



NUM.1 - FEBRERO 2016

newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras



ENFERMEDADES RARAS

Aspectos clave
en el entorno actual

EDITORIAL

Dr. Álvaro Hidalgo y Dr. José Luis Poveda:
"newsRARE nace con la intención de llegar a todos los públicos"
PAG 04

ARTÍCULOS EN DETALLE

Dr. Roberto Marín: *"Fármacos efectivos en enfermedades raras:
una oferta que no podremos rechazar"*
PAG 13

ENTREVISTAS

D^a. Irene Delgado. Presidenta de la Asociación Nacional de Hipertensión Pulmonar.
Dra. Gloria González Aseguinolaza. Directora del Programa de Terapia Génica. CIMA.
D^a. Silvia Manrique. Farmacéutica. H.G.U Gregorio Marañón.
Dr. Francisco Sierra. Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital de Torrecádenas.
PAG 24

Editor

Dr. Álvaro Hidalgo Vega. Profesor Titular del Departamento de Fundamentos de Análisis Económico de la UCLM, Director del Instituto Max Weber

Editor Asociado

Dr. José Luis Poveda. Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario y Politécnico la Fe, Valencia. Presidente de la Comisión Nacional de Farmacia Hospitalaria y Atención Primaria

Consejo de Redacción

D^a. Alexandra Ivanova, Gerente de Formación y Publicaciones Científicas, Instituto Max Weber

D^a. Renata Villoro, Gerente de Economía de la Salud, Instituto Max Weber

D^a. Néboa Zozaya, Investigadora Senior de Economía de la Salud, Instituto Max Weber

D^a. Anna Salazar de Rocha, Institutional Relations & Market Access Manager, Alexion

D^a. M^a Carmen Basolas, Directora de Relaciones Institucionales, Chiesi

D^a. M^a Eugenia González, Directora de Market Access, Actelion

Consejo Editorial

Dr. Antoni Gilibert. Gerente de Farmacia y del Medicamento del Servicio Catalán de la Salud

D^a. Alba Ancochea. Directora General de la Federación Española de Enfermedades Raras y la Fundación FEDER para la investigación

D. Antoni Montserrat. Senior Expert for Cancer and Rare Diseases. Directorate of Public Health (SANTE C-1), European Commission

Dr. Félix Rubial. Gerente de la Estructura Organizativa de Gestión Integrada de Vigo. SERGAS

D^a. Mercedes Martínez. Consejera Técnica. Subdirección General de Calidad de Medicamentos y Productos Sanitarios. MSSSI

Dr. Juan Oliva. Profesor de Análisis Económico. Universidad de Castilla - La Mancha

Dr. Julio López Bastida. Profesor Titular. Facultad de Terapia Ocupacional, Logopedia y Enfermería de Talavera de la Reina. Universidad de Castilla-La Mancha

D. Ángel Sanz Granda. Gerente de Farmacoeconomía. WEBER, Economía y Salud

D^a. Blanca Seguro Lázaro. Coordinadora del Programa Corporativo de Farmacia Dirección de Asistencia Sanitaria. Osakidetza

Dra. Reyes Abad Sazatornil. Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Miguel Servet

Dra. Olga Delgado. Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitari Son Espases

Dra. M^a Dolores del Pino y Pino. Presidenta de la SEN. Jefe de S./ Directora UGC Nefrología. H.U. Torrecárdenas

Dra. Gloria González Aseguinolaza. Directora del programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión génica del CIMA, UNAV y Coordinadora del Área de Terapias Avanzadas del Instituto de Investigaciones Biosanitarias de Navarra (IdisNA)

D. Ricardo Herranz Quintana. Gerente del Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda

Dr. Miguel Ángel Calleja. Presidente de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria. UGC Intercentros Interniveles de Farmacia de Granada. Complejo Hospitalario de Granada

Dr. Gonzalo Calvo Rojas. Servicio de Farmacología Clínica. Hospital Clínico de Barcelona

Dr. Jordi Gascón-Bayarri. Facultativo Especialista de Neurología. Hospital Bellvitge

Dra. María Jesús Lamas. Jefa de Servicio de Farmacia – Jefe de Grupo de Investigación Farmacología Clínica IDIS. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Dra. María José Calvo. Jefe de División de Farmacia y PS. Servicio Madrileño de Salud

Dr. Alberto Jiménez. Facultativo Especialista de Área. Complejo Hospitalario de Granada

Dr. Roberto Marín Gil. FEA Farmacia Hospitalaria. Hospital de Valme †

Dr. Manuel Macía. Jefe de Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

Dra. Itziar Astigarraga. Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Cruces. Instituto de Investigación BioCruces. Profesora Asociada de Pediatría. Universidad del País Vasco

Dr. Antonio Román. Jefe Clínico de Neumología. Hospital Universitario Vall d'Hebron

D^a. María Codesido López. Directora Gerente. Hospital General Universitario Gregorio Marañón

Editorial

Instituto Max Weber

c/ Norias, 123

28221 Majadahonda (Madrid)

Diseño gráfico

Alicia Valea

Diseño Cubierta

Diseño y Control Gráfico

newsRARE es una publicación periódica especializada, que se distribuye principalmente a personal de los servicios de salud. newsRARE está dirigida especialmente a profesionales sanitarios, tanto a nivel hospitalario, como de atención primaria y de salud pública, que estén trabajando en algún campo relacionado con enfermedades raras

ÍNDICE

4 | **EDITORIAL.** Álvaro Hidalgo y Jose Luis Poveda

6 | **EN PROFUNDIDAD.** Enfermedades Raras.
Aspectos clave en el entorno actual

13 | **ARTÍCULOS EN DETALLE**

24 | **ENTREVISTAS**

36 | **FUE NOTICIA**

43 | **SERÁ NOTICIA**

47 | **A DESCUBRIR**

54 | **FORMACIÓN ONLINE**

Dedicamos este primer número de la revista newsRARE a nuestro compañero, Roberto Marín Gil, fallecido el pasado día 25 de enero. Lamentamos su prematura partida, y deseamos expresar nuestro agradecimiento por su apoyo incondicional en el arranque de este proyecto, y nuestra admiración por su trabajo. DEP

EDITORIAL

ÁLVARO HIDALGO
JOSE LUIS POVEDA

Las enfermedades raras constituyen uno de los mayores retos para la medicina, los profesionales sanitarios, los sistemas nacionales de salud y sobre todo para los pacientes que las sufren.

Cuando analizamos las enfermedades raras desde la óptica particular comprendemos que el escaso número de pacientes que presenta cada enfermedad rara dificulta el avance científico, ya que es muy complejo desarrollar ensayos clínicos que tengan la robustez y validez que de forma estandarizada se observa en el caso de las enfermedades convencionales. Además, la ausencia en muchas ocasiones de tratamientos alternativos, junto a los graves efectos que éstas producen sobre la salud y la calidad de vida de los pacientes, hace que sea muy complejo disponer de grupos de control en dichos ensayos clínicos. Por otro lado, su carácter poco frecuente hace que el diagnóstico muchas veces sea complejo y se demore en exceso en el tiempo, lo que produce incertidumbre y sufrimiento a los pacientes. Del mismo modo, el conocimiento por parte de los profesionales de este tipo de patologías suele ser escaso y estar bastante focalizado. En este sentido, si la medicina muchas veces es el paradigma de la especialización, en el caso de las enfermedades raras esta especialización es llevada hasta su máxima expresión. Por este motivo, es necesario contar con centros de referencia y redes profesionales que conecten a los expertos en cada patología para poder compartir el conocimiento, hallazgos y experiencias. Por otro lado el coste

de los tratamientos hace que su abordaje de forma aislada para un hospital pueda generar dificultades y obstáculos que desde una óptica un poco más centralizada se pueda articular de forma más sencilla y con una mayor visión de conjunto. Por último, si cualquier paciente ante una enfermedad necesita apoyo e información, en el caso de las enfermedades raras estos requerimientos se multiplican por la propia naturaleza de las patologías que sufren.

Este análisis desde el punto de vista particular de cada enfermedad rara, válido en cada uno de los casos, puede hacer que se difumine el impacto y la magnitud del desafío que las enfermedades raras suponen para los Sistemas Nacionales de Salud (SNS). Aunque cada enfermedad rara afecta a pocas personas, hasta la fecha se han descrito entre 5.000 y 8.000 y se estima que, en conjunto, las padecen unos 30 millones de europeos. La mayoría son enfermedades genéticas (el 80%), cánceres poco frecuentes, malformaciones congénitas, enfermedades autoinmunes, tóxicas o infecciosas. Sin embargo, esta categorización es compleja debido a la gran diversidad de definiciones de lo que se considera una enfermedad rara. Como se verá a lo largo del presente número, existen 296 definiciones de enfermedades raras, aunque en casi todos los casos se utiliza la prevalencia como criterio para su definición siendo el rango más utilizado el que se sitúa entre los 40 y los 50 casos por 100.000 habitantes, con un valor medio situado a nivel mundial en los 40 casos por 100.000 habitantes.

Hasta la fecha, la Agencia Europea del Medicamento (EMA) ha autorizado la comercialización de 114 medicamentos huérfanos. En torno a 500 fármacos huérfanos nuevos se encuentran en fase de investigación, y ya hay suficiente información para predecir que su impacto presupuestario será del 4-5% del total del gasto farmacéutico de los SNS de los países occidentales. Adicionalmente, la elevada razón coste por "año de vida ajustado por calidad" (AVAC) que presentan muchos de estos medicamentos, junto con la alta incertidumbre sobre su eficacia derivada de las limitaciones de sus ensayos clínicos, han desatado controversias en torno al valor social de

estos medicamentos y plantean dificultades sobre cuál es la mejor manera de financiarlos y dar acceso a los pacientes. En este sentido, parece claro que las sociedades occidentales están dispuestas a pagar más por el tratamiento de estas enfermedades que por el de otras más frecuentes. Ahora bien, su elevado coste de oportunidad y la necesidad de conjugar eficiencia y equidad hace que sea necesario poner de relieve las peculiaridades de estas enfermedades y los hechos que hacen su abordaje diferencial, sin que podamos perder de vista la viabilidad y sostenibilidad de los actuales SNS.

Todos estos aspectos, hacen que sea necesario tener una mayor información tanto sobre las enfermedades raras como de los medicamentos huérfanos. Este es precisamente el objetivo de esta publicación que nace con este primer número. Ser un canal de difusión, formación, expresión y debate de todos los elementos que rodean a las enfermedades raras. Queremos ofrecer información detallada y de calidad. Rigurosa desde el punto de vista científico, pero también accesible para una audiencia más amplia que los profesionales clínicos, la administración o la industria farmacéutica. Por este motivo, en cada número abordaremos un tema en profundidad que será el hilo conductor del mismo. En esta ocasión hemos elegido, como no podía ser de otra forma, el concepto de enfermedad rara, medicamento huérfano y el apoyo institucional que este tipo de enfermedades tienen. En los próximos números nos centraremos en aspectos que tienen que ver con el registro de pacientes, la evaluación económica de este tipo de medicamentos y el debate sobre la mejor forma de financiarlos. Siempre intentaremos abordar cada uno de estos aspectos desde una óptica multidisciplinar: el profesional sanitario - especialistas, farmacéuticos, personal de enfermería, psicólogos...-, el gestor o decisor, el economista o evaluador, el paciente y la sociedad en su conjunto.

Esperemos que lo que hoy nace tenga un amplio recorrido y cuente con el apoyo, sugerencias y contribuciones de todos los que tienen interés en las enfermedades raras.

EN PROFUNDIDAD

ENFERMEDADES RARAS

NÉBOA ZOZAYA, RENATA VILORO Y ÁLVARO HIDALGO

Aspectos clave en el entorno actual

Una enfermedad rara (ER) es aquella enfermedad debilitante, crónica o potencialmente mortal, que afecta a menos de 5 de cada 10.000 personas en la Unión Europea.¹

Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 245.000 europeos.

Por su parte, en Estados Unidos se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 200.000 personas (lo que equivale a una tasa de 6,6 por cada 10.000), mientras que en Japón debe afectar a menos de 50.000 personas (tasa de 3,9) y en Australia a menos de 2.000 personas (tasa de 0,9) (ver tabla 1).²

Dentro de las enfermedades raras, las más infrecuentes se

denominan enfermedades ultra-raras. En el Reino Unido este subconjunto se define como aquella afección grave que afecta a menos de 2 de cada 100.000 personas.

Hasta la fecha se han descubierto más de 6.000 enfermedades raras distintas. En conjunto, estas enfermedades tienen una prevalencia total de entre el 6% y el 8% de la población europea, es decir, afectan o podrán afectar en algún momento de su vida a entre 27 y 36 millones de europeos.³ Aplicando estos porcentajes a la población española⁴, se estima que en España podrían existir actualmente 2,8 millones de afectados.

A pesar de su gran diversidad, las enfermedades raras presentan algunos rasgos comunes más

TABLA 1. CRITERIOS DE PREVALENCIA PARA CONSIDERAR UNA ENFERMEDAD COMO HUÉRFANA

PAIS	PREVALENCIA	EQUIVALENCIA POBLACIONAL
Unión Europea	<5 de cada 10.000	<245.000 personas
EE.UU	<6,2 de cada 10.000	<200.000 personas
Japón	<3,9 de cada 10.000	<50.000 personas
Australia	<0,9 de cada 10.000	<2.000 personas

Fuente: European Parliament, Federal Drug Administration, Institute of Medicine of the National Academies.

allá de su baja tasa de prevalencia. El 80% de ellas son enfermedades crónicas de origen genético.⁵ Otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías.

En la mayoría de las enfermedades raras, los signos pueden observarse desde el nacimiento o la infancia, como es el caso de la atrofia muscular espinal proximal, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, la condrodisplasia o el síndrome de Rett. Sin embargo, muchas enfermedades raras aparecen durante la edad adulta, como sucede con la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi o el cáncer de tiroides.⁶

Este tipo de enfermedades a menudo carecen de tratamiento específico y eficaz y, en muchas

ocasiones, la práctica médica consiste en tratar los síntomas para mejorar la calidad y esperanza de vida.

En su gran mayoría se trata de enfermedades graves, degenerativas y potencialmente discapacitantes y/o mortales donde tanto la calidad de vida como la autonomía personal se ven gravemente comprometidas.

De hecho, se estima que más de un 70% de los afectados posee el certificado de discapacidad, y que la media de horas de dedicación al cuidado de un afectado es de 5 horas diarias⁷. Así, las enfermedades raras afectan sustancialmente a la vida cotidiana de los pacientes y de sus familias, así como a sus oportunidades laborales y de formación. Según una encuesta realizada por la Federación Española de Enfermedades Raras

(FEDER), el 41% de los casos habían perdido oportunidades laborales como consecuencia de su dolencia, y el 37% oportunidades de formación⁷.

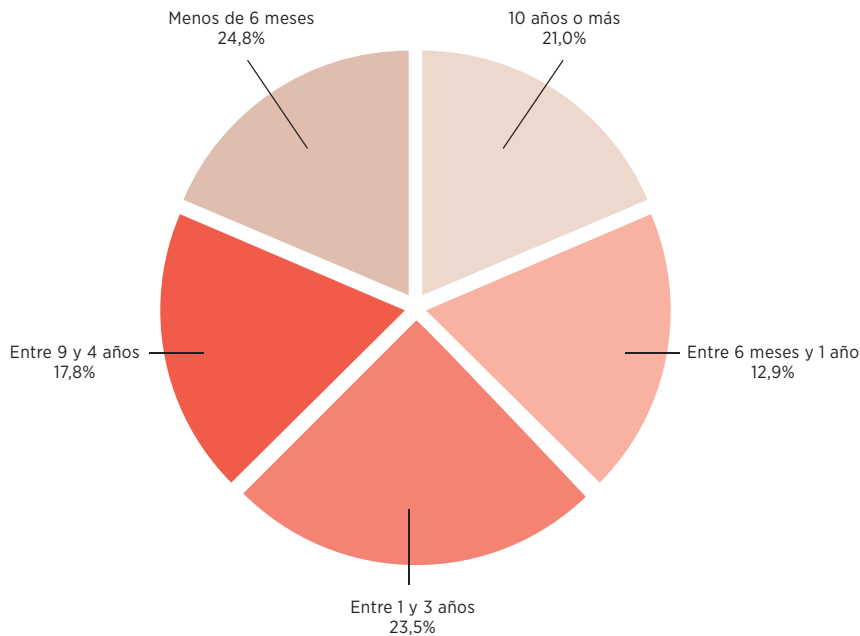
Por otro lado, su diagnóstico suele ser un proceso lento y difícil. El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico es de 5 años, y en uno de cada cinco casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado (gráfico 1).⁸

Asimismo, estas enfermedades pueden tener implicaciones psicológicas importantes. Dado el escaso número de pacientes afectados, pueden producir aislamiento al carecer el paciente de contacto con otros pacientes o familias afectadas. Además, tres cuartas partes de las personas que padecen enfermedades raras se han sentido discriminadas al menos en alguna ocasión por motivo de su enfermedad.⁷ Por todo ello, las enfermedades raras conllevan una elevada carga psicosocial para el paciente y su familia.

Los medicamentos huérfanos están dirigidos a tratar las enfermedades raras.

Como tales, las empresas farmacéuticas que podrían desarrollar los MM.HH se enfrentan a ciertos retos que los medicamentos para enfermedades prevalentes no

GRÁFICO 1. PORCENTAJE DE PACIENTES CON EERR SEGÚN EL TIEMPO DE DIAGNÓSTICO, ESPAÑA



Fuente: Federación Española de Enfermedades Raras (2009) ⁸

conllevan. Por ejemplo, deben enfrentarse a la difícil identificación de los pacientes afectados, a la heterogeneidad de la enfermedad, al limitado conocimiento existente y a la realización de ensayos clínicos a partir de muestras pequeñas y fragmentadas de pacientes, lo que eleva tanto la inversión necesaria para desarrollar un nuevo tratamiento como la incertidumbre asociada a su efectividad. Además, las empresas deberán recuperar la inversión realizada en I+D+i con ventas a un número muy reducido de pacientes antes de que expire la correspondiente patente. Así, en 2014 el coste medio anual de un medicamento huér-

fano en Estados Unidos fue de casi 112.000 dólares, esto es 4,8 veces más que un medicamento no huérfono (gráfico 2).

Por ello, las autoridades de la mayor parte de los países desarrollados han aprobado legislaciones específicas sobre medicamentos huérfanos, estableciendo una serie de incentivos para estimular su desarrollo y fomentar el acceso de los pacientes a los mismos, aduciendo motivos de salud pública, fallos de mercado y externalidades positivas.

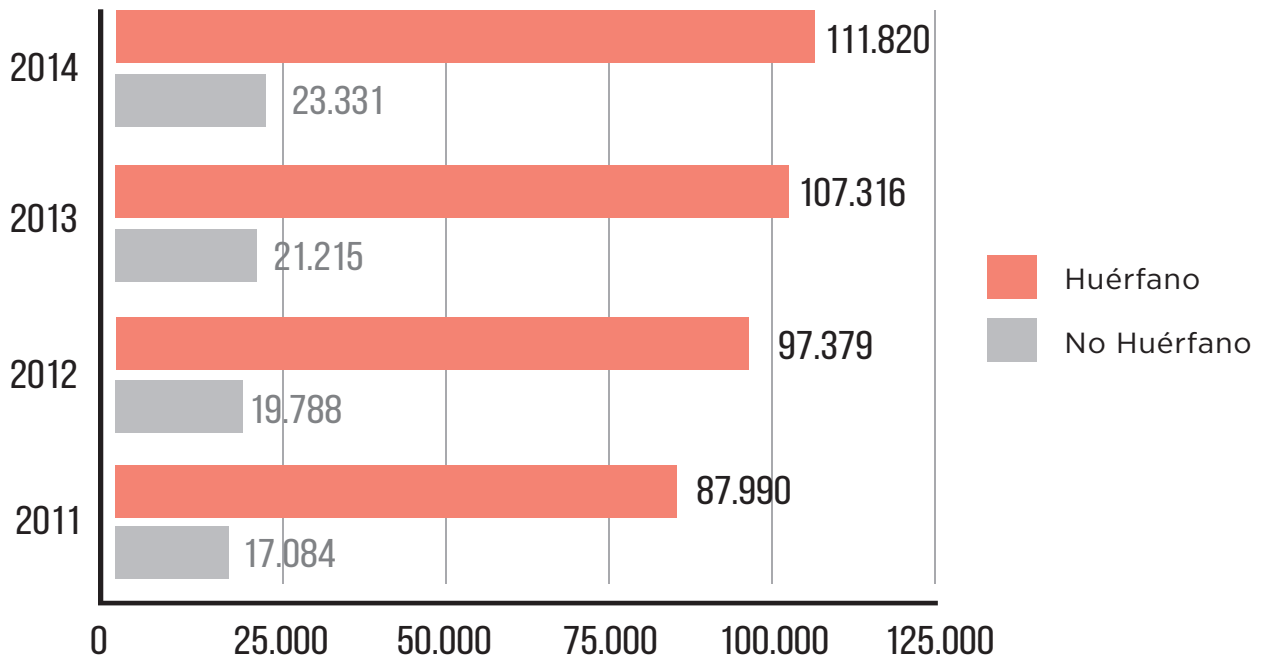
Estados Unidos fue el primer país que desarrolló una ley específica para estimular los medi-

camentos huérfanos (Orphan Drug Act, 1983), otorgando subvenciones y otras medidas de apoyo a los medicamentos designados como huérfanos, ya sea por su baja prevalencia o porque no se espera que rinda beneficios económicos en los 7 años posteriores a su aprobación.⁹ Le siguieron otros países como Singapur (1991), Japón (1993) o Australia (1998).

En Europa se estableció en el año 2000 la Resolución (CE) 141/2000 sobre medicamentos huérfanos, que establece la definición de medicamento huérfono de uso humano y fija un conjunto de incentivos para estimular su desarrollo y fomentar el acceso a los mismos por parte de los pacientes. En la UE, un medicamento puede ser designado como huérfono siempre y cuando tenga como finalidad tratar, prevenir o diagnosticar una enfermedad de prevalencia menor a 5 por 10.000 que ponga en riesgo la vida del paciente o suponga un debilitamiento crónico. Otra condición a tener en cuenta es que la enfermedad en cuestión carezca de tratamiento alternativo o que el nuevo medicamento aporte un beneficio adicional.¹

Los reguladores europeos han establecido distintos tipos de incentivos al desarrollo de medicamentos huérfanos: procedimiento centralizado de autorización por parte de la Agencia Europea del Medicamento

GRÁFICO 2. COMPARACIÓN DEL COSTE MEDIO ANUAL POR PACIENTE DE LOS HUÉRFANOS Y NO HUÉRFANOS EN EEUU, 2011-2014 (\$)



Fuente: Evaluate Pharma. Orphan Drug Report (2015)

(EMA), derecho de exclusividad comercial de 10 años (12 si son de uso pediátrico) desde el momento de la autorización de comercialización, asesoramiento técnico-científico en la elaboración de protocolos.

Asimismo, existen ayudas y subvenciones específicas de la UE en este ámbito, como el Tercer Programa de Salud de la UE 2014-2020, que compila el proyecto EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development)¹⁰ para desarrollar planes nacionales sobre enfermedades raras. El programa de trabajo incluye la creación de redes de referencia, así como de bases de datos de información y



registros sobre con enfermedades raras.¹¹

Por su parte, todos los Estados miembro de la UE han aprobado planes nacionales de enfermedades raras, o están en proceso de hacerlo próximamente.¹² En España se aprobó en 2009 la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, que fue actualizada en 2014, y que establece objetivos y recomendaciones en torno a siete líneas estratégicas: información, prevención, atención sanitaria, terapias, atención sociosanitaria, investigación y formación.¹³

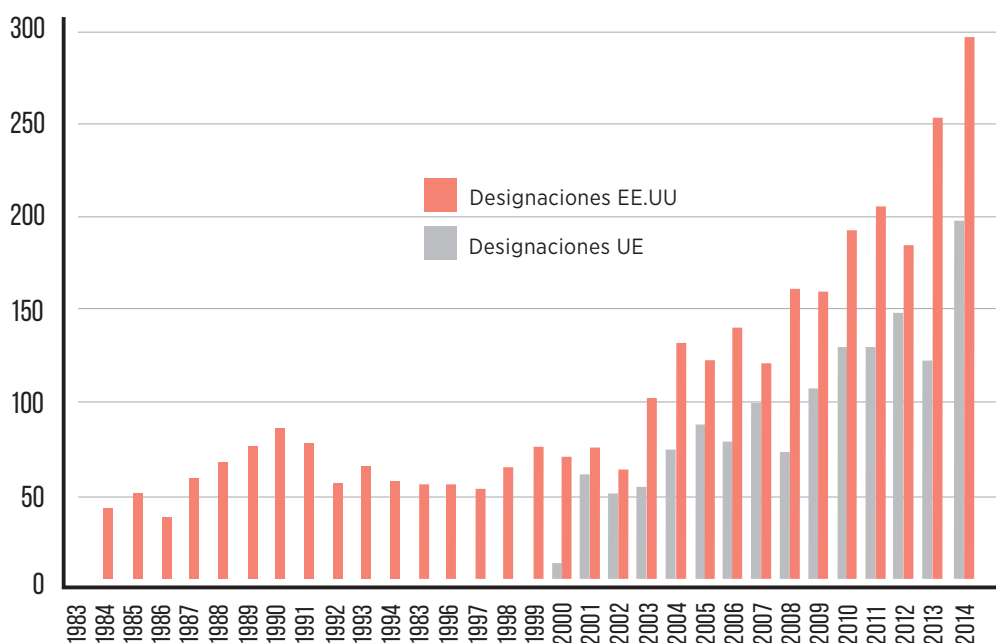
Las especificidades de las enfermedades raras -número limitado de pacientes y escasez de conocimientos y especialización al respecto- hacen que destaquen

como un ámbito de elevado valor añadido a nivel europeo. Así, las enfermedades raras se han convertido en una de las prioridades sanitarias de la Unión Europea y de los Estados miembro, donde la acción se ha centrado en los últimos años en mejorar el intercambio de información existente (creando plataformas y registros de pacientes) y en desarrollar estrategias y mecanismos de coordinación (a nivel europeo, nacional y regional) y de cooperación (público-privada).

La industria ha realizado un esfuerzo muy importante por poner en el mercado un gran número de medicamentos huérfanos, si bien existe un cuello de botella en el acceso a los mismos por parte de los pacientes.

Desde la aprobación de la legislación europea sobre medicamentos huérfanos (año 2000), la designación de un fármaco como huérfano puede solicitarse a la Agencia Europea del Medicamento en cualquier momento del desarrollo clínico de un tratamiento. Sin embargo, a pesar de ser designados por la EMA como huérfanos, muchos medicamentos no llegan a alcanzar la autorización de comercialización. En efecto, desde el año 2000, la EMA ha concedido la designación de medicamento huérfano más de 1.400 productos (gráfico 3), pero sólo en torno a 110 han recibido autorización de comercialización. En Estados Unidos se han designado casi 3.300 medicamentos huérfanos desde 1983 (gráfico 3), de los cuales se ha aprobado la comercialización de más de 515.^{14,15}

GRÁFICO 3. NÚMERO ANUAL DE DESIGNACIONES DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN LA UE Y EN EEUU, 1983-2014



Fuente: Evaluate Pharma. Orphan Drug Report (2015)

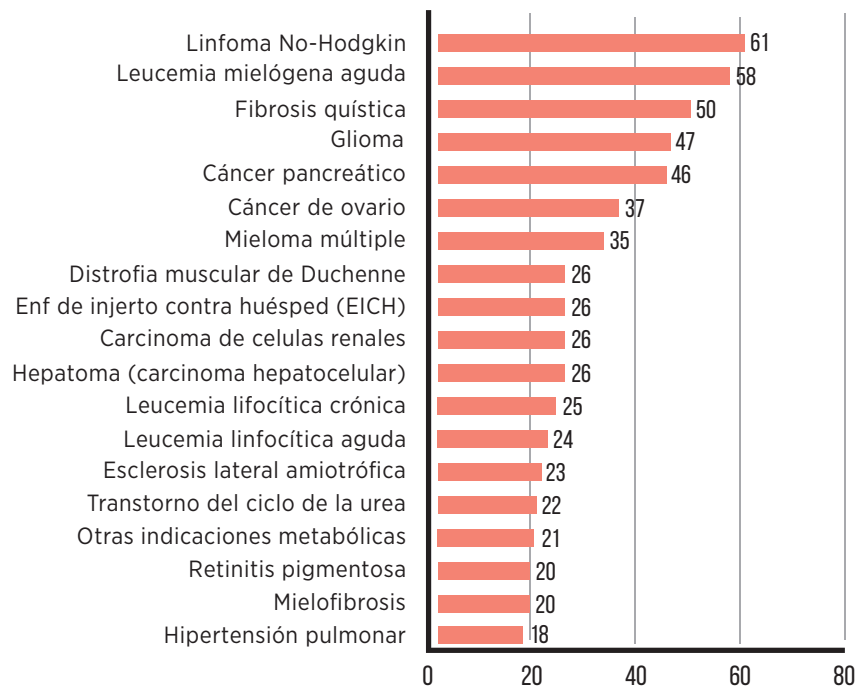
El 41% de las designaciones de medicamentos huérfanos en la UE pertenecen a 20 indicaciones terapéuticas, donde las oncológicas tienen una elevada presencia (gráfico 4).

Como ya se ha comentado, la evolución del número de medicamentos huérfanos autorizados en Europa demuestra que el reglamento ha sido un éxito en incentivar a las empresas farmacéuticas a desarrollar este tipo de medicamentos.

Sin embargo, este dato es sólo una medida parcial del avance producido, ya que el acceso efectivo de los pacientes a los tratamientos disponibles sigue siendo, en muchos casos, limitado, de modo que no se traduce en un aumento efectivo de su esperanza de vida y/o de la calidad de vida.

Por ello, deben aunarse esfuerzos entre la industria y las autoridades sanitarias para tratar de la mejor manera posible el equilibrio entre el acceso al tratamiento de una persona con

GRÁFICO 4. NÚMERO DE DESIGNACIONES DE MMHH EN LA UE PARA LAS 20 PRINCIPALES INDICACIONES TERAPÉUTICAS



Fuente: Evaluate Pharma. Orphan Drug Report (2015)

una afección grave infrecuente y la sostenibilidad del sistema sanitario. Una mayor cooperación europea podría ayudar a compartir los escasos conocimientos disponibles en el ámbito de las enfermedades raras y a combinar los recursos de la manera más

eficiente posible, a través de la creación de sinergias y de incentivos adicionales a nivel nacional y supranacional, con el objetivo final de obtener una provisión más rápida, transparente, predecible y equitativa de los medicamentos huérfanos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. European Parliament and the Council of the European Union. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Official Journal of the European Communities 2000.18:1-5.
2. Institute of Medicine of the National Academies. Rare Diseases and Orphan Products. Accelerating Research and Development. The National Academies Press. 2010.
3. EURORDIS. 2013; <http://www.eurordis.org/es/enfermedades-raras>.
4. Instituto Nacional de Estadística (INE). Cifras de población y censos demográficos. http://www.ine.es/inebmenu/mnu_cifraspob.htm.

5. EURORDIS. Rare diseases: Understanding this public health priority. 2005.
6. Orphanet. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES.
7. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). <http://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras>.
8. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. 2009.
9. Federal Drug Administration. Orphan Drug Act. 1983.
10. European Commission. EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development). <http://www.europlanproject.eu>.
11. European Commission. HORIZON 2020 WORK PROGRAMME 2014-2015. Health, demographic change and wellbeing. 10 December 2014 2014.
12. European Union Committee of Experts on Rare Diseases. Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe. 2013.
13. Ministerio de Sanidad y Política Social. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. 2009.
14. European Commission. http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm.
15. Federal Drug Administration. http://www.fdalawblog.net/fda_blog_hyman_phelps/2015/02/the-2014-numbers-are-in-fdas-orphan-drug-program-shatters-records.html.

FÁRMACOS EFECTIVOS EN ENFERMEDADES RARAS: UNA OFERTA QUE NO PODREMOS RECHAZAR

ROBERTO MARÍN GIL

*Farmacéutico Especialista
de Área
Hospital de Valme, Sevilla*



Luzzatto L, Hollak CE, Cox TM, Schieppati A, Licht C, Kääriäinen H et al. Rare diseases and effective treatments: are we delivering? Lancet 2015 Feb 28;385(9970):750-2.

RESUMEN: Este artículo refleja la discusión de un encuentro internacional sobre enfermedades raras (EE.RR) celebrado en Marzo de 2015. Cuenta con la participación de clínicos y académicos de instituciones internacionales de referencia tanto en el tratamiento de las enfermedades raras como en la evaluación de medicamentos y economía de la salud.

Analizan los resultados de la política de incentivos a la I+D en EE.RR que comenzó en la Unión Europea en el año 2000, que cumpliendo con su objetivo, ha supuesto un atractivo comercial para las compañías farmacéuticas. Por otro lado, destacan la aprobación de más de 100 principios activos desde entonces con resultados clínicos que

califican de sustanciales e incluso espectaculares en algunos casos. La otra cara de la moneda la representa el elevado precio de estos medicamentos, que a su vez plantea importantes problemas de financiación a los sistemas sanitarios y de acceso a los pacientes.

Los autores comentan el caso de Ivacaftor en Fibrosis Quística (FQ), fármaco desarrollado inicialmente para la mutación G551D-CFTR de esta enfermedad, como ejemplo de contribución de los pacientes y la sociedad a la investigación de las EE.RR. La investigación básica que permitió el descubrimiento del gen CFTR y sus mutaciones fue fruto de una estrecha colaboración entre sector público,

asociación de pacientes e industria farmacéutica. El elevado número de años del proceso de investigación, junto con un número relativamente pequeño de pacientes a tratar, hacen que el coste de amortización de la inversión de este tratamiento siga siendo elevado.

Consideran que los incentivos establecidos por las agencias públicas para promover la investigación de EE.RR son un signo positivo de la priorización de estos pacientes con necesidades especiales pero si no existe un exhaustivo control de resultados en salud se pueden volver contraproducentes. Se necesitan mecanismos que permitan pagar por resultados, con el fin de poder financiar estos tratamientos y así garantizar el acceso de los pacientes a los mismos. Al elevado coste de amortización se le suma el problema de la cronicidad que caracteriza a gran parte de las enfermedades raras. Es decir,

el impacto presupuesto con un horizonte del final de la vida puede llegar a suponer una cantidad importante para los SNS.

Los autores constatan el problema de financiación de estos tratamientos y plantean líneas de mejora. Por un lado resaltan la necesidad de concentrar la población en centros de referencia y poner en marcha registros potentes por parte de organismos independientes que permitan un diagnóstico y manejo experto de estos pacientes a la vez que generan resultados fiables sobre los efectos del tratamiento y la evolución de la enfermedad. También proponen una negociación sistemática de los precios de estos fármacos que se realice a nivel europeo y que impida un rechazo de reembolso por motivos económicos cuando han demostrado efectividad. Defienden por último que la fijación de precio permita un margen razonable de beneficio a las compañías implicadas

pero con una justificación del mismo basada en el coste de producción.

COMENTARIO: El artículo aborda de una manera breve pero integral los problemas que amenazan el desarrollo de medicamentos huérfanos y la financiación de los mismos en la actualidad. Se refleja claramente el éxito de los subsidios “push” que tratan de incentivar la investigación de EE.RR promoviendo la I+D a nivel básico con fondos públicos, proporcionando condiciones especiales de exclusividad o reduciendo tasas administrativas para estos fármacos.¹ Sin embargo resaltan un problema importante en los subsidios “pull” que deben recompensar los resultados obtenidos. Este punto es clave para dar solución al problema de financiación de estos tratamientos. Al igual que en otras áreas terapéuticas, con elevado impacto presupuestario, habrá que buscar un mecanismo que permita el ajuste entre precio y resultados.



La implementación de registros de pacientes potentes y la distribución a centros de referencia es sin duda una medida urgente que debe estructurarse a nivel nacional a la mayor brevedad y que ha permitido una generación de conocimiento excelente sobre EE.RR en países de nuestro entorno como Holanda. El registro está en marcha en nuestro país liderado por el Instituto de Salud Carlos III pero su éxito

dependerá de la participación de administraciones autonómicas, pacientes e investigadores. Por otro lado, las principales trabas al correcto funcionamiento de una red de centros de referencia en nuestro país provienen de los obstáculos administrativos que plantean las comunidades autónomas a la financiación de procesos y tratamientos fuera de su geografía (y por tanto de su control directo).

Por último, los autores plantean de algún modo una rendición incondicional del pagador defendiendo literalmente que siempre que haya un tratamiento efectivo para el tratamiento de una enfermedad rara debe financiarse independiente del precio. Esta afirmación choca frontalmente con la corriente que defiende el establecimiento de precio basado en el valor², de forma que la recompensa sea proporcional a los beneficios obtenidos y no a los costes de producción como defiende este artículo. Es prácticamente imposible conocer el coste real de producción de un fármaco por los costes hundidos de investigación, los costes no relacionados con I+D que se imputan al desarrollo y la influencia de los riesgos de inversión que supone el mercado farmacéutico en sí (alta tasa de fracaso y acceso incierto).

Sin duda es razonable que el precio de un nuevo fármaco para EE.RR tenga un precio superior por la población limi-

tada de pacientes a la que se dirige, siempre que se trate de una enfermedad discapacitante o grave, pero esto no debería ser el único modulador del precio como se refleja en la gráfica de Simoens, en la que el precio aumenta exponencialmente al reducirse el número de pacientes candidatos³.

Además, la fijación de precio inicial para un número ínfimo de pacientes, se ve habitualmente seguida de una ampliación de indicaciones. Esto puede llegar a suponer un incremento de la población candidata a tratar, y por lo tanto, en algunos casos, quizás podría servir para revisar el precio por paciente.

Igualmente es fundamental utilizar correctamente el análisis de subgrupos para identificar los pacientes en los que se produce un beneficio clínicamente relevante y no valorar por igual cualquier beneficio marginal.

Parece por tanto razonable que se tengan en cuenta factores específicos del entorno de EE.RR a la hora de establecer un precio por paciente que incluyan de forma sistemática elementos objetivos como el beneficio terapéutico adicional, la existencia o no de alternativas, la gravedad de la enfermedad o la población de pacientes. La ponderación de estos factores no está clara pero solo la obtención de datos empíricos en un marco estable para el financiador y el fabricante permitirá conseguir una perspectiva útil de esta estrategia⁴.

Por tanto como respuesta a la pregunta planteada por los autores ¿estamos cumpliendo nuestro compromiso con las EE.RR?, la respuesta es que todavía no. Aunque se ha mejorado en la promoción de la I+D y el descubrimiento de nuevos fármacos no hemos conseguido regular adecuadamente el impacto presupuestario ni la valoración monetaria de



estos avances creando un desfase importante en el momento crítico de acceso al paciente. Sin

duda, todos los agentes implicados deben aportar creatividad en este momento decisivo pero

recordando las palabras de Jean Paul Sartre: "El compromiso es un acto, no una palabra".

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Côté A, Keating B. What is wrong with orphan drug policies? *Value Health*. 2012 Dec;15(8):1185-91.
2. Claxton K, Briggs A, Buxton MJ, Culyer AJ, McCabe C, Walker S, Sculpher MJ. Value based pricing for NHS drugs: an opportunity not to be missed? *BMJ*. 2008 Feb 2;336(7638):251-4
3. Simoens S. Pricing and reimbursement of orphan drugs: the need for more transparency. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Jun 17;6:42.
4. Picavet E, Morel T, Cassiman D, Simoens S. Shining a light in the black box of orphan drug pricing.

LA IMPORTANCIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS DESDE EL PUNTO DE VISTA MÉDICO Y SOCIAL

RENATA VILLORO

Gerente de Economía de la Salud, Instituto Max Weber



Schieppati, A., Henter, JI, Daina, E, Aperia, A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet* 2008 Vol 371; 2039-2041.

RESUMEN: Este artículo, publicado en 2008, describe la evolución de la importancia que le ha otorgado la comunidad médica y la sociedad en general a las enfermedades raras en las dos décadas anteriores a su publicación. Los autores señalan que antes del Orphan Drug Act, que entró en vigor en Estados Unidos en el año de 1983, las enfermedades raras habían sido víctimas de negligencia por parte de la industria farmacéutica a lo largo de muchos años. La primera toma de conciencia de la sociedad (americana) acerca de la importancia de estas enfermedades surge a raíz del informe de la Comisión Nacional de Enfermedades Huérfanas (National Commission on Orphan Disease) del gobierno de los EEUU en 1989. Dicho informe

reportaba los resultados de las audiencias llevadas a cabo con múltiples organismos sociales, destacando los aspectos más significativos que afectan a las personas con enfermedades raras y a sus cuidadores. Entre estos figuraban la dificultad para conseguir financiamiento para la investigación y desarrollo (I+D) de nuevos fármacos, la escasa información disponible acerca de las enfermedades raras, la insuficiencia de cobertura médica para atender a los pacientes y la enorme limitación en la disponibilidad de tratamientos.

Uno de los primeros intentos por estimar la prevalencia de enfermedades raras fue llevado a cabo por la Organización europea para Enfermedades Raras (Eurordis) en 2005. Este estudio no sólo

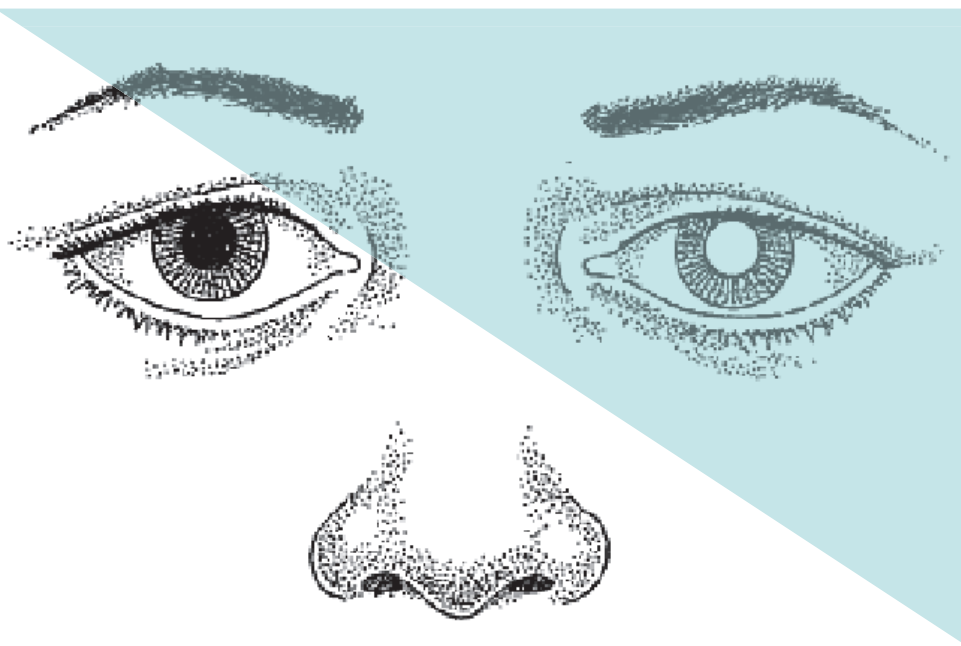
proveía una estimación de la prevalencia de varias enfermedades raras sino que además destacaba la ausencia de datos confiables, la inconsistencia entre fuentes de información y la baja calidad de la metodología empleada en los estudios epidemiológicos. Además, los autores consideran que la clasificación internacional de enfermedades (CIE) ha sido siempre inapropiada para incluir a todas las enfermedades raras. Esta ausencia de un sistema de codificación universal ha sido una barrera para el registro apropiado de pacientes en bases de datos nacionales e internacionales, lo cual impide estimar la verdadera magnitud de la carga económica y social de las enfermedades raras. Al momento de la publicación de este artículo, el Directorado General para la Protección de los Consumidores de la Comisión Europea acababa de

conformar un grupo de trabajo, en colaboración con la Organización Mundial de la Salud, para proveer a la comunidad de pacientes con enfermedades raras de un sistema de clasificación universal.

Los autores también señalan los primeros intentos por estimar la carga social de las enfermedades raras a través de una encuesta sobre calidad de vida relacionada con enfermedades crónicas que, por primera vez incluía enfermedades raras, en 2006. En ésta, el 8,2% de los pacientes sufría de alguna enfermedad rara, y entre los resultados destacaba que eran ellos quienes percibían la pérdida más grande en términos de oportunidades sociales, económicas, y de tratamiento. El artículo destaca el papel que han tenido los grupos de apoyo a pacientes para incrementar la

conciencia social sobre la importancia de las enfermedades raras. El trabajo de estos grupos comienza en 1983, con la creación de la Organización Nacional de Enfermedades Raras (National Organization of Rare Disorders, NORD) en EEUU, seguida de la creación de la Alianza Genética (Genetic Alliance) en 1986. En Europa, Eurordis es una alianza de asociaciones de pacientes creada en 1997, que desde su fundación ha contribuido a promover la importancia social de las enfermedades raras con el fin de incrementar la calidad de vida de los pacientes, la inversión en I+D y el acceso a nuevos tratamientos. Asimismo, la Plataforma Europea de Organizaciones de Pacientes, Ciencia e Industria, creada en 1994, ha convertido el desarrollo de nuevos tratamientos para enfermedades raras en uno de sus objetivos más importantes en los últimos años.

Los autores concluyen que a lo largo de las dos décadas anteriores a la publicación de este artículo el reconocimiento de la importancia que tienen las enfermedades raras en el ámbito médico y social se incrementó considerablemente como resultado del trabajo de diferentes asociaciones de pacientes y de iniciativas académicas (tanto clínicas como sociales) y políticas. Esto ha contribuido a la creación de incentivos a la inversión en I+D así como incentivos de mercado, que a su vez han incrementado el interés de la industria



farmacéutica. No obstante, el artículo señala que aún es necesario e importante incrementar programas de investigación sobre enfermedades raras con el fin de desarrollar tratamientos para un número sustancial de pacientes afectados.

COMENTARIO: El artículo resume de manera integral los avances que ha tenido la toma de conciencia sobre las enfermedades raras en las dos décadas previas a su publicación en 2008. El papel de la sociedad, en especial de las asociaciones de pacientes, destaca como fundamental en el diseño de incentivos y políticas que fomenten la inversión en I+D en medicamentos huérfanos. Asimismo, la importancia otorgada a la estimación de la magnitud de la carga social de las enfermedades raras ha ido en aumento.

Casi diez años tras la publicación de este artículo, las políticas de incentivos a la inversión en I+D y la manufactura de medicamentos huérfanos que han surgido a raíz del gran esfuerzo de pacientes, académicos y políticos, siguen teniendo por objeto que los pacientes con enfermedades raras tengan acceso a tratamientos.¹ En efecto, desde la entrada en vigor del Orphan Drug Act en 1983 en EE.UU, las autoridades de la mayor parte de los países desarrollados han aprobado legislaciones específicas sobre medicamentos huérfanos, estableciendo distintos incentivos para estimular su

desarrollo y fomentar el acceso de los pacientes a los mismos. En la Unión Europea existen subvenciones específicas como por ejemplo el Programa de Salud Pública de la UE. Por su parte, cada miembro ha aprobado un Plan Nacionales de Enfermedades Raras, o está en proceso de hacerlo próximamente. En España se cuenta ya con la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, que establece objetivos y recomendaciones en torno a siete líneas estratégicas. Esto ha fomentado la creación de oportunidades de mercado para la industria farmacéutica, que también ha realizado un esfuerzo importante desarrollando nuevos medicamentos huérfanos.

El impacto positivo que han tenido en los últimos años las políticas públicas dirigidas a las enfermedades raras en los países occidentales sobre el desarrollo de nuevos tratamientos, su aprobación y su comercialización es innegable. El crecimiento de la toma de conciencia de la sociedad, promovido en gran parte por las asociaciones de pacientes es igualmente evidente. No obstante, aún queda mucho por hacer. Desde la aparición del Orphan Drug Act en los años ochenta, ha quedado claro que las políticas públicas referentes a enfermedades raras deben perseguir en última instancia dos objetivos primordiales: a) la comercialización de nuevos medicamentos huérfanos, y b) el



acceso efectivo de los pacientes a los mismos. A pesar de la aprobación y la comercialización de nuevos medicamentos huérfanos, y de los incentivos otorgados a la investigación en I+D, el acceso efectivo de los pacientes a los mismos sigue siendo muy limitado. Más allá de los altos precios de los medicamentos inherentes a los medicamentos dirigidos a grupos de personas muy reducidos², muchos pacientes aún permanecen sin acceso a pruebas de diagnóstico adecuadas, lo que incrementa en ocasiones hasta en 30 años la obtención de un diagnóstico correcto, acarreado un alto riesgo de complicaciones médicas y de secuelas de salud

importantes.³ Por lo tanto, la concentración de las políticas públicas en un futuro cercano, además de seguir promoviendo incentivos a la investigación en I+D y favoreciendo la comercialización de los medicamentos huérfanos,

debe concentrarse en su otro objetivo primordial: lograr que la provisión de medicamentos huérfanos sea realmente efectiva, rápida, transparente y equitativa. En efecto, aún queda mucho por hacer para incrementar la con-

ciencia de la importancia que tienen las enfermedades raras no sólo desde el punto de vista médico, sino desde el punto de vista de una sociedad que pretende ser justa y equitativa con todos sus enfermos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Côté A, Keating B. Why is Wrong with Orphan Drug Policies? *Value in Health*, 2012;15;1185-1191.
2. McCabe C, Tsuchiya A, Claxton K, Raftery J. Assessing the economic challenges posed by orphan drugs: a comment on Drummond et al. *Int J Technol Assess Health Care* 2007;23:397-401.
3. Eurordis. EurordisCare2: survey of diagnostic delays, 8 diseases, Europe. <http://www.eurordis.org/fr/publication/survey-delay-diagnosis-8-rare-diseases-europe-%E2%80%98eurordiscare2%E2%80%99> (Accedido en septiembre 2015).

DIVERSIDAD Y
HETEROGENEIDAD DE LA
DENOMINACIÓN Y DEFINICIÓN
DE LAS ENFERMEDADES
RARAS Y LOS MEDICAMENTOS
HUÉRFANOS EN FUNCIÓN DE
DÓNDE Y QUIÉN LOS DEFINA

ÁLVARO HIDALGO

Profesor Titular
Universidad de Castilla -
La Mancha



Trevor Richter, Sandra Nestler-Parr, Robert Babela, Zeba M. Khan, Theresa Tesoro, Elizabeth Molsen, Dyfrig A. Hughes. *Rare Disease Terminology and Definitions– A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group Value in Health* 18(2015), 906 -914.

“Ausencia de una definición y denominación universal de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. Lo raro es raro hasta para el nombre y su definición”.

RESUMEN: El artículo tiene como objetivo analizar la terminología y las definiciones con las que a lo largo del mundo se designan a las enfermedades raras y a los medicamentos huérfanos. Con este objetivo los autores llevan a cabo una revisión en 32 jurisdicciones y 1.109 organizaciones sobre la terminología y las definiciones empleadas para referirse a estos conceptos.

Los resultados muestran una gran diversidad y heterogeneidad. Los autores encontraron 296 defini-

ciones en las que los términos utilizados más frecuentemente fueron el de “rare disease” con un 38% y el de “orphan drug(s)” con un 27%. Definiciones cualitativas tales como “life-threatening” no son normalmente utilizadas, sin embargo en un 88% de las definiciones encontradas se hacía referencia a un elemento cuantitativo específico para englobar la patología como rara: su prevalencia. El valor concreto que se emplea en las diferentes definiciones va de los 5 a los 76 casos por 100.000 habitantes. La mayoría de las jurisdicciones consultadas por los autores, el 66% en concreto, utiliza un valor que se sitúa entre los 40 y los 50 casos por 100.000 habitantes, con un valor medio situado a nivel mundial en los 40 casos por 100.000 habitantes.

Otro de los hallazgos interesantes de los autores es el análisis de las diferentes definiciones, marcadas por distintos valores de prevalencia, que se dan dentro de un mismo país o jurisdicción. En este sentido señalan que estas variaciones, dentro de la misma jurisdicción, van desde la definición más laxa de 47 casos por 100.000 habitantes que emplean las organizaciones de pacientes al umbral más bajo de 18 por 100.000 habitantes que utilizan en esa misma jurisdicción los pagadores privados.

La principal conclusión de los autores es que a pesar de la diversidad y heterogeneidad encontradas en su revisión, los conceptos de "rare disease" y "orphan drug" están ampliamente implantados y reconocidos a escala global. Del mismo modo,

los umbrales de prevalencia universalmente utilizados se encuentran entre los 40 y los 50 casos por 100.000 habitantes. En este sentido, señalan que la utilización de elementos objetivos como es el de prevalencia es más deseable que la introducción en las definiciones más cualitativas, que deben ser evitadas.

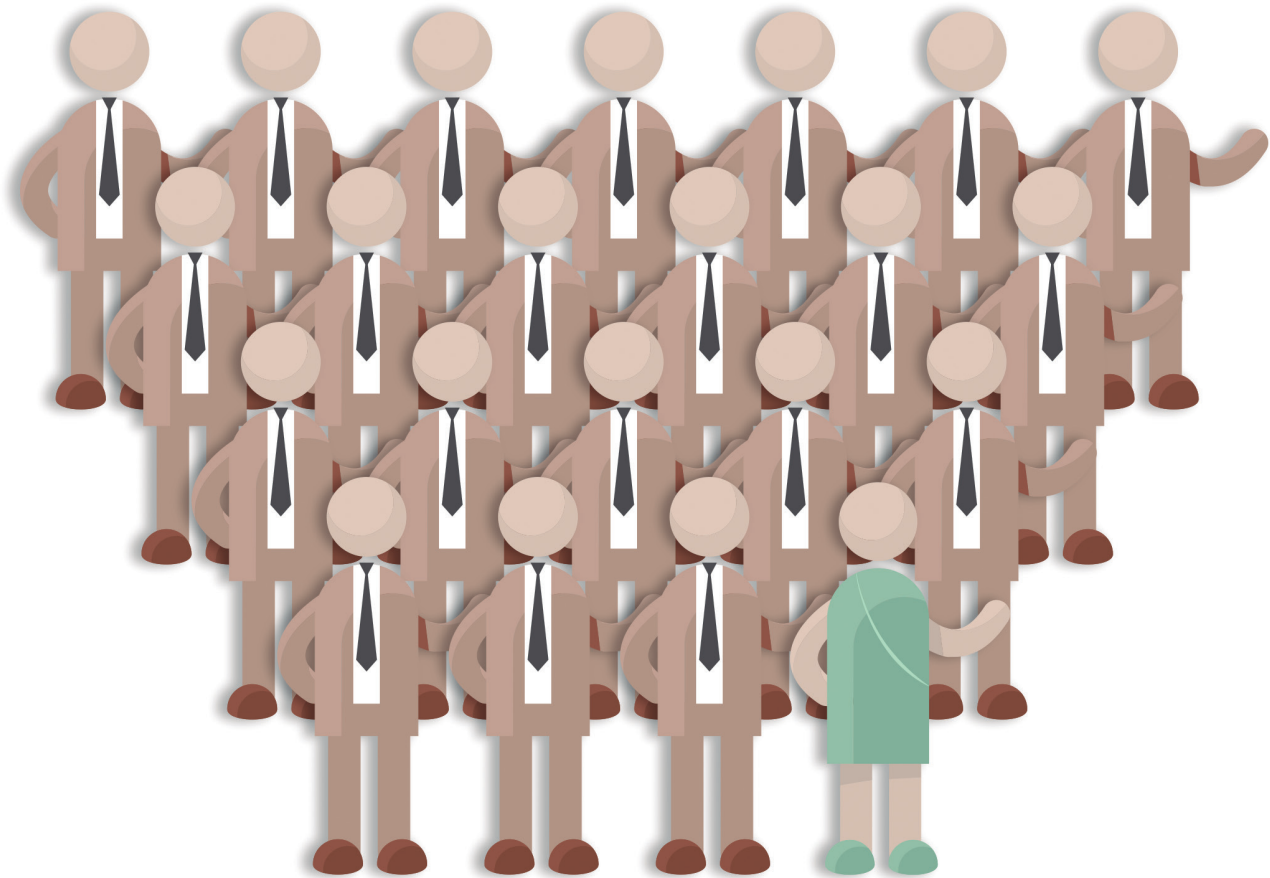
COMENTARIO: Este trabajo pone de manifiesto la necesidad de homogeneizar las definiciones y los umbrales de prevalencia a la hora de considerar una enfermedad como rara y a un medicamento como huérfano. Aunque aparentemente pueda parecer un hecho menor, las diferentes definiciones y la terminología es un elemento crucial a la hora de contextualizar una realidad como son las enfermedades que afectan a pocas personas y

los tratamientos destinados a las mismas.

En este sentido, el trabajo me parece no sólo original sino muy necesario, ya que pone de manifiesto que no deberían existir muchas diferencias entre lo que consideramos una enfermedad rara en Estados Unidos, Japón, Australia o Europa. No es deseable que se mantengan las diferencias existentes entre los valores de prevalencia entre diferentes países, ya que el acceso a este tipo de medicamentos puede venir dado por su condición de huérfano o no. Considero que el abanico existente entre los 9 casos por 100.000 habitantes de Australia y los 64 de EE.UU. es demasiado para países que están en la OCDE¹⁻⁵. Si esto es importante desde un punto de vista de comparación internacional, lo es mucho más en el caso de una misma jurisdicción o país. En este sentido, creo vital que a lo largo de la Unión Europea lo que entendemos por una enfermedad rara y un medicamento huérfano sea lo mismo, independientemente de si la definición la emplea una asociación de pacientes, un pagador público o privado o un laboratorio farmacéutico.

En este sentido, comparto con los autores que en este ámbito es necesario huir de las definiciones cualitativas y ceñirnos exclusivamente a definiciones cuantitativas y consensuadas. Esto no implica el inmovilismo y la no revisión de dichos valores





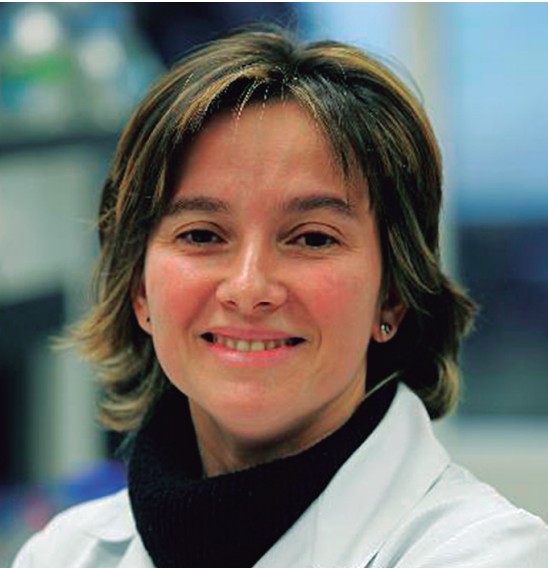
a lo largo del tiempo, pero en un tema fundamental como éste, tanto para la salud de las personas afectadas como para la equidad de los sistemas sanitarios, no se deben hacer interpretaciones interesadas, partidistas o parciales de lo que entendemos por enfermedad rara y medicamento huérfano.

Un elemento adicional es el tema de la homogenización de las traducciones de los términos

anglosajones a nuestro idioma. En este sentido creo que el término medicamento huérfano es ampliamente aceptado y no presenta connotaciones negativas.

Sin embargo, en castellano el término raro puede llevar implícito alguna connotación negativa, motivo por el que no es extraño encontrar otro tipo de términos como enfermedad poco frecuente o minoritaria. Es decir, lo que define a la enfermedad como

rara no es lo extraña o compleja que sea la patología sino únicamente que se da en un número muy reducido de personas, motivo por el que estas enfermedades no deben ser un estigma para los pacientes que las sufren. Quizás sería bueno que al igual que ha hecho el grupo de ISPOR en nuestro entorno consensuemos una traducción que sea utilizada de forma homogénea tanto en España como en Latinoamérica.



DRA. GLORIA GONZÁLEZ ASEGUINOLAZA

*Directora del Programa de
Terapia Génica y Regulación
de la Expresión Génica, Centro de
Investigación Médica Aplicada,
Universidad de Navarra*

LA TERAPIA GÉNICA EN EL TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES RARAS

P: ¿Qué es la terapia génica?

GG: La terapia génica (TG), desde el punto de vista conceptual, se explica de forma muy sencilla: consiste en utilizar material genético ADN o ARN para curar una enfermedad.

P: ¿Cómo se realiza?

GG: La parte más compleja de la TG es introducir el material genético (ADN o ARN) en la célula. Es esencial, para que la TG funcione, que el material genético entre en célula diana en la cual se origina la enfermedad. Para ello es necesario el uso de "vectores" o vehículos, capaces de atravesar las barreras físicas y biológicas que tienen las células, como las membranas celulares o enzimas, cuya función es degradar el DNA ó RNA, y que no permiten de forma fácil la entrada del material genético (MG).

Los vehículos que utilizamos para introducir el MG en la célula pueden tener un origen viral o no viral. Los más utilizados, y los que tienen una mayor eficiencia, son los vehículos de origen viral, ya que los virus son las máquinas perfectas para introducir material genético en la célula puesto que es lo que hacen de forma natural para poder propagarse. Los virus utilizados en terapia génica son modificados con el objetivo de eliminar su patogenicidad y su capacidad de replicación y propagación.

P: ¿Qué aplicaciones tiene la terapia génica, puede aplicarse al diagnóstico precoz?

GG: La TG no tiene como objetivo el diagnóstico precoz (DP). El DP es poder determinar qué enfermedad tiene el paciente lo antes

posible, la TG lo que trata es de curarlo. Sí que es cierto que cuando se desarrolle una terapia para una determinada enfermedad, para la cual no se aplica un DP, muy probablemente el hecho de que exista dicha terapia hará que se avance en el desarrollo de un DP. O dicho de otra manera, un diagnóstico precoz tiene sentido cuando se puede ofrecer algo al paciente que modifique la evolución de la enfermedad aplicado en estadios tempranos, el hecho de contar con una terapia incentivará su desarrollo.

P: ¿Qué tipo de paciente se puede beneficiar más de la terapia génica?

GG: Actualmente la TG se puede aplicar tanto en enfermedades hereditarias como en adquiridas, como pueden ser el cáncer o las enfermedades infecciosas. La mayoría de los ensayos clínicos que se han hecho hasta el momento, se aplican a pacientes con cáncer, ya que son más numerosos en cuanto a población total. Sin embargo, los resultados no eran especialmente buenos, hasta hace poco.

Pero en los últimos años, con el uso de los linfocitos T, modificados genéticamente, capaces de reconocer las células tumorales y eliminarlas, esto está cambiando de forma sustancial. La población más beneficiada van a ser los pacientes con tumores respondedores a tratamientos de inmunoterapia.

Pero lo que es más obvio, y quizás es lo que vamos a ver en el futuro de forma más evidente, es el tratamiento de pacientes con EE.RR monogénicas, es decir, que son deficitarios en un único gen, donde el objetivo de la terapia génica es introducir una versión correcta del gen en las células del paciente y en un futuro, esperemos no muy lejano, corregir el problema en el propio genoma del paciente.

P: ¿Existen diferencias entre países/regiones en la aplicación de la misma?

GG: Realmente existen las mismas diferencias que nos encontramos para casi todos los desarrollos

médicos. Las diferencias se deben al desarrollo y al potencial económico de esos países. Cualquier tratamiento actual, que no tiene por qué ser excesivamente caro, sabemos que se utiliza más en países desarrollados que en países en desarrollo. En el caso de la TG esto es todavía mucho más acusado, ya que son terapias cuyo desarrollo es muy costoso y por tanto el medicamento que se genera es muy caro, de forma que fundamentalmente se aplica en países altamente desarrollados como UE, EE.UU y Japón.

P: ¿Cuáles son las barreras a las que se enfrenta su desarrollo?

GG: Actualmente la principal barrera es la producción de los sistemas de vehiculización de material genético. Producir los vectores a gran escala y en grado clínico continua siendo un reto y muy pocos centros consiguen hacerlo. Obtener la prueba de concepto de la eficacia de un determinado producto se ha logrado para muchísimas enfermedades. Sabemos que en un modelo animal funciona bien, pero cuando vamos a un paciente hay que multiplicar por mil la cantidad de vehículos que necesitamos y los necesitamos en unas condiciones muy puras. El principal desafío es técnico, que consiste en desarrollar sistemas de producción a gran escala y en condiciones de grado clínico, para que el vector sea capaz de beneficiar clínicamente a un número significativo de pacientes.

P: ¿Qué papel tiene actualmente la terapia génica en el tratamiento de las enfermedades raras?

GG: De forma intuitiva podemos pensar que el uso de la TG se puede dirigir a enfermedades donde el origen está en la deficiencia de un gen o varios genes. En las EE.RR una gran mayoría se deben a deficiencias en el material genético, como consecuencia de la ausencia o el mal funcionamiento de un gen. Si podemos identificar cuál es el gen que falta, o que funciona mal, y podemos transportarlo hasta las células, podremos tratar de curar la enfermedad. Así la TG sería el tratamiento obvio de muchas EE.RR donde el origen es una deficiencia genética.

P: ¿Cómo considera usted que será el futuro de la terapia génica en el tratamiento de las enfermedades raras?

GG: Como siempre, en cuanto empezamos a probar un nuevo tratamiento vemos las limitaciones de la terapia. Creo que habrá EERR que no se van a poder curar con TG, pero sí va a ser el tratamiento convencional para muchas enfermedades monogénicas. Por ejemplo, los datos obtenidos

en pacientes con hemofilia o inmunodeficiencias severas señalan un beneficio clínico muy significativo, curación o una atenuación de la patología. Creo que se van a convertir en tratamientos que en el futuro se aplicarán de forma regular, para algunas enfermedades, de tal manera que cuando un paciente con una EE.RR acuda al médico le prescribirá como tratamiento un vector de terapia génica.



D^a IRENE DELGADO

Presidenta de la Asociación
Nacional de Hipertensión
Pulmonar

ENFERMEDADES RARAS DESDE EL PRISMA DEL PACIENTE

P: ¿Qué es una Enfermedad Rara (ER)?

ID: Una ER es una enfermedad que tiene una baja prevalencia estadística, es decir, según la definición a nivel europeo, es una enfermedad que afecta a una de cada dos mil personas o cinco de cada diez mil, te puedes quedar con la comparativa que quieras. Es una enfermedad con una característica básica que es la tardanza en el diagnóstico y que sus síntomas y sus desórdenes no solamente son muy dispares de una enfermedad para otra, sino también dentro de la misma enfermedad. Es decir, dos personas con la misma ER pueden tener síntomas y desórdenes totalmente distintos. Por eso es difícil el diagnóstico. Si hablamos estadísticamente se calcula que hay más de 3 millones de afectados por una ER en España, se calcula que hay entre 5 y 7 mil EE.RR distintas, la mayoría son crónicas y degenerativas, con lo cual es un tema importante, y un 65% de ella son incapacitantes y graves. Hay que tener en cuenta que nadie está exento de una ER, es decir, una ER le puede afectar a cualquiera en cualquier etapa de la vida.

P: ¿En qué se diferencia una ER de una enfermedad prevalente?

ID: En cuanto a las diferencias, básicamente debemos destacar el menor impacto numérico, menor impacto social y menor impacto mediático, todo ello porque hay una gran y desmesurada falta de información. Esta falta de información es otra de las causas para que se produzcan los diagnósticos tardíos, con lo cual hay mucha gente que está enferma, que no tiene diagnóstico correcto, o no tiene un diagnóstico veraz, y por lo tanto pasa mucho tiempo sin tratamiento específico para la enfermedad que tiene o con un tratamiento inadecuado. Cualquiera de las dos posibilidades agrava notablemente la enfermedad. Y encima, dentro de las EE.RR hay algunas que ni siquiera tienen tratamiento. Todo esto es un tema serio.

P: ¿Cómo afectan las enfermedades raras a la salud y la calidad de vida de los pacientes en España?

ID: Las EE.RR afectan principalmente el tiempo que pasas de miedos e incertidumbre hasta que consigas un diagnóstico, porque tú te encuentras mal, vas al médico y le dices que estás mal, por ejemplo en mi caso afectada por hipertensión pulmonar, al mínimo esfuerzo te agotas, te asfixias, te pueden dar síncope, palpitaciones en el pecho, entonces como nuestros síntomas son parecidos a otras patologías respiratorias, hay médicos que, una vez que tachan EPOC o ASMA, no saben qué más puede haber en cuanto a patología o ER, y hay veces que nos acaban derivando al psiquiatra, porque se piensan que es una forma de llamar la atención o un ataque de ansiedad, y no solamente nos pasa a nosotros sino a más pacientes con EE.RR. Entonces el paciente pasa un tiempo de miedo e incertidumbre porque no se encuentra bien, pero no sabe lo que tiene. Una vez que tiene el diagnóstico, más que una meta es el principio, porque tienes que empezar a vivir con esta enfermedad rara, con lo que conlleva: unos auténticos problemas de integración social, laboral o escolar. Hay muchos niños con EE.RR que tienen dificultades en el colegio por sus tratamientos. Con lo cual, evidentemente te afecta a tu calidad de vida porque pasas la época de las pérdidas, es decir, has perdido tu salud, has perdido a veces el trabajo, has perdido oportunidades, y hay veces que pierdes vida social, de manera que te tienta y mucho la época del aislamiento, pero esto hay que superarlo, evidentemente.

En EE.RR es importante también el tema de los tratamientos, o bien porque no hay, o los hay pero son escasos y no funcionan, o bien, por ejemplo como es nuestro caso, que hay ciertos tratamientos que tienen una administración muy agresiva, ya que son bombas de prostaciclina. Una de ellas va pinchada de forma subcutánea, y duele mucho, y la otra, que no duele tanto, va directamente conectada con un catéter al lado izquierdo del corazón, y por lo tanto es como vivir atado a una máquina. En resumen, tú quieres ser normal, y sin embargo, tienes que estar ligado a una máquina de éstas, u otro tipo

de tratamiento que tienes que inhalar cada 2 - 3 horas. Todo esto resulta muy difícil de compaginar con la vida laboral, dependiendo del trabajo que tengas. Entonces tener esa enfermedad afecta evidentemente a la calidad de vida de los pacientes, a parte del lado psicológico, a parte de que nadie sabe lo que tienes, a parte de las equivocaciones... En nuestro caso se confunde la hipertensión pulmonar con la hipertensión arterial, y se piensan que es lo que tiene la abuela y está estupenda, no, es totalmente distinto.

P: ¿Cómo afecta este tipo de enfermedades a las familias de los pacientes?

ID: La familia se ve afectada, porque muchas veces la familia es el cuidador. Uno de los aspectos claves en EE.RR es la necesidad de acudir a los centros de referencia, que son los centros especializados en la patología, con lo cual es donde más información tienen y mejor te pueden atender. Lo que pasa es que esto implica viajar, porque hay veces que el centro de referencia no está en tu ciudad, ni siquiera en tu CC.AA. Es un tema que tenemos que pelear, con lo cual, para la familia esto implica viajar cada cierto tiempo para acompañarte a consultas. Según FEDER, una ER le cuesta a las familias un promedio de 350€/mes/paciente, porque hay que comprar medicamentos, hay que comprar productos sanitarios, hay que adaptar la vivienda, tienes que adaptar un transporte, y porque se necesita una asistencia personal. Hay gente que no se vale por si misma ni siquiera para las actividades de la vida diaria, con lo cual necesita a una persona que le ayude y le apoye continuamente. Allí entraríamos en la Ley de Dependencia, tan soñada y tan deseada.

Un 35% de los cuidadores, o familiares, han tenido que reducir su jornada laboral, con lo cual ahí ya se está produciendo un decremento económico, y por lo tanto afecta, afecta y mucho, afecta a los planes, afecta a los viajes, afecta a que a la familia le ha llegado una mala noticia, una persona cercana que se pone enferma y que va a requerir muchísima atención, pero no debemos de olvidar, que se puede salir y se puede vivir, y que de hecho se vive, pero afecta.



DR. FRANCISCO SIERRA

*Jefe de Servicio de Farmacia.
Hospital de Torrecárdenas*

LOS RETOS DE LA INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO DE MEDICAMENTOS PARA ENFERMEDADES RARAS

P: ¿Cree que la investigación que se está realizando en España es suficiente para atender a las necesidades de los pacientes con EE.RR?

FS: La investigación en EE.RR ha mejorado mucho en los últimos años, si bien partimos del hándicap de que enfermedad rara es un término muy heterogéneo que mezcla enfermedades de un pronóstico bueno, con tratamientos efectivos, seguros y eficaces, con otras muy incapacitantes y sin este tipo de arsenal terapéutico. Gracias a organizaciones como el ISCIII, que junto con el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) y CIBERER, ayudan para que la investigación progrese, y que cualquiera pueda encontrar información sobre los listados actualizados de enfermedades, asociaciones de pacientes, etc. Otra página que ofrece abundante información, en este campo, es la de Orphanet. Con lo cual la investigación ha mejorado mucho, sin duda.

P: Actualmente, ¿en qué áreas se está centrando la investigación básica en Andalucía en el campo de las enfermedades raras?

FS: La investigación en nuestro ámbito, con un elevado número de casos en EE.RR, más que en investigación básica se centra sobre todo en investigación clínica y epidemiológica. Hay una demanda irrenunciable por conseguir registros de calidad para este tipo de enfermedades. Quizás no para todas, volvemos a lo de antes, que el concepto de EE.RR es muy dispar, y no todas las enfermedades que afectan a 5 de cada 10.000 personas son iguales, pero al menos un subgrupo de ellas, consideradas muy incapacitantes, y que generan alto consumo de recursos y cuya efectividad no está del todo contrastada, debería exigirse al personal sanitario que pudiéramos tener unas cohortes históricas muy sólidas y muy bien validadas y que permitieran comparar las alternativas terapéuticas.

P: En su opinión, ¿hay una buena traslación de las investigaciones científicas al ámbito de la práctica clínica?

FS: Hoy en día pasar de la investigación clínica a la práctica real es bastante asequible. Legislativamente hablando, tenemos el RD 1015/2009 de disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales, que permite el acceso de los pacientes a los medicamentos a través del formato de uso compasivo, que se resume en usar un medicamento antes de su autorización en España. Así, un paciente que padece una enfermedad crónica y discapacitante, y sin tratamiento alternativo, puede acceder a un medicamento, antes de su comercialización, firmando previamente el consentimiento informado. De hecho, tanto es así, que a nosotros se nos ha dado el caso de algún paciente que ha solicitado un medicamento por uso compasivo, rechazando incluso el tratamiento estándar que tiene autorización. Detrás de este caso está precisamente el hándicap que comentaba al principio, el de las enfermedades raras en cuanto a los tratamientos poco eficaces, y que a veces los pacientes prefieren agarrarse a la esperanza de algo nuevo y que no tiene un gran aval científico todavía, antes que un tratamiento que, poco o mal, algo ha demostrado, pero no suficiente. Y esto cada vez se nos va a dar más en la práctica clínica.

P: ¿Cómo cree que podría acelerarse el acceso de los pacientes con enfermedades raras a los resultados de la investigación?

FS: El acceso de los pacientes a los resultados de la investigación clínica hoy en día es muy fácil, de hecho, en mi opinión, el punto de inflexión es el momento del diagnóstico. Si a ti te diagnostican una diabetes, no tienes necesidad de buscar información más allá de tu equipo asistencial, pero en el caso de las EE.RR es diferente. Hoy en día, gracias a los grupos asociativos, junto con FEDER, un paciente con ER suele ser él mismo el que demanda lo último. Aquí tenemos algún caso de un paciente que nos solicitó un tratamiento que solo se había probado en ratas, y había solo un caso en EE.UU, con lo cual tiene sus ventajas, de

que el acceso es cada vez más fácil, pero también tiene el inconveniente, como dice el Ministerio, de que el "acceso al uso compasivo debería de ser juicioso" y que no compita con los propios ensayos clínicos. Este paciente se ha comunicado ya con otros dos pacientes que están recibiendo el mismo tratamiento, fuera de un ensayo clínico, y tenemos el problema de que quizás nunca sepamos exactamente la efectividad de dicho tratamiento al no realizar buenos ensayos con éste.

P: ¿Cuáles son las principales barreras que encuentra la investigación y desarrollo (I+D) en el campo de las enfermedades raras?

FS: Las principales barreras para hacer ensayos clínicos de calidad en EE.RR son desde el difícil diagnóstico, la "n" pequeña que obliga a reclutar pacientes en numerosos centros. Esto a su vez implica un nivel de coordinación muy alto. Las medidas del resultado, que muchas veces se basan en variables subrogadas cuya trascendencia luego a variables robustas sobre morbimortalidad no están del todo claras o requieren de un tiempo muy largo, que entraría en conflicto ético con los pacientes que no están siendo tratados. Y por último, mencionar el desconocimiento de la propia fisiopatología de la enfermedad que hace que sea difícil asegurar que los dos grupos del ensayo sean iguales. Es decir, si un paciente tiene un infarto agudo de miocardio y queremos hacer un ensayo, tratando a 1000 pacientes, en un ensayo doble ciego, aleatorizado, conseguimos que los dos grupos sean iguales y minimizamos los sesgos de tal manera que la intervención sea la única diferencia entre uno y otro. Aquí es mucho más difícil porque los mismos pacientes no estás seguro de que sean iguales, porque no sabes exactamente cuál es el motivo de la enfermedad.

P: ¿Qué soluciones cree usted que podrían ayudar a superar estas barreras?

FS: Para mejorar y superar las barreras que nos encontramos en investigación hay que remarcar la necesidad de crear registros únicos, buenos y fiables, sobre todo para las EE.RR incapacitantes

que implican un alto consumo de recursos, con variables clínicas de dudosa eficacia, en las que incluso se debería quizás haber pactado previamente cuándo iniciar, cuándo escalar e incluso cuándo parar el tratamiento. Circunstancias que creo se deberían de haber hablado de antemano con el paciente, porque si no luego genera una frustración muy difícil de superar. Lo veo comparado al ejemplo del Alzheimer, que sin duda es un drama social, que todos tenemos algún conocido, o familiar, incluso muy cercano, que

lo ha padecido, pero llega un momento que dar ciertas medicaciones no aporta nada, ya que estos medicamentos han demostrado enlentecer la progresión de la enfermedad, pero cuando ya haya progresado hasta cierto punto, en el que lo único que hacen es generar efectos adversos y costes, sin ningún tipo de beneficio clínico, plantearse la "desprescripción" es una decisión más que ética y creo que esto es algo que se debe plantear desde el principio para no generar frustraciones o tensiones en los familiares.



D^{ña} SILVIA MANRIQUE

Servicio de Farmacia. Hospital
General Universitario Gregorio
Marañón

EL PAPEL DEL REGLAMENTO 141/2000 EN EL CAMBIO DEL PANORAMA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

P: El reglamento 141/2000 de enfermedades raras aglutina un conjunto de incentivos para estimular el desarrollo de medicamentos huérfanos, tales como un procedimiento centralizado de autorización, el derecho de exclusividad comercial de 10 años (12 si son de uso pediátrico), el asesoramiento técnico-científico en la elaboración de protocolos y la reducción de costes a lo largo del proceso de aprobación. ¿Qué opina de todo esto?

SM: La problemática que rodea a las EE.RR es muy compleja y de distinta índole. Un aspecto que merece la pena destacar es la falta de conocimiento científico que hay en torno a estas patologías. Se estima que los mecanismos fisiopatológicos subyacentes están descritos en menos de 1.000 patologías de estas características. Además, para la inmensa mayoría de EE.RR no existe un tratamiento farmacológico específico dirigido, y es precisamente este punto el que aborda directamente el reglamento europeo del que estamos hablando. La propia definición de lo que se entiende como medicamento huérfano, explica el motivo por el que no se dispone de tratamientos para la mayor parte de EE.RR. En este sentido, la UE, a través del reglamento 141/2000, ha pretendido facilitar la entrada de más MM.HH. en los Estados miembros, por una parte mediante el procedimiento de registro centralizado y por otra ofreciendo incentivos económicos a los laboratorios promotores, que son los que investigan y ponen en el mercado nuevas alternativas farmacológicas. Creo que ésta ha sido una medida necesaria en Europa, que ha seguido la estela de otros países, como EE.UU, Japón o Australia, que tienen legislación específica en materia de EE.RR y MM.HH, y que ha supuesto en Europa una primera aproximación para mejorar la gestión clínica de estas enfermedades.

P: ¿Cuál considera que es la medida más importante que incorpora el reglamento?

SM: Creo que la medida que puede resultar más atractiva para la industria farmacéutica es la del período de exclusividad comercial, que se define como un período de tiempo de 10 años, desde que el medicamento huérfano se comercializa, durante el cual ningún otro medicamento similar puede ser introducido en el mercado para la misma indicación, salvo que ese nuevo medicamento demuestre algún beneficio clínico significativo frente al que ya hay comercializado. Conviene distinguir este concepto de lo que supone la protección de patente. Para recibir protección de patente solo se necesita demostrar que el medicamento es nuevo, mientras que para obtener la exclusividad de mercado, se exige obtener la designación de medicamento huérfano. De este modo, medicamentos huérfanos no candidatos a recibir protección de patente pueden optar a tener exclusividad comercial para una indicación determinada. La autorización de una indicación diferente, abre un nuevo período de exclusividad comercial. En la UE este período es revisable cada 5 años, de manera que si se demuestra que durante los primeros años de comercialización un medicamento huérfano ha sido suficientemente rentable, el período de exclusividad comercial puede reducirse a 6 años.

P: ¿Considera que el reglamento europeo ha sido lo suficientemente ambicioso o cree que debería haber incluido algún incentivo adicional?

SM: Es importante tener en cuenta que el Reglamento no ha hecho extensivo los incentivos a los productos sanitarios. Sabemos que las EE.RR son extremadamente complejas, y su abordaje terapéutico no solo incluye tratamiento farmacológico, sino también medidas no farmacológicas entre las que se encuentra el uso de productos sanitarios. Este es otro mundo muy complejo también, donde nos encontramos productos sanitarios de distintas clases, por ejemplo, medios diagnósticos, prótesis, dispositivos de asistencia respiratoria, nutricional,

productos de dietética, las fórmulas magistrales en algún caso, y nada de esto está contemplado en el reglamento europeo.

Creo que podría ser interesante establecer convenios o incentivos para laboratorios de diagnóstico, que, por ejemplo, puedan desarrollar tests de calidad para aumentar la precisión de las determinaciones que se hacen y que de alguna manera repercuten en el diagnóstico precoz de muchas EE.RR.

Otro tipo de incentivos que podrían ser interesantes son las becas de investigación o las desgravaciones fiscales. Son ideas, ejemplos de medidas que se podrían tener en cuenta y en las que se está trabajando, aunque todavía no son una realidad.

P: ¿Cree que las medidas contempladas en el reglamento han fomentado la aprobación de nuevos medicamentos huérfanos en Europa?

SM: La entrada en vigor de este reglamento ha supuesto un éxito absoluto en cuanto al número de MM.HH que tenemos disponibles en Europa. En un informe publicado en enero de 2015 se señala que en los 14 años que lleva implantado este reglamento, se han evaluado más de 2.100 solicitudes de designación de MM.HH. En los tres primeros años tras la entrada en vigor de este Reglamento, el número de solicitudes no superaba las 100, y sin embargo, a partir de 2004 se ha ido elevando hasta casi duplicarse en 2012 y triplicarse ya en 2014. Lo que hay que tener en cuenta es que, a pesar de haber obtenido, en los últimos 14 años, 1.400 designaciones de MM.HH, no todos llegan a obtener autorización de comercialización concretamente, en este tiempo solo 100 medicamentos huérfanos han obtenido la autorización de comercialización. Independientemente de este dato, si echamos la mirada hacia atrás, vemos que la evolución ha sido importante en este campo, algo que demuestra el éxito de esta política.

P: ¿Cree que el reglamento europeo incentiva la aprobación de nuevos medicamentos huérfanos en la misma medida que otros países occidentales, como Estados Unidos?

SM: En mi opinión, las legislaciones existentes en los diferentes países son comparables. En EE.UU al igual que en la UE, el incentivo estrella es el período de exclusividad comercial, que comentábamos antes. La duración, sin embargo, puede ser variable, así en la UE ese período es de 10 años, y en EE.UU es de 7 años. Las principales diferencias a destacar, en términos de incentivos, son, por una parte, que los incentivos en EE.UU aplican tanto a medicamentos como a productos sanitarios, y por otra parte que en EE.UU se ofrecen incentivos en forma de becas de investigación, cosa que no ocurre en la UE. Incluso en EE.UU se concede un crédito federal del 50% del presupuesto en I+D de un medicamento huérfano.

P: En definitiva, y desde la perspectiva de la Farmacia Hospitalaria, ¿qué barreras considera más relevantes para la mejora asistencial de los pacientes con EE.RR en España?

SM: Toda la problemática que rodea a las EE.RR se vive diariamente en los servicios de farmacia de hospital. En ocasiones, nos solicitan un determinado medicamento para una EE.RR, que no tenemos disponible en el hospital, porque no forma parte de nuestro arsenal farmacoterapéutico. Esto implica que tenemos que realizar una evaluación de la eficacia y seguridad de ese fármaco y de los costes que conllevaría su inclusión en la guía del hospital. La cuestión es que cuando tenemos superada la primera barrera, que es tener un diagnóstico cierto para una ER, y tenemos además un tratamiento específico, nos encontramos con que no disponemos de este medicamento, lo que nos obliga a poner en marcha una serie de evaluaciones y gestiones que muchas veces retrasan demasiado el acceso de los pacientes al tratamiento. Al ponernos a realizar la evaluación de eficacia y seguridad, nos encontramos que la evidencia publicada en las revistas científicas muchas veces no es de suficiente calidad, debido a las propias características de las

EE.RR. Con lo cual tenemos una falta de información, que desde los servicios de farmacia hospitalaria sufrimos de cerca, pero a mucho mayor escala la sufren también las entidades reguladoras, que tienen que hacer frente a estos problemas, autorizando comercializaciones y fijando precios.

A todos estos problemas se les une el elevado impacto presupuestario para el hospital que suelen tener estos medicamentos, que hace que dependiendo de los recursos de cada hospital, el acceso a ese fármaco sea más o menos ágil. De manera que es evidente que algo hay que hacer. Desde el servicio de farmacia podemos aportar nuestro granito de arena para mejorar la asistencia sanitaria de estos pacientes e intentar facilitar el acceso más temprano a estos medicamentos. Para ello, podemos fomentar la formación e información en este campo, intentar generar evidencia de mayor calidad, colaborando con los registros de pacientes y aportando datos clínicos que nos permitan evaluar mejor la evolución de los mismos y su respuesta a los tratamientos.

En cuanto al tema del impacto presupuestario, no se trata de racionar recursos, sino de racionalizar lo que tenemos. Por ello, podemos apoyar nuevas formas de gestión clínica y económica en el abordaje de pacientes con EE.RR, es decir, elegir la terapia más eficiente en función de las características del paciente. También podemos fomentar la firma de contratos de riesgo compartido con la industria, que se basan en pagar por los resultados que obtengamos en nuestros pacientes. Es una idea que cada vez está adquiriendo más protagonismo en nuestro medio, ya que es una buena forma de minimizar incertidumbres, que además ayuda a monitorizar de una manera mucho más exhaustiva a los pacientes, y que sin duda es el futuro.

P: ¿Hay alguna otra cuestión que quiera comentar o sobre la que quiera opinar?

SM: En el HGU Gregorio Marañón existe un grupo de trabajo integrado por diferentes especialidades

médicas que aborda el tema de las EE.RR. Se trata de un grupo que depende de la Comisión de Farmacia y Terapéutica del hospital y que actúa como asesor de la gerencia en la toma de decisiones en materia de EE.RR y MM.HH. Está articulado y coordinado por un farmacéutico, que en este caso soy yo, que es el nexo de unión entre los diferentes profesionales que lo integran. Es un grupo dinámico, de manera que dependiendo de la patología que se trate intervienen diferentes profesionales sanitarios, para así poder estudiar el caso y hacer el

mejor abordaje clínico y farmacológico que se pueda. Creo que es una buena medida, para ser incorporada en todos los hospitales, porque muchas veces la problemática que rodea a las EE.RR cae en terreno de nadie, en el sentido de que, a veces, nadie sabe muy bien qué hay que hacer para agilizar determinadas gestiones. Por lo tanto, contar con un grupo específico, que sabe cómo funciona este tema, puede ayudar a mejorar el flujo de trabajo y en definitiva beneficiar a los pacientes, que es para lo que todos trabajamos.

JORNADAS CIENTÍFICAS

VIII Congreso Nacional de EE.RR
Murcia, 15-18 de Octubre de 2015
<http://www.congresoenfermedadesraras.es/>

El VIII Congreso Nacional de Enfermedades Raras se celebró del 15 al 18 de octubre bajo el lema "Aunando experiencias, promoviendo realidades". La organización del mismo fue a cargo de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, con la colaboración de la delegación en Murcia de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Asociación de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP), y tuvo lugar en el templo del Monasterio de los Jerónimos, de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM). Lo más destacado del congreso fue el anuncio de:

Un nuevo plan piloto que supondrá una mayor efectividad en el diagnóstico para la mayoría de las enfermedades genéticas

(el 80% de las enfermedades raras tienen una causa genética) y por lo tanto el diagnóstico pueda hacerse en solo dos meses, cuando ahora el promedio es de unos seis años. El plan se llevará a cabo en colaboración con todas las comunidades autónomas para crear "rutas asistenciales" que aseguren a todas las familias con sospecha de enfermedad rara el acceso efectivo y ágil a un diagnóstico genético. Para conseguirlo, cada comunidad establecerá uno o varios especialistas en genética y laboratorios piloto. El médico que establezca la sospecha diagnóstica será quien derive al paciente al especialista

adecuado. Las comunidades autónomas establecerán el procedimiento de envío de las muestras a los laboratorios, así como las personas responsables del registro de las solicitudes en el sistema informático de gestión del proyecto.

Para que una comunidad autónoma pueda fijar un centro de referencia tiene que cumplir unas condiciones específicas. Entre ellas, además de que sea público, debe estar trabajando en la elaboración de genomas durante cinco años y haber hecho al menos quinientos de estos "mapas de genes". Con estos análisis genéticos y la financiación que liberará el Ministerio -800.000 euros- durante un año, Rubén Moreno confió en que se pueda llegar a diagnosticar el 70% de las enfermedades causadas por los problemas de un solo gen; y el 40% de las que tienen como causa alteraciones en varios genes. "El resto aún no las conocemos", lamentó Moreno, que animó a las familias asegurando que cada vez se conoce más sobre el genoma humano. El anuncio del Ministerio de Sanidad fue una de las grandes alegrías que se llevaron las familias que acudieron a este congreso en el que se habló de investigación, tratamientos, más coordinación y experiencias de quienes viven con estas enfermedades.

La Arrixaca ampliará el espacio y el personal de su Unidad Genética.

El Congreso de Enfermedades Raras fue también el escenario elegido por el presidente de la Comunidad, Pedro Antonio Sánchez, para anunciar que el nuevo hospital Materno Infantil de la Arrixaca incluirá un espacio para poder ampliar, tanto en espacios como en recursos y personal, la Unidad de Genética Médica. Esta ampliación de la Unidad –que hasta hace poco dirigía la actual consejera de

Sanidad, Encarna Guillén–, será efectiva a mediados de 2016, cuando se espera la finalización del Materno Infantil. Sánchez recordó que en la Región de Murcia hay más de 85.000 personas que sufren alguna enfermedad poco frecuente y que por eso, recordó, el Plan de Investigación Biomédica de la Región incluirá una línea específica para enfermedades raras.

VI Aula de Medicamentos Huérfanos: “Papel actual de los MM.HH en la gestión sanitaria de las EE.RR y su impacto en la Sociedad” Santander, 21 de abril de 2015

En los últimos años se ha ido afianzando la iniciativa de crear un espacio especializado en Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, facilitando la concentración de profesionales del sector, con el fin de debatir y resumir los problemas que atañan a los pacientes que padecen este tipo de enfermedades y a la vez determinar pautas a seguir para la mejora asistencial y la introducción de nuevos medicamentos en el SNS. En 2015 fue celebrada la VI Edición del Aula Fármacos Huérfanos. El programa científico fijó como principales objetivos los de:

conocer las necesidades, retos y oportunidades en el ámbito de las enfermedades raras y ultra-raras desde diferentes perspectivas:

europea, estatal, autonómica y hospitalaria; analizar las políticas sanitarias y farmacéuticas relacionadas con los medicamentos huérfanos implantadas con éxito y abrir un debate sobre iniciativas innovadoras y sobre los nuevos marcos de actuación. El objetivo final de esta jornada fue conseguir un documento de conclusiones en el que se sintetizen y prioricen recomendaciones de actuación en relación con los medicamentos huérfanos.

El formato elegido contempló el desarrollo de dos mesas redondas, en las que participaron ponentes

líderes de opinión, como son Dr. Josep Torrent, Presidente del CATFAC y miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMA, Dr. Rafael Herranz, Gerente del Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Dr. José Luis Poveda, Ex-Presidente de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria, entre otros.

En la primera mesa se hizo una actualización del panorama de enfermedades raras y medicamentos huérfanos, centrándose en la investigación e innovación y en la evaluación farmacoeconómica y el valor añadido de los medicamentos huérfanos.

La segunda mesa redonda aportó la visión de los agentes implicados en la toma de decisiones, con una perspectiva clínica del manejo de pacientes con enfermedades raras, la gestión farmacoterapéutica de los medicamentos huérfanos, actuaciones desde las direcciones médicas hospitalarias en el ámbito de las enfermedades raras, y el rol de la gerencia hospitalaria en la gestión de pacientes con estas patologías.

Para consultar las ponencias completas siguiente enlace:

<https://www.youtube.com/channel/UCRK8n2MCI-25gBTtLEUS7N5g>

II Jornada sobre Enfermedades Raras del Hospital Clínico San Carlos Madrid, 24 de febrero de 2015

Por segundo año consecutivo, el Hospital Clínico San Carlos de Madrid albergó una jornada sobre enfermedades raras, coincidiendo con la selección del centro hospitalario como CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia del SNS) dedicado a los trastornos del movimiento.

Asistentes a la jornada han concluido que padecer una enfermedad rara en el seno familiar supone dedicar a la misma hasta el 30% del presupuesto doméstico.

Por ello, esta Jornada tuvo como objetivo repasar los avances en la materia, con el fin de asegurar la accesibilidad de los pacientes a los tratamientos adecuados, en igualdad de condiciones que el resto de pacientes del SNS.

En nombre de la sanidad madrileña participó en la jornada Dr. Julio Zarco, Director General de Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid. El mismo comentó que se ha establecido una hoja de ruta con FEDER, Federación

Española de Enfermedades Raras, a cuatro años, con el fin de avanzar en este campo. Una de las primeras acciones de 2015 fue la presentación de un registro de pacientes con enfermedades raras, tanto epidemiológico como de anotación de las necesidades de las personas y familias afectadas. Otra de las prioridades está siendo abreviar el tiempo de diagnóstico, especialmente si este tiene un componente genético, con objeto de reducir la angustia de las familias. En cuanto al mapa de las enfermedades raras de la Comunidad de Madrid, Zarco explicó que se trata de una web que cuelga del portal Salud de la CAM para que el ciudadano pueda conocer los recursos que existen en la comunidad para patologías poco frecuentes y poder acudir directamente a ellos.

Desde FEDER, Justo Herranz, recalcó la importancia de la figura del gestor de casos. Como reclamación clásica de la federación, el ponente también pidió que se garantice un acceso justo a los fármacos disponibles para todos los pacientes necesitados y que se aseguren también las prestaciones de Psicología, Fisioterapia, Ortopedia y Ortoprésis.

MEDICAMENTOS

Se aprueban dos nuevos tratamientos para dos enfermedades ultra-raras metabólicas 28 de agosto de 2015

La Comisión Europea ha autorizado la comercialización de dos nuevos tratamientos para dos enfermedades genéticas, ultra-raras y potencialmente mor-

tales: la hipofosfatasa y la deficiencia de la enzima lipasa ácida lisosomal. Dichos tratamientos todavía no se encuentran disponibles en nuestro país. Has-

ta la fecha, estas dos patologías no tenían ningún tratamiento específico aprobado disponible.

Asfotasa alfa está indicado para la Hipofosfatasa (HPP), una enfermedad grave y progresiva cuyo origen es un defecto en la mineralización de los huesos que causa la fragilidad y deformación de los

mismos, debilidad muscular severa, convulsiones, fallo respiratorio y muerte prematura.

Por su parte, sebelipasa alfa está indicado para una enfermedad metabólica lisosomal genética y progresiva que se caracteriza por afectación hepática y dislipemia y que se asocia a una mortalidad prematura.

Macitentan (Opsumit®) para el tratamiento de Hipertensión Arterial Pulmonar

Santander, 21 de abril de 2015

En el mes de junio del pasado año (2015) fue anunciado el lanzamiento de Opsumit® para el tratamiento de pacientes con hipertensión arterial pulmonar (HAP). Opsumit® supone un gran avance para el manejo de la HAP ya que es el único tratamiento que ha demostrado eficacia a largo plazo en términos de mortalidad y morbilidad. La HAP está considerada una enfermedad rara, con difícil diagnóstico y pronóstico grave. Tiene una prevalencia en España de 16 casos por millón de adultos, y una incidencia de 3,7 casos por millón de adultos. En la última década, los principales

avances en el tratamiento han conducido a mejoras en los resultados de esperanza y calidad de vida, sin embargo el 43% de los pacientes pueden morir en el transcurso de 5 años. En opinión de profesionales sanitarios que atienden a este grupo de pacientes, el lanzamiento de Opsumit® supone un punto de inflexión en el tratamiento de la HAP, ya que es el primer tratamiento que ha demostrado mejoras en los resultados clínicos a largo plazo, tanto en paciente sin tratamiento previo, como en pacientes que ya están recibiendo terapia específica.

Eculizumab (Soliris®) para el tratamiento de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN)

30 de marzo de 2015

En el mes de marzo del pasado año (2015) el Comité para Productos Médicos de Uso Humano (CHMP) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) ha concedido una opinión positiva para actualizar la indicación terapéutica de eculizumab (comercializado como Soliris®) en el tratamiento de la hemog-

lobinuria paroxística nocturna (HPN) para pacientes con una alta actividad de la enfermedad independientemente de su historial de transfusiones.

El concepto de alta actividad de la enfermedad, tal y como indica la ficha técnica del producto, vendría

definida por una LDH elevada y la presencia de sintomatología asociada como fatiga, dolor abdominal, disfagia, hemoglobinuria, disnea, etc.

El CHMP también ha emitido un dictamen positivo para actualizar la ficha técnica de la UE para eculizumab con datos adicionales sobre los beneficios del tratamiento a largo plazo y los riesgos asociados a

su interrupción en pacientes con síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa).

Eculizumab está aprobado en cerca de 50 países como tratamiento para pacientes con HPN y en cerca de 40 países para tratamiento en pacientes con SHUa. La HPN es una enfermedad sistémica ultra-rara con consecuencias potencialmente mortales.

Holoclar® para el tratamiento de enfermedades de la córnea

17 de febrero de 2015

La Comisión Europea emitió una autorización de comercialización válida en toda la Unión Europea para el medicamento Holoclar®. Se trata de un tratamiento con células madre que se utiliza en el ojo para sustituir a las células dañadas de la superficie (el epitelio) de la córnea, la capa transparente de la parte frontal del ojo que cubre el iris (la parte coloreada).

Se aplica en pacientes adultos con deficiencia de células madre limbares de moderada a grave debida a quemaduras en los ojos. Los pacientes con esta enfermedad no tienen una cantidad suficiente de células madre limbares, que normalmente actúan como un sistema de regeneración reemplazando a las células corneales externas cuando se dañan y cuando envejecen.

Holoclar® es un tipo de medicamento de terapia avanzada denominado «medicamento de ingeniería tisular». Consiste en células que se toman del limbo del paciente (en el borde de la córnea) y des-

pués se cultivan en un laboratorio, de manera que se puedan utilizar para reparar el epitelio corneal dañado.

Holoclar® puede constituir en algunos casos una alternativa al trasplante para sustituir el epitelio corneal alterado, y se ha demostrado que aumenta las posibilidades de éxito de los trasplantes corneales en los casos en los que la herida ha causado un daño ocular extenso. Reduce el riesgo de rechazo con respecto al riesgo asociado al trasplante del tejido de un donante y no requiere cirugía en el otro ojo del paciente. Por tanto, Holoclar® también puede resultar adecuado cuando ambos ojos están afectados por una LSCD moderada a grave.

Dado que el número de pacientes afectados por deficiencia de células madre limbares debido a quemaduras de los ojos es escaso, esta enfermedad ha sido catalogada como "rara", por lo que Holoclar® fue designado «medicamento huérfano» el 7 de noviembre de 2008.

GOBIERNO

Se crea el Registro Estatal de Enfermedades Raras 29 de Julio de 2015

Mediante real decreto se crea el Registro Estatal de Enfermedades Raras con la finalidad de proporcionar información epidemiológica sobre enfermedades poco frecuentes, sobre la incidencia y prevalencia de las mismas y sobre sus factores asociados. Otro de los objetivos, que se persigue con la creación del registro, es facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras y, proveer de indicadores básicos que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

Así, el Pleno del Consejo Interterritorial de Salud, aprobó con fecha 29 de Julio, el soporte legal y normativo del Registro Estatal de Enfermedades Raras, un órgano de vital importancia para quienes conviven con estas patologías. Dicho Registro tiene como principal objetivo facilitar la información necesaria relativa a estas enfermedades tanto a pacientes como a profesionales sanitarios e investigadores. De esta forma, se configura como una herramienta imprescindible en el desarrollo de nuevos tratamientos y la mejora de los sistemas de prevención y detección precoz.

PUBLICACIONES CIENTÍFICAS

Guía Metodológica de Evaluación Económica aplicada a Medicamentos Huérfanos Granada, 18 de junio de 2015

Se presenta la primera guía de evaluación económica aplicada específicamente a los medicamentos huérfanos. Pretende ayudar a la toma de decisiones de financiación, acceso y uso racional de los tratamientos dirigidos a enfermedades raras. Sus principales destinatarios son los responsables sanitarios de macro, meso y micro-gestión, así como las agencias de evaluación de tecnologías sanitarias, las empresas comercializadoras de medicamentos huérfanos, los profesionales sanitarios, los pacientes que las padecen y la sociedad en general.

La presentación se llevó a cabo durante las XXXV Jornadas de Economía de la Salud, y corrió a cargo de Dr. Antoni Gilabert, Gerente de Farmacia y del Medicamento del CatSalut. La Guía de Evaluación Económica de Medicamentos Huérfanos, denominada Guía RADEEV por sus siglas en inglés: RARE Disease Economic Evaluation, fue elaborada y validada por un grupo multidisciplinar de expertos de primer nivel, con el apoyo de Alexion, Actelion e IPSEN, y la coordinación del Instituto Max Weber. <http://www.imw.es/es/publicaciones/320-gu%C3%ADa-radeev.html>

Recomendaciones metodológicas para el desarrollo de guías de práctica clínica en EE.RR

01 de junio de 2015

Las Enfermedades Raras son una prioridad de política global. Estas enfermedades pueden crear morbilidad y mortalidad significativa, y pueden afectar gravemente a la calidad de vida, además de suponer una gran carga social y económica para las familias y la comunidad. Esto suele quedar invisible para muchos clínicos y gestores. Por ello, nace el proyecto RARE-Bestpractices, un proyecto de cuatro años de duración financiado por la Unión Europea dentro su Séptimo Programa Marco, que reúne a un equipo de expertos de alto nivel en áreas de normas de prácticas clínicas, estudio sistemático, evaluación de la tecnología sanitaria, política sanitaria, epidemiología y salud pública de las enfermedades raras. El principal objetivo es desarrollar una plataforma de conexión en red sostenible para compartir las mejores prácticas para la gestión de las enfermedades raras.

Las principales tareas del proyecto incluyen recoger, evaluar y divulgar las normas sobre mejores prácticas existentes; identificar una metodología acordada para desarrollar y actualizar las directrices; actividades de formación para divulgar la experiencia y conocimiento; y un foro para el intercambio de información y la facilitación de colaboraciones.

EURORDIS se implicará de manera especial en la coordinación científica y la comunicación contribuyendo a la gestión de las actividades de formación.

EURORDIS también participará en la creación de una versión piloto del paciente de las normas de mejores prácticas que resume las recomendaciones para los profesionales sanitarios, garantizando la implicación de pacientes y sus familias en el proceso de elaboración. EURORDIS trabajará también con las organizaciones de pacientes en el desarrollo de capacidades destacando los beneficios de las normas de mejores prácticas mediante la divulgación de la información y educación de los defensores de los pacientes.

Coordinado por el Centro Nacional para las Enfermedades Raras del Istituto Superiore di Sanità (Roma), RARE-Bestpractices fue inaugurado en febrero de 2013 con un taller centrado en las normas metodológicas comunes de calidad para identificar y desarrollar las directrices de las mejores prácticas para las enfermedades raras. Una segunda reunión tuvo lugar a finales de mayo de 2013, en la que los participantes debatieron sobre los primeros resultados, las próximas actividades y el plan de trabajo. Así, en el mes de junio del año en curso, 2015, fue publicado el primer avance sobre las recomendaciones metodológicas para el desarrollo de guías de práctica clínica aplicadas en EE.RR, con el fin de mejorar y armonizar la gestión clínica de las enfermedades raras, y así mejorar los resultados en la salud y calidad de vida de los pacientes y reducir la desigualdad de la asistencia de las enfermedades raras.

II JORNADA DE FAMILIAS CON SÍNDROME DE JOUBERT Y DANDY-WALKER

El objetivo de este encuentro es tratar el abordaje de estas enfermedades a través de diversas actividades de formación, además de compartir experiencias entre todas las familias. De esta forma, tendrán lugar diferentes talleres sobre de Terapia Ocupacional, Fisioterapia y Psicología infantil y juvenil. Además, se llevarán a cabo dos sesiones de intercambio de experiencias familiares donde se analizarán terapias, educación y aspectos médicos.

Fecha: 11-14 de Febrero, 2016

Lugar: Burgos

Web: http://webs.ono.com/sindrome_joubert/

SECRETARÍA TÉCNICA:

Email: bruano@ree.es

Tel: 91 778 22 86

I CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS RESPIRATORIAS

Este congreso tiene como objeto reunir a diversos expertos, médicos e investigadores, reconocidos por su conocimiento de las enfermedades: Fibrosis Quística, Déficit de Alfa 1 Antitripsina, Síndrome de Discinesia Ciliar Primaria y Fibrosis Pulmonar Idiopática.

El Congreso va dirigido especialmente a especialistas y residentes: pediatras, neumólogos y médicos de familia, dadas las características de este tipo de enfermedades. Pero también se considera importante la participación de personal de enfermería, fisioterapia, trabajadores sociales, etc. La actividad se ha diseñado con contenidos altamente formativos, por lo que está especialmente dirigida a estudiantes de ciencias de la Salud.

Fecha: 17 y 18 de Febrero, 2016

Lugar: Aula Magna de la Facultad de Medicina y Odontología, Universidad de Valencia

Web: <http://www.incliva.es/formacion/otros/i-congreso-internacional-de-enfermedades-raras-respiratorias>

Programa: http://www.incliva.es/site/files/upload/files/Tablas_Programa_Ingles.pdf

Precio inscripción: entre 50 y 100€

Fecha límite de inscripción: 15/02/2016

Formulario de inscripción: <https://www.fundanet.incliva.es/NuevoCursosCongresos>

SECRETARÍA TÉCNICA:

Tel: 96 197 35 33

BPSU RARE DISEASE CONFERENCE 2016

La Unidad Británica de Vigilancia Pediátrica ha promovido la presente Conferencia, cuyo tema central pivotará sobre "Enfermedad rara en pediatría - desde el nacimiento hasta la transición". Se centrará en los cuidados que precisa un niño desde el diagnóstico hasta la transición y final de la vida.

Fecha: 23 Febrero, 2016

Lugar: Birmingham, United Kingdom

Web: <http://www.rcpch.ac.uk/bpsu-rare-disease-conference-2016>

Precio inscripción: entre £79.00 y £249.00

Formulario de Inscripción: http://www.rcpch.ac.uk/sites/default/files/course/RCPCH-booking-form-BPSU-conference_0.docx

Programa: http://www.rcpch.ac.uk/system/files/protected/page/RDCProgramme2016_FINALv3_0.pdf

SECRETARÍA TÉCNICA:

Email: events@rcpch.ac.uk

Tel: + 020 7092 6106

II JORNADA REGIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

El objetivo principal de esta jornada consiste en analizar la realidad con la que conviven más de 80.000 murcianos. Para ello, el encuentro busca analizar el estado de situación de las EE.RR estudiando, desde un primer momento, las bases genéticas de estas patologías así como la búsqueda de posibles tratamientos y su abordaje neurológico, algunas de las principales preocupaciones que afectan al colectivo.

Asimismo, este encuentro busca profundizar en los avances que se han producido hasta la fecha en la materia así como los nuevos retos a los que se enfrentan las enfermedades poco frecuentes. Para ello, el programa no ha olvidado incluir el papel de la Administración Pública y los aspectos sociosanitarios de estas patologías.

Fecha: 27 de Febrero, 2016

Lugar: Hospital de Molina, Molina de Segura, Murcia

Horario: 08:30 - 18:00h

Precio inscripción: 10€

Fecha límite de inscripción: 24/02/2016

Formulario de inscripción: http://portal.molinasegura.es/index.php?option=com_rsform&view=rsform&formId=15&Itemid=1145

Programa: <http://portal.molinasegura.es/images/sanidad/enfermedadesraras/jornada2/folleto.pdf>

SECRETARÍA TÉCNICA:

Email: murcia@enfermedades-raras.org

Tel: 96 842 02 87

DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2016

El Día de las Enfermedades Raras está siendo promovido por EURORDIS a nivel mundial, y se celebra el último día de febrero de cada año. El objetivo principal del Día de las Enfermedades Raras es crear conciencia entre el público y los responsables de la toma de decisiones sobre las enfermedades raras y su impacto en la vida de los pacientes. A lo largo de todo el territorio español están programadas numerosas actividades orientadas al apoyo de estos pacientes y sus familias, así como reuniones científicas con el fin de conocer los avances terapéuticos y de investigación en este campo.

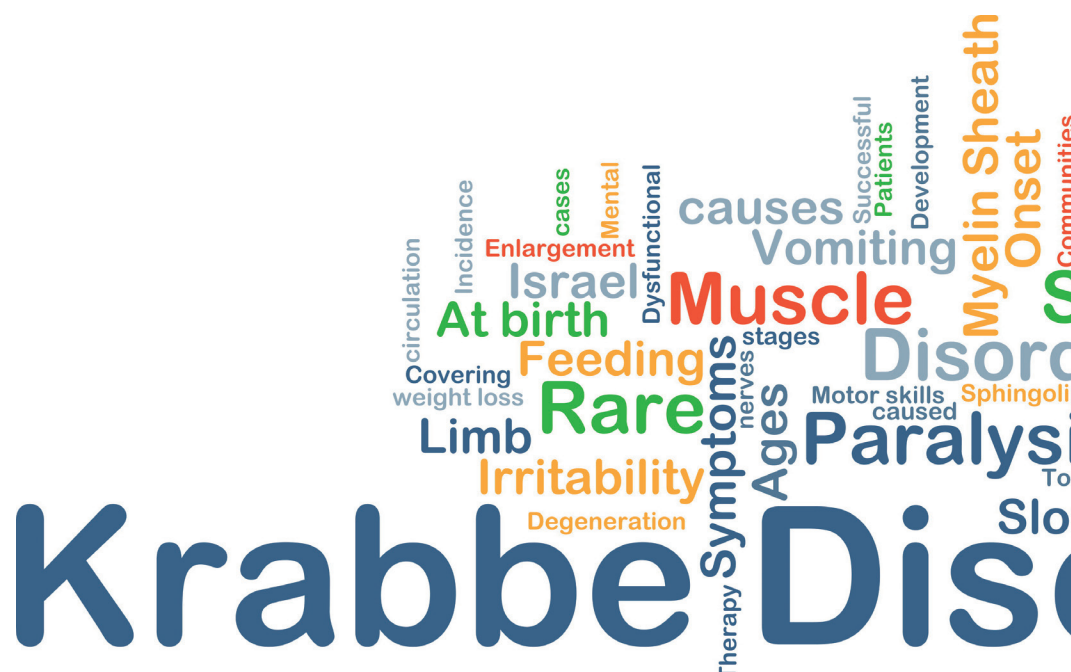
Fecha: 29 de Febrero, 2016

Web: <http://www.rare diseaseday.org/>

Eventos programados en España: <http://www.rare diseaseday.org/event/spain/725>

JORNADA DE INVESTIGADORAS EN ENFERMEDADES RARAS DE LA COMUNIDAD VALENCIANA

La Jornada reunirá investigadoras, cargos institucionales, profesionales médicas y pacientes para



La ECRD es el único evento que, desde sus comienzos, ha reunido en la lucha contra las enfermedades raras a todos los grupos de interés de todas las naciones europeas: pacientes y representantes de pacientes, profesionales sanitarios e investigadores, industria, pagadores, reguladores y responsables políticos. El eje central en esta edición es: "Factores de Cambio en las Enfermedades Raras brindando la asistencia sanitaria del siglo XXI a los pacientes con enfermedades raras: ¡Juntos podemos cambiar el futuro!"

Fecha: 26-28 de Mayo, 2016

Lugar: Edinburgo

Web: <http://www.rare-diseases.eu/?lang=es>

Fecha límite inscripción cuota reducida: 18/03/2016

Precio inscripción: entre 110€ y 1450€

Formulario de inscripción: <http://www.rare-diseases.eu/wp-content/uploads/2015/10/ECRD-Updated-Registration-Form.pdf>

SECRETARÍA TÉCNICA:

Tel: +41 61 225 51 51

Email: ECRD@DIAGlobal.org





INSTITUTO DE MEDICINA GENÓMICA

TIPO: página web

CATEGORÍA: General

SUBCATEGORÍA: Diagnóstico

DESCRIPCIÓN: El Instituto de Medicina Genómica tiene su sede física en Valencia, y nace como una spin-off de la Universidad de Valencia. A través de este portal web, en función del perfil de cada usuario, se podrán obtener algunas de las siguientes utilidades:

PACIENTES: Dentro de la sección "Pacientes y Familia" podrá encontrar la Guía de la Genética, que ofrece información detallada acerca de las enfermedades genéticas, su diagnóstico y los análisis necesarios. Esta información está disponible tanto online como en formato pdf.

PROFESIONALES: A través de una búsqueda avanzada situada en la página principal, se ofrece la posibilidad de realizar filtros de enfermedades genéticas por especialidad. Una vez lanzada la

consulta se obtiene un listado de patologías, con el correspondiente gen afectado, el tipo de análisis necesario y el tiempo de obtener los resultados. Esta información está disponible en formato online, pero también se puede guardar la consulta en formato pdf. También los profesionales médicos pueden solicitar pruebas online a través del área del cliente. Las indicaciones al respecto se pueden consultar en el apartado "Solicítenos un estudio", donde se indica de forma muy esquemática los 5 pasos a seguir.

PROYECTOS EN I+D: Se pueden consultar proyectos en curso de interés para el progreso en el diagnóstico de enfermedades genéticas.

ENLACE:

<https://www.imegen.es>



PROYECTO EUROPEO SOBRE ENFERMEDADES RARAS

TIPO: página web

CATEGORÍA: General

SUBCATEGORÍA: Todas

DESCRIPCIÓN: El proyecto EUROPLAN nació con el fin de desarrollar y ejecutar diversos planes nacionales con respecto a las enfermedades raras. En el período 2008-2011 EUROPLAN sentó las bases para el desarrollo en los países miembros de un plan nacional de enfermedades raras, siendo esta la primera fase del proyecto. En su segunda fase, 2012- 2015 el proyecto EUROPLAN pone en marcha los objetivos planteados, que se resumen en promover y dar apoyo a la creación de planes y estrategias nacionales para las enfermedades raras en los Estados miembros.

España forma parte de este proyecto europeo, siendo impulsado a nivel nacional por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en coordinación con el Comité Motor compuesto por miembros del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, representantes de las Comunidades Autónomas, de Sociedades Científicas e Investigadores así como la Industria Farmacéutica y asociaciones de pacientes. En noviembre del año 2014, fue celebrada la segunda Conferencia Nacional de EUROPLAN, con sede en Madrid, cuyo principal objetivo fue proporcionar apoyo en el

desarrollo de recomendaciones sobre cómo definir un plan estratégico nacional para las enfermedades raras, así como garantizar la transferibilidad de las recomendaciones europeas en cada uno de los países miembros. Otros objetivos de esta reunión fueron el establecimiento de una red de trabajo interactiva de decisores sanitarios en enfermedades raras y la generación de propuestas reales que se materialicen en el plan estratégico nacional de enfermedades raras. La metodología aplicada consistió en formar 7 grupos de trabajo, acorde con las líneas estratégicas, añadiendo algunos aspectos adicionales como la inclusión laboral y educativa.

La web que da soporte a este proyecto ayuda a encontrar toda la información relevante sobre los aspectos clave acerca del desarrollo y los principales resultados del mismo, pudiendo resumir la misma en los siguientes bloques:

- Información detallada sobre los objetivos de ambas fases del proyecto
- Documento base sobre los principales indicadores a tener en cuenta en el abordaje de las enfermedades raras

- Dentro del apartado de "Events" se encuentra el listado completo de todas las conferencias nacionales celebradas hasta el momento, junto con las organizaciones que promueven el proyecto a nivel de cada país, y un enlace directo a sus respectivas webs.
- Informe final de resultados de todas y cada una de la Conferencias Nacionales, donde se reflejan las principales conclusiones y las decisiones tomadas a nivel nacional sobre el Plan Estratégico.
- Los documentos completos de todos los países sobre la Estrategia Nacional aplicada, en su versión actualizada.
- Otros documentos de interés como alguna normativa europea específica en EE.RR o el Informe sobre la evolución de las acciones en el campo de las EE.RR en Europa.

ENLACE:

<http://www.europlanproject.eu/>



Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

SANIDAD 2013

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

ESTRATEGIA EN ENFERMEDADES RARAS DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

TIPO: Documento

CATEGORÍA: General

SUBCATEGORÍA: Todas

DESCRIPCIÓN: El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad puso en marcha la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud cuya primera versión fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.

La evaluación de los dos primeros años de implantación de la Estrategia en el SNS se llevó a cabo durante 2012 aprobándose el documento de evaluación por Consejo Interterritorial del SNS el 20 de diciembre de 2012. Esta primera Evaluación ha permitido valorar la situación de la estrategia y actualizar los objetivos planteados y emitir nuevas recomendaciones, en función del nuevo conocimiento disponible.

En base a las conclusiones de esa primera evaluación y a la revisión de la evidencia científica disponible, se ha elaborado la última actualización, 11 de junio de 2014, del documento original de la Estrategia, que se presenta en el enlace más abajo. La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS representa el consenso entre el Ministerio de

Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Ministerio de Economía y Competitividad, Comunidades Autónomas, asociaciones de pacientes y sociedades científicas.

Este documento está estructurado en tres partes:

PRIMERA PARTE: Aspectos generales, que incluye la situación de las enfermedades raras en España, la metodología de elaboración de esta estrategia y definición de conceptos.

SEGUNDA PARTE: Desarrollo de las líneas estratégicas, donde se detallan los objetivos y las recomendaciones. Como producto del consenso de los participantes de la Estrategia se han mantenido las líneas de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS aprobada por el CISNS en junio de 2009. Estas son las siguientes:

Línea estratégica 1: Información sobre las enfermedades raras

1.1. Información sobre Enfermedades Raras y recursos disponibles

1.2. Registros sanitarios

Línea estratégica 2: Prevención y detección precoz

2.1. Prevención

2.2. Detección precoz

Línea estratégica 3: Atención sanitaria

Línea estratégica 4: Terapias

4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

4.2. Terapias avanzadas

Línea estratégica 5: Atención sociosanitaria

Línea estratégica 6: Investigación

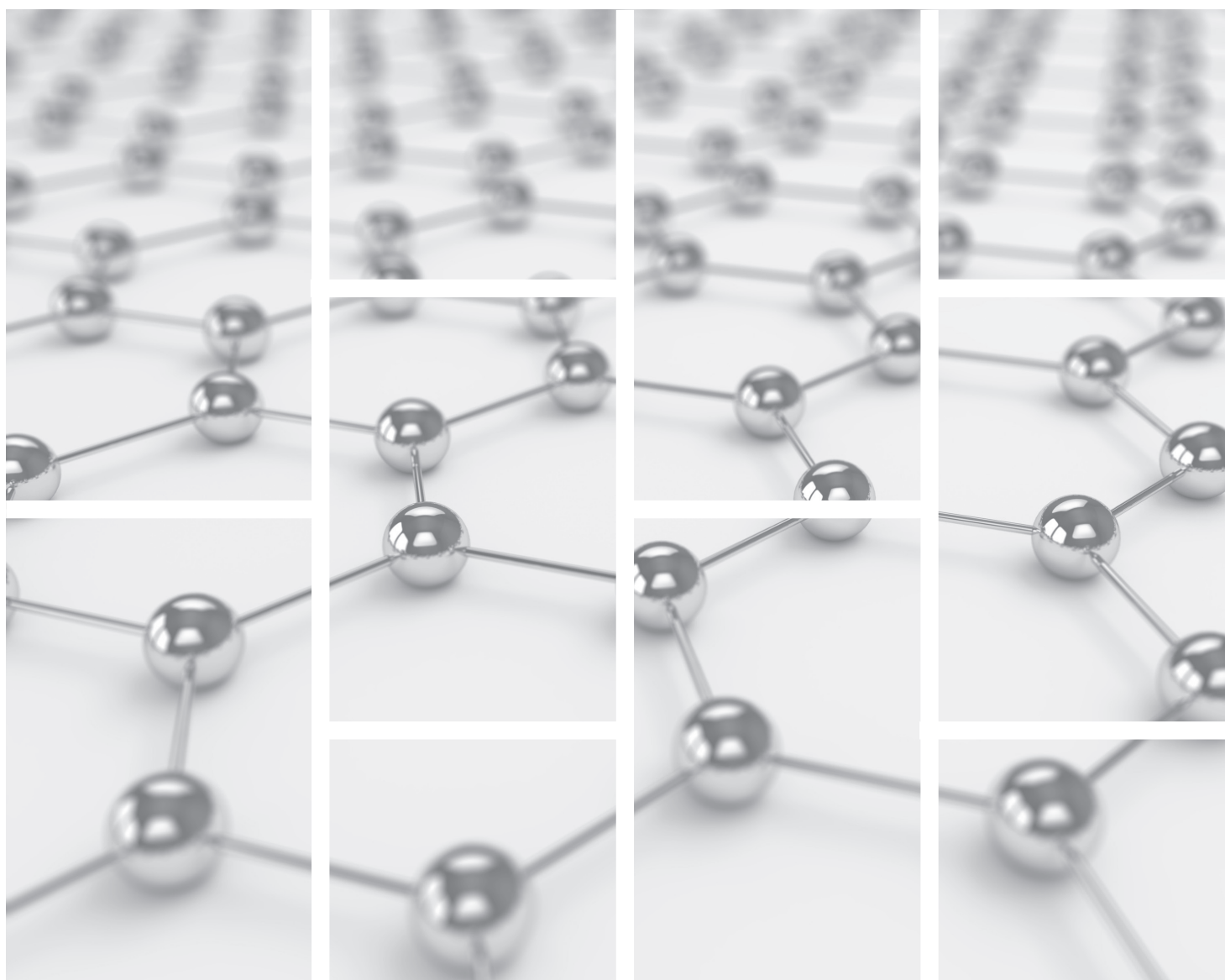
Línea estratégica 7: Formación

Las líneas estratégicas se despliegan en objetivos generales y específicos.

TERCERA PARTE: Seguimiento y evaluación, que recoge el proceso para permitir la monitorización de las acciones que se proponen.

ENLACE:

http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/plan-CalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf





MAPA ASISTENCIAL PARA ENFERMEDADES RARAS DE LA COMUNIDAD DE MADRID

TIPO: página web

CATEGORÍA: General

SUBCATEGORÍA: Información al Paciente

DESCRIPCIÓN: Esta página web es un recurso que la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid pone al servicio de los ciudadanos. Se pretende que la misma sea un punto de información dinámico, y no solo se irá actualizando con la información de los centros hospitalarios, también se irán añadiendo nuevas enfermedades poco frecuentes solicitadas por las asociaciones de enfermos y familiares. Esta herramienta va a permitir a los pacientes y profesionales, identificar dónde se encuentran los centros con mayor experiencia en estas patologías tan excepcionales.

La información más relevante que se pone al alcance de los usuarios es la Guía de Enfermedades Poco Frecuentes. Es una guía digital, de consulta online, que ofrece por cada enfermedad seleccionada una breve descripción en texto y audio, enlaces a pági-

nas web de asociaciones de pacientes y un mapa interactivo con los hospitales del Servicio Madrileño de Salud en los que se atienden y siguen el mayor número de casos en la Comunidad de Madrid de cada enfermedad.

Asimismo, a través de esta página, los pacientes podrán acceder al Servicio web de libre elección sanitaria que ofrece la posibilidad de elegir al profesional sanitario que mejor le parezca tanto de Atención primaria como de atención especializada.

ENLACE:

http://www.madrid.org/cs/Satellite?cid=1142649556876&language=es&pagename=PortalSalud%2FPPage%2FPPTSA_servicioPrincipal&vest=1142649556876

PROGRAMA N.º 1

MÓDULO 1. ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS

- Definición
- Principales características
- Problemática
- Aspectos sociales relacionados

MÓDULO 2. MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

- Definición
- Principales barreras de entrada
- Evolución reciente de los MM.HH

MÓDULO 3. APOYO INSTITUCIONAL Y RETOS DE FUTURO

- Legislación vigente
- Legislación vigente en la UE
- Principales retos en el abordaje integral de las EE.RR

ACREDITACIÓN: *Esta actividad formativa cuenta con el aval de la SEFH y está acreditada por la Comisión Nacional de Formación Continuada para las Profesiones Sanitarias, con 1,8 créditos.*

PARA MÁS INFORMACIÓN:

Marta Méndez
Coordinadora de Formación
Instituto Max Weber
Marta.mendez@imw.es
91 636 23 42



Esta revista podrá ser descargada en formato Pdf desde: www.newsrare.es
La versión interactiva está disponible a través de la APP: *Kiosko IMW*
Para más información: info@newsrare.es
Síguenos en twitter: [@revistanewsRARE](https://twitter.com/revistanewsRARE)

