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 Mucopolisacaridosis 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 Biomédica 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 aquéllas que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000[1] habitantes, mientras que las ultra-raras se definen como aquellas enfermedades que afectan a 1 persona por cada 50.000[2] 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 afectado[3].

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

En la práctica, la diferente regulación entre territorios ha dado lugar a situaciones de inequidad y diferencias entre países y Comunidades Autónomas. Concretamente en España, la existencia de varias Agencias autonómicas e innumerables comités regionales y hospitalarios, que revalúan el fármaco y sus condiciones de uso, tiene como consecuencia que se establezcan criterios de acceso distintos. Estas diferencias en la disponibilidad de medicamentos ha motivado que muchos afectados por enfermedades raras se tengan que enfrentar a graves dificultades para acceder al tratamiento que necesitan.

Ante esta situación, creemos que las principales medidas que se han de llevar a cabo en el ámbito de las enfermedades raras en España son:

1. Impulsar un Plan de desarrollo e implementación de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud dotándolo de los recursos suficientes.
2. Promover el conocimiento general sobre las Enfermedades Raras.
3. Promover la Investigación en Enfermedades Raras, favoreciendo la viabilidad y sostenibilidad de los laboratorios que investigan en enfermedades raras.
4. Fortalecer, garantizar y agilizar el procedimiento de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR).
5. Implementar un modelo de Asistencia Integral que dé respuesta a las personas con enfermedades poco frecuentes, asegurando un diagnóstico precoz y la armonización de un cribado ampliado en todas las Comunidades Autónomas.
6. Conseguir un acceso rápido y equitativo al diagnóstico y tratamiento con los medicamentos apropiados en las distintas Comunidades Autónomas, proporcionado la financiación necesaria para ello.
7. Aplicar las recomendaciones científicas y clínicas emanadas de los Informes de Posicionamiento Terapéutico en todos los ámbitos de la gestión sanitaria (estatal y autonómica).
8. Evitar demoras en las decisiones sobre financiación y precio de los medicamentos.
9. Promover la participación en el empleo de las personas con enfermedades raras con actuaciones que les permitan realizar su actividad laboral y profesional.
10. Favorecer la inclusión educativa, contando con la implicación y formación de todos los profesionales del ámbito educativo.
11. Fortalecer los servicios sociales, especialmente los relacionados con la atención a la discapacidad y a la dependencia, así como la coordinación de los servicios de sanidad, sociales, educativos y de empleo tanto en el Estado como en las CC.AA.

Para poder hacer frente a los retos mencionados y acometer las medidas descritas, las enfermedades raras han de ser tratadas desde un enfoque global, con una clara coordinación de las actuaciones del sistema sanitario en los niveles nacional, regionales y locales, así como una necesaria cooperación en la investigación, diagnóstico, tratamiento entre todos los agentes, y la difusión de conocimientos y recursos sobre las mismas.

Bajo nuestro punto de vista, las autoridades públicas competentes son quienes verdaderamente pueden conseguir la implementación de soluciones y aunque los demás actores estemos dispuestos a colaborar y aportar conocimiento y mejores prácticas, la voluntad política es primordial para la consecución de resultados en este ámbito.

Si se analiza el trabajo realizado en la X Legislatura por los distintos grupos políticos presentes en las Cortes Generales (Congreso y Senado), encargadas de representar a todos los ciudadanos españoles, los datos revelan que ha habido interés por las enfermedades raras con un total de diez preguntas parlamentarias, una proposición no de ley, cinco mociones y una interpelación al respecto.

Nos congratula ver que todos los grupos políticos en las Cortes Generales y que a su vez, dependiendo de la formación, ostentan gobiernos a nivel nacional, autonómico o local, intentan buscar soluciones a los diferentes retos y problemas a los que nos enfrentamos todas las partes involucradas en la materia. Sin embargo, los resultados cosechados son escasos, existiendo una alta desigualdad entre Comunidades Autónomas, por lo que creemos que se han de aumentar los esfuerzos de coordinación en dicha búsqueda de soluciones.

Teniendo especialmente en cuenta la descentralización del Sistema Nacional de Salud, sabemos que es difícil resolver en el corto plazo todos los retos a los que día a día hemos de hacer frente pacientes, laboratorios, expertos y profesionales de la sanidad. Por ello creemos necesario la existencia de plataformas activas y permanentes que sirvan de foro de discusión y de coordinación entre las autoridades públicas competentes, los representantes políticos y los demás colectivos involucrados en la materia, para poder garantizar que se trabaja conjuntamente y de manera continuada en la búsqueda efectiva de soluciones, así como en la identificación de las vías más adecuadas para la implantación de las medidas necesarias descritas en el presente documento.

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 ley[4] 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

AEGH Asociación Española de Genética Humana

Asociación Española de Pediatría AEP

AEPap Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria

AECOM Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

Consejo General de Enfermería

Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos

OMC Organización Médica Colegial de España | Consejo General de Colegios Oficiales de Médicos

Consejo General de la Psicología España

Consejo General del Trabajo Social

faecap Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y Atención Primaria

mehuer Fundación Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras

IDIBELL Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge

Instituto de Investigación CONTRA LA LEUCEMIA Josep Carreras

redip Registro español de inmunodeficiencias primarias

sea Sociedad Española de Arteriosclerosis

SEQC

Sociedad Española de Cardiología

sefh Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria

Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica

SEHH Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia

SEI Sociedad Española de Inmunología

seiomm Sociedad Española de Investigación Ósea y del Metabolismo Mineral

semFYC Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria

SEMI Sociedad Española de Medicina Interna

SEMERGEN Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria

SEMG Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

Sociedad Española de Nefrología

Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica SEPAR

Sociedad Española de Neurología

SEPS Sociedad Española de Pediatría Social

SERPE Sociedad Española de Reumatología Pediátrica

Sociedad Española de Reumatología

SETH

UESCE Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería

Vall d'Hebron Institut de Recerca VHIR

ASOCIACIONES DE PACIENTES

Alianza General de Pacientes

alfa1 España

aade Asociación de Afectados por Displasia Ectodérmica

FMF España

AEDA

Asociación Cistinosis España

AEDIP Asociación Española de Déficit Inmunitarios Primarios

Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher

Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson

LISOSOMALES

NUPA

A.E.T. Asociación Española de Trasplantados

feder entidad de utilidad pública Federación Española de Enfermedades Raras

HPN Hematológicas Raras

Fundación Contra la Hipertensión Pulmonar

fedhemo Federación Española de Hemofilia

foro español de pacientes

Ana Carolina Díez Mahou Fundación

INDUSTRIA

AMIFE Asociación de Medicina de la Industria Farmacéutica Española

asebio

AELMHU Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos

EUCOPE European Confederation of Pharmaceutical Entrepreneurs AISBL

farmaindustria

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