

Federación de Ataxias de España

## NUESTRA POSTURA ANTE EL DOCUMENTO:

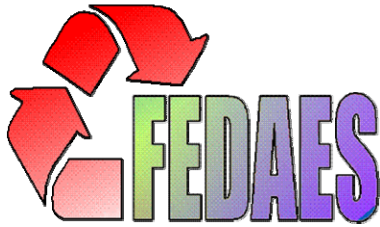
### "Consulta sobre la acción comunitaria en el ámbito de las enfermedades raras".

Estimados Sres.

Acabamos de leer con detenimiento el extenso documento de "*Consulta sobre la acción comunitaria en el ámbito de las enfermedades raras*".

Nos ha parecido un documento realmente importante para aquellas personas que padecemos una enfermedad de baja prevalencia como son las ataxias, pero no obstante deseamos hacer algunas observaciones al documento, que esperamos sean tenidas en cuenta, pues son fruto de la experiencia de vivir con una enfermedad rara.

1. Entendemos que se debe mantener el término "enfermedad rara" y no hacer distinción entre "*Enfermedades raras*" y "*Enfermedades extremadamente raras*", pues solo conduciría a errores terminológicos y no creemos que realmente sea significativo para nadie. Este tema ya fue discutido en la Reunión que tuvo lugar en Bruselas el día 13 de Septiembre y el criterio mayoritario expresado en dicha Conferencia ha sido mantener un único término para englobar a todas las enfermedades de baja prevalencia y es



## Federación de Ataxias de España

"Enfermedades raras".

2. Si nos ha parecido especialmente acertada la diferenciación que realizan entre aquellas enfermedades raras que permiten llevar una vida más o menos normalizada y aquellas que producen una grave discapacidad y que a nuestro entender deben ser objeto de una especial protección, y una mayor inversión en investigación, dado que suponen un extraordinario sufrimiento para las personas que las padecen y para su entorno familiar, así como les impide el acceso al trabajo, lo que a su vez repercute en su economía familiar, y también en la de los Estados miembros. Invertir en investigación en estas patologías, supondrá a medio plazo un ahorro importante para los estados miembros, y una calidad de vida para muchas personas que padecen una multidiscapacidad.
3. Entendemos que se debe mejorar las condiciones de comercialización de los medicamentos huérfanos. Desde que un fármaco se investiga hasta que se comercializa y le llega a todos los pacientes, con facilidad han transcurrido 10 años, tiempo a todas luces excesivo para este tipo de enfermedades, muy graves y que ponen en riesgo la vida de las personas que las padecen.
4. Entendemos que desde un punto de vista político y de la enorme heterogeneidad de las enfermedades raras puede resultar útil agruparlas, y crear redes generalista, pero estamos en total desacuerdo en esto, pues las distintas enfermedades raras pueden tener algunas cuestiones comunes y que se mencionan en el texto a consulta, pero desde luego cada una de ellas es única y específica y la información sobre una de ellas siempre es distinta de

Miembro de

euro-  
ATAXIA  
european  
federation of  
hereditary ataxias

C.I.F. G83101097

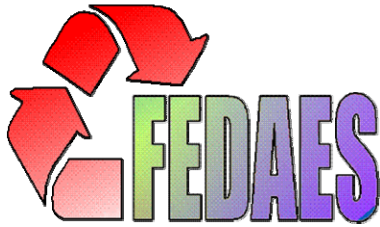
Inscrita en- la Sección Segunda del Registro Nacional de Asociaciones con el Número Nacional F-2222.

Member of  
EURORDIS  
Rare Diseases Europe

FEDER  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA  
DE ENFERMEDADES RARAS

C/. Camino Viejo de Simancas, 23.  
47008 – VALLADOLID.  
Tfno. 983 279 383 Móvil: 659 702 462

E-mail: [fedaes-sede@hispataxia.es](mailto:fedaes-sede@hispataxia.es)  
Web: [www.hispataxia.org](http://www.hispataxia.org)



## Federación de Ataxias de España

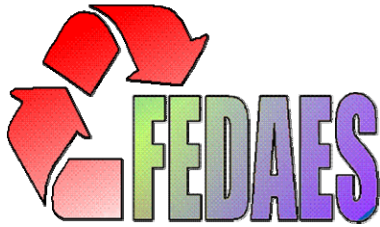
las otras, quizás si se contara con las agrupaciones de pacientes de cada enfermedad en las redes informativas, el problema de la dispersión se obviara. Cada enfermedad tiene sus características y peculiaridades y la información y la investigación debe ser concreta para cada enfermedad y no tratar de agruparlas para abaratar costes.

5. En cuanto a la investigación en Enfermedades Raras del 7º Programa Marco de Investigación, fueron excluidos en la 1ª y 2ª convocatoria las enfermedades raras neurodegenerativas, y a pesar de nuestras múltiples propuestas hasta ahora no se nos ha dado ninguna razón que lo justifique.
6. Nos parece excelente la creación de redes de centros de referencia para enfermedades raras, siempre que finalmente sean accesibles a todos los enfermos, las novedades en investigación y tratamiento, y no solo a aquellos ciudadanos de algunos países quedando fuera los de otros con menos capacidad económica e investigadora.

En cuánto a las preguntas que se plantean en el documento, nuestras respuestas a las mismas son las siguientes:

### **Pregunta 1. ¿Es satisfactoria la definición actual de «enfermedad rara» que hace la UE?**

- *Nos parece totalmente satisfactoria.*



## Federación de Ataxias de España

**Pregunta 2: ¿Están de acuerdo en que hay una necesidad apremiante de mejorar la codificación y la clasificación en este ámbito?**

- *Totalmente de acuerdo con la respuesta del documento.*

**Pregunta 3: ¿Puede un inventario europeo de enfermedades raras contribuir a que su sistema nacional o regional las trate mejor?**

- *Totalmente de acuerdo en lo escrito en el documento.*

**Pregunta 4: ¿Deben dar prioridad las redes europeas de referencia a la transferencia de conocimiento? ¿O a la movilidad de los pacientes? ¿O a ambas? ¿Dé que manera?**

- *Entendemos que la difusión del conocimiento a través de Orphaned e Internet, es una herramienta útil, pero nos cuesta compartir de este modo se puedan salvar vidas. El papel de Orphaned para dar a conocer las enfermedades raras, es muy útil, pero no suficiente. El tener acceso a una información suficiente es importante, pero nunca va a suplir el papel del médico experto. Además la mayoría de los médicos desconocen a Orphaned, y no está entre sus prioridades. Pienso que es mucho más útil que se creen redes de expertos en cada enfermedad rara y que puedan poner sus conocimientos al servicio de los médicos de disciplinas afines. Esto si que podría salvar vidas.*

Miembro de

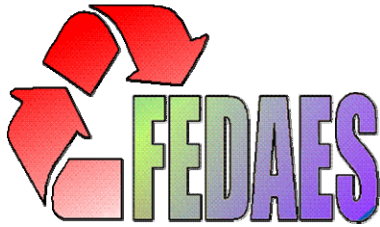
euro-  
ATAXIA  
european  
federation of  
hereditary ataxias

C.I.F. G83101097

Inscrita en- la Sección Segunda del Registro Nacional de Asociaciones con el Número Nacional F-2222.

Member of  
EURORDIS  
Rare Diseases Europe

FEDER  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA  
DE ENFERMEDADES RARAS



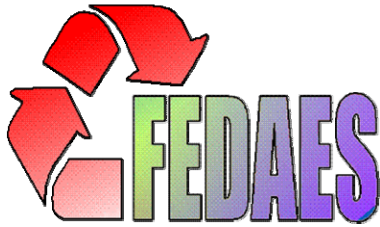
## Federación de Ataxias de España

- *La movilidad de los pacientes solo en casos especiales podrá resultar útil. En enfermedades gravemente invalidantes, difícilmente los enfermos podrán trasladarse de su país para recibir tratamiento en otro, y además lo podrán hacer una o dos veces, pero nunca para recibir un tratamiento prolongado en el tiempo. Creemos que esto sólo puede resultar útil, en colaboración con redes de información constituidas por investigadores y médicos expertos en una patología concreta.*
- *Para nosotros el modelo pasa por constituir redes de excelencia en cada enfermedad rara constituidas por científicos y médicos expertos, que compartan conocimientos, investigación y reuniones periódicas para poner al día sus conocimientos y estado de la investigación. Este es el modelo más útil para el paciente. La movilidad de los pacientes solo en casos extraordinarios y cuando en el país de referencia no haya ni médicos, ni investigadores ni ninguna infraestructura para el tratamiento de su enfermedad. La financiación debe ser mixta: Investigación de los países y Programas de investigación europeas.*

### **Pregunta 5: ¿Deben emplearse herramientas en línea y electrónicas en este campo?**

- *Por supuesto entendemos que es el método más rápido para comunicarse. Estamos de acuerdo con lo planteado en el documento.*

### **Pregunta 6: ¿Qué puede hacerse para seguir mejorando el acceso a análisis de**



## Federación de Ataxias de España

### calidad para las enfermedades raras?

- *No estamos de acuerdo en realizar análisis genéticos a la población en general para detección de las enfermedades raras. Entendemos que dado el elevado número económicamente es inviable, y además esos recursos se podrían emplear en investigación para la cura de las enfermedades. Además si se decidiese hacer un cribado de las ER, nunca podría hacerse para todas, y desde luego nunca nos pondríamos de acuerdo en qué enfermedades realizar cribado y cuáles no, máxime cuando el que se haga un cribado a la población o a los recién nacidos no va a impedir que desarrollen la enfermedad.*

### **Pregunta 7: ¿Consideran muy necesario evaluar a escala de la UE el posible cribado de población respecto a las enfermedades raras?**

- *Cómo hemos manifestado en la contestación a la cuestión anterior, solo en aquellas enfermedades que pueda resultar útil podría ser aconsejable un cribado de la población, pero en la mayoría de las enfermedades raras no tienen ningún sentido realizarlo. En concreto en las ataxias sería absurdo realizar análisis genéticos a gran escala y solo en caso de antecedentes familiares esto resulta útil, y especialmente antes de la concepción.*
- *Totalmente de acuerdo en la reflexión realizada sobre el acceso a medicamentos huérfanos o en fase de experimentación, que depende del país de residencia para tener derecho al fármaco o no. Una vía de solución*

Miembro de

euro-  
ATAXIA  
european  
federation of  
hereditary ataxias

C.I.F. G83101097

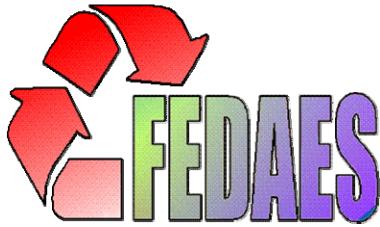
Inscrita en- la Sección Segunda del Registro Nacional de Asociaciones con el Número Nacional F-2222.

Member of  
EURORDIS  
Rare Diseases Europe

FEDER  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA  
DE ENFERMEDADES RARAS

C/. Camino Viejo de Simancas, 23.  
47008 – VALLADOLID.  
Tfno. 983 279 383 Móvil: 659 702 462

E-mail: [fedaes-sede@hispataxia.es](mailto:fedaes-sede@hispataxia.es)  
Web: [www.hispataxia.org](http://www.hispataxia.org)



## Federación de Ataxias de España

*pasa por acelerar los trámites de comercialización y en la obligatoriedad para las compañías farmacéuticas de comercialización en todos los países.*

Miembro de

euro-  
ATAXIA  
european  
federation of  
hereditary ataxias

C.I.F. G83101097

Inscrita en- la Sección Segunda del Registro Nacional de Asociaciones con el Número Nacional F-2222.

### **Pregunta 8: ¿Contemplan solucionar el problema del acceso a los medicamentos huérfanos a escala nacional o de la UE?**

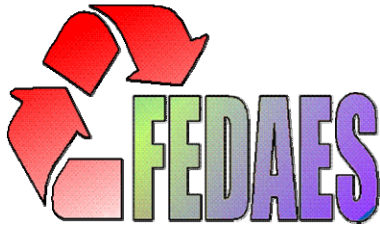
- *Sólo se nos ocurre que sea a escala de la UE. difícilmente un país puede tener incidencia en solucionar el acceso a los medicamentos huérfanos.*

### **Pregunta 9: ¿Debe la UE disponer de un Reglamento sobre productos sanitarios y con fines diagnósticos huérfanos?**

- *Nos parece de especial relevancia la reflexión realizada en el documento sobre Programa coordinado de uso compasivo, que compartimos en su totalidad, y que apoyamos pues coincide con nuestros planteamientos. El uso compasivo para fármacos en vía de experimentación es la única manera en muchas ocasiones de poder acceder a fármacos, y dado el tiempo que se tarda en comercializarse, casi la única. Creemos que apoyar esta figura, y que sea extensible a los hospitales y sea financiado no por cada hospital, sino por financiación externa. En ocasiones los médicos no pueden suministrar fármacos por este medio porque se encuentran con que los gerentes de los hospitales se oponen pues les aumenta de manera considerable la cuenta de los gastos de farmacia. Este tema de la **financiación por uso compasivo** debe ser objeto de estudio para que los*

C/. Camino Viejo de Simancas, 23.  
47008 – VALLADOLID.  
Tfno. 983 279 383 Móvil: 659 702 462

E-mail: [fedaes-sede@hispataxia.es](mailto:fedaes-sede@hispataxia.es)  
Web: [www.hispataxia.org](http://www.hispataxia.org)



## Federación de Ataxias de España

*hospitales no tengan que abonar su coste, sino los servicios nacionales.*

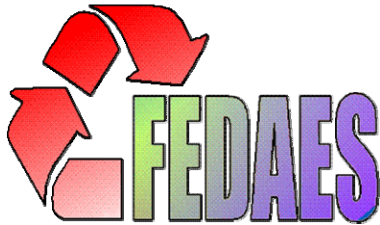
Pregunta 10: ¿Qué tipo de servicios sociales y educativos especializados convendría recomendar a los aquejados de enfermedades raras y a sus familias, a nivel tanto nacional como de la UE?

- *Son fundamentales los servicios sociales en el ámbito de las ER. Una dificultad añadida en el caso español es que está dividida en 17 comunidades autónomas y que cada región tiene competencias en materia de Servicios Sociales, Sanidad y Educación, y que se ponen de manifiesto diferencias notables no ya con los países de nuestro entorno, sino también a nivel de los propios estados, según el lugar de residencia de los enfermos.*
- *No obstante lo anterior, es fundamental en el caso de las ER que sean contempladas por los servicios sociales y que los servicios educativos y los sistemas de evaluación que utilizan para el alumnado sean adecuados a las características de salud y discapacidad de los enfermos.*

Pregunta 11: ¿Qué modelo de gobernanza y de sistema de financiación sería apropiado para registros, bases de datos y biobancos?

- *El modelo de financiación nos parece que sea mixto, es decir nacional y de la Unión Europea, mediante programas específicos.*
- *Completamente de acuerdo es lo descrito en el documento bajo los epígrafes: **“Protección de datos”, “Redes de investigación de***





## Federación de Ataxias de España

*enfermedades raras” “Coordinación entre organismos de financiación de los Estados miembros” “Intensificar la investigación”*

Miembro de

europa  
european  
federation of  
hereditary ataxias



C.I.F. G83101097

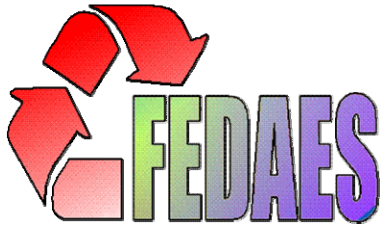
Inscrita en- la Sección Segunda del Registro Nacional de Asociaciones con el Número Nacional F-2222.

**Pregunta 12: ¿Cuál sería el cometido de los socios (industria e instituciones benéficas) en una acción de la UE sobre enfermedades raras? ¿Qué modelo sería más apropiado?**

- *Sin respuesta*

**Pregunta 13: ¿Están de acuerdo con la idea de que existan planes de acción? En caso afirmativo, ¿deberían ser a escala nacional o a escala regional en su país?**

- *Totalmente de acuerdo en que existan planes de acción, y desde nuestro punto de vista deberían ser a escala nacional y también a escala europea y de obligado cumplimiento para los países de la UE.*
- *Nos parece muy importante la creación de un Comité Consultivo sobre enfermedades raras, donde nos gustaría que estuvieran representadas las diferentes asociaciones europeos sobre algunas enfermedades raras, o al menos sobre tipos de enfermedades raras: neurológicas, etc.*
- *También estamos totalmente de acuerdo en lo expuesto sobre financiación de Las enfermedades raras en el presupuesto de la UE:*



## Federación de Ataxias de España

**Pregunta 14: ¿Consideran necesario crear una agencia comunitaria de enfermedades raras? ¿E iniciar un estudio de viabilidad de la misma en 2009?**

- *También nos parece fundamental la Creación de una agencia comunitaria de enfermedades raras porque esta Entidad garantizará la sostenibilidad y financiación a largo plazo y estamos de acuerdo en el planteamiento del documento.*

**Para nosotros nos parece esencial el poner de manifiesto la necesidad de mayor inversión en investigación sobre enfermedades raras. Todo lo que sea investigar en estas patología supondrá curar estas enfermedades, o al menos mejorar la calidad de vida de los enfermos y de sus familias, y de los primeros poderlos integrar a la Sociedad de manera plena y normalizada.**

**Nuestra mayor petición es que se promueva de manera más decidida la investigación en el ámbito de las enfermedades raras y se promueva igualmente la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos.**

***Junta directiva de la Federación de ataxias de España. FEDAES.***

***España, enero de 2008.***

Miembro de

euro-  
ATAXIA  
european  
federation of  
hereditary ataxias

C.I.F. G83101097

Inscrita en- la Sección Segunda del Registro Nacional de Asociaciones con el Número Nacional F-2222.

Member of  
EURORDIS  
Rare Diseases Europe

FEDER  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA  
DE ENFERMEDADES RARAS

This paper represents the views of its author on the subject. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and should not be relied upon as a statement of the Commission's or Health & Consumer Protection DG's views. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this paper, nor does it accept responsibility for any use made thereof.