

RECOMENDACIONES

PARA LA BÚSQUEDA DE SOLUCIONES EN EL ÁMBITO DE LAS

ENFERMEDADES RARAS

ENERO 2017

Organizaciones firmantes

- Alianza General de Pacientes (AGP),
- Asociación Alfa-1 de España,
- Asociación de Afectados por Displasia Ectodérmica (AADE),
- Asociación de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios de España,
- Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid,
- Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN),
- Asociación de Medicina de la Industria Farmacéutica Española (Amife),
- Asociación Española de Angioedema Familiar (AEDAF),
- Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO),
- Asociación Española de Cistinosis,
- Asociación Española de Déficits Inmunitarios Primarios (AEDIP),
- Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG),
- Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson,
- Asociación Española de Genética Humana (AEGH),
- Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU),
- Asociación Española de las Mucopolisacaridoses y Síndromes Relacionados (MPS España),
- Asociación Española de niños con trasplante multivisceral y afectados de fallo intestinal y nutrición parenteral,
- Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap),
- Asociación Española de Pediatría,
- Asociación Española de Porfiria,
- Asociación Española de Trasplantados (AET),
- Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM),
- Consejo General de Colegios Oficiales de Enfermería de España,
- Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos,
- Consejo General de Colegios Oficiales de Médicos de España,
- Consejo General de la Psicología (COP),
- Consejo General del Trabajo Social,
- European Confederation of Pharmaceutical Entrepreneurs (EUCOPE),
- Farmaindustria,
- Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y Atención Primaria (FAECAP),
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER),
- Federación Española de Hemofilia (FEDHEMO),
- Foro Español de Pacientes,
- Fundación Ana Carolina Díez Mahou,
- Fundación Contra la Hipertensión Pulmonar (FCHP),
- Fundación MEHUER,
- Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL),
- Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras,
- Registro Español de Inmunodeficiencias Primarias (REDIP),
- Sociedad Española de Arteriosclerosis (SEA),
- Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC),
- Sociedad Española de Cardiología,
- Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH),
- Sociedad Española de Gastroenterología Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP),
- Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH),
- Sociedad Española de Inmunología (SEI),
- Sociedad Española de Investigación Ósea y Metabolismo mineral (SEIOMM),
- Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SEMFYC),
- Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI),
- Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN),
- Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia (SEMG),
- Sociedad Española de Nefrología (SENEFRO),
- Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR),
- Sociedad Española de Neurología (SEN),
- Sociedad Española de Pediatría Social (SEPS),
- Sociedad Española de Reumatología Pediátrica (SERPE),
- Sociedad Española de Reumatología,
- Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH),
- Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería (UESCE),
- Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR),

Las organizaciones aquí firmantes, presentamos este documento de propuestas con el objetivo de poder establecer plataformas activas y de carácter permanente que permitan de manera conjunta encontrar soluciones efectivas entre las autoridades públicas competentes, representantes políticos y todos los colectivos pertenecientes al ámbito de las enfermedades raras, minoritarias o poco frecuentes y, así, poder defender, promover y mejorar la calidad de vida de los 3 millones de personas afectadas por estas enfermedades en España.

Las enfermedades raras representan un verdadero reto en términos de salud pública debido a los diversos factores que dificultan su diagnóstico y tratamiento. Tanto las enfermedades raras como las ultra-raras o son potencialmente mortales o son debilitantes de forma crónica sin que apenas existan tratamientos, afectando a un número muy reducido de pacientes. En Europa las enfermedades raras se definen como aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000¹ habitantes, mientras que las ultra-raras se definen como aquellas enfermedades que afectan a 1 persona por cada 50.000² habitantes. Independientemente del reducido número de pacientes, el impacto de estas enfermedades en los afectados, sus familias e incluso la sociedad, puede ser profundo ya que muchas de ellas son severas, crónicas y progresivas, caracterizándose por generar dolor, discapacidad, daño significativo de órganos y altas tasas de mortalidad.

Por un lado, la ausencia de información y de expertos suficientes hace que la obtención de un diagnóstico sea un proceso excesivamente largo y complicado. El promedio de tiempo hasta el diagnóstico se eleva a casi 5 años y, en algunos casos, incluso hasta 10 años.

El 80% de las enfermedades raras o minoritarias son de origen genético y afectan tanto a niños como adultos. El 65% de estas patologías son graves e invalidantes y de elevada complejidad, suponiendo un grave problema social cuyas consecuencias no sólo afectan a los pacientes sino también a sus familias y a su entorno más próximo que, en general, carecen de suficientes recursos para la integración social, escolar y laboral de las personas afectadas. Además, la tasa de morbimortalidad es muy elevada. Tanto es así que en el 50% de los casos está en juego la vida del afectado³.

A día de hoy, la Agencia Europea del Medicamento (EMA) ha recibido 2.385 solicitudes de medicamentos huérfanos (MH) y ha designado 1.596 como MH. Los medicamentos huérfanos autorizados actualmente por la EMA son 91. Sólo 49 están disponibles en España. En general, sólo una pequeña proporción de los medicamentos designados como huérfanos llega a obtener la autorización de comercialización.

¹ Definición del REGLAMENTO (CE) No 141/2000 DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos y de la DIRECTIVA 2011/24/UE DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO de 9 de marzo de 2011 relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza

² Definición de REGLAMENTO (UE) No 536/2014 DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO de 16 de abril de 2014 sobre los ensayos clínicos de medicamentos de uso humano, y por el que se deroga la Directiva 2001/20/CE

³ <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/glosario-de-terminos>

1. On 10/10/2023, the undersigned met with the following individuals to discuss the proposed project. The meeting was held at the [redacted] location. The attendees included [redacted] and [redacted].

2. The meeting agenda included the following items:

- Review of the project objectives and scope.
- Discussion of the project timeline and milestones.
- Review of the project budget and resource requirements.
- Discussion of the project risks and mitigation strategies.
- Review of the project communication plan.

3. The meeting concluded with the following action items:

- [redacted] to provide a detailed project plan by [redacted].
- [redacted] to provide a detailed budget by [redacted].
- [redacted] to provide a detailed risk assessment by [redacted].
- [redacted] to provide a detailed communication plan by [redacted].

4. The undersigned will continue to monitor the progress of the project and provide support as needed.

1. The following information is classified as SECRET because it is information of a national defense nature the disclosure of which in any manner to an unauthorized person is prohibited by law.

2. This information is being disseminated to you on a "need to know" basis.

3. You are authorized to discuss this information only with those personnel who have a "need to know" and who are also authorized to receive this information.

4. You are prohibited from disclosing this information to any unauthorized person in any manner.

5. If you are a contractor, you are prohibited from disclosing this information to any unauthorized person in any manner.

6. If you are a contractor, you are prohibited from disclosing this information to any unauthorized person in any manner.

7. If you are a contractor, you are prohibited from disclosing this information to any unauthorized person in any manner.

8. If you are a contractor, you are prohibited from disclosing this information to any unauthorized person in any manner.

9. If you are a contractor, you are prohibited from disclosing this information to any unauthorized person in any manner.

10. If you are a contractor, you are prohibited from disclosing this information to any unauthorized person in any manner.

Es por ello que las organizaciones aquí firmantes solicitamos:

1. Al Gobierno de España, que incorpore en el Comité de Seguimiento y Evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud a todos los colectivos vinculados en materia de enfermedades raras, en línea con la Proposición no de ley⁴ relativa a la creación de un grupo de coordinación sobre enfermedades raras aprobado por todos los grupos políticos en el Congreso el 25 de marzo de 2015.
2. A los partidos políticos que forman parte de las Cortes Generales en la presente legislatura, crear una Comisión Mixta Permanente (Congreso-Senado) sobre enfermedades raras para abordar la problemática de las enfermedades poco frecuentes en nuestro país.
3. A los responsables políticos, crear presupuestos específicos para el tratamiento de los pacientes afectados por enfermedades raras con el fin de mitigar las situaciones de inequidad y diferencias entre regiones.
4. A las Comunidades Autónomas, que el mecanismo de compensación entre comunidades sea transparente, ágil y eficaz y que puedan conocerse las dificultades y los retrasos en el acceso a estos medicamentos para poder solventarlos.
5. Al Gobierno de España, que garantice un entorno normativo, administrativo y político estable, ágil, previsible y transparente en el que esté garantizada la seguridad jurídica. Que los procedimientos administrativos estén definidos con claridad, para que las compañías que investigan y desarrollan los tratamientos específicos para las personas con enfermedades raras puedan seguir aportando beneficio y calidad de vida a estos pacientes, manteniendo su compromiso con la I+D+i y con la introducción de medicamentos en el mercado para tratar estas enfermedades.

La consecución de soluciones en el ámbito de las enfermedades raras en España sólo será posible si se trabaja de manera coordinada

⁴ http://www.congreso.es/public_oficiales/L10/CONG/BOCG/D/BOCG-10-D-650.PDF#page=31

SOCIEDADES CIENTÍFICAS / PROFESIONALES



ASOCIACIONES DE PACIENTES



INDUSTRIA



RECOMENDACIONES
PARA LA BÚSQUEDA DE SOLUCIONES EN EL ÁMBITO DE LAS
ENFERMEDADES RARAS