



Enfermedades raras: una prioridad de salud mundial para la equidad y la inclusión

La 78.ª Asamblea Mundial de la Salud,

Habiendo examinado el informe del Director General;¹

Reconociendo que una enfermedad rara a menudo se describe como una afección de salud concreta que afecta a menos de una de cada 2000 personas o menos en la población general, y que actualmente hay más de 7000 enfermedades raras conocidas que afectan a más de 300 millones de personas en todo el mundo, de las cuales el 70 % comienzan en la infancia;² y reconociendo también que, si bien la frecuencia de la mayoría de las enfermedades raras puede describirse por la prevalencia, algunas de ellas pueden describirse con mayor precisión mediante la incidencia;³

Observando que las enfermedades raras suelen ser complejas y multisistémicas, ya que afectan a múltiples órganos y provocan comorbilidades, y que muchas de estas afecciones son crónicas y progresivas y, en consecuencia, pueden dar lugar a discapacidades graves y la muerte prematura;

Reconociendo que algunas personas que viven con una enfermedad rara tienen discapacidades, las cuales pueden tener un mayor impacto en su salud, y que también pueden verse confrontadas con diversas barreras, lo que puede dificultar su participación plena y efectiva en la sociedad en igualdad de condiciones con los demás;⁴

Reconociendo también que, además del impacto físico, algunas personas que viven con una enfermedad rara, sus familias y sus cuidadores pueden sufrir discriminación y consecuencias psicosociales como aislamiento, estigmatización y limitación de oportunidades de inclusión social, las cuales suelen intensificarse por la falta de concienciación y de conocimiento públicos, así como por la ausencia, el alcance limitado o la mala aplicación de políticas y apoyo social;

¹ Documento A78/4.

² The Lancet Global Health. «[The landscape for rare diseases in 2024](#)». Editorial. (consultado el 3 de marzo de 2025).

³ Wang et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. «[Operational description of rare diseases: a reference to improve the recognition and visibility of rare diseases](#)» (2024), pp. 19-334 (consultado el 3 de marzo de 2025).

⁴ Resolución WHA74.8 (2021).

Reconociendo asimismo que las personas que viven con una enfermedad rara (incluidas aquellas cuya enfermedad no se ha diagnosticado) y sus familias y cuidadores pueden ser vulnerables desde el punto de vista psicológico, social y económico en el curso de su vida y enfrentarse a ciertas dificultades en varios ámbitos, entre ellos la salud física y mental, la educación, el empleo, el bienestar financiero y el ocio;

Recalcando la importancia de adoptar un enfoque integrado y centrado en el paciente para responder a las necesidades de las personas que viven con una enfermedad rara, centrándose en mejorar su funcionamiento y trabajando con la sociedad para eliminar, en la medida de lo posible, las barreras con las que se ven confrontadas para acceder a la salud, la educación, el empleo y otros ámbitos de la vida;

Tomando nota de que los elevados precios de muchos productos de salud para enfermedades raras, la falta de un acceso equitativo a dichos productos dentro de los países y entre ellos y las dificultades financieras asociadas a sus elevados costos acarrearán importantes dificultades para algunas de las personas que viven con una enfermedad rara;

Reconociendo que, desde una perspectiva de equidad, las mujeres y los niños que viven con una enfermedad rara tienen más dificultades para acceder a la atención, dificultades que incluyen el diagnóstico tardío, prejuicios en la evaluación de sus síntomas y un menor acceso a un tratamiento oportuno y adecuado, lo que afecta significativamente a su calidad de vida y a sus resultados generales de salud;

Reconociendo también la importancia de lograr la cobertura sanitaria universal, en particular para las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias y cuidadores, y que la cobertura sanitaria universal implica que todas las personas tengan acceso, sin discriminación, a conjuntos determinados a nivel nacional de servicios de salud esenciales y de calidad, desde la promoción de la salud hasta la prevención, el tratamiento, la rehabilitación y los cuidados paliativos en relación con las enfermedades, así como a medicamentos, vacunas, medios de diagnóstico y tecnologías de salud esenciales, seguros, asequibles, eficaces y de calidad, incluidas las tecnologías de apoyo, garantizándose que el costo de la utilización de estos servicios no genere dificultades financieras;

Reconociendo asimismo la importancia de aplicar una atención integrada en la que el sistema de salud se contemple junto con los servicios sociales y comunitarios, con el fin de permitir que las personas que viven con una enfermedad rara consigan una salud y un bienestar óptimos;

Reconociendo que para mejorar la salud física y mental, el bienestar y la esperanza de vida de todos es esencial lograr la cobertura sanitaria universal, también de las personas que viven con una enfermedad rara;

Recordando en particular la meta 3.8 de los Objetivos de Desarrollo Sostenible (ODS) de las Naciones Unidas (Lograr la cobertura sanitaria universal, incluida la protección contra los riesgos financieros, el acceso a servicios de salud esenciales de calidad y el acceso a medicamentos y vacunas inocuos, eficaces, asequibles y de calidad para todos), la declaración política de la reunión de alto nivel de las Naciones Unidas sobre la cobertura sanitaria universal de 2019,⁵ en la que se incluyen las enfermedades raras, y la declaración política de la reunión de alto nivel sobre la

⁵ Resolución 74/2 (2019) de la Asamblea General de las Naciones Unidas.

cobertura sanitaria universal de 2023,⁶ en la que se reafirma el compromiso de garantizar que no se deje a nadie atrás, y otras resoluciones y declaraciones universalmente acordadas;

Recordando también la resolución 76/132 (2021) de la Asamblea General de las Naciones Unidas, titulada «Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias», que allanó el camino para una mayor integración de las enfermedades raras en la agenda y las prioridades del sistema de las Naciones Unidas;

Observando que conseguir el diagnóstico correcto puede llevar más de cinco años, que muchas personas que viven con una enfermedad rara nunca reciben un diagnóstico oportuno o adecuado, aunque casi la mitad de las enfermedades genéticas comienzan en la infancia, y que la falta de programas de tamizaje, incluido el tamizaje neonatal, y las desigualdades en el acceso a los servicios, las infraestructuras y los conocimientos especializados en materia de diagnóstico contribuyen al retraso en el diagnóstico y la atención;

Tomando nota también de que, para las personas no diagnosticadas con una presunta enfermedad rara, el acceso a un procedimiento coordinado de diagnóstico e investigación ofrece una esperanza excepcional para obtener antes un diagnóstico, como ha reconocido el Consorcio Internacional de Investigación sobre las Enfermedades Raras;

Recordando la resolución WHA76.5 (2023) relativa al fortalecimiento de la capacidad en materia de medios de diagnóstico, en la que se reconoce que los servicios de diagnóstico son de crucial importancia para la prevención, el diagnóstico, el manejo de casos, el seguimiento y el tratamiento de las enfermedades transmisibles, no transmisibles, tropicales desatendidas y raras, y en la que se hace hincapié en el acceso equitativo a los medios de diagnóstico para todos y se destaca la importancia de estos medios para la prestación de servicios de salud, desde la prevención hasta el tratamiento, así como del acceso a proyectos de investigación sobre diagnóstico;

Recordando también la resolución WHA75.8 (2022) relativa al fortalecimiento de los ensayos clínicos para proporcionar evidencias de alta calidad sobre las intervenciones de salud y mejorar la calidad y coordinación de las investigaciones, en la que la Asamblea de la Salud pidió a los Estados Miembros que, entre otras cosas, impulsaran «la orientación de los ensayos clínicos hacia la elaboración de intervenciones de salud que aborden las prioridades y preocupaciones de salud pública de importancia mundial, regional y nacional, en particular las enfermedades transmisibles y no transmisibles, prestando una atención especial a las necesidades de salud de los países en desarrollo, y que evalúen la seguridad y eficacia de las intervenciones de salud, en particular prestando una atención especial a las enfermedades frecuentes en los países de ingresos bajos y medianos, las necesidades médicas no satisfechas, las enfermedades raras y las enfermedades tropicales desatendidas»;

Recordando asimismo la resolución WHA77.2 (2024), relativa a la participación social para la cobertura sanitaria universal, la salud y el bienestar, en la que la Asamblea de la Salud instó a los Estados Miembros que, entre otras cosas, se esforzaran «por que la participación social influya en una toma de decisiones transparente en materia de salud a lo largo del ciclo normativo, en todos los niveles del sistema»;

⁶ Resolución 78/4 (2023) de la Asamblea General de las Naciones Unidas.

Recordando la resolución WHA77.5 (2024), en la que la Asamblea de la Salud invitó a los Estados Miembros, entre otras cosas, a considerar la posibilidad de implantar un programa universal de cribado neonatal, incluido el cribado exhaustivo de los trastornos congénitos, y reconociendo la importancia de los programas de detección temprana, incluidos los que tratan sobre la prevención y mitigación de las afecciones de salud que pueden dar lugar a discapacidades, abordando al mismo tiempo las necesidades y consideraciones específicas relativas al diagnóstico, el manejo y una atención a largo plazo que satisfaga las necesidades de los niños afectados;

Reconociendo que la identificación temprana puede prevenir la aparición de síntomas de enfermedad o retrasar la progresión de enfermedades tanto comunes como raras y, de este modo, reducir la mortalidad y la morbilidad infantiles, mejorar la calidad de vida de las personas que viven con una enfermedad rara y aportar beneficios significativos para ellas, sus familias, sus cuidadores y la sociedad en su conjunto;

Reconociendo la disparidad de recursos entre las zonas rurales y las urbanas dentro de los países y entre ellos, la disponibilidad limitada y la dispersión geográfica de especialistas y centros especializados en enfermedades raras y la falta de trayectorias asistenciales para pacientes, sistemas de derivación y plataformas eficaces de intercambio de conocimientos, algo que dificulta las consultas necesarias con los especialistas sobre el diagnóstico y la atención óptima de los pacientes y da lugar a un manejo clínico subóptimo para las personas que viven con una enfermedad rara;

Observando que, debido en parte a los limitados recursos para la investigación, el diagnóstico y el tratamiento, y a la falta de inversión equitativa y de incentivos financieros para el desarrollo de fármacos contra las enfermedades raras, más del 95% de estas aún carecen de un tratamiento eficaz;

Reconociendo que, incluso cuando se dispone de tratamientos y atención, los altos costos a menudo pueden conducir a un acceso tardío, inconsistente y no equitativo;

Reconociendo también que las enfermedades raras entran en el ámbito del 14.º Programa General de Trabajo de la OMS 2025-2028, así como en el de los esfuerzos de la Organización por alcanzar los objetivos descritos en su primera prioridad estratégica de extender la cobertura sanitaria universal a mil millones más de personas, como se establece en el 13.º Programa General de Trabajo de la OMS 2019-2025, y en consonancia con el contexto y las prioridades nacionales de los países;

Reconociendo asimismo que, aunque cada país, en consonancia con su contexto y prioridades nacionales, se enfrenta a dificultades excepcionales para responder a las necesidades de las personas que viven con una enfermedad rara, existen problemas comunes, como la limitación en los presupuestos de salud y la escasez de servicios especializados, recursos y conocimientos técnicos, lo que genera inequidades en materia de salud dentro de los Estados Miembros y entre ellos y colectivamente da lugar a que las personas que viven con una enfermedad rara en cualquier parte del mundo suelen tener dificultades para acceder a la atención y el apoyo que necesitan;

Destacando el compromiso de la Secretaría de promover la equidad en materia de salud y apoyar a los Estados Miembros para que velen por que todas las personas que viven con una enfermedad rara, independientemente de su condición, reciban servicios de atención de salud oportunos y adecuados;

Haciendo hincapié en la necesidad fundamental de una colaboración mundial para hacer frente a las dificultades excepcionales a las que se enfrentan las personas que viven con una enfermedad rara, sus familias y sus cuidadores, especialmente sus madres, en particular mediante la aplicación de políticas y programas para prevenir y combatir la estigmatización y la exclusión social, la recopilación de datos precisos y una mayor concienciación, en consonancia con el contexto y las prioridades nacionales de los países;

Reconociendo la necesidad de fomentar la innovación que promueva la cohesión social y que reduzca las desigualdades y la discriminación, así como de mejorar los esfuerzos de investigación y desarrollar tratamientos innovadores para las enfermedades raras;

Recalcando la necesidad de abordar las causas profundas de la desigualdad y la discriminación con que se ven confrontadas las personas que viven con una enfermedad rara, sus familias y cuidadores, y reconociendo a este respecto que es necesario implantar políticas y programas de salud para fomentar la inclusión y crear un entorno propicio a fin de que se respeten sus derechos y su dignidad;

Tomando nota de que las enfermedades raras pueden provocar discapacidades y, a este respecto, recordando los principios consagrados en la Constitución de la Organización Mundial de la Salud y en la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, y destacando la importancia de su aplicación, entre otras cosas mediante políticas, programas y estrategias pertinentes en los planos nacional e internacional con miras a promover la inclusión y los derechos de las personas con esas discapacidades;

Recordando la resolución 78/12 (2023) de la Asamblea General de las Naciones Unidas, titulada «Día Mundial de Concienciación sobre la Distrofia de Duchenne»,⁷ en la que la Asamblea de la Salud decidió designar el 7 de septiembre, que actualmente es el actual Día Mundial de Concienciación sobre la Distrofia de Duchenne, como Día de las Naciones Unidas, reconociendo que la distrofia muscular de Duchenne es una de las enfermedades raras genéticas pediátricas más comunes, y alentando a los Estados Miembros a crear conciencia sobre las dificultades y necesidades concretas a las que se enfrentan las personas que viven con una enfermedad rara, sus familias y sus cuidadores a través de campañas nacionales, programas educativos y actividades de difusión de información, con el objetivo de fomentar una mayor comprensión y empatía hacia los afectados por las enfermedades y promover la solidaridad mundial;

1. INSTA a los Estados Miembros⁸ a que, teniendo en cuenta el contexto y las prioridades nacionales, tengan a bien:

1) comprometerse a:

a) prestar el apoyo adecuado a la Secretaría de la OMS para la elaboración de un plan de acción mundial integral sobre las enfermedades raras;

⁷ Resolución 78/12 (2023) de la Asamblea General de las Naciones Unidas.

⁸ Y, cuando proceda, a las organizaciones de integración económica regional.

- b) integrar las enfermedades raras en la planificación nacional de la salud mediante la elaboración y aplicación de políticas nacionales, programas y medidas eficaces, en particular el desarrollo de medidas preventivas primarias y secundarias basadas en la evidencia, y estrategias destinadas a prevenir y mejorar los servicios de atención de salud para las personas que viven con una enfermedad rara a través de un enfoque integrado, garantizando al mismo tiempo el acceso equitativo a un diagnóstico oportuno, costoeficaz, asequible, disponible y preciso, en particular para los recién nacidos a través de programas de tamizaje universal, y a los servicios terapéuticos, sociales y de atención de salud costoeficaces que sean necesarios;
- c) aplicar programas eficaces de promoción de la salud mental y apoyo psicosocial para las personas que viven con una enfermedad rara, así como políticas e iniciativas que mejoren el bienestar de sus familias y cuidadores;
- d) acelerar los esfuerzos encaminados a lograr y ampliar la cobertura sanitaria universal para 2030 y garantizar así una vida sana y el bienestar de todas las personas, incluidas aquellas que viven con una enfermedad rara, a lo largo del curso de su vida, a fin de detener el aumento y revertir la tendencia a tener que hacer gastos directos catastróficos en salud, según proceda, volviendo a hacer hincapié en el compromiso de proporcionar progresivamente a las personas que viven con una enfermedad rara productos de salud esenciales de calidad, servicios de atención de salud y medicamentos, medios de diagnóstico y tecnologías de salud asequibles para 2030;
- e) fortalecer los sistemas de salud, en particular la atención primaria de salud, para garantizar el acceso universal a una amplia gama de servicios de atención de la salud asequibles y de alta calidad para las personas que viven con una enfermedad rara, especialmente los niños;
- f) fomentar la inclusión de las competencias pertinentes en la formación de los estudiantes previa al servicio y en el aprendizaje a lo largo de toda la vida de los trabajadores de la salud en materia de prevención, diagnóstico, tratamiento y manejo de las enfermedades raras;
- g) aumentar aún más las iniciativas educativas y de concienciación sobre las enfermedades raras entre los proveedores de atención de salud, las instancias normativas y el público en general para promover la comprensión de las personas afectadas y el apoyo a las mismas;
- h) eliminar las barreras con que se ven confrontadas las personas que viven con una enfermedad rara, sus familias y sus cuidadores para acceder al agua potable, el saneamiento y la higiene, lo que incluye eliminar los obstáculos físicos, institucionales, sociales y psicológicos, promoviendo medidas adecuadas para lograr que estas personas, sus familias y sus cuidadores disfruten de un acceso equitativo, tanto en áreas rurales como urbanas;

- i) considerar, según proceda, la posibilidad de desarrollar y utilizar tecnologías digitales,⁹ en particular la telemedicina y las plataformas de intercambio de datos, con miras a mejorar el acceso a especialistas y tratamientos, especialmente en zonas remotas o donde los recursos médicos son limitados, velando por que las tecnologías sean accesibles;
 - j) promover la participación de organizaciones de pacientes, grupos de apoyo entre pares y organizaciones de personas con discapacidad, incluidos los grupos dirigidos por personas que viven con una enfermedad rara, en la formulación de políticas para velar por que las voces de los afectados por las enfermedades raras sean escuchadas e incorporadas a los procesos de toma de decisiones;
 - k) facilitar la creación, según proceda, de equipos nacionales de tareas u órganos de coordinación encargados específicamente de supervisar la aplicación de las políticas relacionadas con las enfermedades raras, con el fin de mejorar la rendición de cuentas y lograr una gestión eficaz;
 - l) fomentar el establecimiento de centros de excelencia nacionales, regionales e internacionales como polos especializados en atención, investigación y formación sobre enfermedades raras;
 - m) fomentar la creación de un registro nacional de enfermedades raras o colaborar con registros internacionales existentes de este tipo de enfermedades, según proceda, para fortalecer su capacidad de recopilación y análisis de datos y difundir datos desglosados sobre las personas que viven con una enfermedad rara, respetando al mismo tiempo la protección de datos y la privacidad, con miras a lograr decisiones basadas en la evidencia en todos los niveles;
 - n) considerar la posibilidad de aplicar la undécima revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades y, cuando proceda, sistemas de codificación interoperables para enfermedades raras, como la nomenclatura Orphanet de enfermedades raras, lo antes posible y de acuerdo con sus recursos disponibles, a fin de permitir el registro, la notificación y el monitoreo de las enfermedades raras a nivel nacional e internacional;
- 2) fomentar la colaboración entre instancias normativas, autoridades gubernamentales de salud e investigación, instituciones académicas, clínicos, organizaciones de pacientes, el sector privado y la sociedad civil con el fin de fomentar la innovación en la investigación, el diagnóstico y el tratamiento para abordar de manera proactiva las enfermedades raras;
- 3) apoyar los esfuerzos encaminados a adoptar formas innovadoras de financiación, movilizar recursos de todas las fuentes (por ejemplo, de financiadores públicos y privados) para actuar de manera integrada con respecto a las enfermedades raras, entre otras cosas mediante la investigación y la innovación, y considerar la posibilidad de ampliar las oportunidades, poniendo el acento en los países en desarrollo;

⁹ Guiándose, entre otras cosas, por la Estrategia Mundial de la OMS sobre Salud Digital 2020-2025.

- 4) fortalecer la cooperación a nivel nacional, regional e internacional para promover un acceso equitativo y oportuno a medicamentos asequibles, seguros, eficaces y de calidad para todas las personas que viven con una enfermedad rara en cualquier parte del mundo, sin dejar a nadie atrás;
 - 5) señalar a la atención de las instancias de alto nivel las enfermedades raras y los aspectos conexos en los foros multilaterales, según proceda, para contribuir a garantizar una visibilidad y un impulso políticos sostenidos y concretos, y explorar formas de integrar las enfermedades raras en las políticas y programas de salud que reflejan las estrategias y prioridades nacionales;
 - 6) evaluar periódicamente, cuando proceda, la aplicación de sus planes de acción nacionales para las enfermedades raras y, en la medida de lo posible, evaluar su contribución a la aplicación de los planes de acción regionales relacionados con las enfermedades raras;
2. PIDE al Director General que tenga a bien:
- 1) elaborar, en consulta con los Estados Miembros y en colaboración con organizaciones no gubernamentales —de conformidad con el Marco para la Colaboración con Agentes No Estatales, según proceda, e incluyendo a organizaciones de pacientes, instituciones académicas y expertos en enfermedades raras— un proyecto de plan de acción mundial integral de diez años para las enfermedades raras, en consonancia con las prioridades estratégicas acordadas de la OMS y su 14.º Programa General de Trabajo 2025-2028, que incluya todo el trabajo preparatorio necesario y aspectos presupuestarios, con miras a su presentación a la consideración de la 81.ª Asamblea Mundial de la Salud en 2028;
 - 2) llevar a cabo trabajos preparatorios, entre ellos: hacer un inventario de las normas, directrices y protocolos existentes de la OMS relacionados con las enfermedades raras; proporcionar un informe técnico inicial sobre las enfermedades raras; e identificar oportunidades de innovación tecnológica (incluidas soluciones digitales, de ciber salud, de salud móvil y de inteligencia artificial) con el fin de centralizar la información clínica de salud para el diagnóstico y el tratamiento;
 - 3) establecer una línea de trabajo que promueva la cobertura sanitaria universal para las personas que viven con una enfermedad rara;
 - 4) localizar centros de excelencia en todo el mundo donde se pueda agrupar el trabajo clínico de determinados grupos sobre enfermedades raras y que puedan actuar como centros de intercambio de experiencias y conocimientos clínicos y proporcionar revisiones y asesoramiento médico entre pares, en particular entre países;
 - 5) asegurarse de que el plan de acción mundial sobre las enfermedades raras abarque, entre otros, los siguientes componentes clave:
 - a) un marco integral para fomentar el acceso equitativo a medios de diagnóstico y tratamientos basados en la evidencia que sean oportunos, costoeficaces, asequibles, disponibles y precisos, y una gestión adecuada de las enfermedades raras, en consonancia con los principios de la cobertura sanitaria universal que se describen en las declaraciones políticas de las reuniones de alto nivel de las Naciones Unidas sobre

cobertura sanitaria universal de 2019 y 2023 y teniendo en cuenta los determinantes sociales de la salud;

b) estrategias para mejorar la recopilación de datos, la investigación y la vigilancia de las enfermedades raras con el fin de mejorar su comprensión e identificación precoz, oportuna y confirmada mediante, entre otras cosas, el tamizaje, el diagnóstico y opciones de tratamiento, en colaboración con las autoridades nacionales de los Estados Miembros, con el objetivo final de compartir conocimientos y datos en este ámbito y fomentar la inversión en investigación;

c) directrices para el establecimiento de registros nacionales y regionales que faciliten el tamizaje, el monitoreo y el manejo de las enfermedades raras;

d) metas mundiales y objetivos estratégicos, junto con directrices claras para mejorar el acceso a unos servicios de atención de salud asequibles y equitativos para las personas que viven con una enfermedad rara, los productos de salud esenciales necesarios para un diagnóstico preciso y un tratamiento eficaz para estas personas, y un proceso de acompañamiento para la rendición de cuentas y el monitoreo con el fin de hacer un seguimiento de los avances en la aplicación, en particular a nivel nacional;

6) prestar apoyo a los Estados Miembros que lo soliciten en la formulación de políticas y estrategias nacionales para mejorar la salud de las personas que viven con una enfermedad rara, en particular abordando las implicaciones sociales y financieras de apoyar a estas personas de manera sostenible e inclusiva;

7) presentar un proyecto de plan de acción mundial sobre las enfermedades raras para su examen por el Consejo Ejecutivo en su 162.^a reunión, con la intención de someterlo a la 81.^a Asamblea Mundial de la Salud en 2028 para su adopción;

8) informar sobre la aplicación de la presente resolución a la 79.^a Asamblea Mundial de la Salud en 2026, por conducto del Consejo Ejecutivo en su 158.^a reunión, y presentar informes sobre la marcha de los trabajos a la 81.^a Asamblea de la Salud en 2028 y la 83.^a Asamblea de la Salud en 2030.

Séptima sesión plenaria, 27 de mayo de 2025
A78/VR/7
