

Granada (España), 7 de Febrero de 2008

Estimados Sres.:

Soy Nuria, Psicóloga de la Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística y me gustaría participar en la **Consulta Pública: Enfermedades Raras, un desafío para Europa.**

Se considera Enfermedad Rara (ER) la que tiene una incidencia en la población menor a 5 por 10.000. Así pues, una enfermedad será considerada como rara si afecta a menos de 185.000 personas en la Unión Europea. En España serían aquellas que afectan a menos de 20.000 personas para una patología en concreto.

Hay que señalar que existen más de 5000 enfermedades raras y dentro de cada una de ellas existe una gran diversidad de manifestaciones.

Estas patologías a pesar de su gran diversidad, presentan rasgos comunes como son:

- Por lo general, son enfermedades mal conocidas, lo que origina falta de información adecuada a los pacientes y sus familias y retrasos en el diagnóstico.
- *En el 50% de los casos en los que se diagnostica una ER el pronóstico vital está en riesgo.*
- Un 80% son de *origen genético* y la mayoría se inician en la edad pediátrica.
- El 65% de las patologías de baja prevalencia *son graves y altamente discapacitantes* y afectan a la autonomía del paciente.
- Adolecen la falta de tratamiento efectivo para la mayoría de ellas.
- Existe una gran dificultad para realizar *estudios epidemiológicos, diagnósticos clínicos, terapéuticos y cualitativos.*
- Requieren la coordinación entre la asistencia médica primaria y la asistencia especializada.
- Son necesarios *Centros de Referencia* en los que se lleven a cabo labores de investigación, diagnóstico y terapias sanitarias en ER.
- Necesitan *medidas que atiendan sus necesidades especiales en materia educativa, laboral, social*, por lo que suponen un alto costo socio-sanitario para los sistemas de salud, nacional y autonómicos.
- Existe una importante falta de sensibilización social respecto a estas patologías por el desconocimiento que hay en torno a ellas.

Aparte de las circunstancias específicas de cada alteración, las personas que padecen enfermedades raras sufren entre otros problemas:

- Desconocimiento del origen de la enfermedad, desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico, que a veces es demasiado tardío.
- Rechazo social y pérdida de la autoestima.
- Desinformación sobre cuidados, complicaciones posibles, tratamientos, y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.
- Aislamiento y falta de contacto con otras personas afectadas.
- Desinformación sobre especialistas o centros médicos.

- Falta de protocolo de la enfermedad.
- Falta de ayudas económicas.
- Falta de cobertura legal para fomentar la investigación sobre genética, ensayos clínicos y nuevos tratamientos.
- Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad.

A NIVEL NACIONAL

De lo anteriormente escrito se deduce una serie de necesidades que ya se plasmaron en su día en El Informe de la Ponencia de estudio sobre ER aprobado por el Senado Español en Febrero de 2007 y que deben adoptar tanto el Gobierno central como los autonómicos para atender de forma integral a las ER:

- 1. Puesta en marcha del Plan de Acción para las ER y su institucionalización,** es decir, crear un órgano de información y coordinación específico para las ER (Organismo Estatal para las Enfermedades Raras).
- 2. Desde el Consejo Interterritorial de Salud del Sistema Nacional de Salud deben impulsarse medidas políticas que garanticen una correcta atención sanitaria** de los enfermos afectados por ER, evitando cualquier discriminación. Creando Centros Sanitarios de Referencia en los que se lleven a cabo labores de investigación, diagnóstico y tratamiento.
- 3. Formación de los profesionales sanitarios en materia de ER.** Precisamente para evitar la total descoordinación que existe entre los profesionales de la salud y la falta de experiencia en enfermedades raras, circunstancia que dificulta una estrategia terapéutica adecuada.
- 4. Creación de un registro nacional de enfermedades de baja prevalencia.** Un registro que debe actualizarse continuamente.
- 5. Acceso gratuito a las pruebas genéticas necesarias para un diagnóstico pertinente.** Cada vez son más las parejas que recurren al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) para evitar que su descendencia sufra alguna enfermedad genética hereditaria que padecen ellos mismos o algún familiar.
- 6. Llegar a acuerdos con la industria farmacéutica para potenciar la investigación de medicamentos huérfanos** y la protección, por parte del sistema de salud público, de los medicamentos coadyuvantes. Permitiendo una fácil e igual accesibilidad para todos.
- 7. Prestar especial atención a la dependencia, adaptación del hogar y a la integración laboral y escolar** de estas personas. Muchas patologías de baja prevalencia conllevan dolores crónicos en 1 de cada 5 enfermos e implican un déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos.
- 8. Apoyar las campañas de sensibilización y el asociacionismo** en materia de ER y discapacidad. También es muy importante concienciar a la gente de la

importancia que tiene la **donación de órganos**. Por otra parte, gracias a las Asociaciones los enfermos pueden obtener información y orientación en todo momento, de ahí la importancia de apoyar a las organizaciones de pacientes, como así también a sus redes a nivel nacional y europeo.

A NIVEL EUROPEO, las actuaciones estarían encaminadas a

- 1. Mejorar la identificación, codificación y conocimiento de las Enfermedades Raras.** Debe de haber una *definición común* para todos los Estados miembros de la UE además de un *inventario* donde se recojan todas las ER existentes el cual tiene que ir actualizándose.
- 2. Mejorar la prevención, diagnóstico, atención y tratamiento de pacientes con ER.** Contando con *Bases de Datos* en las que se incluya todo tipo de información y a las que puedan acceder tanto profesionales como afectados. *Redes de información* en las que se puedan intercambiar datos sobre investigación, resultados, etc. Todo esto integrado en *Centros de Referencia* a nivel Nacional, Regional y Europeo. Tampoco hay que olvidar los *Servicios Sanitarios Electrónicos y en Línea* los cuales ayudan a mejorar la calidad del diagnóstico y tratamiento, y la fácil e igual *disponibilidad y accesibilidad a Pruebas Diagnósticas y Medicamentos Huérfanos*.
- 3. Favorecer la investigación y el desarrollo de las ER y Medicamentos Huérfanos.** Creando *redes de investigación* europeas y *laboratorios de referencia* y como no, contando con *financiación* europea y nacional *exclusiva* para este tipo de enfermedades.

Cada vez son más las parejas que recurren al *diagnóstico genético preimplantacional (DGP)* para evitar que su descendencia sufra alguna enfermedad genética hereditaria que padecen ellos mismos o algún familiar. Este procedimiento permite determinar las características genéticas de embriones obtenidos por fecundación *in vitro* con el fin de seleccionar para su implantación en el útero materno aquellos que están libres del defecto genético que caracteriza la patología que se pretende evitar.

"En Europa se ha triplicado la demanda desde 2002", explican Eleni Zika y Dolores Ibarreta, investigadoras de Instituto de Prospectiva Tecnológica de la Comisión Europea, que acaba de hacer público un informe sobre este procedimiento, en el que han participado 53 centros de 16 países de la UE, "la mayoría de los centros donde se practica", afirma Ibarreta.

El informe incide en la *necesidad de establecer un marco legal a nivel europeo para poder evaluar la calidad de los centros según criterios unificados*. "Sólo la mitad de las clínicas y laboratorios tienen un responsable de calidad en su plantilla, y un tercio tienen un programa de evaluación de calidad externa, aunque la mayoría reconoce que debería haberlo", afirma Ibarreta. "Aún así hemos visto que la calidad es buena, se trata de evitar un problema potencial:

ante la demanda creciente es necesario establecer controles para que la calidad no acabe bajando", añade.

A nivel comunitario, el marco legislativo sobre la que debería regirse el diagnóstico preimplantacional es la directiva europea sobre células y tejidos humanos, de diciembre de 2004, que cada uno de los países debe trasponer. Sin embargo, no sería suficiente "ya que aunque incluye a los embriones, la DGP requiere un tratamiento específico", afirma Ibarreta.

El informe insiste en la necesidad de que estos centros dispongan de un consejo genético, es decir, de profesionales que informen, asesoren y evalúen el impacto del diagnóstico en los padres, y que además realicen un seguimiento del embarazo. El 94% de los centros dicen disponer de este servicio, "aunque no es seguro que esta asesoría se dé en la realidad", especifica el informe, que reconoce que seguir el embarazo de las pacientes extranjeras que viven en alguno de los países donde el procedimiento está prohibido o limitado por la ley presenta dificultades.

En España se realiza este tipo de diagnóstico en 10 centros, sólo dos de ellos de titularidad pública. En Europa, el 73% de los centros donde se realiza este tipo de diagnóstico son privados.

Según el estudio, en el año 2005 se realizaron en Europa entre 2.000 y 2.900 diagnósticos genéticos preimplantacionales. Más de 700 corresponden a pacientes que viajaron a otros países para recibir un servicio que en su país está prohibido. Es el caso de Alemania, Italia, Irlanda y Suiza, donde la ley prohíbe o limita este procedimiento.

Cerca de la mitad acudieron a algún centro español. "Durante el 2005 en España se recibieron un total de 332 pacientes extranjeras según los datos de los seis centros que han querido responder a esta pregunta, aunque podrían ser más porque otros centros contemplados en el estudio no la han respondido", afirma Ibarreta. También Bélgica y la República Checa reciben un gran número de pacientes extranjeros (127 y 110 respectivamente) no sólo de la UE, sino también de otros países como Estados Unidos, Líbano e Israel.

Algunas parejas se ven obligadas a viajar porque en sus países no existe el *test* que requieren. España también es uno de los países que cuenta con un mayor número de *tests* desarrollados para el diagnóstico preimplantacional de enfermedades genéticas. Las patologías más solicitadas son la corea de Huntington, la hemofilia, la distrofia muscular y la fibrosis quística.

- 4. Apoyar a los pacientes individual y colectivamente.** Desde un enfoque común. Las *Organizaciones y Asociaciones* son muy importantes dentro del marco de las ER ya que dan a conocer este tipo de enfermedades, ayudan a hacer políticas y actuaciones más acertadas, difunden información muy importante y necesaria, y realizan encuentros nacionales y europeos en los cuales se

intercambian datos, resultados, etc. que ayudan a avanzar en el terreno de las enfermedades de baja prevalencia.

5. Coordinar políticas, actuaciones e iniciativas nacionales y europeas.

Durante el Congreso Europeo de Enfermedades Raras celebrado en Diciembre de 2007 en Lisboa, la Comisión Europea lanzó un mensaje a favor de la puesta en marcha de políticas unitarias en materia de este tipo de enfermedades, entre las que se destacó la puesta en marcha inmediata de *Planes de Acción*.

A pesar de la imperiosa necesidad que tienen los afectados, sólo Francia ha dado el paso . Italia, Grecia, Rumanía, Dinamarca, Portugal y ahora España, están en camino, aunque por el momento sólo tienen un compromiso con la Administración.

A parte de los planes de acción, también habría que destacar la necesidad de organizar *congresos o conferencias* sobre ER más a menudo ya que suponen un gran intercambio de información y un importante instrumento de comunicación entre profesionales, afectados y organizaciones. También sería interesante crear una *Agencia de la UE para las ER*, un *Comité Consultivo* y un *Fondo económico específico* para este tipo de enfermedades en el ámbito de la salud pública.

PREGUNTAS

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

La definición actual estaría bien, es la que se utiliza en la mayoría de los estados miembros, aunque algunos empleen definiciones diferentes. Cambiarla supondría una pérdida de tiempo a la vez que una gran confusión.

Por otra parte, para la realización de cualquier estudio epidemiológico, es imprescindible una definición clara y precisa no sólo de lo que es una ER, sino de cada una de ellas, con el fin de disponer parámetros capaces de identificar los pacientes afectados.

La incidencia y prevalencia real de las ER se ven en cierta forma afectadas por los casos atípicos cuyo diagnóstico es difícil de realizar y también por las muertes a veces prematuras sin confirmación de diagnóstico. No obstante, unas definiciones claras y concisas nos van a facilitar enormemente el trabajo.

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

Es imprescindible disponer de un inventario exacto de enfermedades raras a nivel europeo y nacional.

Este inventario debe actualizarse de manera constante y por supuesto debe estar perfectamente clasificado de una forma clara y precisa. El inventario debe estar al alcance de todos para poder consultarlo desde cualquier parte del mundo.

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

Al contar con un inventario europeo, las enfermedades raras serán mejor conocidas y esto supondrá un gran avance para todos.

Un inventario va a contribuir no sólo a la calidad de vida de los afectados y familiares, sino también a mejorar el diagnóstico, tratamiento, investigación y desarrollo en enfermedades de baja prevalencia.

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?

De momento, existen 200 redes formales o informales europeas de una enfermedad rara o de un grupo de enfermedades raras. Se necesita garantizar que se establezca un diálogo constructivo entre esas redes de profesionales y redes de organizaciones de pacientes de ER de Europa, para llegar a la mejor calidad y disponibilidad de asistencia para los pacientes de ER en Europa.

En Julio de 2007 tuvo lugar en Praga un Taller sobre la importancia de los Centros de Expertos y Redes de Referencia en el ámbito de ER. Estas fueron las conclusiones:

- Titulación científica y clínica de ER y experiencia para los Centros nacionales y las redes de referencia europeas.
- Compromiso de cooperar y compartir información dentro de la red y con varias de las partes interesadas.
- Acceso por parte del paciente a un equipo multidisciplinar de expertos: para el diagnóstico, tratamiento y cuidado, e investigación terapéutica.
- Organización centrada en el paciente de la provisión de asistencia y coordinación de profesionales (asistencia/investigación, centros de expertos/redes de referencia).
- Un enfoque Holístico que incluya tanto aspectos médicos como psicosociales.
- Capacidad para atraer al suficiente número de pacientes para cada enfermedad específica.
- Establecimiento de mejoras prácticas, calidad y directrices para el diagnóstico y tratamiento de ER a nivel internacional.
- Participación en actividades de investigación en Europa y el mundo.
- Educación del público y profesionales sanitarios.
- Provisión de actividades de formación de profesionales sanitarios.
- Otorgar poder a los pacientes para poderles ayudar a dirigir aspectos psicosociales y médicos de su enfermedad, aumentar su autonomía, su conformidad y ayudarles a mejorar su calidad de vida.

- Colaboración con organizaciones de pacientes.
- Acreditación y valoración de redes de referencia.
- Efectividad de los costes, financiación pública y gobierno transparente de redes de referencia.
- Flexibilidad en la selección de centros de expertos y alcance geográfico de redes

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

Las herramientas electrónicas son importantes ya que gracias a ellas los pacientes pueden mantener un contacto entre ellos, los investigadores pueden compartir sus resultados, se pueden consultar casos para mejorar el diagnóstico y tratamiento, etc. Por tanto, las herramientas en línea y electrónicas son muy necesarias en este campo.

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

Los pacientes requieren tener acceso a test de cribado, dado que el 80% de las ER son de origen genético.

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

Desde hace 4 años, luchamos para afrontar el tema de la “evaluación del valor terapéutico agregado y la negociación de precios de los *medicamentos huérfanos*” en toda Europa, dado que la experiencia en este campo existe sólo a nivel de la UE y no a nivel nacional.

Esta situación no es sólo desigual porque el acceso a los medicamentos depende del país, sino que además es muy poco ético,’ dice Yann le Cam, Director Ejecutivo de Eurordis (Federación Europea de enfermedades Raras). ‘No se respeta el plazo de 180 días para poner en el mercado un medicamento huérfano, y los medicamentos huérfanos son disponibles en un tiempo y bajo unas condiciones peores que otros medicamentos, aunque están destinados a las enfermedades raras que de hecho tienen unas necesidades que cubrir.’

Así que, ¿Qué podemos hacer? Los procesos de designación de un medicamento huérfano, asistencia del protocolo y autorización de mercado están centralizados, pero el asesoramiento de tecnología sanitaria (HTA, siglas en inglés) y decisiones como el precio y reembolso son responsabilidad de los Estados Miembros.

Así que, para mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos Eurordis propone la creación de un *Grupo de Trabajo de la UE para la Transparencia de los Medicamentos Huérfanos*, formado por Estados Miembros voluntarios que pondrá en común la experiencia que existe para dirigir la parte científica del HTA, es decir, la evaluación del valor añadido terapéutico (TVA, siglas en inglés), y negociar un precio franco fábrica de referencia con el titular de la autorización de mercado. ‘El precio de referencia europeo franco fábrica proporcionaría un argumento que podrían utilizar los Estados

Miembros para fijar los precios y el reembolso,' explica Yann Le Cam. Además, el Grupo de Trabajo daría una opinión científica sobre el lugar real de un nuevo medicamento dentro de la estrategia terapéutica de la enfermedad. Esta opinión será más consistente con la evaluación de la calidad, seguridad y eficacia que hace el **CHMP** (Comité de Medicamentos para Uso Humano) y la valoración del COMP. Además, la opinión se actualizaría según los resultados de los estudios de obligaciones específicas después del mercado, incluyendo estudios de observación en la vida real, algo fundamental para las enfermedades raras.

'Este nuevo enfoque da la competencia a los Estados Miembros de las decisiones económicas, mientras mejora en transparencia y rapidez de acceso,' dice Yann Le Cam.

'También creemos que cada Estado Miembro debería desarrollar un plan o estrategia para las enfermedades raras, bajo el marco de la Comunicación de la Comisión de Enfermedades Raras, que cubra investigación, medicamentos huérfanos y organización de asistencia.

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?

La implementación de Servicios Sociales y Educativos son muy importantes para mejorar la calidad de vida de los afectados y familiares. Y también para obtener una mayor difusión de información referente a las enfermedades poco comunes.

Se podrían destacar: Servicios Asistenciales de Apoyo, Servicios telefónicos de Información y Ayuda, Servicios de Apoyo Psicológico entre otros.

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

Lo más importante de esta cuestión es que los afectados deberían tener acceso al manejo de registros y Bases de Datos de los pacientes para poder participar en las decisiones que se tomen respecto a temas que les puedan interesar.

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?

Para empezar a actuar en un país en este campo, es de suma importancia que se adopten Planes de Acción. Estos planes van a contener directrices y actuaciones a realizar de una forma integrada.

Los Planes de Acción reconocen las necesidades de los afectados, y este sería el primer paso, ya que después se tendrán que llevar a la práctica las medidas adoptadas que deberán acabar con la discriminación que sufren estas personas por el simple hecho de padecer una enfermedad poco común.

Por tanto, serán necesarios además de un Plan Nacional, Planes de acción Autonómicos, en el caso de España.

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

Una Agencia Comunitaria garantizaría la financiación y sostenibilidad a largo plazo para políticas e iniciativas importantes que se adopten en el campo de ER. Hasta ahora, el apoyo depende de convocatorias de propuestas y de la asignación de fondos o subvenciones que deben obtenerse regularmente con un máximo de 3 a 5 años por proyecto.

Espero que mi contribución sea de ayuda para todos.

Gracias y un saludo.

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.