

XI ENCUENTRO

Un Plan Nacional, clave para el abordaje completo de las ER

En la actualidad, más de tres millones de españoles padecen una enfermedad rara (ER). Lo que define a este tipo de patologías es su baja prevalencia, ya que se detectan, de cada enfermedad, menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes, pero lo cierto es que, si se suma el conjunto, los afectados hoy día constituyen un numeroso colectivo social. A pesar de ello, a este tipo de patologías le acompañan el infradiagnóstico y la escasez de terapias, dos problemas que afectan directamente a la calidad de vida del paciente, que se ve, en muchas ocasiones, privado de una asistencia sanitaria de acuerdo a sus necesidades.

Ante esta situación, el fomento de la investigación dirigida a ampliar el arsenal terapéutico para abordar este tipo de patologías se presenta como una de las posibles soluciones a tener en cuenta por todos los sectores concernientes. Y para ello, la implicación y el acuerdo entre la Administración, la industria, los pacientes y la sociedad en general, es primordial.

Los expertos en la materia, tanto españoles como europeos, coinciden en que la implantación de un plan nacional sobre estas enfermedades sería la medida más eficaz para potenciar el abordaje completo de las ER. Tanto es así, que desde la Comisión Europea se van a hacer recomendaciones a los estados miembros para que cada uno de ellos siga el ejemplo francés y elabore sus propios planes de acción.

Mientras tanto, en España se van haciendo cada vez más esfuerzos, de acuerdo a la dinámica llevada a cabo por la Unión Europea, aunque todavía le queda mucho por hacer para asegurar a los pacientes una mejor calidad de vida.



Páginas 2 y 3

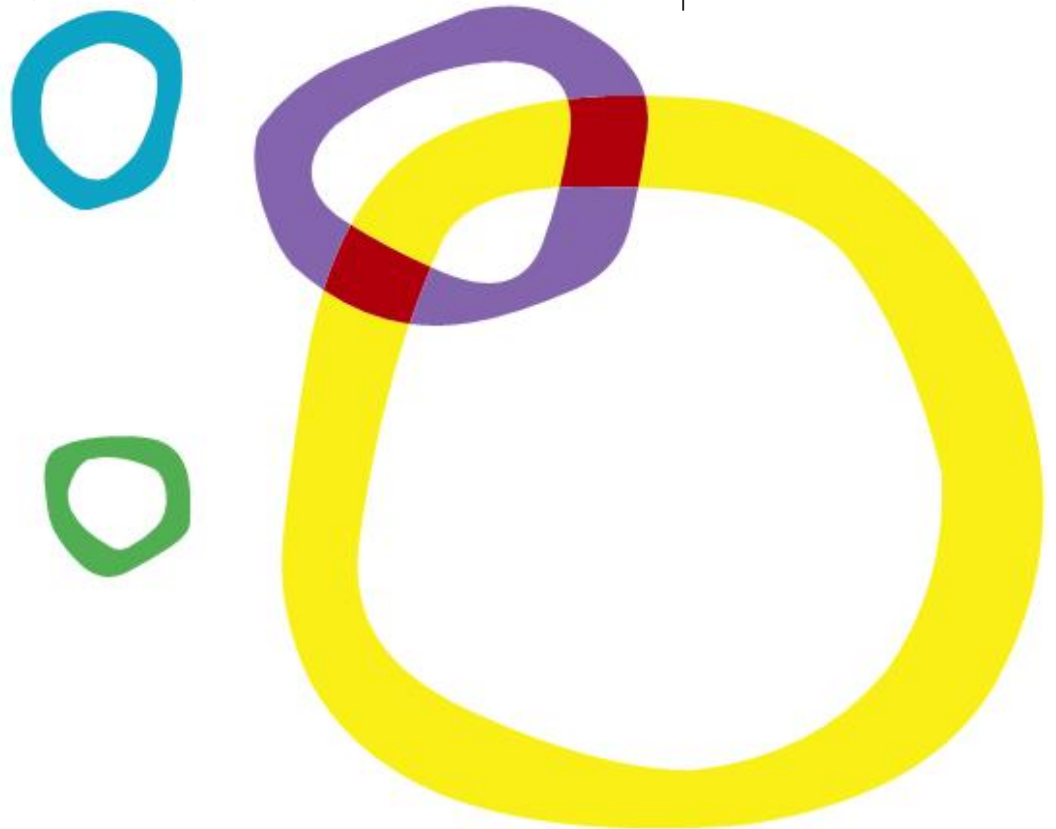
Medidas para apoyar la investigación en las enfermedades raras



Página 4

Conclusiones

OCTUBRE 2007





La investigación “traslativa”, como una solución óptima para el manejo de las ER



De izda. a dcha., Luis Valenciano (Fundación Salud 2000), Rosa Sánchez, (Feder), Manuel Pérez (COF de Sevilla), Francisco Palau (Ciber de Enfermedades Raras) y Jesús Díaz (Contenidos de Salud e Información de Salud).

Redacción

EL GLOBAL

Al hablar de enfermedades raras (ER), los expertos se refieren a “patologías de baja prevalencia pero que, en la mayor parte de los casos, están asociadas a cronicidad y gravedad, afectando significativamente a la vida de las personas”. Francisco Palau, director científico del Centro de Investigación en Red (Ciber) de Enfermedades Raras, utilizó esta definición para indicar la relevancia que actualmente tienen estas patologías en España, donde ya hay más de tres millones de personas afectadas por alguna.

A priori, la escasa información sobre estas patologías y la consecuente falta de conciencia social han sido dos de los problemas sociales más importantes a los que han tenido que enfrentarse los colectivos afectados. Sin embargo, hoy en día, tal y como explicó Palau, puede decirse que “sí existe el conocimiento social, sanitario y científico de las ER”. Con esta afirmación coincide también Manuel Pérez, presidente del Colegio Oficial de Farmacéuticos (COF) de Sevilla, quien consideró que, en realidad, han sido “los propios pacientes los que han buscado esa información que, muchas veces, en la Atención Primaria, no se les ha facilitado”. Para Pérez, otro de los logros conseguidos por los pacientes ha sido “que la sociedad conozca estas patologías y las vea ‘raras’ por la escasa prevalencia que registran, no porque sean raras en sí mismas”.

Por ello, y para mejorar aún más el conocimiento y el diagnóstico de este tipo de enfermedades, Palau apuesta por incrementar la formación de los profesionales de Atención Primaria en esta materia y conseguir que “el conocimiento de las ER se introduzca en el contexto de la Atención Primaria”.

“En España, desde hace muchos años, ya hay grupos de investigación trabajando en enfermedades raras, lo que ha permitido la creación del Ciber”

De manera adicional, todos los expertos que se dieron cita en el XI Encuentro Salud 2000, celebrado en la sede editora de El Global, y centrado en las “Medidas para apoyar la investigación en las ER” coincidieron en el hecho de que la investigación es una “prioridad” cuando se habla de ER.

Experiencia en investigación

No obstante, Palau afirmó que “en España, desde hace muchos años, hay ya grupos de investigación trabajando en ER”, algo que, a su juicio, ha hecho posible la constitución del Ciber de ER. Este centro ha sido “una herramienta muy importante para investigar en este campo y para concienciar a la sociedad”, aseguró Palau. Por su parte, Rosa Sánchez, presidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), puso sobre la mesa las dos deman-

das que, desde su asociación, pretenden hacerse llegar tanto a la Administración como a la industria farmacéutica: “A la Administración le pedimos tener los mismos derechos como ciudadanos a recibir una calidad en la atención y, por tanto, que se investigue en estas enfermedades; y a la industria, que valore y equilibre beneficios entre las ER y las más frecuentes, además de orientar la investigación básica a la clínica”.

En este sentido, Palau añadió que para él, uno de los principales problemas es que, actualmente, “se hace una investigación muy básica que tiene una relación muy escasa con la investigación clínica”. La solución a este problema podría ser, por tanto, “reorientar parte de la investigación básica a la clínica”, tal y como afirmó este experto. En este sentido, Palau hizo referencia a las ‘conferencias terapéuticas’, una iniciativa que el Ciber tiene previsto poner en marcha próximamente y mediante las cuales se pretenderá que “médicos clínicos, investigadores y pacientes discutan la situación actual de los fármacos disponibles para enfermedades raras y de los ensayos clínicos en marcha”.

De esta manera se hace hincapié en la importancia que tiene el paciente en la investigación de las ER. En este sentido, la presidenta de Feder señaló la necesidad de “la implicación de las organizaciones de pacientes en la investigación” debido, fundamentalmente, a que son los pacientes los que tienen “una visión global de la patología”, indicó.

Por su parte, el presidente del COF de Sevilla consideró vital “dotar adecuadamente a la investigación”, para lo cual admitió que es muy importante “no abandonar ninguna línea de investigación bien encaminada por falta de rentabilidad”. En este contexto, Pérez hizo también referencia a la necesidad de “proteger” aquellos medicamentos que, en ocasiones tienen que hacer frente a esta “falta de rentabilidad”.

Para Josep Torrent, representante del Comité Europeo de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), la investigación y el desarrollo de nuevos medicamentos para las enfermedades raras “exige y demanda una actuación globalizada tanto a nivel de



Francisco Palau
Dtor. del Ciber en Enfermedades Raras

“En enfermedades raras se hace una investigación muy básica que tiene escasa relación con la investigación clínica. Habría que reorientar la investigación básica a la clínica”



Manuel Pérez
Pte. del Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla

“Hay que dotar adecuadamente a la investigación y es importante no abandonar ninguna línea de investigación bien encaminada por falta de rentabilidad”



Rosa Sánchez
Pta. de la Federación Española de Enfermedades Raras

“La Comisión Europea emitirá una comunicación en la que hará recomendaciones para elaborar Planes de Acción en Enfermedades Raras en los países miembro”



Josep Torrent
Comité Europeo de Medicamentos Huérfanos. EMEA

“El esfuerzo total de inversión en I+D es de 1,6 por ciento del PIB, lo que da un buen margen para mejorar las estrategias nacionales destinadas a promover la I+D en biomedicina”

la Unión Europea como a nivel internacional”. Para cumplir esta demanda, Torrent explicó que es “imperativo crear y fomentar redes concertadas entre la red pública y la industria farmacéutica” y, en este sentido, este experto añadió que son varias las iniciativas integradas en la

a los pacientes, familiares y sociedad”, indicó Torrent. Este plan “también establece centros de expertos y protocolos de actuación que aseguran y facilitan el acceso a un diagnóstico más temprano y a un manejo global del paciente tanto en sus aspectos sanitarios como sociales”, añadió.

servicio asistencial óptimo, la puesta en marcha de unidades de referencia, tomando como ejemplo las ya existentes para abordar otras enfermedades. “Grupos en las que no se tenga en cuenta una sola enfermedad, sino varias, y el que no sólo se atienda a pacientes de un solo hospital o una sola comunidad autónoma, sino de todo el país en conjunto”, explicó. Centros desde los que se investigue y se respondan todas las preguntas y donde deberían estar ubicados médicos especializados en este tipo de pato-

Desarrollo en Europa (OCDE), “el esfuerzo total de inversión en I+D es el 1,06 por ciento del PIB nacional, muy por debajo todavía de la UE, lo que sin duda da un buen margen para mejorar las estrategias nacionales destinadas a promover o aumentar las actividades de I+D en biomedicina”, planteó Torrent. Con este propósito nace el Ciber de ER cuyo objetivo, según su director científico, es “arropar a los grupos de investigación, aportar una financiación externa sobre todo en recursos humanos a esos grupos de investigación e incentivar que esta investigación hecha desde el laboratorio se acerque a la práctica clínica”

“Francia es un referente al adoptar un plan nacional que, de forma integrada, aúna la investigación, formación y educación sanitaria de pacientes y familiares”

EMEA que pretenden “beneficiar a las industrias farmacéuticas interesadas en desarrollar medicamentos huérfanos”. Entre estas iniciativas, Torrent mencionó los reglamentos específicos para los medicamentos huérfanos que actualmente están vigentes en la UE o la asesoría que presta la EMEA, tanto desde el punto de vista científico como legal, para optimizar el desarrollo de nuevas terapias o ayudar a las pymes.

Si bien los expertos coincidieron en la necesidad de aplicar una medida de este tipo en España, también consideraron que la descentralización del sistema sanitario dificultaría su implementación. Según Sánchez, “se podría pedir un Plan Nacional, pero el problema sería su aplicación a nivel asistencial desde las comunidades autónomas”.

“El objetivo del Ciber es incentivar que la investigación hecha desde el laboratorio se acerque a la práctica clínica”

Iniciativa social

Otra de las iniciativas nacionales para fomentar la investigación de las ER es la reciente convocatoria de financiación independiente de ensayos clínicos que acaba de otorgar el Ministerio de Sanidad. Se trata de una “medida pionera en la UE”, según Torrent, conjuntamente con la adoptada por el Ministerio de Sanidad italiano, según la cual, “la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios y la Dirección de Farmacia y Productos Sanitarios ha dispuesto un procedimiento rápido para asegurar el acceso temprano a los medicamentos huérfanos autorizados por la UE”.

Destacan también, en términos de iniciativa social, la creación del Centro de Enfermedades Raras de Burgos, basado en un centro sueco, que, tal y como explicó la presidenta de Feder, “aparte de aportar documentación, investigación social e información, contará con una base de datos sobre los centros de recursos sociales autonómicos y aportará a pacientes y familiares asesoramiento profesional y especializado”, así como también contará con actividades de ocio en las que se apuesta por la convivencia. Se trata, en definitiva, de una iniciativa del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales que parte con el objetivo de dar un paso más en el apoyo a un colectivo que, a día de hoy, suma tres millones de españoles.

Europa

El abordaje de las ER a nivel Europeo presenta un panorama dispar si se analizan las iniciativas estatales, pero en términos generales, el impulso europeo que se está dando a este tipo de patologías en todos los ámbitos es muy relevante. En opinión de Sánchez, “desde la Comisión Europea se ha puesto de manifiesto que las ER son una prioridad para la UE”. Prueba de ello es que, tal y como adelantó Sánchez en este café de redacción, “va a tener lugar una comunicación, por parte de la Comisión Europea, en la que hará recomendaciones para elaborar Planes de Acción para las ER en todos los países miembro”. Esta iniciativa “aún no está concretada”, según Sánchez, pero ya cuenta con un “borrador para la comisión con aportaciones de todas las partes implicadas”, lo que supone “un paso adelante” en el abordaje de estas patologías.

Francia es sin duda, el referente a seguir en cuanto a planes de acción se refiere, “al adoptar en 2004 un plan nacional de cuatro años que de forma integrada aúna la investigación, formación y educación sanitaria

Ante esto, los expertos reivindican “coordinación nacional urgente”. Según Pérez, el Consejo Interterritorial debería plantearse, como asunto prioritario, la puesta en marcha de un Plan Nacional de ER, pero para ello primero habría que resolver otro problema, y es el de “poner de acuerdo a las autonomías para que apoyen esta iniciativa” evitando “perder el tiempo y duplicar esfuerzos”.

Por su parte, Palau propuso, como forma de cohesión y de asegurar un

logías, médicos de apoyo y farmacéuticos hospitalarios; requerimientos todos ellos “fundamentales para la asistencia”, según Palau. Una propuesta, que, por otra parte ya se recoge en los planes ministeriales.

A pesar de que en España el abordaje de las ER necesita mejorar notablemente, lo cierto es que en los últimos años han sido varias las iniciativas puestas en marcha. Según datos disponibles en la Organización para la Cooperación y el

Necesidad de inversión

Recientemente, Farmaindustria presentó al Gobierno español una Iniciativa Estratégica de Enfermedades Raras que contemplaba la inversión de 300 millones de euros entre los años 2007 y 2012. Esta inversión estaría basada en el ahorro potencial derivado de la modificación en los regímenes de patentes. Aunque la cantidad se considera “importante”, tal y como indicó Manuel Pérez, en su opinión es una iniciativa “irrealizable” debido, fundamentalmente, a “las dificultades del ministerio para modificar su política de genéricos debido al gasto importante que supone”.

Francisco Palau también coincidió con Pérez en este argumento, y añadió que sería interesante “redirigir” la propuesta de Farmaindustria para así “llegar a un acuerdo entre todas las partes ya que eso sería lo que más beneficiaría a la sociedad”. En definitiva, la opinión de los expertos reunidos en el XI Encuentro Salud 2000 revela que, realmente, son muchos los recursos y esfuerzos que se requieren aún para mejorar el abordaje de las enfermedades raras en España.

Conclusiones

● **Conciencia social.** La falta de conciencia social y la escasa información sobre las enfermedades raras han sido dos de los problemas sociales más importantes a los que han tenido que enfrentarse los colectivos afectados. Sin embargo, según los expertos, hoy en día existe el conocimiento social, sanitario y científico de estas patologías.

● **Experiencia en investigación.** Desde hace varios años, España cuenta con grupos de investigación orientados a las enfermedades raras. Prueba de ello es la creación del Centro de Investigación Biomédica en Red (Ciber) sobre Enfermedades Raras.

● **Papel de los pacientes.** La implicación del paciente en la investigación sobre enfermedades raras es fundamental debido a que son ellos los que tienen una visión más global sobre la patología que padecen.

● **Investigación "traslativa".** Uno de los principales problemas es que la investigación en enfermedades raras es, mayoritariamente, investigación básica y tiene una escasa relación con la clínica. Los expertos apuestan por reorientar parte de la investigación básica a la clínica.

● **Rentabilidad.** Para el correcto manejo de las enfermedades raras es necesario, según los expertos, no abandonar líneas de investigación óptimas por falta de rentabilidad. Igualmente, proponen proteger a aquellos medicamentos

que tienen que hacer frente a esta falta de rentabilidad pero que, sin embargo, son necesarios para asegurar la calidad de vida de ciertos colectivos.

● **Europa.** Las enfermedades raras se convierten en una "prioridad" para la UE. En este sentido, la Comisión Europea emitirá recomendaciones para que se elaboren planes de acción en todos los países miembro. Aun así, hoy en día sigue habiendo muchas diferencias entre las acciones que llevan a cabo los diversos países.

● **Plan nacional.** Aunque los expertos apoyan la idea de poner en marcha en España un plan nacional para este tipo de patologías, son conscientes de la necesidad de establecer, previamente, una coordinación entre las diversas CC.AA. El Consejo Interterritorial y las unidades de referencia pueden ser los elementos de cohesión.

● **Iniciativas.** La creación del Ciber de Enfermedades Raras y la reciente convocatoria de financiación independiente de ensayos clínicos que acaba de otorgar el ministerio se convierten en dos de las iniciativas más relevantes para fomentar la investigación biomédica en España.

● **Centro de Enfermedades Raras de Burgos.** En términos de iniciativa social, el Ministerio de Asuntos Sociales tiene previsto poner en marcha en Burgos un centro de información, documentación y apoyo dirigido tanto a pacientes con enfermedades raras como a sus familiares.



ENCUENTROS SALUD 2000

XI ENCUENTRO