



COMISIÓN EUROPEA
DIRECCIÓN GENERAL DE SANIDAD Y PROTECCIÓN DE LOS CONSUMIDORES

Dirección C - Salud pública y evaluación de riesgos
C2 - Información sobre la salud

CONSULTA PÚBLICA

LAS ENFERMEDADES RARAS: UN DESAFÍO PARA EUROPA

Este documento no constituye una posición oficial de la Comisión Europea. Es una herramienta para conocer los puntos de vista de las partes interesadas sobre una propuesta preliminar. Las sugerencias de este documento no prejuzgan la existencia, la forma ni el contenido de propuestas futuras de la Comisión Europea.

Las respuestas a esta consulta no tienen que ceñirse a las preguntas del texto.

1. EL PROBLEMA

Las enfermedades raras son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías. Para abordarlas es preciso un planteamiento global, con esfuerzos especiales y combinados, para prevenir la morbilidad significativa o evitar la mortalidad prematura, y para mejorar la calidad de vida o el potencial socioeconómico de las personas afectadas.

- Para el período situado entre el 1 de diciembre de 1999 y el 31 de diciembre de 2003 se aprobó un **programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético**¹. En este programa se consideraba baja la prevalencia de una enfermedad cuando esta afecta a **menos de 5 de cada 10 000 personas** en la Unión Europea.
- Si bien una prevalencia de 5 por 10 000 parece baja, **en la UE de 27 Estados miembros** esto representa aproximadamente **246 000 personas por enfermedad**.
- Con los actuales conocimientos científicos, se considera que **entre 5 000 y 8 000 enfermedades raras distintas** afectan a hasta un 6 % de la población total de la UE en algún momento de la vida. Es decir, **alrededor de 15 millones** de personas en la Unión Europea (Europa de los Veintisiete) están o se verán afectadas por una enfermedad rara.
- Según fuentes bibliográficas médicas², son menos de 100 las enfermedades raras con prevalencia cercana al mencionado 5 por 10 000; entre ellas figuran el síndrome de muerte súbita inexplicada (síndrome de los hermanos Brugada), la polineuritis aguda idiopática (síndrome de Guillain-Barré), la esclerodermia o las anomalías congénitas del tubo neural. La mayor parte de las enfermedades raras son muy infrecuentes, y afectan a una o menos de cada 100 000 personas; tal es el caso de las hemofilias, el sarcoma de Ewing, la distrofia muscular de Duchenne o la hemangiomatosis cerebelorretiniana (enfermedad de Von Hippel-Lindau). Miles de enfermedades raras afectan sólo a unos pocos pacientes en Europa; así ocurre con la enfermedad de Pompe, la hemiplejía alternante o el síndrome de hipoventilación central congénita («maldición de Ondina»). Los pacientes con **enfermedades extremadamente raras**, y sus familias, se encuentran particularmente aislados y vulnerables.
- Asimismo es muy variable la **edad de aparición de los primeros síntomas**: la mitad de las enfermedades raras pueden aparecer en el nacimiento o durante la niñez, como lo hacen el síndrome de Williams, el de Prader-Willi o el retinoblastoma. La otra mitad puede presentarse en la edad adulta, como el corea de Huntington, la encefalopatía espongiiforme humana (enfermedad de Creutzfeldt-Jakob) o la esclerosis lateral amiotrófica.
- La mayor parte de las enfermedades raras son **genéticas**, pero pueden también provenir de una exposición **ambiental** en el embarazo o más adelante, a menudo junto con una

¹ Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

² *Prevalence of rare diseases: A bibliographic survey July 2007 – Orphanet*. [Prevalencia de las enfermedades raras: estudio bibliográfico, julio de 2007 – Orphanet].

predisposición genética. Algunas son formas infrecuentes o complicaciones inhabituales de enfermedades comunes.

- **También varía mucho la gravedad y la expresión de las enfermedades raras.** La esperanza de vida de los aquejados de enfermedades raras está significativamente reducida. Muchas son complejas, degenerativas y a largo plazo debilitantes, mientras que otras son compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se siguen o tratan adecuadamente. Afectan al comportamiento y a las capacidades físicas, mentales y sensoriales, y generan discapacidad. A menudo coexisten varias discapacidades, lo que acarrea múltiples consecuencias funcionales (la denominada multidiscapacidad o pluridiscapacidad). Estas discapacidades refuerzan la sensación de aislamiento y pueden ser una **fuentes de discriminación** y reducir o destruir oportunidades educativas, profesionales y sociales.
- Existen **afecciones relativamente comunes que pueden ocultar una enfermedad rara subyacente**; tal es el caso del autismo (consustancial a los síndromes de Rett, del cromosoma X frágil, de Angelman, a la fenilcetonuria del adulto, a la mucopolisacaridosis tipo III [síndrome de Sanfilippo], etc.) o de la epilepsia (esclerosis tuberosa, hipocinesia fetal [síndrome de Pena-Shokeir], epilepsia mioclónica grave de la infancia [síndrome de Dravet], etc.). Muchas afecciones que se clasificaban antiguamente como deficiencia mental, parálisis cerebral, autismo o psicosis son manifestaciones de enfermedades raras aún sin caracterizar. La mayoría de los cánceres, incluidos todos los que afectan a niños, son enfermedades raras, como también la mayor parte de las malformaciones congénitas.
- La **investigación** de las enfermedades raras ha sido muy útil para comprender mejor el mecanismo de afecciones comunes como la obesidad y la diabetes, que representan un modelo de disfunción de una ruta biológica. Ha sido fundamental para identificar la mayoría de los genes humanos descodificados por ahora y una cuarta parte de los medicamentos innovadores que han recibido autorización de comercialización en la UE (**medicamentos huérfanos**). Sin embargo, esta investigación no sólo es escasa, sino que también está dispersa entre varios laboratorios de la UE. En condiciones de mercado normales, la industria farmacéutica es reacia a invertir en medicamentos y productos sanitarios para afecciones poco frecuentes, cada una de ellas con un mercado muy limitado. Por eso las enfermedades raras también se denominan «**enfermedades huérfanas**»: son «huérfanas» del interés de la investigación, del mercado y de las políticas de salud pública.
- Aunque las enfermedades raras contribuyen mucho a la morbilidad y la mortalidad, son invisibles en los sistemas de información sanitaria, dada la falta de sistemas apropiados de **codificación y clasificación**.
- La **falta de políticas sanitarias específicas para las enfermedades raras** y la escasez de experiencia generan retrasos del diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia. Esto conduce a deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales adicionales, en ocasiones a que nazcan otros hermanos afectados, a tratamientos inadecuados o incluso nocivos, y a la pérdida de confianza en el sistema sanitario. Con todo, algunas enfermedades raras son compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se abordan correctamente.
- El interés por las enfermedades raras es un **fenómeno relativamente nuevo** en la mayor parte de los Estados miembros de la UE. Hasta hace poco, las autoridades sanitarias competentes y los políticos desatendían en gran parte estos problemas porque el debate político estaba fragmentado entre muchas enfermedades raras, en vez de que se reconocieran los problemas comunes a todas ellas.

- La existencia y la calidad de los servicios asistenciales de diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de los afectados por enfermedades raras difieren mucho entre los países. Los ciudadanos de los Estados miembros o de determinadas regiones de estos tienen un **acceso desigual** a los servicios especializados y a los medicamentos huérfanos. Unos pocos Estados miembros han abordado con éxito algunas de las cuestiones que plantea la poca frecuencia de estas enfermedades, mientras que otros todavía no han estudiado posibles soluciones.

2. ÁMBITO DE LA ACCIÓN EUROPEA

- La **legitimidad de la acción comunitaria en el ámbito de las enfermedades raras** resulta evidente al combinar el principio de subsidiariedad («*En los ámbitos que no sean de su competencia exclusiva, la Comunidad intervendrá sólo en la medida en que los objetivos de la acción pretendida no puedan ser alcanzados de manera suficiente por los Estados miembros, y, por consiguiente, puedan lograrse mejor a nivel comunitario*») con la base jurídica de la acción de la UE en el ámbito de la salud pública, el artículo 152 del Tratado, que establece: «*Al definirse y ejecutarse todas las políticas y acciones de la Comunidad se garantizará un alto nivel de protección de la salud humana. La acción de la Comunidad, que complementará las políticas nacionales, se encaminará a mejorar la salud pública, prevenir las enfermedades humanas y evitar las fuentes de peligro para la salud humana*».
- La estrategia comunitaria sobre las enfermedades raras está también relacionada con la aplicación de **valores europeos** como la lucha contra la discriminación, también por motivos de discapacidad, y la protección de los derechos humanos.
- Las especificidades de las enfermedades raras –número limitado de pacientes y escasez de conocimientos y de experiencia al respecto– hacen que destaquen como un **ámbito con un valor añadido muy alto a nivel europeo**. Probablemente no haya ningún otro sector de la salud pública en que la colaboración entre los veintisiete distintos planteamientos nacionales pueda ser tan rentable y eficaz como en el de las enfermedades raras. Esto es algo que reconocen tanto los políticos nacionales y comunitarios como las partes implicadas (es un decir). A la necesidad de reunir unos recursos muy limitados sólo se puede hacer frente de modo coordinado a escala de la UE.
- La **investigación** de las enfermedades raras requiere la colaboración entre equipos de diversas disciplinas y el acceso a datos y material biológico recogido en toda la UE, para alcanzar un tamaño adecuado de la muestra. **Los proyectos de investigación conjunta y de coordinación** son de particular interés en este ámbito, como también crear **infraestructuras** compartidas: registros, bases de datos, depósitos y plataformas técnicas.
- Los aquejados de enfermedades raras deben tener **el mismo derecho a la prevención, el diagnóstico y el tratamiento que otros pacientes**. El desarrollo de la **colaboración europea en materia de asistencia sanitaria** y servicios médicos para los aquejados de enfermedades raras aportará grandes ventajas a los ciudadanos europeos por las siguientes razones:
 - aumentará la experiencia de los profesionales que se enfrentan con afecciones raras;
 - mejorará el acceso de los ciudadanos de la UE a tratamientos que requieran una concentración de recursos (infraestructuras y conocimiento) o una experiencia particulares;
 - se ofrecerá a los pacientes la mayor posibilidad de éxito, al compartirse la experiencia y los recursos;

- los recursos se utilizarán de modo eficaz en función de los costes, pues se concentrarán donde hagan falta;
 - se contribuirá a compartir el conocimiento y a proporcionar formación a los profesionales de la salud;
 - servirá de referencia para contribuir a establecer y difundir prácticas adecuadas en Europa;
 - ayudará a países con insuficientes recursos sanitarios a ofrecer una gama completa de servicios altamente especializados de la mejor calidad.
- Son más de 2 000 las enfermedades raras que pueden diagnosticarse mediante un **análisis biológico**. Dado este gran número y la necesidad de diseñar y validar un conjunto específico de análisis de diagnóstico para cada una de ellas, ningún país puede ser autosuficiente en este terreno.
 - El acceso a la información es un derecho absoluto. Hay miles de enfermedades raras, por lo que ofrecer **información exacta** de cada una de ellas, adaptada a las necesidades de los profesionales y de los pacientes y sus familias, es un desafío al que únicamente puede hacerse frente a escala de la Unión, aunque luego aún se necesiten traducciones a las lenguas nacionales y adaptación a los marcos asistenciales nacionales.
 - Muchas de las enfermedades raras son extremadamente infrecuentes. Las **familias aisladas** tienen que ponerse en contacto unas con otras y enterarse de los servicios que necesitan. La mejor manera de llevar esto a cabo es a nivel europeo, mediante herramientas apropiadas como servicios de internet y líneas de ayuda.

3. ACTIVIDADES PREVIAS Y EN CURSO EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Sobre la base del artículo 152 del Tratado, para el período situado entre el 1 de diciembre de 1999 y el 31 de diciembre de 2003 se aprobó un **Programa de acción comunitario sobre las enfermedades poco comunes**, incluidas las de origen genético. Su objetivo era contribuir, junto con otras medidas comunitarias, a garantizar un elevado nivel de protección frente a las enfermedades raras. Como primer esfuerzo de la UE en este ámbito, se prestó una atención especial a mejorar el conocimiento y facilitar el acceso a la información relativa a estas enfermedades.

Las enfermedades raras son actualmente una de las prioridades del **Programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública (2003-2008)**³. Según el plan de trabajo de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores (DG SANCO) para la ejecución del programa de salud pública, las principales líneas de actuación determinadas por la DG SANCO han sido:

- El apoyo a las redes de información sobre enfermedades raras y al establecimiento de prácticas adecuadas; por lo que respecta a los proyectos sobre enfermedades raras, y como criterio general, dar prioridad a las redes generalistas, que centralizan información sobre el mayor número posible de ellas, y no sólo sobre una concreta, para mejorar la información, el control y la vigilancia.

³ Decisión nº 1786/2002/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de septiembre de 2002, relativa a la adopción de un programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública (2003-2008).

- La creación de una estructura consultiva europea, el grupo de trabajo sobre enfermedades poco comunes (apoyado por una secretaría científica)⁴, como referencia europea para el intercambio de buenas prácticas;
- La coordinación de la acción del programa de salud pública con la investigación del sexto y del séptimo programas marco.

Las enfermedades raras seguirán siendo una prioridad de actuación en el nuevo programa de salud pública (2008-2013). La posición común adoptada por el Consejo el 22 de marzo de 2007 con vistas a la adopción de **una Decisión del Parlamento Europeo y del Consejo por la que se establece un segundo programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud pública (2007-2013)**⁵ establece en el punto 2.2.2 del anexo: «Promover acciones destinadas a la prevención de las enfermedades de alta prevalencia más importantes, para aliviar la carga global de enfermedad en la Comunidad, así como a las enfermedades raras, cuando la acción comunitaria pueda, por su actuación contra los determinantes, aportar un valor añadido significativo a los esfuerzos nacionales».

También el documento de trabajo de los servicios de la Comisión que acompaña al **Libro Blanco «Juntos por la salud: un planteamiento estratégico para la UE (2008-2013)»**⁶ identifica las enfermedades raras como prioridad.

Bajo la responsabilidad de la Dirección General de Empresa e Industria (DG ENTR) y de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA), la Comisión Europea aplica una **política de medicamentos huérfanos**. El **Reglamento (CE) n° 141/2000** del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, **sobre medicamentos huérfanos**⁷ se propuso para establecer criterios de declaración de medicamentos huérfanos en la UE e incentivos (exclusividad comercial de diez años, asistencia en la elaboración de protocolos, acceso al procedimiento centralizado de autorización de la comercialización) para fomentar la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades raras. La legislación farmacéutica de la UE completó la política en 2003 con un procedimiento centralizado obligatorio para la autorización de comercialización de todos los medicamentos huérfanos.

En 2000 se creó en la EMA el Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP)⁸ para estudiar las solicitudes de personas o empresas que aspiran a la **«declaración de medicamento huérfano»** de los medicamentos que se proponen fabricar para prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades raras.

Durante siete años la Comisión Europea, la EMA y los Estados miembros han ofrecido incentivos a la industria farmacéutica para la investigación, el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos huérfanos en los ámbitos del cáncer, los trastornos metabólicos, la inmunología y las enfermedades cardiovasculares y respiratorias, entre otras. En condiciones de mercado normales, no se habría desarrollado tal medicación. La Comisión tiene que publicar un inventario detallado de todos estos incentivos. Por ahora se han publicado dos informes, en 2002

⁴ Véase http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_5_en.htm.

⁵ Propuesta modificada de Decisión del Parlamento Europeo y del Consejo por la que se establece un segundo programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud pública y la protección de los consumidores (2007-2013), COM(2006) 234 final.

⁶ Véase http://ec.europa.eu/health/ph_overview/strategy/health_strategy_es.htm.

⁷ Reglamento (CE) n° 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.

⁸ Véase <http://www.emea.europa.eu/htms/general/contacts/COMP/COMP.html>.

y 2006. El último informe, publicado por la DG ENTR el 26 de junio de 2006, subraya que **la política de la UE para los medicamentos huérfanos es un éxito**, una de las más acertadas de la UE en su conjunto. Entre abril de 2000 y agosto de 2007, la EMEA ha recibido más de 740 solicitudes de declaración de medicamento huérfano. Hasta julio de 2007, han recibido autorización de comercialización más de cuarenta **medicamentos huérfanos nuevos diferentes** para el tratamiento de otras tantas enfermedades raras potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo. Además el COMP ya ha declarado huérfanos otros más de 500 medicamentos, que aún se encuentran en fase de experimentación clínica. El informe⁹ también detalla los incentivos nacionales establecidos por ahora. La situación varía mucho de un Estado miembro a otro; algunos se centran en apoyar la investigación (España o Alemania, por ejemplo), mientras otros lo hacen en la asistencia sanitaria y los centros de referencia (países escandinavos, Dinamarca o Italia). Sólo un país tiene un enfoque completo de la cuestión de las enfermedades raras mediante un plan de acción nacional (Francia, 2005-2008). Sin embargo, **los Estados miembros todavía no aseguran el acceso completo a cada medicamento huérfano autorizado**.

Los proyectos de investigación de enfermedades raras reciben apoyo de los **programas marco de la Comunidad Europea sobre investigación y desarrollo tecnológico**¹⁰. En el actual programa marco, el 7PM, el tema «salud», uno de los diez propuestos en el programa específico de «cooperación», está diseñado para promover la cooperación transnacional en diversas formas, dentro y fuera de la Unión, mejorar la salud de los ciudadanos europeos y aumentar la competitividad e impulsar la capacidad innovadora de las industrias y empresas europeas del sector, abordando al mismo tiempo problemas sanitarios globales. Se hará hincapié en la investigación traslacional (el paso desde los descubrimientos de la investigación fundamental hasta las aplicaciones clínicas, incluida la validación científica de los resultados experimentales), en el desarrollo y la validación de nuevas terapias, de métodos para fomentar la salud (también la salud infantil y el envejecimiento saludable) y prevenir las enfermedades, de instrumentos de diagnóstico y tecnologías médicas, así como en unos sistemas sanitarios eficientes y sostenibles. Más específicamente, la investigación de enfermedades raras en el 7PM se centra en estudios a escala europea de su evolución natural y su fisiopatología, como también en el desarrollo de procedimientos preventivos, diagnósticos y terapéuticos.

El proyecto **ERA-Net**, dedicado a las enfermedades raras¹¹ con apoyo del 6PM, fomenta las actividades conjuntas y transnacionales (estudio para identificar carencias y solapamientos en los programas nacionales de investigación y las actividades sobre enfermedades raras). Se prevé establecer una **cooperación** continua y duradera **entre socios de los Estados miembros**, coordinar programas nacionales de investigación para superar la fragmentación de la investigación sobre las enfermedades raras y promover planteamientos interdisciplinarios, armonizar y desarrollar sinergias entre los programas de investigación nacionales o regionales de los países participantes, desarrollar una política común de investigación de enfermedades raras y apoyar una posición competitiva favorable de la investigación de enfermedades raras en otras regiones del mundo, como Norteamérica y Asia.

La DG SANCO creó el Grupo de alto nivel sobre servicios de salud y atención médica (GAN) para hacer realidad las recomendaciones del proceso de reflexión sobre la movilidad de los pacientes. Uno de los grupos de trabajo de este GAN se ocupa de las **redes de centros de referencia para las enfermedades raras**. En 2006, el grupo de trabajo sobre enfermedades raras presentó al GAN un informe titulado «Contribución a la elaboración de políticas: por una

⁹ Véase http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory_2006_08.pdf.

¹⁰ Véase http://cordis.europa.eu/fp7/home_es.html.

¹¹ Véase <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>.

colaboración europea en materia de servicios de salud y atención médica en el ámbito de las enfermedades raras»¹², en el que se actualizaba la información sobre las redes de referencia en Europa. El informe detalla el uso del concepto de redes de referencia para enfermedad rara en Europa así como las funciones respectivas. En los planes de trabajo 2006 y 2007 para la ejecución del programa de salud pública de la UE se introdujo, como prioridad en el ámbito de las enfermedades raras, la creación de redes europeas de referencia para las enfermedades raras. En virtud de esta prioridad, se seleccionaron para financiación¹³ algunos proyectos experimentales (mucoviscidosis, trastornos hemorrágicos raros, déficit de α_1 -antitripsina, porfiria, dismorfología, linfoma de Hodking infantil, histiocitosis y enfermedades neurológicas de la infancia).

En este sentido, el artículo 16 de la **propuesta de Directiva del Parlamento Europeo y del Consejo sobre servicios de salud**¹⁴ establece que: «*Los Estados miembros, en estrecha colaboración con la Comisión, facilitarán el desarrollo de redes europeas de referencia para proporcionar asistencia sanitaria de calidad y eficaz en función de los costes a los pacientes cuyas afecciones requieren una concentración particular de recursos o conocimientos técnicos especializados*».

EMPODERAMIENTO DE LOS PACIENTES

El Banco Mundial define el empoderamiento como «*el proceso de aumentar la capacidad, individual o colectiva, de elegir y de transformar esas opciones en las acciones y los resultados deseados*». La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha considerado el empoderamiento un «*requisito previo para la salud*» y «*una asociación proactiva y estrategia de autoayuda de los pacientes para mejorar los resultados sanitarios y la calidad de vida del enfermo crónico*». Definido así, el empoderamiento es una necesidad para los aquejados de enfermedades raras, que son crónicas, de difícil manejo, tan poco frecuentes que son imprescindibles los esfuerzos coordinados para que haya progresos, y en gran parte desatendidas por la comunidad médica e investigadora y por los políticos. Los aquejados de enfermedades raras y sus organizaciones de apoyo figuran entre los grupos más empoderados del sector sanitario, principalmente como resultado de sus propios esfuerzos por el reconocimiento y la mejora asistencial. Ellos han abierto nuevas vías en materia de investigación de las enfermedades raras, pues han sabido llenar el vacío existente entre la investigación pública, que en gran medida desatendía sus anhelos y expectativas, y la investigación comercial, que limita sus proyectos de investigación a los que son lo bastante rentables como para justificar inversiones privadas. Las organizaciones de pacientes desempeñan ahora un papel activo y práctico en la determinación de políticas y proyectos de investigación de enfermedades raras. Dado el gran número de enfermedades raras, hay más de 1 700 organizaciones de pacientes en Europa. Muchas de ellas han creado alianzas nacionales de enfermedades raras, o se afilian a una organización coordinadora de la UE específica por enfermedad, o a una consagrada a las enfermedades raras, como Eurordis¹⁵, que reúne a organizaciones de treinta y tres países y posibilita un diálogo directo entre la Comisión Europea, otros interesados y la comunidad de pacientes de enfermedades raras.

4. OBJETIVOS

¹² Véase http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_es.htm.

¹³ Los proyectos de 2007 se seleccionan y deben recibir cofinanciación a condición de que tenga éxito el proceso de negociación con la Comisión Europea y se firme el acuerdo de subvención.

¹⁴ Véase http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/patient_mobility_es.htm.

¹⁵ Véase <http://www.eurordis.org>.

El objetivo de este documento es compendiar los **elementos necesarios para una política eficaz** que aborde las enfermedades raras en Europa. El objetivo estratégico que persigue la intervención de la CE en este ámbito es que los pacientes tengan más oportunidad de recibir información, diagnóstico y tratamiento apropiados y oportunos. Esto, a su vez, contribuirá al objetivo general de mejorar los resultados sanitarios, con lo que aumentará la esperanza de vida con buena salud, que es un indicador clave de la estrategia de Lisboa¹⁶.

Ello exige:

- **Reforzar la cooperación entre los programas de la UE:** los programas de salud pública, los programas marco de investigación y desarrollo tecnológico, la estrategia de medicamentos huérfanos, el Reglamento sobre medicamentos para uso pediátrico¹⁷, la estrategia de terapias avanzadas, la futura Directiva sobre servicios de salud¹⁸, el Programa Estadístico Comunitario¹⁹ y cualquier otra actuación nacional o de la UE, actual o futura.
- **Instar a los veintisiete Estados miembros a que establezcan políticas sanitarias nacionales** para asegurar la igualdad de acceso y la disponibilidad de prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de los aquejados de enfermedades raras. Son necesarias más iniciativas de sensibilización pública en los Estados miembros. Estos esfuerzos deben dirigirse no sólo a la opinión pública, sino también a los profesionales y administradores de la sanidad y los servicios sociales, a los políticos y a los medios de comunicación. Esto podría lograrse, en particular, mediante una campaña anual de sensibilización.
- Velar por **establecer y difundir orientaciones políticas comunes** en toda Europa: en ámbitos como investigación, centros de referencia, acceso a la información, incentivos para desarrollar medicamentos huérfanos, cribado, etc., las acciones específicas formarán parte de una estrategia común mínima sobre las enfermedades raras. También se espera que la Comunicación refuerce la cooperación entre Estados miembros, en un marco comunitario.

Estos objetivos generales se alcanzarán mediante los objetivos específicos que se detallan a continuación.

4.1. Mejorar la identificación y el conocimiento de las enfermedades raras

- **Definición común de enfermedades raras en la UE:** El programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999-2003) adoptó la actual definición de «enfermedades raras» como aquellas que presentan una prevalencia de **menos de 5 por cada 10 000** personas en la Unión Europea. La misma definición es utilizada por la EMEA para la declaración de medicamentos huérfanos (Reglamento) y por varios Estados miembros que han tomado iniciativas específicas; es el caso de Francia, Alemania, Italia, los Países Bajos y España. En cambio, el Reino Unido, Suecia y Dinamarca emplean definiciones diferentes. Aunque algunos interesados consideren la definición actual demasiado amplia, la UE es partidaria de mantenerla.

¹⁶ Véase http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm.

¹⁷ Reglamento (CE) n° 1901/2006 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 12 de diciembre de 2006, sobre medicamentos para uso pediátrico y por el que se modifican el Reglamento (CEE) n° 1768/92, la Directiva 2001/20/CE, la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) n° 726/2004.

¹⁸ Véase http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/news_en.htm.

¹⁹ Decisión n° 2367/2002/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 2002, por la que se aprueba el Programa Estadístico Comunitario 2003-2007, modificada por la Decisión n° 787/2004/CE.

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

- **Codificar y clasificar mejor las enfermedades raras:** La UE debe cooperar estrechamente con la OMS en el proceso de actualización de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10), para asegurarse de que las enfermedades raras se codifiquen adecuadamente para ser detectables en todos los sistemas de información sobre la salud. Esto requiere que un grupo de trabajo sobre clasificación y codificación de las enfermedades raras apoye a la OMS en dicho proceso, como grupo consultivo²⁰. También se necesitará la cooperación activa del Programa Estadístico Comunitario en cuanto se disponga de la CIE-11, para velar por que esta nueva versión se utilice, con sus nuevos códigos correspondientes a las enfermedades raras, en los certificados de defunción y en los sistemas de tabulación de altas hospitalarias en todos los Estados miembros. Habrá que hacer un esfuerzo similar para el correcto registro de las enfermedades raras en los sistemas de codificación de SnowMed y de MedDRA.

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

- **Establecimiento de un inventario de enfermedades raras:** entre las causas de que se hayan descuidado las enfermedades raras figura el desconocimiento de cuáles son. La Comunidad tiene que disponer de un inventario exacto de enfermedades raras, actualizado con regularidad y clasificado por especialidad médica, prevalencia, mecanismo y etiología, para maximizar la sensibilización y documentar la investigación y la recopilación de datos en general. La Comisión Europea debe contribuir a financiar esta actividad mediante el programa de salud pública.

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

4.2. Mejorar la prevención, el diagnóstico y la atención a los aquejados de enfermedades raras

- **Difusión de la información apropiada:** El elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras es disponer de información exacta en un formato adaptado a las necesidades de los profesionales y de los afectados. Desde 2000, la base de datos Orphanet²¹, de enfermedades raras, ofrece información sobre más de 5 000 enfermedades en seis lenguas. Constituye una enciclopedia completa de enfermedades raras; un directorio de servicios profesionales en treinta y cinco países; un directorio de centros europeos de referencia; una base de datos de medicamentos huérfanos con información sobre su fase de desarrollo y su disponibilidad en los países de la UE, y una gama de otros servicios para categorías específicas de interesados, incluida una aplicación para consultar diagnósticos a partir de síntomas y signos, y una biblioteca de recomendaciones para situaciones de urgencia. La Comisión Europea debe contribuir a financiar esta actividad mediante el programa de salud pública y el 7PM.
- **Apoyo a las redes de información:** Una de las prioridades es garantizar el intercambio de información a través de las actuales redes europeas de información, promover una mejor clasificación, desarrollar estrategias y mecanismos de intercambio de información entre los

²⁰ Véase <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

²¹ Véase <http://www.orpha.net/>.

interesados, definir los pertinentes indicadores sanitarios, generar datos epidemiológicos comparables a escala de la UE, fomentar el intercambio de buenas prácticas y tomar medidas para los grupos de pacientes. Los proyectos en curso ya han demostrado su importancia. Debe proseguir el apoyo a este tipo de proyectos, a escala tanto nacional como unionitaria. También es pertinente el apoyo a conferencias internacionales específicas de consenso. La Comisión Europea debe contribuir a financiar esta actividad mediante el programa de salud pública y el 7PM.

- **Desarrollo de centros nacionales o regionales de referencia y creación de redes de referencia a escala de la UE:** Cuando las enfermedades son raras, la experiencia es también escasa. Algunos centros, los denominados centros de referencia, han acumulado una experiencia muy utilizada por otros profesionales, de su país o incluso de otros. Estos centros son designados oficialmente en algunos países, pero en muchos otros es su reputación la que los convierte en centros de referencia. La CE ha decidido dar prioridad a la cooperación y a que compartan el conocimiento entre ellos, por considerarlo el planteamiento más eficaz. Se han propuesto algunos principios para las redes europeas de centros de referencia, como su cometido frente a las enfermedades raras u otras afecciones que exigen atención especializada, el volumen de pacientes y otros criterios que estos centros deben cumplir. Estos centros de referencia también deben ser centros de investigación y conocimiento en los que se gestan y actualizan los últimos resultados científicos, se trata a pacientes de otros Estados miembros y se garantiza la posibilidad de tratamiento ulterior en caso necesario. En la definición de «redes europeas de centros de referencia» debe también quedar plasmada la necesidad de que los servicios y la experiencia estén debidamente distribuidos por toda la Unión Europea. El grupo de trabajo sobre enfermedades raras, en su informe de 2006, titulado «*Contribución a la elaboración de políticas: por una colaboración europea en materia de servicios de salud y atención médica en el ámbito de las enfermedades raras*»²², recomienda que los Estados miembros contribuyan a determinar cuáles son sus centros de referencia y les presten el mayor apoyo financiero posible. También recomienda que organicen rutas sanitarias para sus pacientes, mediante la cooperación entre todos los centros de referencia que sean precisos, del propio país o de otros, en caso necesario. Recomienda que los programas comunitarios pertinentes sigan financiando las redes de centros de referencia para las enfermedades raras hasta que se disponga de una evaluación de los resultados del establecimiento de tales redes que permita contemplar nuevas medidas.

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?

- **Desarrollo de los servicios sanitarios electrónicos para las enfermedades raras:** Los servicios electrónicos desarrollados por Orphanet y otros proyectos financiados por la UE son una demostración clara de cómo la informática puede contribuir a que los enfermos se pongan en contacto con otros, a que grupos de investigadores compartan bases de datos, a la recopilación de datos para la investigación clínica, al registro de pacientes dispuestos a participar en la investigación clínica, y a presentar casos a los expertos para poder mejorar la calidad del diagnóstico y del tratamiento. Las **herramientas en línea y electrónicas** son muy eficaces y deben constituir una parte importante de la estrategia de la UE en materia de enfermedades raras. En **situaciones de urgencia** pueden salvar la vida de los aquejados de enfermedades raras. La Comisión Europea debe contribuir a financiar esta actividad

²²

Véase http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/contribution_policy.pdf

mediante el programa de salud pública y el programa marco, como también los Estados miembros.

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

- **Disponibilidad y accesibilidad de pruebas de diagnóstico exactas, incluidas las genéticas:** Actualmente pueden diagnosticarse muchas enfermedades raras mediante análisis biológico, que suele ser genético. Estos análisis son un elemento importante de la buena gestión del paciente, ya que permiten un diagnóstico precoz, y a veces un cribado en cascada familiar o una prueba prenatal. Dado el gran número de pruebas y la necesidad de diseñar y validar un conjunto específico de análisis de diagnóstico para cada una de ellas, ningún país puede ser autosuficiente en este terreno. Es preciso intercambiar material de pacientes y pruebas más allá de las fronteras nacionales. Es evidente que con este intercambio transfronterizo se colmará una carencia significativa en materia de disponibilidad de análisis para enfermedades raras. Hay que hacer posible y facilitar este intercambio mediante **normas y procedimientos** claros, transparentes y **consensuados a escala de la Unión**. Hay que reducir las diferencias reglamentarias entre países en materia de confidencialidad, reembolso, transporte y almacenamiento de muestras y certificación de laboratorios. Conviene instar a los laboratorios a que participen en **pruebas de aptitud**, prestando especial atención a sus resultados en materia de notificación. Hay que velar por que exista consejo genético previo y ulterior a los análisis. Esto requiere un apoyo apropiado (según el número de análisis por año) a los **laboratorios de referencia**. En los dos últimos años, varios interesados (la Comisión Europea²³, el Consejo de Europa y, en particular, la OCDE²⁴) han trabajado a favor de una política de aseguramiento de la calidad de los laboratorios.

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

- **Evaluación de las estrategias de cribado de población (incluido el neonatal) para enfermedades raras:** El cribado neonatal de la fenilcetonuria y del hipotiroidismo congénito es habitual en Europa y resulta muy eficaz para prevenir las discapacidades de los niños afectados. El desarrollo tecnológico permite hoy en día hacer muchos análisis a bajo coste, también automatizados, de muy diversas enfermedades raras, especialmente trastornos metabólicos y afecciones genéticas en general. No obstante, esto no debería ser una razón para introducirlos en campañas de cribado de población sin una evaluación cuidadosa frente a los criterios establecidos por la OMS en 1965 (por verificar), pues el cribado puede tener efectos indeseables y consume muchos recursos públicos. Actualmente hay poco acuerdo sobre cuáles son las enfermedades que justifican un cribado sistemático según los criterios de la OMS. Son muchos los factores que condicionan la organización de un cribado, de población o específico: la calidad y la fiabilidad de la prueba, la existencia de un tratamiento o una intervención efectivos para los enfermos sometidos al cribado, la prevalencia y la intensidad de la enfermedad, y la percepción social del cribado. Se recomienda fomentar la cooperación en este campo para obtener datos factuales en los que puedan basarse las decisiones de los Estados miembros.

²³ Véase <http://www.eurogentest.org/>

²⁴ Véanse las directrices de la OCDE para el aseguramiento de la calidad en análisis genéticos moleculares (<http://en.eurogentest.org/files/public/QAGuidelineseng.pdf>).

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

- **Prevención primaria cuando sea posible:** Son muy pocas las enfermedades raras que permiten una prevención primaria. Los ambientales son importantes factores etiológicos de muchas malformaciones congénitas infrecuentes y de cánceres infantiles. Para prevenir las enfermedades raras es preciso abordar el período previo a la concepción y el embarazo con medidas de salud pública dirigidas a los principales factores determinantes de la salud: nutrición, obesidad, alcohol, tabaco, toxicomanía y contaminación ambiental. En la vacunación contra enfermedades como la rubéola (para la prevención del síndrome de rubéola congénita) deben tenerse en cuenta las consecuencias de la migración entre países con diversas políticas de vacunación. Además, hay que atender a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses del embarazo para el manejo de enfermedades crónicas como diabetes, epilepsia y esterilidad. Entre las posibles intervenciones figura aumentar la administración de ácido fólico a las mujeres antes de la concepción, para prevenir anomalías congénitas del tubo neural (por ejemplo, espina bífida) y otras malformaciones. Muchos estudios ponen de manifiesto que una ingesta adecuada de ácido fólico en el período que rodea la concepción puede prevenir más de la mitad de las anomalías congénitas del tubo neural. Debe debatirse la acción en este ámbito a escala de la UE para determinar contra qué enfermedades raras pueden ser acertadas las medidas de prevención primaria.
- **Las prácticas más adecuadas de atención a las enfermedades raras:** Determinar y describir las mejores prácticas es esencial para compartir información y datos sobre las estrategias eficaces frente a las enfermedades raras y mejorar así la información y el conocimiento para establecer las prácticas más adecuadas de atención a las enfermedades raras. Al compartir prácticas adecuadas, los Estados miembros podrán aprovechar la experiencia acumulada y construir redes de proveedores de asistencia sanitaria para cada enfermedad rara. La evaluación comparativa entre Estados miembros aumentará la probabilidad de éxito al hacer frente a las enfermedades raras.
- **Igualdad de acceso a los medicamentos huérfanos:** A pesar de los incentivos para el desarrollo y el registro de medicamentos huérfanos, el acceso de los ciudadanos a tratamientos indispensables se ve limitado por dos factores. En primer lugar, algunas empresas no comercializan en todos los Estados miembros sus productos autorizados, por los obstáculos que en ellos encuentran para el registro. En segundo lugar, se han notificado retrasos administrativos (mucho más allá del límite legal de 180 días) de la disponibilidad de medicamentos huérfanos autorizados²⁵. Esto da lugar a grandes diferencias entre Estados miembros en cuanto al número de medicamentos disponibles. Hay que poner remedio a esta situación. La Comisión debe presentar cada dos años un informe al Consejo y al Parlamento dando cuenta de estos problemas (retrasos, comercialización, acceso, reembolso, precios, etc.), en el que se propongan las modificaciones legislativas necesarias para garantizar en la UE la **igualdad de acceso** a los medicamentos huérfanos. Los medicamentos huérfanos para uso hospitalario deben financiarse a un nivel de gestión superior al de hospital local, para asegurar la capacidad de su suministro a los enfermos.

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

²⁵

Informes de la encuesta Eurordis y del COMP sobre la disponibilidad de medicamentos huérfanos.

- **Productos sanitarios y con fines diagnósticos huérfanos:** El Reglamento sobre medicamentos huérfanos no cubre el ámbito de los productos sanitarios y con fines diagnósticos, pero el problema del reducido tamaño de este mercado es que se desincentiva el desarrollo de productos destinados a los aquejados de enfermedades raras. Hay que estudiar el modo de incentivar a la industria en materia de productos sanitarios y con fines diagnósticos para las enfermedades raras, tal como se ha hecho para los medicamentos huérfanos.

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

- **Evaluación de los medicamentos huérfanos desde el punto de vista de la tecnología sanitaria:** La evaluación de los medicamentos huérfanos desde el punto de vista de la tecnología sanitaria, que hay que establecer antes de decidir su precio y su reembolso, es otro factor que está empezando a causar retrasos en el acceso de los pacientes a estos medicamentos, o incluso les está impidiendo el tratamiento. Los métodos utilizados para evaluar la rentabilidad de los medicamentos contra afecciones comunes no son aplicables a los medicamentos huérfanos; las más de las veces los datos son escasos, y no hay puntos de comparación. Además, un enfoque ético de esta cuestión no puede basarse en criterios puramente económicos, que son sólo uno de los elementos del proceso decisional en el que deben tenerse en cuenta las opciones y preferencias de la Comunidad. Es preciso que los Estados miembros adopten un planteamiento coordinado de este problema. Hay que fomentar la investigación de métodos de evaluación adecuados, también desde la perspectiva de los enfermos.
- **Programa coordinado de uso compasivo:** Se necesita un sistema mejor de suministro de nuevos medicamentos a quienes los necesitan, aun antes de que estén autorizados o puedan ser reembolsados (el denominado «uso compasivo»). La oferta terapéutica de uso compasivo debe ser una responsabilidad compartida entre el personal médico, el fabricante y las autoridades. Cabe recordar que algunos medicamentos huérfanos son fabricados por PYME que no pueden apoyar programas de uso compasivo a largo plazo sin intervención y financiación públicas. Este asunto debe coordinarse entre los Estados miembros, con el apoyo de la CE. El artículo 83 del Reglamento (CE) nº 726/2004 establece que los Estados miembros pueden recurrir al uso compasivo y que la EMEA puede adoptar dictámenes sobre las condiciones de uso y de distribución de un medicamento cuando esté previsto un uso compasivo.
- Los **servicios sociales especializados** son importantes para mejorar la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras. Se considera que, de los diversos servicios sociales, los siguientes son especialmente útiles para aumentar la calidad de vida de estos enfermos y de quienes los cuidan, que suelen ser sus familiares. **Servicios asistenciales de apoyo:** para aliviar a los cuidadores y a los pacientes en su organización cotidiana y permitirles algunos períodos de asueto. **Servicios de información y líneas telefónicas de ayuda:** aumentan las posibilidades que tienen los pacientes y sus cuidadores de acceder a la información pertinente sobre la enfermedad rara que les afecta y han de gestionar a diario. **Programas recreativos terapéuticos para niños y jóvenes:** ofrecen a estos pacientes una perspectiva vital distinta de la de estar enfermos. **Apoyo financiero:** ayudará a luchar contra el empobrecimiento, dando reconocimiento a los cuidadores que concilian como pueden un empleo remunerado con la asistencia desinteresada que prestan. **Apoyo psicológico.** La Comisión Europea debe contribuir a financiar esta actividad mediante el programa de salud pública y los planes de acción sobre discapacidad.

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?

4.3. Acelerar la investigación y el desarrollo en el ámbito de las enfermedades raras y de los medicamentos huérfanos

- **Apoyo a bases de datos, registros, depósitos y biobancos:** Los registros y las bases de datos constituyen elementos clave para el desarrollo de la investigación clínica en el ámbito de las enfermedades raras, por ser el único modo de reunir datos para alcanzar un tamaño de muestra suficiente para la investigación clínica o epidemiológica. Los registros de pacientes tratados con medicamentos huérfanos son particularmente pertinentes, pues permiten recabar datos de la eficacia y los posibles efectos secundarios del tratamiento, sabiendo que la autorización de comercialización suele concederse cuando se dispone de datos todavía limitados, aunque ya convincentes. Hay que prestar apoyo a los esfuerzos conjuntos de recogida y mantenimiento de datos, siempre que se acceda a estos recursos mediante normas consensuadas. Muchas de las redes de investigación y de salud pública financiadas por la Dirección General de Investigación (DG RTD) y por la DG SANCO han creado estas infraestructuras compartidas, que han demostrado ser herramientas muy eficaces para mejorar el conocimiento y organizar estudios clínicos. Una red especializada, como EuroBioBank²⁶, constituye un recurso europeo inestimable que requiere financiación a largo plazo y un enfoque unionitario para desarrollarse completamente y para que se optimice su uso. Conviene que este tipo de iniciativa reciba apoyo tanto nacional como unionitario y que sus infraestructuras reciban financiación a largo plazo, cuando su utilidad esté demostrada. Lo mismo puede decirse de los depósitos de muestras biológicas y de los biobancos. Una necesidad específica de los biobancos de enfermedades raras es la de poder obtener y almacenar material de pacientes de enfermedades extremadamente raras, aunque no exista un protocolo de investigación en curso. Los ámbitos a los que deben prestar apoyo los Estados miembros y la Comisión son: normas de calidad, con creación de estrategias y herramientas para la supervisión periódica de la calidad de las bases de datos y su puesta al día; conjunto mínimo común de datos que deben recogerse a efectos epidemiológicos y de salud pública; atención a la facilidad de uso, la transparencia y la conectividad de las bases de datos; propiedad intelectual, comunicación entre bases de datos o registros (genéticos y, de modo más general, de diagnóstico, clínicos, de vigilancia, etc.). Hay que dar importancia a enlazar las bases de datos internacionales (europeas) con las nacionales o regionales que existan.

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

- **Biomarcadores:** Los marcadores biológicos (biomarcadores) son «indicadores objetivamente mensurables de procesos biológicos». Pueden servir para diagnosticar la enfermedad y evaluar su progresión y la respuesta a las intervenciones terapéuticas. En esta definición de biomarcadores entra un gran número de pruebas diagnósticas actuales (como los marcadores tumorales, o los fragmentos de secuencias de ADN causantes de una enfermedad o asociadas a ella). También las pruebas funcionales y radiológicas pueden considerarse biomarcadores. Al evaluar la progresión de enfermedad y los posibles tratamientos nuevos, los biomarcadores pueden servir como sustitutos de criterios de valoración naturales como la supervivencia o la morbilidad irreversible, que exigen períodos largos de observación y grandes poblaciones de pacientes. Esto es especialmente cierto en el

²⁶

Véase <http://www.eurobiobank.org>.

caso de las enfermedades raras, dado el número reducido de personas afectadas por cada una de ellas. Ya se han concedido autorizaciones de comercialización de medicamentos tomando biomarcadores como criterios de valoración de su eficacia. Las nuevas técnicas de biología molecular (como la genómica, la proteómica o la química combinatoria), que permiten identificar gran cantidad de posibles biomarcadores al mismo tiempo, han impulsado el descubrimiento de biomarcadores. Es importante que la UE dé apoyo a nuevas técnicas, como las de radiodiagnóstico y las funcionales, para descubrir biomarcadores. Aún más importante es apoyar estudios y actividades destinadas a validar posibles biomarcadores con vistas a su uso clínico. Este proceso es largo, caro y, en estos momentos, ineficaz; le podría venir bien, en el campo de las enfermedades raras, la financiación de actividades para evaluar la validez de biomarcadores específicos (o conglomerados de biomarcadores) en el mayor número posible de enfermos (redes de referencia), como también la asociación cada vez más estrecha entre la industria farmacéutica y el mundo universitario, para completar el ciclo «del laboratorio a la aplicación clínica».

- **Protección de datos:** A todo esto debería llegarse respetando la normativa de la UE y los acuerdos sobre la confidencialidad de los datos y la protección de la intimidad del paciente. Cabe resaltar la **Directiva sobre la protección de los datos personales**²⁷. Hay que considerar la iniciativa IDA (intercambio de datos entre administraciones)²⁸ en interés de las actividades sobre enfermedades raras, para facilitar la creación de registros europeos de determinadas enfermedades raras muy importantes para la salud pública.
- **Redes de investigación de enfermedades raras:** Los proyectos de investigación coordinados a escala de la UE son elementos clave para el éxito. Las redes coordinadas deben recibir apoyo a escala tanto nacional como unionitaria, y las enfermedades raras deben seguir siendo una prioridad en los programas futuros de la DG RTD. Además conviene introducir nuevos ámbitos, como el de la investigación social sobre enfermedades raras.
- **Coordinación entre organismos de financiación de los Estados miembros:** El proyecto ERA-Net, que con apoyo del 6PM coordina actualmente las políticas de financiación de siete países destinadas a las enfermedades raras, es un ejemplo de solución acertada a la fragmentación de los esfuerzos de investigación. Hay que seguir por esta vía e invitar a otros Estados miembros a sumarse a esta iniciativa.
- **Intensificar la investigación:** Hoy en día simplemente no hay tratamiento específico para las enfermedades raras más graves, que tal vez podrían tratarse. El desarrollo de terapias se enfrenta con tres obstáculos: la escasa comprensión de sus mecanismos fisiopatológicos subyacentes, la falta de apoyo público a las fases tempranas del desarrollo clínico y el desinterés de la industria farmacéutica. El elevado coste de poner a punto medicamentos y las previsiones de bajo rendimiento de la inversión (por el reducido tamaño de la población de enfermos) han disuadido a la industria farmacéutica de descubrir medicamentos para las enfermedades raras, a pesar de su enorme necesidad desde el punto de vista médico. Aunque la normativa sobre medicamentos huérfanos haya facilitado ciertamente la formulación de tratamientos para enfermedades raras, aún persisten dificultades importantes, y se necesitan otras iniciativas. Como la identificación de objetivos terapéuticos depende en gran medida de la caracterización genética y molecular de las enfermedades y de la comprensión de los

²⁷ Directiva 95/46/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 24 de octubre de 1995, relativa a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos.

²⁸ Véase <http://europa.eu.int/idabc/>.

mecanismos biológicos, es vital intensificar la investigación fisiopatológica y clínica de las enfermedades raras. Con los progresos de la investigación, la secuenciación del genoma humano y el desarrollo de herramientas genómicas y posgenómicas de alta producción, cabe esperar que en los próximos años se descubran los mecanismos subyacentes a muchos trastornos genéticos raros. Para hacerles frente hay que fomentar la investigación de tratamientos como las biotecnologías innovadoras (anticuerpos monoclonales, terapia celular, genoterapia y tratamiento reconstitutivo con enzimas) así como la investigación terapéutica clásica basada en la búsqueda de compuestos químicos activos. Incluso en el campo de los trastornos genéticos raros, la selección de compuestos químicos que actúan en determinadas dianas biológicas representa un objetivo importante para el descubrimiento de medicamentos. Como en la mayoría de los casos la industria farmacéutica no dará este primer paso, es importante despertar el interés del sector público al respecto. La UE debe dar apoyo a la investigación universitaria en el desarrollo preclínico. Conviene fomentar asimismo los enlaces con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación, y el uso de bibliotecas de moléculas europeas compartidas. Hay que promover estudios entre empresas farmacéuticas y organizaciones del sector público mediante una asociación de ambos sectores que permita evaluar las moléculas con potencial terapéutico para las enfermedades raras. Esto podría abordarse a nivel europeo creando y financiando un foro público-privado sobre las enfermedades raras, lo que haría posible que surgieran prometedores proyectos preclínicos y clínicos multicéntricos, que contarían con la experiencia y la financiación necesarias. Conviene apoyar estudios clínicos universitarios independientes a escala nacional, como se ha hecho en Italia, Francia y España, y coordinar estos esfuerzos para que haya la suficiente participación de pacientes.

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?

4.4. Empoderar a los aquejados de enfermedades raras, individual y colectivamente

- **Enfoque común del empoderamiento de las organizaciones de pacientes:** Las organizaciones de pacientes han demostrado ser socios indispensables, en los Estados miembros y en el conjunto de la UE, para aumentar la visibilidad de las enfermedades raras, recopilar y difundir la información necesaria para diseñar una política al respecto, mejorar el acceso a información de calidad sobre las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, organizar encuentros nacionales y europeos, y formular directrices y documentos pedagógicos. El empoderamiento colectivo de los pacientes y sus organizaciones necesitará apoyo para actividades como: desarrollo de capacidades, formación y creación de una red de actividades entre grupos de pacientes a nivel regional, nacional y europeo, intercambio de información, experiencia y prácticas adecuadas en materia de servicios a los enfermos, y creación de «comunidades de apoyo a los pacientes» y las familias de los aquejados de enfermedades extremadamente raras, que se encuentran aislados. El programa de salud pública y el 7PM deben incluir este apoyo como una de sus prioridades de actuación.

4.5 Coordinar políticas e iniciativas nacionales y de la UE

- **Adopción de planes nacionales o regionales para las enfermedades raras:** Para integrar todas las iniciativas necesarias a estos niveles, se invita a los Estados miembros a establecer planes de acción nacionales o regionales para las enfermedades raras. Son pocos los Estados miembros que han adoptado o pronto van a adoptar un plan nacional o iniciativas similares.

Sólo Francia ha establecido un plan de acción completo (2005-2008)²⁹, mientras otros Estados miembros tienen políticas nacionales en unas pocas áreas (Italia, Suecia, Dinamarca y Reino Unido) o están estableciendo políticas (Bulgaria, Portugal, España, Rumanía o Luxemburgo). Otros tienen una política específica solamente en el campo de la investigación (Alemania y los Países Bajos). La UE debe recomendar encarecidamente que se adopten planes nacionales o regionales, tal como recomienda la presente Comunicación, y que una vez establecidos se coordinen. Podría ser útil disponer de directrices europeas para la elaboración de planes de acción destinados a las enfermedades raras. Esto vendría en apoyo de la política unionitaria de «equidad de acceso, coste y calidad de los servicios sanitarios». El programa de salud pública ha incorporado este apoyo como prioridad de actuación.

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?

- **Desarrollo de indicadores sanitarios en el campo de las enfermedades raras:** Es preciso desarrollar indicadores sanitarios para el seguimiento de la situación de los afectados en la UE y su evolución. Hay que fomentar la compilación de las fuentes de datos existentes, en particular de las que ya se financian con fondos unionitarios. Debe definirse un conjunto de indicadores realistas y significativos relativos a la disponibilidad y accesibilidad de medicamentos huérfanos, de centros de referencia y de políticas nacionales y de la UE.
- **Organización de conferencias europeas sobre las enfermedades raras:** Se han venido organizando conferencias europeas sobre enfermedades raras cada dos años (Copenhague en 2001, París en 2003, Luxemburgo en 2005³⁰ y Lisboa en 2007³¹). Han constituido un excelente foro de intercambio entre los interesados y un gran instrumento de comunicación para dar visibilidad a las enfermedades raras en los medios de comunicación. Deben continuarse y servir de plataforma para que los pacientes, los profesionales de la sanidad y los políticos estudien políticas, estrategias y ejemplos de prácticas adecuadas, expresen sus necesidades, promuevan políticas nacionales y europeas centradas en el paciente y confirmen la vitalidad del colectivo de las enfermedades raras en Europa. La conferencia debe organizarse en colaboración con el Comité consultivo de la UE sobre enfermedades raras.
- **Creación del Comité consultivo de la UE sobre enfermedades raras:** El Comité consultivo de la UE sobre enfermedades raras se encargará de las tareas que actualmente realiza el grupo de trabajo sobre enfermedades poco comunes. El Comité necesitará la ayuda de una secretaría científica creada para contribuir al desarrollo de la acción de salud pública en el campo de las enfermedades raras, que tendrá competencias para aconsejar a la Comisión sobre: i) organización de servicios de enfermedades raras basados en los planes nacionales (subsidiariedad); ii) pruebas clínicas y cribado; iii) designación de redes de referencia sobre enfermedades raras y el control de calidad; iv) redacción de directrices sobre prácticas adecuadas; vi) informe epidemiológico periódico sobre la situación de las enfermedades raras en la UE; vii) encuestas *ad hoc*, registros y redes de la UE; viii) apoyo al establecimiento de políticas unionitarias; ix) creación de un marco común para las enfermedades raras en el ámbito de la salud pública; y x) elaboración de un boletín electrónico sobre las enfermedades raras. La creación de este Comité consultivo de la UE

²⁹ Véase http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2006/doc/French_National_Plan.pdf.

³⁰ Véase http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/ev_pre2005_en.htm.

³¹ Véase http://www.rare-diseases.eu/home_en.php.

sobre enfermedades raras no afectará a los proyectos en curso y pasados financiados por el programa de salud pública al respecto, pero deberá integrar una amplia representación de proyectos sobre enfermedades raras procedentes del programa marco, de las organizaciones más pertinentes de pacientes y de una representación de alto nivel de las autoridades competentes de salud pública de los Estados miembros. Para asegurar la capacidad de acción de este Comité, debe atribuírsele una partida específica en el presupuesto de la UE durante los próximos años.

- **Las enfermedades raras en el presupuesto de la UE:** Actualmente todas las iniciativas financiadas por la CE reciben esta ayuda mediante contratos a corto plazo. Aunque se evalúe con regularidad la eficacia de los proyectos y se reconozca su pertinencia para la política de la UE, el hecho de que su renovación sea difícil (y a veces imposible con las normas actuales) se percibe como un obstáculo importante para el desarrollo de infraestructuras comunes compartidas. A este respecto, otra piedra angular del futuro Programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública (2014-2020) debe ser la creación de un fondo específico para las enfermedades raras, que asegure la actividad de las redes europeas de referencia sobre enfermedades raras, los servicios de información, la acreditación genética y de laboratorios para las enfermedades raras, la sostenibilidad de la plataforma europea de depósitos de registros y bases de datos, y cualquier otra actividad al respecto que necesite apoyo sostenible y a largo plazo, tal como se establezca en los informes de aplicación de la Comisión al Consejo y al Parlamento Europeo sobre la presente Comunicación.
- **Creación de una agencia comunitaria de enfermedades raras:** Una agencia comunitaria abordaría la necesidad de establecer un instrumento permanente y sostenible para la aplicación a largo plazo de las políticas sobre enfermedades raras a escala comunitaria. Tal como están definidas, «Una agencia comunitaria es un organismo de Derecho público europeo, distinto de las instituciones comunitarias y que posee una personalidad jurídica propia. Se crea mediante un acto de Derecho derivado para llevar a cabo una tarea técnica, científica o directiva muy específica». Una agencia comunitaria de enfermedades raras puede ser un instrumento excelente para garantizar la permanencia y la coherencia de las estrategias pertinentes de la UE en ámbitos como registros de pacientes, biobancos, estudios clínicos, información, redes de centros de referencia, recomendaciones consensuadas sobre la asistencia, y evaluación de la calidad. Sobre la base del trabajo de la DG SANCO y del asesoramiento del Comité consultivo de la UE sobre enfermedades raras, la Comisión debería iniciar en 2009 un estudio de viabilidad con vistas a la creación de una agencia comunitaria de enfermedades raras. Esta agencia podría ser, para las enfermedades raras, la piedra angular del futuro Programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública (2014-2020).

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

- **Informe periódico sobre la situación de las enfermedades raras en la UE:** Cada tres años, la Comisión presentará al Consejo, al Parlamento Europeo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones un informe sobre la situación y la epidemiología de las enfermedades raras en la UE y sobre la aplicación de su Comunicación al respecto.

5. PRÓXIMOS PASOS

Las respuestas a la presente consulta, en torno a las preguntas específicas formuladas, se enviarán a la Comisión a más tardar el 14 de febrero de 2008, por correo electrónico, a sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu, o por correo ordinario a la siguiente dirección:

Comisión Europea
Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores
Consulta sobre enfermedades raras
HTC 01/198
11, rue Eugène Ruppert
L-2557 Luxemburgo

Todas las contribuciones que se reciban serán publicadas, a menos que se indique expresamente lo contrario. Sobre la base de esta consulta, la Comisión tiene la intención de presentar las propuestas oportunas en 2008.