre los Derechos del niño*. Madrid: UNICEF COMITÉ ESPAÑOL.
- Villaverde, F., Sánchez, C., & Sánchez, M. (2019). *Repercusiones de la crisis sobre la atención primaria. Evolución en las CCAA*. FADSP.

## **Legislación**

Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad.

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud.

Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.

La Decisión de la Comisión de la UE de 30 de noviembre de 2009, por la que se establece un Comité de expertos de la Unión Europea en enfermedades raras (2009/872/CE).

Real Decreto Ley 16/2012 de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del SNS y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones

Real Decreto 463/2020, de 14 de marzo, por el que se declara el estado de alarma para la gestión de la situación de crisis sanitaria ocasionada por el COVID-19.

La ley 41/2002, reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica.

La Ley Orgánica 4/1981, de los estados de alarma, excepción y sitio.

La Ley Orgánica 3/1986, de medidas especiales en materia de salud pública.

Constitución Española (2º ed.). (2018). Tirant Lo Blanch.