

RESPUESTA DE LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS ANTE EL DOCUMENTO:

"Consulta sobre la Acción Comunitaria en el ámbito de las Enfermedades Raras".

Hemos leído detenidamente el documento y deseamos realizar las siguientes aportaciones y matizaciones al mismo, no sin antes agradecer a las personas que han elaborado el documento y a las Autoridades que lo han impulsado el esfuerzo y el apoyo que están demostrando ante la problemática de las enfermedades raras.

Como afectados de estas enfermedades, entendemos que sin el apoyo decidido de las Autoridades, no podremos alcanzar nuestro objetivo que es mejorar la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras.

Pasamos a responder las preguntas que aparecen en el texto:

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

- *Totalmente de acuerdo con la definición.*

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? ¿ambas? ¿Cómo?

- Desde nuestro punto de vista las redes europeas deben dar prioridad **en primer lugar a La Transferencia de conocimiento** y en segundo lugar la movilidad de los pacientes.
- *Creemos que resultará mucho más eficaz, rápido y económico sobre todo en enfermedades gravemente discapacitantes,*
- *En cuanto a la organización de las redes europeas de referencia, pensamos que deberían pasar una evaluación exhaustiva de su funcionamiento y de cumplimiento de sus fines: investigar, transmitir y compartir conocimientos.*
- *Desde nuestro punto de vista, es imprescindible que por parte de la Comisión Europea, y por medio de mecanismos que se articulen, se realice un control exhaustivo del funcionamiento de las redes, especialmente a compartir*

conocimientos, pues en algunos casos los investigadores no son lo suficientemente generosos para compartir datos y hallazgos con otros colegas, como si fueran de su propiedad. Todo ello repercute negativamente en los enfermos, por ello entendemos que un control de las producciones científicas y una obligatoria difusión de los resultados de la investigación, repercutirá positivamente en los enfermos.

- *Entendemos que la difusión del conocimiento por internet, por ej. en Orphanet es una herramienta útil, pero creemos que no debería tener mayor difusión.*
- *Puesto que en algunas enfermedades es muy difícil trasladarse es esencial crear un flujo de información entre los centros de experiencia y los médicos de atención primaria locales, de atención directa y continua al afectado.*
- *Es muy positivo establecer 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 o grupo de enfermedades** 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 se efectuarán sólo en casos extraordinarios**, cuando en el país de referencia no exista la posibilidad de ser tratado adecuadamente. **La financiación debe ser mixta: nacional y europea***
- **Pregunta 5: ¿Deben aplicarse herramientas electrónicas o en red en este campo?**
- *Por supuesto entendemos que es el método más rápido para comunicarse. Hay que aprovechar los avances de la tecnología en beneficio del paciente. En breve plazo de tiempo la telemedicina será una realidad en los hospitales. Estamos de acuerdo con lo planteado en el documento.*

Pregunta 6: ¿Qué puede hacerse para seguir mejorando el acceso a pruebas de calidad para las enfermedades raras?

- *Estamos totalmente en desacuerdo en realizar análisis genéticos a la población en general para detección de las enfermedades raras. Entendemos que dado el elevado número de enfermedades raras, en la actualidad es inviable por razones económicas y de efectividad. Tal vez en el futuro se tengan herramientas que permitan hacer estas pruebas masivas con el mínimo riesgo y máxima garantía y seguridad.*
- *Sólo entendemos necesario esta medida en caso de antecedentes familiares o historial familiar con la enfermedad para diagnosticar, también, casos en los que aún no se ha manifestado, pero pueden transmitirlo. El diagnóstico genético y detección prenatal no están aún cubiertos por el Sistema Nacional de Salud a la hora de planear tener descendencia ni hay suficientes profesionales bien formados al no estar reconocida la especialidad de genética en nuestro país.*
- *pero al menos en España esto se viene realizando en los hospitales de la red pública.*

Pregunta 7: ¿Consideran muy necesario tener una evaluación a nivel europeo del cribado de la población potencial para las enfermedades raras?

- *Cualquier sistema de diagnóstico temprano y prevención nos parece muy positivo e importante, que se puede presentar como un ahorro para la Administración por los costes que va a generar ese enfermo y faltas laborales y escolares.*
- *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. Entendemos que es absurdo realizar análisis genéticos a gran escala y solo en caso de antecedentes familiares esto resulta útil, y especialmente antes de la concepción en el caso de posibles portadores.*
- *Pensamos que, tal vez, una Directiva Europea de asesoramiento para homogeneizar criterios pueda ser útil.*
- *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 pasa por acelerar los trámites de comercialización y en la obligatoriedad para las compañías farmacéuticas de comercialización en todos los países. (ya explicada nuestra postura anteriormente)*

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

- *Creemos que esto debe ser a escala de la UE, pues difícilmente un país puede tener incidencia en solucionar el acceso a los medicamentos huérfanos.*

Pregunta 9: ¿Debe la UE disponer de un Reglamento Huérfano sobre dispositivos médicos y con fines diagnósticos?

- *Sí, nos parece necesario o bien que el ya existente Reglamento del Medicamento Huérfano lo incluya, lo contemple. 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.*
- *Debe apoyarse esta figura, tanto en su implementación como en su financiación, pues a 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 hospitales no tengan que abonar su coste, sino los servicios nacionales de salud, mediante un fármaco constituido para esta finalidad en el caso de las enfermedades raras.*

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

Pregunta 12: ¿Cuál sería el cometido de las partes implicadas (industria e ONGs) en una acción de la UE sobre enfermedades raras? ¿Qué modelo sería más apropiado?

- *La industria y las asociaciones de pacientes colaborarán en aquellos asuntos comunes que sean de interés para ambos colectivos: investigación, registros, ensayos clínicos, en los que la participación activa de las ONGs puede ser vital para el éxito del proyecto. Todas las organizaciones de pacientes de EERR tienen entre sus objetivos la promoción de la investigación, en el que pueden colaborar activamente con la industria, motivando al paciente, adaptando la información para que sea comprensible, etc. pero también teniendo claros ciertos criterios como es la salvaguarda de la privacidad y el respeto mutuo. La experiencia de las asociaciones es básica para la industria, en temas por ejemplo, como la historia natural de la enfermedad rara. tenemos como objetivo conseguir la mejor calidad de vida para los enfermos, y eso pasa por el acceso a fármacos elaborados para nuestras patologías.*

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.*
- *Es la única forma y la esperanza de una homogeneización en el manejo global del paciente con enfermedades raras. Los Centros de Excelencia y Redes de Centros nos parece un punto básico dentro del Plan de Acción.*
- *La elaboración de Planes de Acción a nivel regional dependerá de la idiosincrasia y organización sanitaria de cada país. Si el abordaje es regional,*

deberá haber, al menos para algunos grupos de enfermedades, un centro regional, pero no será lo más frecuente.

- *Nos parece muy importante la creación de un Comité Consultivo sobre Enfermedades Raras, donde nos gustaría que estuvieran representadas las diferentes asociaciones europeas de enfermedades raras.*
- *También estamos totalmente de acuerdo en lo expuesto sobre financiación de las enfermedades raras en el presupuesto de la UE:*

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 coordinación, 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. Esto supondrá, aunque sea a largo plazo, mejorar la calidad de vida de los enfermos y de sus familias, y de poderse integrar más fácilmente en la sociedad de manera plena y normalizada.

Federación Española de Enfermedades Raras. FEDER- ESPAÑA

5 de febrero de 2008.

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.