

VIII.

La desigualdad territorial en el diagnóstico y acceso a prestaciones que sufren los pacientes de enfermedades minoritarias

JUAN ÁLVAREZ SUÁREZ
PATRICIA GONZÁLEZ QUINTANAL
NICOLÁS MOLINA CARULLA
ÁLVARO LÓPEZ DE ARGUMEDO PIÑEIRO
JUAN ANTONIO PÉREZ RIVARÉS
BERNAT DOMEYÓ FAURÓ

Resumen: *Los pacientes con enfermedades minoritarias se enfrentan a barreras en el acceso a tratamientos farmacológicos y médicos, derivadas de la limitada evidencia científica disponible, así como de la dispersión territorial. Esta problemática se puede ver agravada en un Estado con competencias sanitarias descentralizadas, donde las diferencias en los criterios de autorización y financiación de fármacos y tratamientos entre Comunidades Autónomas generan desigualdades. Previa exposición del régimen contenido en nuestro ordenamiento jurídico, el presente capítulo analiza la jurisprudencia reciente y, en concreto, la litigiosidad existente por denegaciones de tratamiento en patologías minoritarias. Finalmente, se proponen algunas medidas de actuación para superar las desigualdades territoriales.*

1. INTRODUCCIÓN

En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999-2003) adoptó la definición ac-

tualmente vigente de enfermedades raras o poco frecuentes, entendiéndose por tales aquellas que, implicando un peligro de muerte o invalidez crónica, presentan una prevalencia inferior a cinco casos por cada 10 000 habitantes¹.

Dentro de este grupo se incluyen también las denominadas *ultrarraras*, con una prevalencia inferior a un caso por cada 50 000, para las que no existe aún definición legal específica. A pesar de su baja incidencia, estas patologías manifiestan su gravedad desde edades muy tempranas —dos de cada tres se diagnostican antes de los dos años de vida— y representan el 35 % de las muertes antes del primer año y el 10 % de las defunciones entre uno y cinco años, lo que subraya la importancia de su detección precoz.

Según datos de Orphanet, se han catalogado más de 6172 enfermedades raras de un total estimado de 7 000.² En este contexto, en España, más de tres millones de personas conviven con alguna enfermedad rara —y cerca de treinta millones en el conjunto de Europa—,³ cifra que ilustra el impacto colectivo de estas patologías, aun cuando cada una de ellas, de manera individual, afecta a un número reducido de pacientes. La dispersión territorial de los afectados dificulta el desarrollo de líneas de investigación y desalienta la inversión en fármacos huérfanos.

Esta realidad conlleva un diagnóstico que en ocasiones puede demorarse años —la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) calcula que, en un 20 % de los casos, el retraso alcanza la década— y desemboca en estrés psicológico, falta de apoyo terapéutico (29,37 % de los pacientes no recibe tratamiento), aplicación de pautas inadecuadas (17,9 %) e incluso agravamiento de la enfermedad (31,26 %).⁴ Además, los costes directos e indirectos asociados —adquisición de medicamentos, ayudas técnicas, transporte adaptado— suponen alrededor del 20 % de los ingresos familiares anuales, elevándose así la carga económica de quienes padecen estas patologías⁵.

1 Definición recogida en el preámbulo del Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.

2 Orphanet es la base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. (<https://www.orpha.net>).

3 NGUENGANG WAKAP, Stéphanie, LAMBERT, Deborah M., OLRV, Annie, RODWELL, Charlotte, GUEYDAN, Charlotte, LANNEAU, Valérie, MURPHY, Daniel, LE CAM, Yann, & RATH, Ana: «Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: Analysis of the Orphanet database», *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 2020, pp. 165-173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

4 <https://www.enfermedades-raras.org/que-hacemos/por-la-investigacion/obser/biblioteca-virtual/atencion-socio-sanitaria/impacto-psicosocial-en-el-retraso-diagnostico>

5 <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-et/enfermedades-raras-en-cifras>

La introducción del cribado neonatal —la conocida «prueba del talón»— a principios de los años setenta supuso un hito en salud pública: una gota de sangre extraída en las primeras horas de vida permite hoy detectar, antes de que aparezcan síntomas, errores innatos del metabolismo cuya incidencia ronda un caso por cada 1 000 nacimientos. Gracias a ello, se han evitado daños neurológicos irreversibles y muertes infantiles.

No obstante, la falta de uniformidad en su aplicación a nivel autonómico genera desigualdades notables: la Cartera de Servicios Comunes del SNS obligó en 2014 a incluir un mínimo de siete enfermedades metabólicas, pero las Comunidades Autónomas han ido ampliando su catálogo, con variaciones que oscilan entre ocho y más de cuarenta patologías según la región. Este desequilibrio conlleva que un recién nacido pueda beneficiarse de un diagnóstico temprano en una comunidad y, sin embargo, quedar excluido en otra, lo que supone prolongar meses de incertidumbre para algunas familias e incluso puede llegar a poner en riesgo la vida del recién nacido.

Frente a estos desafíos, la sociedad civil ha mostrado una capacidad de movilización creciente: FEDER agrupa 416 entidades que promueven la sensibilización, el apoyo y la investigación; numerosos grupos de pacientes y familiares difunden sus historias en medios de comunicación para reclamar recursos y coordinación; y centros como el CIBERER y el Instituto de Salud Carlos III impulsan proyectos de investigación colaborativa junto con el Ministerio de Sanidad. Además, el Defensor del Pueblo ha promovido actuaciones específicas para conseguir derivaciones a centros especializados, logrando mejoras en algunas Comunidades Autónomas, como es el caso de Andalucía⁶.

Reconociendo la urgencia de homogeneizar el cribado neonatal, el Ministerio de Sanidad anunció en abril de 2024 la incorporación de cuatro nuevas endocrino-metabopatías a la cartera común —con lo que se eleva de siete a once el número de enfermedades analizadas— y estableció un plazo de un año tras su publicación en el *BOE* para la implementación autonómica. Por su parte, el Gobierno anunció en abril de 2024 que ampliaría las enfermedades que se analizan en el cribado neonatal: *«El objetivo es hacer más sostenible el sistema y homogeneizar esta prestación en el conjunto del país, para que la salud de los españoles no dependa ni de su código postal ni de sus ingresos»*⁷. Esta ampliación tuvo lugar a

6 Artículo en la web del Defensor del Pueblo (<https://www.defensordelpueblo.es/noticias/el-defensor-del-pueblo-reitera-su-compromiso-en-la-defensa-de-los-derechos-de-las-personas-afectadas-por-enfermedades-raras/>).

7 Web del Ministerio de Sanidad (<https://www.sanidad.gob.es/gabinete/notasPrensa.do?id=6400>)

través de la Orden SND/454/2025, de 9 de mayo que, suponiendo un avance a este respecto, todavía resulta insuficiente. En palabras de FEDER, «*la inequidad en el acceso al cribado neonatal sigue siendo un problema grave en España. El acceso a las pruebas que detectan enfermedades en los recién nacidos no es igual en todas las comunidades autónomas, y el lugar de nacimiento condiciona las oportunidades de diagnóstico precoz y prevención de complicaciones graves*»⁸.

Llegados a este punto, es imperativo tener presente que el modelo de reparto competencial entre el Estado y las Comunidades Autónomas en materia sanitaria responde a una decisión constitucional legítima que permite adaptar las políticas sanitarias a las realidades territoriales específicas.

Ahora bien, como se desarrollará con mayor profundidad, cuando estas diferencias en el acceso a la salud se traducen en que, por ejemplo, un recién nacido pueda beneficiarse de un diagnóstico temprano en una comunidad y quedar excluido en otra, surge la necesidad de examinar si nuestro ordenamiento constitucional ofrece instrumentos suficientes para poder dar respuesta a esta situación.

Expuesto lo anterior, conviene realizar una breve aproximación al marco normativo aplicable con el objetivo de analizar el estado de la cuestión y detectar los puntos débiles del sistema que han llevado en ocasiones a la necesidad de acudir a los Tribunales ante la ausencia de una decisión de equidad dada por la Administración.

2. MARCO JURÍDICO APLICABLE

2.1. EL DERECHO A LA SALUD EN LA NORMATIVA INTERNACIONAL

En el plano jurídico internacional, el derecho a la salud ha sido reconocido en distintos textos normativos. En particular, la Carta de las Naciones Unidas de 1945 realiza dos menciones específicas destacables al ámbito sanitario: la primera en el artículo 13.2, que expone: «*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*».

La segunda, en el artículo 62.1, que cita: «*El Consejo Económico y Social podrá hacer o iniciar estudios e informes con respecto a asuntos internacionales de carácter eco-*

8 <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/sanidad-amplia-el-cribado-neonatal-en-toda-espana-un-paso-clave-hacia-la-equidad-y-deteccion-precoz-de-enfermedades-raras>

nómico, social, cultural, 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».

La referida Carta vincula a España por cuanto tiene consideración de tratado internacional —del que España es miembro desde diciembre de 1955— y, por lo tanto, en virtud del artículo 96 de la Constitución española, su contenido forma parte del ordenamiento interno español.

Asimismo, la Asamblea General de las Naciones Unidas ha tenido como eje central en sus discusiones el derecho a la salud en numerosas ocasiones, lo que ha dado lugar a instrumentos normativos específicos, de entre los que destacan dos:

- La *Declaración Universal de los Derechos Humanos*, aprobada mediante la Resolución 217 A (III) de 10 de diciembre de 1948, cuyo artículo 25 reconoce expresamente el derecho de toda persona a un nivel de vida suficiente que le asegure salud y bienestar, enfatizando la atención médica como componente esencial de la dignidad humana.
- El *Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales* (en adelante «PIDESC»), aprobado mediante la Resolución 2200 A (XXI) de 16 de diciembre de 1966, cuyo artículo 12 contempla obligaciones específicas de los Estados para reducir la mortalidad, mejorar la higiene del entorno y combatir enfermedades, bajo el objetivo de lograr el «*nivel más alto posible de salud física y mental*».

En concreto, el referido artículo 12 ha sido objeto de interpretación extensiva por el Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales —cuya función es supervisar la aplicación del PIDESC— en su Observación General núm. 14⁹, donde, de forma detallada, describe que el derecho a la salud es inclusivo, ya que abarca tanto la atención sanitaria como los factores determinantes básicos —agua potable, alimentación, saneamiento—; e identifica las obligaciones estatales de disponibilidad, accesibilidad, aceptabilidad y calidad de los servicios, para subrayar que no se trata solo de «estar sano», sino de disponer de facilidades y recursos que lo permitan.

9 CDESC, Ginebra, 25 de abril a 12 de mayo de 2000, <https://www.acnur.org/fileadmin/Documentos/BDL/2001/1451.pdf>

2.2. EL DERECHO A LA SALUD EN LA NORMATIVA DE LA UE

En el plano del Consejo de Europa, la regulación del derecho a la salud parte de la Carta Social Europea de 1961 —ratificada por España el 6 de mayo de 1980—, cuyos artículos 11 y 13 consagran el derecho inalienable a la salud y a la asistencia social médica.

En concreto, el artículo 11 establece que, *«para garantizar el ejercicio efectivo del derecho a la protección de la salud, las partes contratantes se comprometen a adoptar, directamente o en cooperación con organizaciones públicas o privadas, medidas adecuadas para entre otros fines:*

1. *Eliminar, en lo posible, las causas de una salud deficiente.*
2. *Establecer servicios educacionales y de consulta dirigidos a la mejora de la salud y a estimular el sentido de responsabilidad individual en lo concerniente a la misma.*
3. *Prevenir, en lo posible, las enfermedades epidémicas, endémicas y otras.*

En armonía, el artículo 13 expone que: «Para garantizar el ejercicio efectivo del derecho a la asistencia social y médica, las partes contratantes se comprometen:

1. *A velar por que toda persona que no disponga de recursos suficientes y no esté en condiciones de conseguirlo por su propio esfuerzo o de recibirlos de otras fuentes, especialmente por vía de prestaciones de un régimen de Seguridad Social, pueda obtener una asistencia adecuada y, en caso de enfermedad, los cuidados que exija su estado.*

2. *A velar por que las personas que se benefician de tal asistencia no sufran por ese motivo disminución alguna en sus derechos políticos y sociales.*

3. *A disponer lo preciso para que todas las personas puedan obtener por medio de servicios adecuados, públicos o privados, el asesoramiento y ayuda personal necesarios para prevenir, eliminar o aliviar su estado de necesidad personal o familiar.*

4. *Aplicar las disposiciones mencionadas en los párrafos 1, 2 y 3 del presente artículo, en condiciones de igualdad con sus nacionales, a los de las restantes partes contratantes que se encuentren legalmente en su territorio, conforme a las obligaciones derivadas del Convenio Europeo de Asistencia Social y Médica, firmado en París el 11 de diciembre de 1953».*

En el ámbito de la UE, la Carta de los Derechos Fundamentales, que entró en vigor con el Tratado de Lisboa de 2009, reconoce expresamente la protección de la salud en su artículo 35, que otorga a toda persona el derecho a la prevención sanitaria y a beneficiarse de una atención médica adecuada en las condiciones establecidas por las legislaciones y prácticas nacionales. Ello con

el objetivo de garantizar un nivel elevado de protección de la salud humana en la definición y ejecución de todas las políticas y acciones de la UE.

En consonancia con lo anterior, el Tratado de Funcionamiento de la UE establece en su artículo 168 que, si bien los Estados miembros conservan la competencia principal en materia de organización y prestación de servicios sanitarios y atención médica, la UE tiene la función de complementar, reforzar y coordinar las acciones nacionales. Esta distribución competencial persigue también garantizar un alto nivel de protección de la salud humana, respetando al mismo tiempo las responsabilidades de los Estados miembros en la definición de su política sanitaria y en la organización y prestación de servicios sanitarios y atención médica.

Para articular el derecho a la salud consagrado en los referidos instrumentos, la UE ha adoptado dos ejes fundamentales:

- En primer lugar, los Reglamentos en materia de coordinación de sistemas de la Seguridad Social, principalmente los núm. 883/2004 y 987/2009, que aseguran la cobertura sanitaria a personas desplazadas o residentes en otro Estado miembro, sin necesidad de armonizar cada modelo nacional.
- En segundo lugar, la Directiva 2011/24/UE, que regula la asistencia sanitaria transfronteriza y el reembolso de gastos médicos, permitiendo a los pacientes recibir tratamiento en otro Estado miembro cuando se cumplan determinadas condiciones.

Tras la pandemia de COVID-19, la iniciativa de construir una «Unión Europea de la Salud» experimentó un impulso decisivo, pasando del plano teórico a la cooperación entre Estados miembros como desarrollo natural de la aplicación práctica. En este contexto, la UE adoptó un conjunto de medidas estratégicas: (i) aprobó disposiciones urgentes para agilizar la movilidad de pacientes y suprimir determinadas formalidades administrativas; (ii) creó la Autoridad de Preparación y Respuesta ante Emergencias Sanitarias (HERA) como organismo especializado; y (iii) reforzó los mecanismos de cooperación entre Estados miembros con el fin de asegurar una respuesta más coordinada y eficaz ante futuras crisis sanitarias.

Este entramado legal e institucional tiene como objetivo fundamental garantizar un estándar mínimo y equivalente de protección de la salud en todo el territorio de la Unión Europea, evitando la existencia de discriminaciones por razón de nacionalidad, pero preservando simultáneamente la competencia soberana de cada Estado miembro en la organización y gestión de sus respectivos sistemas sanitarios nacionales.

2.3. EL DERECHO A LA SALUD EN LA NORMATIVA DE LA CONSTITUCIÓN ESPAÑOLA

La protección de la salud de todos los ciudadanos como derecho constitucionalmente protegido se reconoce en el artículo 43 de la Constitución española (en adelante «CE»), como principio rector de la política social y económica. Para su concreción en medidas específicas, la propia CE prevé que *«compete a los poderes públicos organizar y tutelar la salud pública a través de medidas preventivas y de las prestaciones y servicios necesarios»*.

Como expone la Sentencia del Tribunal Constitucional 64/1982 [Rec. 114/1982] en su fundamento de derecho primero, *«es evidente que entre esos poderes públicos se encuentran las Comunidades Autónomas»*. Por ello es imprescindible entender la normativa nacional desde la óptica de la distribución constitucional de competencias en materia de salud.

2.4. DISTRIBUCIÓN DE COMPETENCIAS EN MATERIA DE SALUD: PREVISIÓN CONSTITUCIONAL

El ordenamiento jurídico español se caracteriza en materia de sanidad por un modelo de reparto competencial entre el Estado y las Comunidades Autónomas que se deriva del propio texto constitucional:

- (i) Competencias exclusivas del Estado. El artículo 149.1.16.^a de la CE otorga competencia exclusiva al Estado sobre la *«sanidad exterior»*, las *«bases y coordinación general de la sanidad»* y la *«legislación sobre productos farmacéuticos»*.
- (ii) Competencias de las Comunidades Autónomas. En virtud del artículo 148.1.21.^a de la CE, las Comunidades Autónomas pueden asumir competencias en materia de sanidad.

Ello es así porque, como se ha mencionado *supra*, cuando el artículo 43.2 de la CE habla de los *poderes públicos* no se refiere, como es evidente, exclusivamente al Estado.

2.5. LEGISLACIÓN BÁSICA EN MATERIA DE SANIDAD

En desarrollo de los artículos 43 y 149.1.16.^a de la CE, se han promulgado una serie de normas de ámbito estatal a fin de definir el marco de la competencia estatal y el concepto de regulación básica en materia sanitaria.

- (A) Ley General de Sanidad¹⁰

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

Esta norma prevé un desarrollo del reparto de competencias entre las distintas Administraciones públicas en sus artículos 38 y siguientes. Así, de conformidad con el artículo 41 de la Ley General de Sanidad, a las Comunidades Autónomas corresponde el ejercicio de (i) las competencias propias asumidas en sus Estatutos de Autonomía; (ii) las competencias transferidas o, en su caso, delegadas por el Estado; y (iii) las decisiones y actuaciones públicas previstas no reservadas expresamente en tal norma al Estado.

(B) Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud¹¹

El Capítulo I de la norma regula el catálogo de prestaciones del Sistema Nacional de Salud. A este respecto, según la modalidad económica que le resulta de aplicación, las prestaciones se dividen en las correspondientes a (i) una cartera común básica, con financiación pública íntegra; (ii) una cartera común suplementaria, sujeta a aportación del usuario; y (iii) una cartera común de servicios accesorios sujeta a aportación y/o reembolso del usuario. Las prestaciones concretas que en cada momento se recojan en cada una de las carteras, incluyendo la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de diferentes patologías, se determina por la vía reglamentaria¹².

Por su parte, la norma faculta a las Comunidades Autónomas para aprobar sus respectivas carteras de servicios, las cuales deberán garantizar, como mínimo, la cobertura íntegra de la cartera común determinada por el Estado en sus tres modalidades para todos los usuarios del sistema. A partir de este umbral mínimo, las Comunidades Autónomas están habilitadas para introducir mejoras y ampliaciones en la cartera estatal: siempre podrán incrementar las prestaciones ofrecidas, pero nunca reducirlas por debajo del estándar nacional establecido.

2.6. INTERPRETACIÓN CONSTITUCIONAL DE LA REGULACIÓN MÍNIMA UNIFORME

Para garantizar la consecución del interés general, la CE establece que la determinación de lo básico en materia sanitaria corresponde exclusivamente al Estado. En efecto, la CE no solo atribuye al Estado una facultad, sino también un deber, al exigirle *«que preserve la existencia de un sistema normativo sanitario nacional con una regulación uniforme mínima y de vigencia en todo el territorio español, sin perjuicio de las normas que sobre la materia puedan dictar las Comunidades Autónomas en virtud de sus respectivas competencias [...] dirigidas, en su caso, a una mejora en su ámbito territorial de ese mínimo común denominador establecido por el Estado»*

11 Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud.

12 Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

(Sentencia del Tribunal Constitucional 64/2017 [Rec. 419/2013]). Por tanto, sobre la base de estas directrices estatales, corresponde a las Comunidades Autónomas el desarrollo normativo y la ejecución del contenido primario establecido por el Estado.

La jurisprudencia del Tribunal Constitucional ha abordado en múltiples ocasiones la definición del término bases o legislación básica, concepto que constituye un ejemplo paradigmático de figura jurídica indeterminada. En este sentido, ha establecido los siguientes criterios interpretativos:

«En relación con esta noción material, cuya delimitación por este Tribunal tiene como finalidad esencial procurar que la definición de lo básico no quede en cada caso a la libre disposición del legislador estatal, “pues ello permitiría dejar sin contenido las competencias autonómicas” (SSTC 69/1988 y 80/1988), cabe agregar que lo que ha de considerarse “como bases o legislación básica es el común denominador normativo necesario para asegurar la unidad fundamental prevista por las normas del bloque de la constitucionalidad que establecen la distribución de competencias” (STC 48/1988, FJ 3.º). Esto es, “un marco normativo unitario, de aplicación a todo el territorio nacional” (STC 147/1991), dirigido a asegurar los intereses generales y dotado de estabilidad —ya que con las bases “se atiende a aspectos más estructurales que coyunturales” (STC 1/1982, FJ 1.º)—, a partir del cual “pueda cada Comunidad, en defensa de su propio interés, introducir las peculiaridades que estime convenientes dentro del marco competencial que en la materia correspondiente le asigne su Estatuto (STC 49/1988, FJ 16)» (Sentencia del Tribunal Constitucional 109/2003 [Rec. 3540/1996]).

Asimismo, aunque el Tribunal Constitucional establece como principio general la preferencia de la ley para la determinación de lo básico, también admite que en determinadas circunstancias pueda establecerse por vía reglamentaria (Sentencia del Tribunal Constitucional 48/1988 [Rec. 873/1985]).

Como se ha expuesto, la reserva al Estado de la fijación de las bases de la sanidad pretende, en última instancia, asegurar un común denominador normativo que garantice el acceso a la salud en condiciones de igualdad para todos los ciudadanos. Esta finalidad queda expresamente reflejada en las normas que desarrollan el artículo 149.1.16.^a de la CE. Así, el artículo 3 de la Ley General de Sanidad establece que *«el acceso y las prestaciones sanitarias se realizarán en condiciones de igualdad efectiva»* y que *«la política de salud estará orientada a la superación de los desequilibrios territoriales y sociales»*.

En el mismo sentido, el artículo 2 de la Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud erige como sus principios generales informadores *«la prestación de los servicios a los usuarios del Sistema Nacional de Salud en condiciones*

de igualdad efectiva y calidad», así como «la coordinación y la cooperación de las Administraciones públicas sanitarias para la superación de las desigualdades en salud».

Esto es, la normativa —y, en su caso, la jurisprudencia— debe garantizar que, dado el reparto competencial establecido por la CE, este favorezca el ejercicio del derecho a la salud en condiciones de igualdad. En términos similares se manifiesta el Tribunal Constitucional (si bien en materia de vivienda, pero con una doctrina perfectamente proyectable a lo que aquí analizamos): *«Como declaramos en nuestra STC 146/1986... “la persecución del interés general —en este caso, el relativo a la garantía de una vivienda adecuada para todos los españoles— se ha de materializar ‘a través de’, no ‘a pesar de’ los sistemas de reparto de competencias articulados en la C.E.” (Fundamento jurídico 3), de manera que la promoción de la igualdad sustancial y la acción estatal destinada al efecto “debe desplegarse teniendo en cuenta las peculiaridades de un sistema de autonomías territoriales”»* [Sentencia del Tribunal Constitucional 152/1988 [Rec. 325/1987]].

En definitiva, como señala el Tribunal Constitucional, la promoción de la igualdad sustancial debe desarrollarse teniendo en cuenta las peculiaridades de un sistema basado en autonomías territoriales. Ello implica que el principio de igualdad no exige una uniformidad en todas las prestaciones sanitarias, sino que admite diferencias razonables derivadas del legítimo ejercicio de las competencias autonómicas.

Sin embargo, esta flexibilidad debería tener límites: el reparto competencial previsto en la Constitución debería interpretarse como un instrumento para garantizar la efectiva realización del derecho fundamental a la protección de la salud. Para ello, el sistema normativo nacional ha de asegurar un marco mínimo común y uniforme, que sirva de base para el ejercicio de las competencias autonómicas y permita introducir mejoras sin menoscabar la igualdad en el acceso a las prestaciones esenciales.

Por tanto, las desigualdades territoriales no pueden atribuirse simplemente a la existencia de diferencias autonómicas —manifestación legítima del pluralismo territorial—, sino a la insuficiencia de ese estándar mínimo común cuando no garantiza el acceso equitativo a servicios básicos, especialmente en ámbitos sensibles como la detección precoz de enfermedades graves.

3. APLICACIÓN DEL ORDENAMIENTO JURÍDICO

3.1. CONSIDERACIÓN PREVIA

Como cabe esperar, las desigualdades territoriales en el acceso a tratamientos para pacientes con enfermedades minoritarias han generado litigiosidad, especialmente en aquellos supuestos en los que la Administración sanitaria

de una determinada Comunidad Autónoma ha rechazado proporcionar a un paciente, aquejado de una patología poco frecuente, el acceso a un tratamiento farmacológico específico que resulta esencial para su supervivencia o para el mantenimiento de su calidad de vida, mientras que en otras Comunidades Autónomas dicho tratamiento sí ha sido dispensado sin que exista una justificación objetiva y razonable para tal diferencia de trato.

La respuesta jurisdiccional ante estas situaciones ha mostrado criterios dispares. Algunos órganos judiciales han considerado imprescindible el reconocimiento del acceso al tratamiento para salvaguardar el derecho fundamental a la igualdad. Otros han exigido a los demandantes una carga probatoria especialmente rigurosa para acreditar la efectiva vulneración de dicho derecho. Un tercer grupo ha estimado legítima la denegación del tratamiento cuando esta se fundamenta en el margen de discrecionalidad propio de las Comunidades Autónomas, lo que puede dar lugar a tales disparidades.

Esta diversidad de enfoques judiciales se refleja en aquellas resoluciones donde los criterios administrativos para denegar el acceso a determinados tratamientos o medicamentos han sido objeto de revisión y modificación por parte de los tribunales.

Un ejemplo paradigmático lo constituye la sentencia dictada por el Tribunal Superior de Justicia de Galicia n.º 293/2013, de 12 de abril, que reconoce el acceso al tratamiento por su esencialidad. La sentencia resuelve favorablemente un recurso de apelación derivado de la inactividad del Servicio Gallego de Salud, consistente en la no dispensación efectiva del medicamento *Soliris 300 mg*, que contiene el principio activo *eculizumab*, usado para tratar la enfermedad minoritaria denominada *Hemoglobinuria paroxística nocturna*, padecida por el apelante. En la sentencia, el órgano judicial concluye que se ha producido una vulneración del derecho a la vida e integridad física del paciente, en cuanto ese medicamento suponía la única opción terapéutica autorizada y homologada cuyo uso permitiría llevar «una vida normal».

En línea similar se sitúa la sentencia dictada por el Tribunal Superior de Justicia de Murcia n.º 464/2023, de 28 de septiembre, al considerar que la denegación del acceso al tratamiento farmacológico resultó discriminatoria. Aquí, el Tribunal en su sentencia concluye que:

«Esta actitud discriminatoria no es novedosa, sino más bien recurrente en la Administración apelante que ha supuesto que en otras situaciones similares por esta Sala se dicten la Sentencia 224/2021, cuya doctrina aplicable al presente supuesto es de plena aplicación, y que es similar a la que recoge la Sentencia 456/2019, puesto que ambas se basan en que existen personas con igual padecimiento dentro de la población diana del tratamiento que lo están recibiendo en otras Comunidades Autónomas (...).»

En sentido contrario se pronuncia la sentencia del Tribunal Superior de Justicia de Cataluña n.º 1616/2021, de 13 de abril, que consideró la inexistencia de indicios discriminatorios suficientes, y que ha sido recientemente revocada por el Tribunal Supremo en lo que parece ser un cambio de paradigma en el enjuiciamiento de este tipo de procedimientos. El análisis detallado de esta trascendental resolución se desarrolla en el siguiente apartado.

3.2. ANÁLISIS DE UN SUPUESTO PARADIGMÁTICO EN LA DENEGACIÓN DE ACCESO AL TRATAMIENTO: LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Como se ha expuesto, las desigualdades en el diagnóstico y tratamiento por parte de las Comunidades Autónomas han sido objeto de impugnación ante los tribunales en diversos supuestos. En particular, se han dictado distintas resoluciones judiciales que analizan la legalidad de la decisión adoptada por una Comunidad Autónoma al denegar el acceso de determinados pacientes a medicamentos que, en otras Comunidades Autónomas, sí son dispensados con cargo al sistema sanitario público.

Entre dichas resoluciones, destacan por su especial relevancia las relativas al tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne, patología grave caracterizada por elevadas tasas de mortalidad prematura y respecto de la cual, a la fecha, existen limitadas opciones de tratamiento farmacológico.

3.2.1. De la respuesta dada en primera instancia: vulneración del derecho a la igualdad y no discriminación

En el procedimiento relativo a la tutela de derechos fundamentales que dio lugar a la Sentencia n.º 101/2020, de 28 de mayo, del Juzgado de lo Contencioso Administrativo n.º 5 de Barcelona, se abordó la regularidad de la denegación por parte del centro hospitalario de cursar la solicitud de acceso farmacológico para el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne.

Concretamente, el paciente había optado por solicitar el acceso al tratamiento mediante la vía extraordinaria prevista en el Real Decreto 1015/2019, de 19 de junio, que regula el uso compasivo y excepcional de fármacos y el acceso a medicamentos no autorizados en España que estén legalmente comercializados en otros Estados, obteniendo una respuesta desfavorable de la Administración.

En concreto, el motivo de la denegación se fundamentó en la falta de evidencia científica suficiente de su eficacia, así como en el hecho de que la Generalitat de Catalunya carecía de competencias en la decisión de inclusión del producto en la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud.

Ante esta negativa, el demandante optó por acudir a la vía judicial, al entender vulnerados sus derechos fundamentales a la vida, integridad física e igualdad. Y ello teniendo en cuenta que varios pacientes en las mismas condiciones estaban recibiendo ese tratamiento en otras Comunidades Autónomas, mediante un *«acceso extraordinario individual financiado», «dada la gravedad de la enfermedad y la falta de alternativas de tratamiento»*.

El órgano judicial, tras un examen de las evidencias relativas a la eficacia del fármaco y los motivos de la denegación, si bien concluyó que no se había vulnerado el derecho a la vida e integridad física, en atención a la falta de consenso sobre las bondades del fármaco, consideró vulnerado el derecho a la igualdad, teniendo en cuenta que *«hay otros pacientes en el Estado español que están recibiendo este medicamento por la vía del uso compasivo (que es la que solicita la actora)»*.

3.2.2. De la respuesta dada en segunda instancia: revocación de la sentencia dictada por el Juzgado y denegación del acceso al tratamiento farmacológico

Frente a la sentencia anteriormente referida se interpuso el correspondiente recurso de apelación por parte del Servicio Catalán de Salud y el Hospital, adhiriéndose a sus planteamientos el Ministerio Fiscal. Los motivos de apelación se basaron, nuevamente, en la falta de evidencia sobre la eficacia del fármaco y la falta de acreditación suficiente de la discriminación, considerando que la denegación del tratamiento fue razonable. En concreto, y sobre la base de que el resto de los pacientes tratados por el fármaco se encontraban en circunstancias no asimilables a las del demandante, entendían que no existían indicios de discriminación suficientes y que estos no habían quedado debidamente acreditados por el demandante.

Estos argumentos fueron acogidos por la Sentencia n.º 1616/2021, de 13 de abril, del Tribunal Superior de Justicia de Cataluña, sobre la base de que no constaba debidamente acreditada la discriminación, puesto que el resto de los pacientes tratados con el fármaco parecían no encontrarse en una situación análoga a la del caso enjuiciado. En particular, y a pesar de que la demandante había alegado que un total 47 pacientes estaban recibiendo el tratamiento en España, el órgano judicial consideró que *«no se ha producido una comparativa, no hay información de qué tipo de pacientes se trata, ni en qué condiciones y circunstancias se han otorgado tales autorizaciones»*, lo que impedía concluir, a juicio del tribunal, que se hubiese producido *«la eventual discriminación y, por ende, la vulneración del derecho a la igualdad»*.

3.2.3. De la confirmación de la sentencia de primera instancia por parte del Tribunal Supremo: ¿un cambio de paradigma?

Tras la interposición del correspondiente recurso de casación por parte del paciente, el Tribunal Supremo dictó la Sentencia n.º 264/2024, de 19 de febrero. Se trata de una resolución relevante, tanto por el hecho de haber sido dictada por el Alto Tribunal como por las pautas que permite inferir para el enjuiciamiento de sucesivos procedimientos de la misma clase. En particular, el centro del debate en este caso residió en dilucidar *«si cuenta con una justificación objetiva, suficiente y razonable la denegación del acceso a la financiación pública de un fármaco, en condiciones de equidad e igualdad, sobre la base de que pesa sobre la parte recurrente la carga de acreditar las circunstancias individualizadas de otros pacientes beneficiados de la autorización del medicamento»*.

El Alto Tribunal considera que esta respuesta debe ser necesariamente negativa, fundamentándose en el principio de facilidad probatoria que recae sobre la Administración y en la proporcionalidad del esfuerzo probatorio exigible al recurrente. En el caso analizado, el demandante había aportado toda la información disponible a su alcance, resultando desproporcionado exigirle datos sobre el historial clínico y la situación individualizada de otros pacientes tratados con el mismo fármaco en el territorio nacional, información a la que no tenía acceso legítimo.

En este sentido, las conclusiones que cabe extraer de la sentencia son dos:

- En primer lugar, que pesa sobre la Administración, en atención al principio de facilidad probatoria consagrado en el artículo 217.7 de la Ley de Enjuiciamiento Civil, acreditar fundadamente que la diferencia de trato en la denegación de acceso al tratamiento se encuentra debidamente justificada.
- En segundo lugar, que el esfuerzo probatorio del demandante en este tipo de procedimientos debe verse atenuado, sin que le resulte exigible la acreditación de indicios *«que alcance[n] incluso a las circunstancias individualizadas de otros pacientes beneficiarios de la misma autorización excepcional en el Sistema Nacional de Salud»*. Esto, a su vez, viene imposibilitado por la propia normativa en materia de protección de datos de carácter personal.

En consecuencia, el Tribunal Supremo confirma la existencia de un trato discriminatorio en el acceso al tratamiento farmacológico, revoca la sentencia dictada en segunda instancia y estima las pretensiones formuladas por el recurrente.

3.2.4. Pronunciamientos posteriores a la sentencia del Tribunal Supremo

Cabe destacar que la referida sentencia del Tribunal Supremo ya ha sido acogida por los tribunales, como muestra la sentencia núm. 298/2024 del Tribunal Superior de Justicia de Madrid. Dicha resolución, emitida en el contexto de la denegación de tratamiento de la misma enfermedad minoritaria, reitera la doctrina del Alto Tribunal y concluye que *«a lo largo del procedimiento se aportaron pruebas indiciarias suficientes para concluir que la actuación administrativa mencionada vulneró el derecho del menor hijo de la recurrente a no sufrir discriminación en referencia al derecho de igualdad en el acceso a las prestaciones del Sistema Nacional de Salud»*.

Sin embargo, estima parcialmente el recurso de apelación interpuesto por el Servicio Madrileño de Salud, en la medida en que la condena de la sentencia de instancia, que ordenaba a la Administración autonómica instaurar y financiar el tratamiento del medicamento, no resultaba posible, puesto que *«esta administración carece de competencia para adoptar tal decisión»*.

En consecuencia, el Tribunal Superior de Justicia revoca la sentencia en lo relativo al derecho del menor a ser tratado con el fármaco, *«declarando en su lugar la obligación de la Administración demandada a tramitar el procedimiento previsto en el artículo 18 del Real Decreto 1015/2009»*, es decir, la norma por la que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales.

Esta resolución, aunque constituye un avance significativo en la línea jurisprudencial marcada por el Tribunal Supremo, pone de manifiesto con especial claridad las trabas y obstáculos procedimentales a los que se ven sometidos los pacientes —particularmente aquellos que padecen enfermedades minoritarias— en su búsqueda de acceso a tratamientos farmacológicos específicos y potencialmente vitales.

Si bien el Tribunal Superior de Justicia reconoce expresamente el progreso que supone acoger la doctrina fijada por el Tribunal Supremo —estimando que efectivamente se ha producido una vulneración del derecho de igualdad en el acceso a las prestaciones sanitarias—, la consecuencia práctica de esta declaración no se traduce en un acceso inmediato y efectivo al tratamiento requerido, sino en la obligación de iniciar un nuevo procedimiento administrativo, con la consiguiente e inevitable dilación temporal que ello comporta.

4. CONCLUSIONES

Los pacientes con enfermedades minoritarias enfrentan significativas barreras en el acceso a tratamientos farmacológicos y médicos, derivadas tanto de la dispersión territorial como de la limitada evidencia científica disponible.

En España, además, las diferencias en los criterios de autorización y financiación entre Comunidades Autónomas pueden generar desigualdades territoriales. El desafío consiste en encontrar el equilibrio adecuado entre el respeto a la autonomía territorial y la garantía de un núcleo prestacional común que asegure la igualdad sustancial en el acceso a tratamientos vitales.

Como se desprende de la jurisprudencia reciente analizada *supra*, el Tribunal Supremo ha establecido criterios claros para abordar estas desigualdades y ha determinado que corresponde a la Administración justificar objetivamente cualquier negativa a dispensar un fármaco que sí se presta en otras Comunidades Autónomas, aplicando el principio de facilidad probatoria y aliviando la carga del paciente de demostrar la discriminación padecida. Todo ello en aras de un cambio doctrinal paradigmático que refuerza la protección del derecho a la igualdad en el acceso sanitario.

Por consiguiente, aunque la sentencia del Tribunal Supremo puede representar una mejora en la garantía y protección de derechos fundamentales, continúa poniendo de manifiesto los múltiples obstáculos estructurales a los que se enfrentan cotidianamente los pacientes: la complejidad excesiva de los procedimientos administrativos, las dilaciones en la tramitación, y la necesidad recurrente de acudir a la vía judicial como último recurso. Todo ello se traduce, en la práctica, en demoras que pueden resultar críticas y en una situación de incertidumbre prolongada ante necesidades clínicas de carácter urgente e inaplazable.

En particular, la judicialización de estas controversias resulta especialmente lesiva en patologías que exigen rapidez de actuación, donde el retraso diagnóstico y terapéutico constituye un factor agravante que puede comprometer irreversiblemente la evolución de la enfermedad y la propia supervivencia del paciente. Por ello, más allá de la respuesta judicial, se hace imprescindible adoptar medidas preventivas que unifiquen los criterios de acceso a tratamientos y fortalezcan la cooperación interautonómica, impidiendo que el lugar de residencia suponga un obstáculo para el acceso a fármacos potencialmente vitales. Estas medidas deberían garantizar un estándar mínimo común suficiente que asegure que ningún paciente quede privado de tratamientos esenciales por razón de su código postal, sin perjuicio de las mejoras que cada Comunidad Autónoma pueda introducir en ejercicio legítimo de sus competencias.

En efecto, es necesario emprender una simplificación y clarificación del marco normativo vigente, para garantizar el acceso efectivo, ágil y no discriminatorio a los tratamientos farmacológicos. Esta reforma resulta especialmente crítica en los casos de enfermedades minoritarias o medicamentos en situaciones especiales, donde la rapidez en la toma de decisiones puede de-

terminar el pronóstico vital del paciente y donde las dilaciones administrativas pueden tener consecuencias irreversibles.

En consecuencia, se plantean las siguientes propuestas de actuación para superar las desigualdades territoriales identificadas:

- A. Establecimiento de criterios básicos estatales que garanticen un estándar mínimo común: Sería aconsejable que, cuando resulte posible, se definan procedimientos y criterios comunes para la autorización del uso compasivo de medicamentos, sin perjuicio de las mejoras que puedan introducir las Comunidades Autónomas, para enfermedades minoritarias, garantizando que todos los pacientes tengan las mismas oportunidades terapéuticas independientemente de su lugar de residencia. Esto debe complementarse con protocolos clínicos basados en la mejor evidencia científica disponible.
- B. Consolidación de una red estatal de centros de referencia: Dado que no todas las Comunidades Autónomas disponen de estructuras especializadas para enfermedades raras, se propone fortalecer la coordinación interautonómica mediante centros de referencia que atiendan pacientes de todo el territorio, acompañados de programas ágiles de derivación y bases de datos clínicas compartidas.
- C. Aplicación correcta de la carga probatoria: En línea con la doctrina del Tribunal Supremo, la Administración debe justificar objetivamente cualquier denegación de tratamiento cuando este ha sido autorizado en casos similares, sin exigir al paciente la recopilación de datos clínicos ajenos. Es esencial capacitar a profesionales sanitarios y operadores jurídicos en la correcta aplicación del principio de facilidad probatoria.
- D. Simplificación de procedimientos administrativos: Para evitar la judicialización innecesaria de casos urgentes, se deben habilitar vías rápidas de tramitación que prioricen la urgencia clínica, complementadas con comisiones médicas con capacidad resolutoria y servicios de apoyo psicosocial dirigidos a las familias afectadas.

BIBLIOGRAFÍA

- ORPHANET: «Base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos» [en línea]. <https://www.orpha.net>
- NGUENGANG WAKAP, Stéphanie, LAMBERT, Deborah M., OLRYS, Annie, RODWELL, Charlotte, GUEYDAN, Charlotte, LANNEAU, Valérie, MURPHY, Daniel, LE CAM, Yann, & RATH, Ana: «Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: Analysis of the Orphanet data-

base». *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 2020, pp. 165-173 [en línea]. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER): «Impacto psicosocial en el retraso diagnóstico» [en línea]. <https://www.enfermedades-raras.org>; «Enfermedades raras en cifras» [en línea]. <https://www.feder.org.es>; «Sanidad amplía el cribado neonatal en toda España: un paso clave hacia la equidad y detección precoz de enfermedades raras» [en línea]. <https://www.feder.org.es>

DEFENSOR DEL PUEBLO: «Sobre el compromiso en la defensa de los derechos de las personas afectadas por enfermedades raras» [en línea]. <https://www.defensordelpueblo.es/noticias/el-defensor-del-pueblo-reitera-su-compromiso-en-la-defensa-de-los-derechos-de-las-personas-afectadas-por-enfermedades-raras/>

MINISTERIO DE SANIDAD: «Prensa y comunicación - Noticias» [en línea]. <https://www.sanidad.gob.es>

COMITÉ DE DERECHOS ECONÓMICOS, SOCIALES Y CULTURALES (CDESC): «Ginebra, 25 de abril a 12 de mayo de 2000, El derecho al disfrute del más alto nivel posible de salud». *Observación General 14 del Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. E/C.12/2000/4* [en línea]. <https://www.acnur.org>

RELACIÓN DE JURISPRUDENCIA CITADA

Tribunal Constitucional

- Sentencia del Tribunal Constitucional n.º 64/1982, de 4 de noviembre.
- Sentencia del Tribunal Constitucional n.º 64/2017, de 25 de mayo.
- Sentencia del Tribunal Constitucional n.º 109/2003, de 5 de junio.
- Sentencia del Tribunal Constitucional n.º 48/1988, de 20 de julio.
- Sentencia del Tribunal Constitucional n.º 152/1988, de 20 de julio.

Tribunal Supremo

- Sentencia del Tribunal Supremo n.º 264/2024. de 19 de febrero.

Tribunal Superior de Justicia

- Sentencia del Tribunal Superior de Justicia de Madrid n.º 298/2024, de 9 de mayo.
- Sentencia del Tribunal Superior de Justicia de Murcia n.º 464/2023, de 28 de septiembre.

- Sentencia del Tribunal Superior de Justicia de Cataluña n.º 1616/2021, de 13 de abril.
- Sentencia del Tribunal Superior de Justicia de Cataluña n.º 949/2020, de 13 de abril.

Tribunal Contencioso Administrativo

- Sentencia del Tribunal Contencioso Administrativo n.º 101/2020, de 28 de mayo.

RELACIÓN DE NORMATIVA CITADA

Normativa internacional

- Carta de las Naciones Unidas de 1945.
- Carta Social Europea de 1961.
- Carta de los Derechos Fundamentales de la Unión Europea (Tratado de Lisboa de 2009).
- Declaración Universal de los Derechos Humanos. Resolución 217 A (III) de 10 de diciembre de 1948.
- Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales (PIDESC). Resolución 2200 A (XXI) de 16 de diciembre de 1966.

Normativa de la Unión Europea

- Tratado de Funcionamiento de la UE.
- Reglamento (CE) n.º 883/2004 sobre coordinación de sistemas de la Seguridad Social.
- Reglamento (CE) n.º 987/2009 sobre coordinación de sistemas de la Seguridad Social.
- Directiva 2011/24/UE sobre asistencia sanitaria transfronteriza.

Normativa estatal

- Constitución española.
- Ley 1/2000, de 7 de enero, de Enjuiciamiento Civil.
- 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.

- Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
- Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.
- Real Decreto 1015/2019, de 19 de junio, que regula el uso compasivo y excepcional de fármacos.
- Real Decreto 1015/2009 sobre disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales.
- Orden SND/454/2025, de 9 de mayo, sobre ampliación del cribado neonatal.