analesdepediatría

www.analesdepediatria.org

ORIGINAL

Regulación y análisis del acceso a los medicamentos huérfanos en la población pediátrica en España

Paula del Río Gómez[a], **Sandra Caíña López**[b,*] **y María del Carmen Dávila Pousa**[b]

[a] *Servicio de Farmacia, Hospital Universitario Galdakao-Usansolo, Galdakao, Bizkaia, España*
[b] *Servicio de Farmacia, Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra, Pontevedra, Galicia, España*

Recibido el 4 de marzo de 2026; aceptado el 17 de junio de 2026
Disponible en Internet el 20 de julio de 2026

PALABRAS CLAVE
Enfermedades raras;
Medicamentos huérfanos;
Pacientes pediátricos;
Aprobación de medicamentos;
Política sanitaria

Resumen
Introducción: Entre el 70 y el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, por lo que la mayor parte de ellas comienzan en la infancia. Comparten elementos comunes, como diagnóstico tardío o falta de diagnóstico; gravedad, cronicidad y carácter incapacitante; ausencia de tratamientos efectivos, y falta de conocimiento o información de los profesionales sanitarios y de la sociedad en general. El abordaje terapéutico requiere con frecuencia tratamientos específicos mediante medicamentos huérfanos. No obstante, el desarrollo y el acceso efectivo a medicamentos huérfanos pediátricos continúa siendo limitado. El objetivo es describir la situación de los medicamentos huérfanos pediátricos en España a 31 de diciembre de 2025.
Método: Estudio descriptivo transversal basado en la revisión de fuentes bibliográficas y bases de datos regulatorias entre 2013 y 2025. Se identificaron todos los medicamentos huérfanos incluidos en la base de datos CIMA de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, revisando de forma individualizada sus fichas técnicas para determinar la indicación pediátrica. Se analizaron variables relacionadas con autorización, comercialización, financiación y características clínicas de los medicamentos.
Resultados: Se identificaron 67 medicamentos huérfanos con indicación pediátrica autorizados en España, lo que representa el 50% del total de medicamentos huérfanos. De ellos, el 22,4% eran de uso exclusivo pediátrico. Cuarenta y nueve (73,1%) estaban comercializados y 46 financiados por el Sistema Nacional de Salud, con restricciones en el 63% de los casos financiados.

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: sandracl3399@gmail.com (S. Caíña López).

https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2026.504315
1695-4033/© 2026 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/).

Conclusiones: Los medicamentos huérfanos con indicación pediátrica continúan siendo minoritarios. Es necesario reforzar la investigación clínica en población infantil y promover estrategias que garanticen un acceso más ágil, equitativo y coordinado. Este estudio proporciona una visión actualizada basada en fuentes regulatorias oficiales, sin evaluar otros aspectos como los tiempos de acceso o la variabilidad territorial.
© 2026 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/).

KEYWORDS
Rare diseases;
Orphan drugs;
Pediatric patients;
Drug approval;
Health policy

Regulation and analysis of the access to orphan drugs in the pediatric population in spain

Abstract
Introduction: Between 70 and 80% of rare diseases are of genetic origin, so most of them have onset during childhood. They share common features, including delayed or absent diagnosis; being severe, chronic, and disabling; lack of effective treatments; and insufficient knowledge or awareness among health care professionals and society at large. Their management frequently requires specific treatment with orphan drugs. However, the development of pediatric orphan drugs and their accessibility continue to be limited. The aim of this study was to describe the situation of pediatric orphan drugs in Spain as of December 31, 2025.
Methods: Cross-sectional descriptive study based on the review of the scientific literature and regulatory databases between 2013 and 2025. We identified all the orphan drugs included in the CIMA database of the Spanish Agency of Medicines and Medical Devices (AEMPS) and reviewed their summaries of product characteristics to determine their pediatric indications. We analyzed variables related to the authorization, commercialization, funding, and clinical characteristics of the drugs.
Results: We identified a total of 67 orphan drugs with pediatric indications authorized in Spain, which amounted to 50% of all orphan drugs. Of these, 22.4% were only indicated for pediatric use. Forty-nine (73.1%) were marketed and 46 were funded by the Spanish national health system, with restrictions in 63% of the funded cases.
Conclusions: Orphan drugs with pediatric indications remain a minority among orphan drugs. Pediatric clinical research needs to be reinforced, and strategies implemented to ensure more agile, equitable, and coordinated access. This study provides an updated overview based on official regulatory sources, although it did not allow the assessment of aspects such as access times or regional variability.
© 2026 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

Introducción

La Unión Europea (UE) define como enfermedades raras (EERR) aquellas con una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes. Aunque no existe una definición universal, la baja frecuencia constituye el principal criterio común, con umbrales variables entre regiones[1]. Cuando la prevalencia es inferior a un caso por cada 50.000 personas, se emplea el término de enfermedades ultra-raras o extremadamente raras[2].

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que existen entre 5.000 y 8.000 EERR, que afectan en su conjunto a más de 300 millones de personas en todo el mundo, alrededor de 30.000.000 en la UE y en España la cifra se aproxima a 3.000.000 de personas[1,3].

Más allá de su baja prevalencia, las EERR, al tratarse en su mayoría de enfermedades crónicas, se caracterizan por su elevada gravedad clínica, son altamente debilitantes y, en muchos casos, potencialmente mortales[1].

Dada la elevada frecuencia de anomalías congénitas y de enfermedades de origen genético en los niños, la mayor parte de las EERR (75%) comienzan en la infancia, y en un 60% del total de casos se inician antes de los 2 años. La mortalidad asociada es elevada, especialmente en los primeros años de vida, lo que confiere a este grupo poblacional una especial vulnerabilidad[4,5].

La complejidad diagnóstica es una de las principales barreras en el abordaje de las EERR. En España, de acuerdo con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), el tiempo medio hasta alcanzar un diagnóstico se sitúa en torno a 6 años. Durante este periodo, una proporción considerable de pacientes no recibe tratamiento adecuado o experimenta un empeoramiento clínico, con un impacto negativo tanto en su pronóstico como en su calidad de vida.

A esto se suma una elevada percepción de insatisfacción con la atención sanitaria, atribuida en gran medida al limitado conocimiento de estas enfermedades por parte de los profesionales[1,6].

Desde el punto de vista organizativo, la UE ha impulsado distintas iniciativas para mejorar la coordinación y el acceso a la atención especializada, como las *Redes Europeas de Referencia*, establecidas de acuerdo con la Directiva 2011/24/UE. Sin embargo, en España, la descentralización de las competencias sanitarias en las comunidades autónomas (CC. AA.) genera variabilidad en el acceso a recursos diagnósticos y terapéuticos[2].

En la UE se considera medicamento huérfano (MH) aquel producto destinado al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5 de cada 10.000 individuos y que difícilmente resulte capaz de justificar la inversión necesaria para su comercialización sin incentivos[7]. Además, en caso de haber algún producto similar ya autorizado, se debe demostrar la aparición de un beneficio adicional significativo, ya sea por un nuevo mecanismo de acción, una mejora relevante de eficacia o seguridad o una vía de administración más cómoda para el paciente[8,9].

Los MH son medicamentos carentes de interés económico para la industria farmacéutica, pero que suponen una necesidad para la salud pública. Aunque el término se asocia habitualmente a las EERR, la designación de MH se aplica a indicaciones concretas y no necesariamente al principio activo en su conjunto, ya que un fármaco empleado en el tratamiento de una enfermedad común, puede recibir esta designación para otra indicación. Además, algunos MH pueden corresponder a medicamentos retirados del mercado por motivos económicos o terapéuticos, productos no patentables o tratamientos para enfermedades frecuentes en países no desarrollados[10,11].

Con el objeto de establecer un procedimiento para declarar determinados medicamentos como huérfanos y suplir la ausencia de interés comercial, el marco regulador europeo, establecido fundamentalmente por el Reglamento (CE) n° 141/2000, contempla incentivos como asesoramiento científico, reducción de tasas y un periodo de exclusividad comercial de hasta 10 años tras la autorización[10–14]. En el ámbito pediátrico, el Reglamento (CE) n° 1901/2006 introduce los Planes de Investigación Pediátrica (PIP), con posibilidad de prolongar la exclusividad cuando se generan datos específicos en la población infantil[15].

A pesar de estos mecanismos, el desarrollo clínico de los MH se enfrenta a importantes limitaciones, derivadas del bajo número de pacientes disponibles y del conocimiento incompleto de la historia natural de muchas enfermedades, lo que condiciona diseños de ensayos clínicos complejos y, en ocasiones, autorizaciones condicionales o bajo circunstancias excepcionales[1,7].

Tras la autorización comunitaria, el acceso efectivo a los MH depende de procesos nacionales de evaluación, precio y financiación, que pueden prolongarse de forma considerable. En España, este procedimiento incluye la asignación de código nacional (CN), la evaluación terapéutica y económica y la decisión de financiación por parte de la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos, con tiempos medios que superan el año desde la autorización europea hasta la comercialización[7,16]. Procesos disponibles son la evaluación acelerada y la iniciativa de medicamentos prioritarios (PRIME)[9,17].

Los criterios de financiación de los MH se basan, en general, en principios similares a los del resto de medicamentos, considerando la gravedad de la enfermedad, la ausencia de alternativas, el valor terapéutico y el impacto presupuestario, aunque se admite cierta flexibilidad ante la dificultad de aplicar análisis clínicos de coste / efectividad. En España los acuerdos de riesgo compartido representan una estrategia emergente, que permiten al financiador público y a la industria farmacéutica asumir de manera conjunta los riesgos asociados a los resultados del medicamento y se aplican de forma incipiente en algunas CC. AA.[18].

El objetivo de este trabajo es describir la situación de los MH pediátricos en España a 31 de diciembre de 2025, contextualizar las principales barreras de acceso a estos medicamentos en el país y aportar una visión global que pueda resultar de utilidad para los profesionales sanitarios implicados en su utilización, especialmente en el ámbito hospitalario.

Métodos

Se realizó un estudio descriptivo transversal basado en la revisión de fuentes bibliográficas y bases de datos regulatorias relacionadas con los MH y su uso en población pediátrica.

Se llevó a cabo una búsqueda bibliográfica en PubMed y Google Académico utilizando los términos «enfermedades raras», «medicamentos huérfanos», «pediátricos» o «niños», «acceso» y «España» o «Unión Europea», tanto en inglés como en español, limitando los resultados al periodo comprendido entre 2013 y 2025.

Las principales fuentes de información fueron el *Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España*[9], la base de datos de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), Centro de Información *online* de Medicamentos (CIMA)[19], el portal de la Agencia Europea del Medicamento (EMA)[20], Orphanet[11], Pediamecum[21] y otros documentos de interés, como el Registro Comunitario de Medicamentos Huérfanos de la Comisión Europea[22] o el informe anual de acceso a los medicamentos huérfanos en España de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) correspondiente a 2025[23].

Para el análisis de las designaciones huérfanas pediátricas vigentes se exportó, en enero de 2026, el listado público de designaciones de la EMA[24]. Se incluyeron exclusivamente medicamentos con nombre comercial, eliminando duplicados.

Para la identificación de los MH autorizados y aquellos comercializados en España, se utilizó la base de datos CIMA de la AEMPS, considerada la fuente oficial de información. Se realizó una búsqueda exhaustiva de todos los medicamentos con designación huérfana disponibles en dicha base de datos, revisándose de forma individualizada el 100% de los registros obtenidos[19].

La determinación de la indicación pediátrica se realizó mediante la revisión manual de la ficha técnica (FT) de

cada MH, específicamente del apartado 4 («Datos clínicos»), donde se detallan las indicaciones terapéuticas, la posología y los rangos de edad autorizados. Se consideraron MH pediátricos aquellos cuya FT incluía indicación en población menor de 18 años, independientemente de si esta era exclusiva o compartida con adultos. Los medicamentos se clasificaron como de uso exclusivo pediátrico o de uso en niños y adultos[19].

El estado de financiación se obtuvo mediante consulta en Buscador de la Información sobre la situación de financiación de los medicamentos (BIFIMED) / Nomenclátor[25].

Las variables analizadas incluyeron: tipo de designación, autorización de comercialización por la EMA, tipo de autorización, autorización y asignación de CN en España, comercialización y financiación en España, indicación, población diana, grupo terapéutico según la clasificación Anatómica, Terapéutica, Química (ATC), tipo de prescripción, vía de administración y carácter biológico de los fármacos. Se realizó un análisis descriptivo de las variables, expresándose las variables cualitativas como frecuencias absolutas (n) y relativas (%).

Resultados

Según datos de la AELMHU, a 31 de diciembre de 2025, en Europa había 156 MH con autorización de comercialización. En el caso de España, 134 MH estaban autorizados y disponían de CN y 103 estaban financiados por el Sistema Nacional de Salud (SNS).

Mediante consulta en CIMA, se identificaron 67 MH pediátricos autorizados en España, lo que supuso el 50% del total de MH. De ellos, 15 (22,4%) eran de uso exclusivo pediátrico. Ocho (11,9%) correspondían a terapias avanzadas, 5 (7,5%) presentaban autorización condicional, 13 (19,4%) estaban autorizados bajo circunstancias excepcionales y 9 (13,4%) habían sido designados como iniciativa PRIME (tabla 1).

De los MH pediátricos autorizados, 49 (73,1%) se encontraban comercializados; 11 de estos (22,4%) correspondían a medicamentos de uso exclusivo en población pediátrica. Un total de 46 MH pediátricos estaban financiados por el SNS, de los cuales 29 (63%) presentaban restricciones de financiación según la indicación (tabla 1).

La disponibilidad de MH pediátricos varió según el grupo de edad. Del conjunto de MH pediátricos comercializados en España, 14 (28,6%) estaban autorizados para todas las edades, mientras que 45 (91,8%) incluían en su indicación a los pacientes mayores de 12 años (tabla 2).

Según la clasificación ATC, el grupo más representado entre los MH pediátricos comercializados en España fue el grupo A (tracto alimentario y metabolismo) con un 30,6%, seguido del grupo L (antineoplásicos e inmunomoduladores) con un 20,4% (tabla 2).

El 100% de los MH pediátricos comercializados requerían receta. Treinta y siete (75,5%) eran de uso hospitalario y los 12 restantes de diagnóstico hospitalario. En cuanto a la vía de administración, las mayoritarias fueron la intravenosa (38,8%) y la oral (34,7%). Veintiuno (42,9%) correspondían a medicamentos biológicos (tabla 2).

Discusión

Desde el punto de vista práctico, la recopilación sistemática de los MH con indicación pediátrica comercializados en España permite disponer de una visión estructurada y actualizada de su disponibilidad real en el entorno asistencial. Este enfoque, basado en la revisión individualizada de las FT y en fuentes regulatorias oficiales, facilita la identificación de patrones de uso, lagunas terapéuticas y áreas de oportunidad en el desarrollo de tratamientos dirigidos a la población pediátrica con EERR.

Los resultados de este estudio demuestran que, a pesar del marco regulador europeo favorable al desarrollo de MH, los pediátricos continúan representando una proporción minoritaria dentro del conjunto de estos fármacos, y su acceso efectivo en España presenta limitaciones[10,14,15].

La mitad de las designaciones huérfanas vigentes corresponden a medicamentos con indicación en población pediátrica y solo una cuarta parte de estas fueron de uso exclusivo en niños. Este hallazgo resulta especialmente relevante si se considera que la mayoría de las EERR debutan en la infancia y que una proporción importante de los pacientes afectados son menores de edad[4–6]. La baja representación de medicamentos diseñados específicamente para la población pediátrica sugiere que, pese a la existencia del Reglamento Pediátrico y de los PIP, el desarrollo de tratamientos orientados a este grupo poblacional sigue siendo insuficiente[15].

La creación del comité pediátrico y la obligatoriedad de presentar un PIP en fases tempranas del desarrollo pretendían garantizar la generación de evidencia en población infantil y reducir el uso de medicamentos fuera de FT. Sin embargo, la existencia de exenciones al PIP para determinados medicamentos, así como la prioridad limitada que reciben las EERR pediátricas por parte de los promotores, podrían contribuir a explicar la baja proporción de MH específicamente desarrollados para niños[15,26,27].

Aunque una proporción elevada de las designaciones huérfanas pediátricas llegaron a obtener autorización de comercialización comunitaria, una parte de estos medicamentos lo hizo bajo autorizaciones condicionales o en circunstancias excepcionales[12,17]. Esta situación puede influir posteriormente en las decisiones nacionales de financiación[16,18].

En España, en torno al 75% de los pacientes con EERR son niños, lo cual se traduce en más de 2.000.000 de afectados. Se estima que solamente existe tratamiento para el 5% de estas enfermedades, mientras que el 95% restante debe recurrir a la información procedente de casos clínicos o incluso de comunicaciones a congresos, al empleo de medicamentos bajo indicación no autorizada, al uso compasivo de medicamentos en investigación, a medicamentos extranjeros o a la formulación magistral (FM)[4,8,9,28,29].

La FM en los servicios de farmacia hospitalaria constituye con frecuencia la única alternativa terapéutica disponible para los pacientes pediátricos con EERR cuando no existen medicamentos autorizados o comercializados. En la mayoría de los casos se adapta la posología de medicamentos aprobados exclusivamente para adultos por no haber ninguna otra alternativa en el mercado o se diseñan formas farmacéuticas innovadoras ante la falta de opciones de las

Tabla 1 Características de los medicamentos huérfanos pediátricos en España a 31 de diciembre de 2025

MH	PA	OD (UE)	AC (UE)	CN (ES)	C (ES)	F (ES)
Ác. quenodesoxicólico Lediant (e)	Ácido quenodesoxicólico	16/12/2014	14/07/2017	21/06/2019	No	Sí
Adzynma® (e)	rADAMTS13	03/12/2008	01/08/2024	30/10/2024	No	No
Agamree®	Vamorolona	22/08/2014	14/12/2023	09/05/2024	No	No
Akantior®	Polihexamida	14/11/2007	22/08/2024	12/11/2024	Sí	No
Alprolix®	Eftrenonacog alfa	08/06/2007	12/05/2016	23/06/2016	Sí	Sí
Altuvoct®	Efanesoctocog alfa	28/06/2019	17/06/2024	20/06/2024	Sí	Sí
Alyftrek®	Vanzacaftor / tezacaftor / deutivacaftor	12/11/2021	30/06/2025	13/08/2025	No	No
Amglidia® *	Glibenclamida	15/06/2016	24/05/2018	14/01/2021	No	No
Artesunato Amivas	Artesunato	28/02/2020	22/11/2021	14/01/2025	No	No
Blincyto®	Blinatumomab	24/07/2009	23/11/2015	16/12/2015	Sí	Sí para det ind
Brineura® * (e)	Cerliponasa alfa	12/03/2013	30/05/2017	21/06/2019	Sí	Sí para det ind
Bylvay® * (e)	Odevixibat	17/07/2012	16/07/2021	21/12/2021	Sí	Sí para det ind
Cablivi®	Caplacizumab	30/04/2009	30/08/2018	25/09/2018	Sí	No
Casgevy® (a) (c) (p)	Exagamglogen autotemcel	09/01/2020	09/02/2024	01/03/2024	No	No
Cerdelga®	Eliglustat	04/12/2007	19/01/2015	02/02/2016	Sí	Sí para det ind
Coagadex®	Factor de coagulación humano X	17/09/2007	16/03/2016	31/03/2025	Sí	No
Cresemba®	Isavuconazol	04/06/2014 (M) – 04/07/2014 (API)	15/10/2015	15/02/2016 03/10/2024	Sí	Sí
Crysvita®	Burosomab	16/04/2018	19/02/2018	11/05/2018	Sí	Sí para det ind
Cystadrops®	Mercaptamina	07/11/2008	18/01/2017	27/12/2017	No	No
Deltyba® (c)	Delamanid	01/02/2008	27/04/2014	05/05/2017	Sí	Sí
Duvyzat® (c)	Givinostat	04/07/2012	06/06/2025	29/07/2025	Sí	Sí para det ind
Ebvallo® (a) (e) (p)	Tabelecleucel	21/03/2016	16/12/2022	12/01/2023	No	No
Enspryng®	Satralizumab	27/06/2016	24/06/2021	26/07/2021	Sí	Sí para det ind
Epidyolex®	Cannabidiol	15/10/2014 (CET) – 20/03/2017 (SLG) – 17/01/2018 (SD)	19/09/2019	05/12/2019	Sí	Sí para det ind
Filsuvez®	Extracto de corteza de abedul	23/02/2011	21/06/2022	27/02/2024	Sí	No
Finlee® *	Dabrafenib	09/12/2020	15/11/2023	12/04/2024	Sí	Sí
Fintepla®	Fenfluramina	18/12/2013 (SD) – 27/02/2017 (SLG)	21/06/2022	18/12/2020	Sí	Sí para det ind
Galafold®	Migalastat	22/05/2006	25/05/2016	29/08/2016	Sí	Sí
Givlaari® (p)	Givosirán	29/08/2016	02/03/2020	28/04/2020	Sí	Sí para det ind

Tabla 1 (*continuación*)

MH	PA	OD (UE)	AC (UE)	CN (ES)	C (ES)	F (ES)
Idelvion®	Albutrepenonacog alfa	04/02/2010	11/05/2016	30/08/2016 23/02/2021	Sí	Sí
Imcivree® (p)	Setmelanotida	14/07/2016 (POMC) – 19/11/2018 (LEPR) – 21/08/2019 (SBB)	16/07/2021	19/05/2022	Sí	Sí para det ind
Kaftrio®	Ivacaftor / tezacaf-tor / elexacaftor	14/12/2018	21/08/2020	23/10/2020 11/02/2022 14/12/2023	Sí	Sí
Kanuma®	Sebelipasa alfa	17/12/2010	28/08/2015	08/01/2016	Sí	Sí para det ind
Koselugo® * (c)	Selumetinib	31/07/2018	17/06/2021	27/07/2021	Sí	Sí para det ind
Kymriah® (a) (p)	Tisagenlecleucel	29/04/2014 (LLA) – 14/10/2016 (LBDCG) – 19/07/2021 (LF)	23/08/2018	17/09/2018	Sí	Sí para det ind
Lamzede® (e)	Velmanasa alfa	26/01/2005	23/03/2018	07/09/2018	Sí	Sí para det ind
Libmeldy® * (a)	Atidarsagen autotemcel	13/04/2007	17/12/2020	19/10/2021	Sí	Sí para det ind
Livmarli® * (e)	Maralixibat	18/12/2013	09/12/2022	24/03/2023	Sí	Sí para det ind
Loargys® (e)	Pegzilarginasa	14/07/2016	15/12/2023	15/02/2024	Sí	Sí para det ind
Luxturna® (a)	Voretigen neparvovec	02/04/2012 – 28/07/2015	22/11/2018	02/04/2019	Sí	Sí
Mepsevii® (e)	Vestronidasa alfa	21/03/2012	23/08/2018	19/09/2018	Sí	Sí para det ind
Myalepta® (e)	Metreleptina	17/07/2012	30/07/2018	06/11/2018	No	No
Mylotarg®	Gentuzumab ozogamicina	18/10/2000	19/04/2018	25/05/2018	Sí	Sí para det ind
Ngenla® *	Somatrogón	24/01/2013	14/02/2022	16/03/2022	Sí	Sí
Oxlumo® (p)	Lumasirán	21/03/2016	19/11/2020	30/12/2020	Sí	Sí para det ind
Palynziq®	Pegvaliasa	28/01/2010	03/05/2019	16/12/2019 10/03/2020 07/04/2020	No	No
Prevymis®	Letermovir	15/04/2011	08/01/2018	26/02/2018	Sí	Sí para det ind
Qarziba® (e)	Dinutuximab beta	08/11/2012	08/05/2017	06/09/2018	Sí	Sí
Ravicti®	Fenilbutirato de glicerilo	10/01/2010	26/11/2015	19/06/2017	Sí	Sí
Skyclarys®	Omaveloxolona	27/06/2018	09/02/2024	29/02/2024	No	No
Sogroya®	Somapacitán	24/08/2018	31/03/2021	08/11/2023	No	No
Soliris®	Eculizumab	29/07/2014 (MG)	20/06/2007	07/08/2007	Sí	Sí para det ind
Spexotras® *	Trametinib	09/12/2020	05/01/2024	10/04/2024	Sí	Sí
Spinraza® *	Nusinersén	02/04/2012	30/05/2017	06/07/2017	Sí	Sí para det ind
Strensiq® * (e)	Asfotasa alfa	03/12/2008	28/08/2015	15/10/2015 19/10/2015	No	No
Symkevi®	Tezacaftor / ivacaftor	27/02/2017	31/10/2018	17/01/2019 21/01/2021	Sí	Sí

Tabla 1 (*continuación*)

MH	PA	OD (UE)	AC (UE)	CN (ES)	C (ES)	F (ES)
Takhzyro®	Lanadelumab	09/10/2015	22/11/2018	09/09/2020 18/01/2024	Sí	Sí
Trecondi®	Treosulfano	23/02/2004	20/06/2019	03/02/2021	Sí	Sí
Upstaza® * (a) (e)	Eladocagén exuparvovec	18/11/2016	18/07/2022	22/12/2022	No	No
Verkazia® *	Ciclosporina	06/04/2006	06/07/2018	08/04/2019	No	No
Voraxaze®	Glucarpidasa	03/02/2003	11/01/2022	04/08/2022	Sí	Sí para det ind
Voxzogo® *	Vosoritide	24/01/2013	26/08/2021	20/01/2022	Sí	Sí para det ind
Vyjuvek® (a) (p)	Beremagen geperpavec	16/04/2018	23/04/2025	24/10/2025	No	No
Wakix®	Pitolisant	10/07/2007	31/03/2016	03/08/2016 03/09/2016	Sí	Sí para det ind
Xenpozyme® (p)	Olipudasa alfa	19/09/2001	24/06/2022	29/07/2022 04/05/2023	Sí	Sí para det ind
Zolgensma® * (a) (c) (p)	Onasemnogén abeparvovec	19/06/2015	18/05/2020	28/07/2020	Sí	Sí para det ind
Ztalmy®	Ganaxolona	13/11/2019	26/07/2023	18/06/2024	No	No

API: aspergilosis invasiva; CET: complejo de esclerosis tuberosa; LBDCG: linfoma B difuso de célula grande; LEPR: receptores de leptina; LF: linfoma folicular; LLA: leucemia linfoblástica aguda; M: mucormicosis; MG: miastenia gravis; MH: medicamento huérfano; PA: principio activo; POMC: proopiomelanocortina; SBB: síndrome de Bardet-Biedl; SD: síndrome de Dravet; SLG: síndrome de Lennox-Gastaut.
Sí para det ind: Sí para determinadas indicaciones.
*MH de uso exclusivo en niños.
(a): Terapia avanzada (ATMP según EMA).
(c): Autorización condicional.
(e): Autorización en circunstancias excepcionales.
(p): PRIority MEdicines (PRIME).
Fechas: AC: autorización de comercialización; C: comercializado; CN: código nacional; ES: España; F: financiado; OD: Orphan designation; UE: Unión Europea.

que partir[8,9]. El intercambio de experiencias y la creación de bases de datos como la *Plataforma Online de Fórmulas Magistrales en Enfermedades Raras* son esenciales para dar una mayor cobertura a los pacientes y reducir la variabilidad asistencial[30].

Desde el punto de vista terapéutico, la distribución por grupos ATC muestra un peso relevante de los medicamentos dirigidos al tracto alimentario y al metabolismo, mientras que el grupo de antineoplásicos e inmunomoduladores, predominante entre los MH en los adultos, tiene un menor peso relativo en pediatría. Este hallazgo es coherente con la escasez histórica de desarrollo de fármacos oncológicos pediátricos y subraya la necesidad de reforzar la investigación en este ámbito.

El elevado porcentaje de medicamentos biológicos entre los MH pediátricos comercializados (42,9%) refleja una tendencia hacia terapias avanzadas y de alta complejidad, con potencial para modificar el curso natural de determinadas enfermedades, pero también con importantes implicaciones económicas y organizativas para los sistemas sanitarios.

En los últimos años se han desarrollado diversas iniciativas, tanto nacionales como internacionales, orientadas a mejorar el conocimiento, la coordinación y la investigación en EERR, con impacto potencial en el desarrollo y acceso a MH pediátricos. En España, destaca el papel de la asociación de pacientes FEDER[6], del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), cuyo objetivo es potenciar la investigación en EERR[3], así como de la Red ÚNICAS, creada en el año 2023 para mejorar el diagnóstico y tratamiento de las EERR pediátricas[31]. Además, el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras (RePER) del Instituto de Salud Carlos III permite facilitar la identificación y seguimiento de los pacientes, fomenta la investigación, aumenta la visibilidad de estas enfermedades y favorece la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de los recursos[32].

Actualmente, a nivel europeo, el acceso a los MH se encuentra en un momento de transición regulatoria. La negociación del Paquete Farmacéutico Europeo, la puesta en marcha del Plan de Acción Europeo para Enfermedades Raras y la aplicación progresiva del Reglamento (UE) 2021/2282 sobre Evaluación de Tecnologías Sanitarias (HTA), en vigor desde enero de 2022, configuran un nuevo marco orientado a armonizar procesos, reducir duplicidades entre Estados miembros y facilitar un acceso más rápido y predecible a las innovaciones terapéuticas, manteniendo las competencias nacionales en materia de financiación y precio[23].

En el ámbito nacional, se han impulsado iniciativas estratégicas y reformas normativas que afectan directamente al acceso a los MH. La implementación de la Estrategia de la Industria Farmacéutica, la actualización de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras y el avance de marcos

Tabla 2 Medicamentos huérfanos pediátricos comercializados en España en 2025 según principio activo, indicación, grupo de edad, clasificación ATC, tipo de prescripción, vía de administración y tipo de sustancia (biológica o no)

MH	Principio activo	Indicación	Grupo de edad	ATC	Prescripción	Vía de administración	Biológico
Akantior®	Polihexamida	Queratitis por *Acanthamoeba*	≥ 12 años	S01AX24	DH	Oftálmica	No
Alprolix®	Eftrenonacog alfa	Hemofilia B	Todos	B02BD04	H	IV	No
Altuvoct®	Efanesoctocog alfa	Hemofilia A	Todos	B02BD02	H	IV	Sí
Blincyto®	Blinatumomab	LLA de precursores de células B	≥ 1 mes	L01FX07	H	IV	Sí
Brineura®	Cerliponasa alfa	LNC2	< 8 años	A16AB17	H	Intracerebral	Sí
Bylvay®	Odevixibat	CIFP	≥ 6 meses	A05AX05	H	Oral	No
Cablivi®	Caplacizumab	PTTa	≥ 12 años	B01AX07	H	IV/SC	No
Cerdelga®	Eliglustat	EG1	≥ 6 meses	A16AX10	H	Oral	No
Coagadex®	Factor de coagulación humano X	Profilaxis episodios hemorrágicos y manejo perioperatorio (déficit factor X)	Todos	B02BD13	H	IV	Sí
Cresemba®	Isavuconazol	API / mucormicosis	≥ 6 años	J02AC05	H	Oral	No
Crysvita®	Burosumab	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	≥ 1 año	M05BX05	H	SC	Sí
Deltyba®	Delamanid	TB-MR	> 30 kg	J04AK06	H	Oral	No
Duvyzat®	Givinostat	DMD	≥ 6 años	M09AX14	DH	Oral	No
Enspryng®	Satralizumab	TENMO	> 12 años	L04AC19	DH	SC	Sí
Epidyolex®	Cannabidiol	CET/SLG/SD	≥ 2 años	N03AX24	DH	Oral	No
Filsuvez®	Extracto de corteza de abedul	Heridas asociadas a EB	≥ 6 meses	D03AX13	DH	Tópica	No
Finlee®	Dabrafenib	GBG/GAG	1-18 años	L01EC02	DH	Oral	No
Fintepla®	Fenfluramina	SLG/SD	≥ 2 años	N03AX26	DH	Oral	No
Galafold®	Migalastat	Enfermedad de Fabry	≥ 12 años	A16AX14	DH	Oral	No
Givlaari®	Givosirán	PHA	≥ 12 años	A16AX16	H	SC	Sí
Idelvion®	Albutrepenonacog alfa	Hemofilia B	Todos	B02BD04	H	IV	No
Imcivree®	Setmelanotida	Obesidad y control de hambre asociados a SBB	≥ 2 años	A08AA12	H	SC	No
Kaftrio®	Ivacaftor / tezacaftor / elexacaftor	FQ	≥ 6 años	R07AX32	H	Oral	No
Kanuma®	Sebelipasa alfa	Deficiencia de LAL	Todos	A16AB14	H	IV	Sí
Koselugo®	Selumetinib	Pacientes con NF1 con NP	≥ 3 años	L01EE04	DH	Oral	No
Kymriah®	Tisagenlecleucel	LLA de células B refractaria/LBDCG/LF	≤ 25 años	L01XL04	H	IV	Sí

Tabla 2 (*continuación*)

MH	Principio activo	Indicación	Grupo de edad	ATC	Prescripción	Vía de administración	Biológico
Lamzede®	Velmanasa alfa	Alfa manosidosis	Todos	A16AB15	H	IV	No
Libmeldy®	Atidarsagen autotemcel	LDM	< 18 años	A16AB21	H	IV	Sí
Livmarli®	Maralixibat	SALG/CIFP	2 meses / 18 años	A05AX04	H	Oral	No
Loargys®	Pegzilarginasa	Hiperangininemia	≥ 2 años	A16AB24	H	IV/SC	Sí
Luxturna®	Voretigen neparvovec	Distrofia retiniana hereditaria	Todos	S01XA27	H	Subretinal	Sí
Mepsevii®	Vestronidasa alfa	Mucopolisacaridosis VII	Todos	A16AB18	H	IV	Sí
Mylotarg®	Gentuzumab ozogamicina	LMA CD-33 positiva de novo no tratada previamente	≥ 15 años	L01FX02	H	IV	Sí
Ngenla®	Somatrogón	Secreción insuficiente de HC	3-18 años	H01AC08	H	SC	Sí
Oxlumo®	Lumasirán	PH1	Todos	A16AX18	H	SC	No
Prevymis®	Letermovir	Profilaxis CMV	> 15 o 45 kg	J05AX18	H	Oral	No
Qarziba®	Dinutuximab beta	Neuroblastoma de alto riesgo	≥ 1 año	L01FX06	H	IV	Sí
Ravicti®	Fenilbutirato de glicerilo	TCU	Todos	A16AX09	H	Oral / gastroentérica	No
Soliris®	Eculizumab	HPN/SHUa/MG	Todos	L04AJ01	H	IV	Sí
Spexotras®	Trametinib	GBG/GAG	1-18 años	L01EE01	DH	Oral	No
Spinraza®	Nusinersén	AME	Todos	M09AX07	H	Intratecal	No
Symkevi®	Tezacaftor / ivacaftor	FQ	≥ 6 años	R07AX31	H	Oral	No
Takhzyro®	Lanadelumab	AEH	≥ 2 años	B06AC05	H	SC	No
Trecondi®	Treosulfano	Acondicionamiento previo a aloTPH	≥ 1 mes	L01AB02	H	IV	No
Voraxaze®	Glucarpidasa	Reducir concentración tóxica de MTX	≥ 28 días	V03AF09	H	IV	Sí
Voxzogo®	Vosoritide	Acondroplasia	≥ 4 meses	M05BX07	DH	SC	Sí
Xenpozyme®	Olipudasa alfa	ASMD	Todos	A16AB25	H	IV	Sí
Wakix®	Pitolisant	Narcolepsia	≥ 6 años	N07XX11	DH	Oral	No
Zolgensma®	Onasemnogen abeparvovec	AME 5q	Todos	M09AX09	H	IV	Sí

AEH: crisis recurrentes de angioedema hereditario; aloTPH: trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos; AME: atrofia muscular espinal; API: aspergilosis invasiva; ASMD: déficit de esfingomielinasa ácida; CET: complejo de esclerosis tuberosa; CIFP: colestasis intrahepática familiar progresiva; CMV: citomegalovirus; DH: diagnóstico hospitalario; DMD: distrofia muscular de Duchenne; EB: epidermólisis bullosa; EG1: enfermedad de Gaucher tipo 1; FQ: fibrosis quística; GAG: glioma de alto grado; GBG: glioma de bajo grado; H: uso hospitalario; HC: hormona del crecimiento; HPN: hemoglobinuria paroxística nocturna; IV: intravenosa; LAL: lipasa ácida lisosomal; LBDCG: linfoma B difuso de célula grande; LDM: leucodistrofia metacromática; LF: linfoma folicular; LLA: leucemia linfoblástica aguda; LMA: leucemia mieloide aguda; LNC2: lipofuscinosis neuronal ceroidea de tipo 2; MTX: metotrexato; MG: miastenia gravis; NF1: neurofibromatosis tipo 1; NP: neurofibromas plexiformes; PHA: porfiria hepática aguda; PH1: hiperoxaluria primaria de tipo 1; PTTa: púrpura trombocitopénica adquirida; SALG: síndrome de Alagille; SBB: síndrome de Bardet-Biedl; SC: subcutánea; SD: síndrome de Dravet; SHUa: síndrome hemolítico urémico atípico; SLG: síndrome de Lennox-Gastaut; TB-MR: tuberculosis pulmonar multirresistente; TCU: trastornos del ciclo de la urea; TENMO: trastorno del espectro de la neuromielitis óptica.

regulatorios como el Anteproyecto de Ley de Medicamentos y Productos Sanitarios y el Real Decreto de Evaluación de Tecnologías Sanitarias representan una oportunidad para reforzar la equidad, la eficiencia y la predictibilidad del acceso a la innovación. En paralelo, las CC. AA. continúan desarrollando planes y estrategias específicas, fortaleciendo la coordinación asistencial y los circuitos de derivación, lo que contribuye a reducir desigualdades territoriales y a reforzar la cohesión del SNS[23].

Este estudio presenta limitaciones debido a su diseño descriptivo y al uso de fuentes secundarias, si bien la utilización de bases regulatorias oficiales y de informes de referencia y de acceso nacional permite ofrecer una visión global y actualizada de la situación.

Otra limitación es que no se han evaluado de forma directa aspectos como los tiempos de acceso a los medicamentos. La ausencia de datos homogéneos, sistemáticos y comparables, junto con la organización descentralizada del sistema sanitario español, en el que las competencias están transferidas a las CC. AA., dificulta la cuantificación de estos aspectos. Además, los tiempos de acceso dependen de múltiples factores regulatorios, clínicos y económicos, lo que dificulta la posibilidad de establecer estimaciones globales o comparaciones robustas.

Conclusiones

Aunque existe una relación regulatoria entre los MH y los pediátricos, los resultados evidencian la necesidad de un enfoque más integrado para el desarrollo y acceso a MH dirigidos a población infantil. A 31 de diciembre de 2025, las designaciones huérfanas con indicación pediátrica en España representaban aproximadamente la mitad del total y solo una proporción reducida correspondía a tratamientos de uso exclusivo en niños. Además, una parte relevante de los MH pediátricos autorizados en Europa lo fue bajo circunstancias excepcionales o de forma condicional, reflejando las dificultades para generar evidencia en este ámbito.

En España, aunque la mayoría de los MH pediátricos autorizados a nivel europeo obtiene CN, no todos llegan a comercializarse ni a recibir financiación por el SNS. Únicamente una proporción muy limitada de los medicamentos financiados corresponde a tratamientos de uso exclusivo en niños, a pesar de que la mayoría de las EERR debutan en la infancia.

Se observan diferencias relevantes entre grupos de edad dentro de la población pediátrica, así como una distribución terapéutica heterogénea. El elevado porcentaje de medicamentos biológicos entre los MH pediátricos comercializados sugiere un escenario de innovación con potencial transformador, aunque acompañado de importantes retos organizativos y económicos.

En conjunto, los MH pediátricos continúan siendo una clara minoría dentro del total de MH disponibles, lo que subraya la necesidad de reforzar la investigación clínica en población infantil, impulsar proyectos colaborativos y garantizar un acceso más ágil, equitativo y coordinado a estos tratamientos, con el fin de mejorar la atención de los niños con EERR.

Este trabajo aporta una visión actualizada y sistemática de la situación de los MH pediátricos en España, basada en fuentes regulatorias oficiales. Además, proporciona una recopilación estructurada de los MH comercializados en España con indicación pediátrica, lo que puede resultar de utilidad para los profesionales sanitarios de este ámbito.

Financiación

La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Edo Solsona MD, Company Albir MJ, Poveda Andrés JL. Farmacia Hospitalaria para pacientes con Enfermedades Raras. 2021 [consultado 24 Ene 2025] Disponible en: https://gruposdetrabajo.sefh.es/orpharsefh/images/stories/documentos/farmacia-hospitalaria-pacientes-enfermedades-raras.pdf
2. Punto Farmacológico. Enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Farmaceuticos.com [consultado 24 Ene 2025] Disponible en: https://www.farmaceuticos.com/wp-content/uploads/2023/02/Punto-Farmacologico-167-EERR-y-MMHH.pdf
3. Enfermedades Raras. CIBERER.es [consultado 19 Feb 2026] Disponible en: https://www.ciberer.es/quienes-somos/enfermedades-raras
4. Las enfermedades raras en los niños. Odontologiapediatrica.com [consultado 24 Ene 2025] Disponible en: https://www.odontologiapediatrica.com/wp-content/uploads/2018/06/Las_enfermedades_raras_en_los_niños.pdf
5. Posada De la Paz M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España [Rare diseases. Concept, epidemiology and state of the question in Spain]. An Sist Sanit Navar. 2008;31 Suppl 2:9–20.
6. Enfermedades raras en cifras. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Enfermedades-raras.org [consultado 24 Ene 2025] Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras.
7. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Gob.es [consultado 30 Ene 2025] Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf.
8. Feal Cortizas B, Dávila Pousa C. Farmacotecnia en Enfermedades Raras. Boletín Farmacotecnia. 2023;11 [consultado 24 Ene 2025] Disponible en: https://gruposdetrabajo.sefh.es/farmacotecnia/images/stories/Boletines/BOLETIN_2023_VOL11_N1.pdf
9. Bermejo-Sánchez E, Carrión Tudela J, Alonso Ferreira V, Posada de la Paz M, Hernández García C, Fontanet Sacristán JM, et al. Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España. 2018 [consultado 30 Ene 2025] Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/documentos/el-libro-blanco-de-las-enfermedades-raras-en-espana.pdf
10. Garjón Parra J. Medicamentos huérfanos: regulación y controversias. Boletín de información farmacoterapéutica de Navarra. 2015;23 [consultado 30 May 2025] Disponible en:

http://www.navarra.es/NR/rdonlyres/031845D7-9D51-43BD-9F49-DDCF8F92DD7D/325783/Bit_v23n1.pdf
11. Orphanet: Sobre los medicamentos huérfanos. Orpha.net [consultado 30 May 2026] Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=ES
12. Blázquez Pérez A, Gómez Gonzáles B, Luque Moruno J. Guía rápida para investigadores. Desarrollo de Medicamentos Huérfanos para Enfermedades Raras. 2016 [consultado 30 May 2025] Disponible en: https://www.ciberer.es/media/810678/guia-medicamentos-huerfanos.pdf
13. Exclusividad en el mercado. Eupati.eu [consultado 30 May 2025] Disponible en: https://toolbox.eupati.eu/glossary/exclusividad-en-el-mercado/?lang=es&print=pdf
14. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Document 32000R0141. 26 de julio de 2019 [consultado 30 May 2023] Disponible en: https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX%3A32000R0141
15. Reglamento (CE) n° 1901/2006 del Parlamento Europeo y del Consejo de 12 de diciembre de 2006 sobre medicamentos para uso pediátrico y por el que se modifican el Reglamento (CEE) N° 1768/92, la Directiva 2001/20/CE, la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) n° 726/2004. Diario Oficial de la Unión Europea. 27 de diciembre de 2006 [consultado 30 May 2025] Disponible en: https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:32006R1901&from=EN
16. Informe de evaluación de la financiación y fijación del precio de los Medicamentos Huérfanos en el SNS (2016-2021) 2022 [consultado 30 May 2025] Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/farmacia/publicaciones/informes/docs/202202222_Infor_Evol_Mtos_Huerfanos_SNS_2016_2021.pdf
17. Reglamento (CE) nº 726/2004 del Parlamento Europeo y del Consejo de 31 de marzo de 2004. Boletín Oficial del Estado 30 de abril de 2004 [consultado 30 May 2025] Disponible en: https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=DOUE-L-2004-80948
18. Zozaya N, Villoro R, Hidalgo A, Sarria A. Criterios de financiación y reembolso de los medicamentos huérfanos. 2016 [consultado 30 May 2025] Disponible en: https://repisalud.isciii.es/rest/api/core/bitstreams/a1c8355d-0a98-4a44-a34a-6cf58d00265c/content
19. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. CIMA: Resultados de la búsqueda de medicamentos. Aemps.es [consultado 30 Ene 2026] Disponible en: https://cima.aemps.es/cima/publico/lista.html
20. EMA. Download medicine data. European Medicines Agency. 2018 [consultado 30 Ene 2026] Disponible en: https://www.ema.europa.eu/en/medicines/download-medicine-data
21. Pediamécum. Aeped.es [consultado 30 Ene 2026] Disponible en: https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum
22. Community Register of orphan medicinal products. European Commission [consultado 30 Ene 2026] Disponible en: https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/reg_od_act.htm?sort=a
23. AELMHU. Informe Anual de Acceso 2025 de los Medicamentos huérfanos en España 2025 [consultado 30 Ene 2026] Disponible en: https://aelmhu.es/wp-content/uploads/2026/01/RESUMEN-EJECUTIVO-INFORME-DE-ACCESO-2025_AELMHU_DEF.pdf
24. Medicines output orphan designations. EMA.europa.eu [consultado 8 Ene 2026] Disponible en: https://www.ema.europa.eu/en/medicines/download-medicine-data#orphan-designations-69050
25. Ministerio de Sanidad - Profesionales de la Salud - BIFIMED: Buscador de la Información sobre la situación de financiación de los medicamentos - Nomenclátor Gob.es [consultado 30 Ene 2026] Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/medicamentos.do
26. Barry E, Walsh JA, Weinrich SL, Beaupre D, Blasi E, Arenson DR, et al. Navigating the Regulatory Landscape to Develop Pediatric Oncology Drugs: Expert Opinion Recommendations. Paediatr Drugs. 2021;23:381–94, http://dx.doi.org/10.1007/s40272-021-00455-1.
27. De Jongh T, van Belle J, de Ruiter A, Guznajeva T, Bastiiaanseen V, Pottinger E, et al. Study to support the evaluation of the EU Orphan Regulation. 2019 [consultado 30 May 2026] Disponible en: https://health.ec.europa.eu/system/files/2020-08/orphan-regulation_study_final-report_en_0.pdf
28. Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales. Boletín Oficial del Estado [consultado 30 May 2025] Disponible en: https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2009-12002
29. Medina-Claros AF, Mellado-Peña MJ, Baquero-Artigao F. Bases para el uso clínico de fármacos para niños. Situación actual de uso de fármacos pediátricos en España. An Pediatr Contin. 2008;6:380–4.
30. Plataforma Online de Fórmulas Magistrales en Enfermedades Raras. Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH) [consultado 24 Ene 2025] Disponible en: https://www.sefh.es/formulas-eerr/
31. Red ÚNICAS. Gob.es [consultado 19 Feb 2026] Disponible en: https://unicas-fhir.sanidad.gob.es/proyectoRedUNICAS.html
32. Registro de Pacientes de Enfermedades Raras. Instituto Salud Carlos III (isciii.es) [consultado 19 Feb 2026] Disponible en: https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx#secc-ProfesionalSalud