



## CONCLUSIONES

1.- El lugar de nacimiento de los pacientes o los criterios de los profesionales y administraciones sanitarias no deberían condicionar su calidad de vida, sino que cada caso debe ser considerado de forma individualizada, atendiendo a las necesidades y a la disponibilidad de recursos especializados, allá donde existan.

2.- Todavía se detecta un cierto grado de desigualdad entre las diversas comunidades autónomas en relación con las condiciones de acceso a productos sanitarios, necesarios para los cuidados de los pacientes con enfermedades raras. Es conveniente pues la elaboración de un Catálogo de prestaciones asistenciales, común en el Sistema Nacional de Salud, sin olvidar las condiciones específicas de cada comunidad. En este sentido, consideramos necesaria la intervención de la Administración Sanitaria regulando el acceso a los citados productos sanitarios a precio reducido, para aquellos pacientes con enfermedades raras que lo requieran.

3.- Las nuevas tecnologías permiten acercar al paciente a la rehabilitación en su domicilio. Algunos videojuegos han puesto a disposición de los pacientes, herramientas muy costosas hasta hace poco tiempo. Los nuevos dispositivos permiten una detección corporal completa y contemplar con esperanza el futuro de la rehabilitación física.

4.- El concepto tradicional de uso compasivo, incorpora una nueva figura jurídica: las *autorizaciones temporales de utilización* que, coordinadas por las agencias europeas de regulación de medicamentos, permiten el acceso a los mismos sin necesidad de autorización individual.

5.- La comunicación de noticias sobre enfermedades raras debe orientarse hacia las necesidades reales de los pacientes y a la consecución de logros asistenciales, aunque estos sean parciales, sin olvidar el análisis y la crítica rigurosa hacia las instituciones sanitarias responsables.

6.- Las oficinas de gestión de pacientes de las comunidades autónomas permiten realizar seguimientos efectivos de determinados grupos de afectados, lo que facilita la gestión y utilización de los recursos asistenciales.

7.- Las asociaciones de pacientes están facilitando, a través del diseño y puesta en marcha de diversas iniciativas, un conocimiento más profundo y una notable mejora de las prestaciones sociosanitarias.

8.- La participación de la industria farmacéutica está aumentando de forma significativa el desarrollo de nuevos medicamentos útiles para pacientes con enfermedades raras, representando la vanguardia de la medicina personalizada.

9.- El RICOF de Sevilla ha venido jugando un papel clave desde el año 2000 para implicar a las autoridades y a los profesionales sanitarios en una mayor atención a las necesidades de los pacientes con enfermedades raras, así como en el desarrollo de FEDER. Los cinco congresos internacionales realizados desde entonces son ya parte de la historia viva de este movimiento a favor de un sector de la población tradicionalmente poco comprendido y muy mal atendido en sus necesidades. Por ello, la continuidad de esta iniciativa en el futuro implica la garantía de mantener y redoblar el esfuerzo por conseguir nuevos y más ambiciosos objetivos en beneficio de este colectivo de pacientes.

10.- La Fundación MEHUER, patrocinada por el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla supone un hito en el movimiento profesional sanitario, comprometido en incentivar la información y el conocimiento social de las enfermedades raras y su percepción como problema de salud pública. Desde el año 2000, el RICOFSE ha colaborado en el desarrollo de la Federación Española de Enfermedades Raras, que tiene como objetivo fundamental, recabar apoyos públicos y privados, así como promover la integración social y la vertebración asociativa.

11.- Otros colegios han desarrollado valiosas iniciativas, formando a los farmacéuticos para que puedan ofrecer asesoramiento profesional y una formación farmacéutica óptima.

12.- La innovación y el valor terapéutico y social añadidos se deben incorporar en la evaluación de los nuevos medicamentos para el tratamiento de enfermedades raras.

13.- El Registro de Enfermedades Raras es una herramienta imprescindible para avanzar en el conocimiento de las mismas así como para potenciar su investigación y ayudar en la planificación de los recursos sanitarios necesarios para la atención a los pacientes con estas patologías.

14.- Los Programas de Cribado Neonatal deben garantizar el acceso equitativo y universal de todos los recién nacidos con la participación informada de los padres. Debe ser una actividad multidisciplinar sin limitarse a ser una simple prueba de laboratorio.

15.- El cuidado pediátrico en pacientes con enfermedades raras requiere una revisión profunda de las pautas de comportamiento y de la formación del personal sanitario en aspectos como la asistencia a la familia.

16.- Terapias emergentes, como la acupuntura, realizada por profesionales sanitarios, pueden ofrecer a los pacientes con patologías neuromusculares una opción válida como coadyuvantes en el tratamiento de su enfermedad.

17.- Tras una década de actividades, promovidas e impulsadas por el RICOSE y FEDER, en el campo de las enfermedades raras, es imprescindible continuar con estas iniciativas de divulgación, información y concienciación en la lucha contra las mismas y la búsqueda de tratamientos efectivos.