



CONOCIENDO LA PROBLEMÁTICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Desde Farmabiotec queremos dar visibilidad a las empresas que están investigando en enfermedades raras. En este número, Alberto Carazo, miembro del comité editorial de Farmabiotec, entrevista a Beatriz Perales, Directora para España y Portugal de Relaciones Institucionales, Acceso al mercado y Comunicación en Sobi y forma parte de la junta directiva de (Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos).



Primero de todo, para que una enfermedad se considere como rara ¿Cuál es el criterio que se establece?

Las enfermedades raras son enfermedades graves, crónicas e incapacitantes que, en un alto porcentaje, pueden comprometer la vida de los pacientes. En la Unión Europea el límite de prevalencia para una enfermedad rara es de 5 de cada 10.000 personas.

Las enfermedades minoritarias tienen una alta tasa de mortalidad, si bien una baja prevalencia entre la población. Por lo general, comportan una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas y, por lo tanto, suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificulta su diagnóstico y reconocimiento.

En el mundo, existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras. Se estima que al menos un 75% tendría un origen genético. En la Unión Europea, entre el 6% y 8% de la población está afectada por una o varias enfermedades minoritarias y en España alrededor de 3 millones de personas están afectadas por alguna de estas patologías.

De esas enfermedades, se calcula que solo un 5% dispone en la actualidad de algún tipo de herramienta diagnóstico o tratamiento. Todavía hay mucho que investigar sobre estas patologías.

En España contamos con un plan de enfermedades raras que data del año 2014 y que aún no se ha actualizado. Así, pensando en ello, Sobi promovió avances en este sentido. En 2022, elaboramos un documento con 33 propuestas para mejorar la vida de las personas con enfermedades minoritarias y ahora estamos trabajando en otro conjunto de medidas centradas en las de ámbito hematológico.

“Existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras, se calcula que solo un 5% dispone en la actualidad de algún tipo de herramienta diagnóstico o tratamiento. Todavía hay mucho que investigar sobre estas patologías.”

Imagino que la relación con las asociaciones de pacientes es muy estrecha, ¿Cómo enfocáis la relación con las asociaciones de pacientes?

En el área de enfermedades raras, la relación con las asociaciones de pacientes es bastante cercana y muy vocacional por parte de la industria farmacéutica. El movimiento asociativo es muy fuerte ya que los pacientes necesitan tener un soporte y

¿Y cómo se define un medicamento huérfano?

Los medicamentos huérfanos están destinados a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar a pacientes que sufren alguna enfermedad rara o minoritaria sin alternativa terapéutica. Se trata de medicamentos innovadores, la mayoría de ellos de origen biotecnológico. Hay más de 4.000 designaciones huérfanas en Europa, pero solo se contabilizaban 186 productos con nombre comercial y designación huérfana. De ellos, 137 cuentan con autorización comercial en la Unión Europea, según los datos del último informe de acceso a los medicamentos huérfanos publicado por AELMHU.

Sobi como empresa focalizada en enfermedades raras ¿Qué campos terapéuticos cubre?

Sobi es una compañía biofarmacéutica internacional focalizada en el desarrollo de tratamientos innovadores para enfermedades raras. Nos centramos básicamente en las áreas terapéuticas de Hematología e Inmunología. En la primera contamos con tratamientos para Hemofilia A y B y Trombocitopenia Inmune Primaria. En la segunda, trabajamos con las enfermedades autoinflamatorias, la amiloidosis familiar por transtiretina o el síndrome de quilomicronemia familiar, entre otras patologías.

También ofrecemos tratamientos especializados para enfermedades genéticas, metabólicas e inflamatorias raras, tanto para población adulta como infantil, en enfermedades como la tirosinemia hereditaria tipo I o la alcaptonuria.

Mirando al futuro, pronto contaremos con un nuevo tratamiento para la Hemoglobulinuria Paroxística Nocturna y ampliaremos nuestra presencia al ámbito de la oncohematología.

una estructura para dar visibilidad a su realidad. En nuestro país, más de tres millones de personas viven, a diario, en una situación de vulnerabilidad, debido al impacto que tienen sobre sus vidas las patologías poco frecuentes. Me gustaría subrayar que las enfermedades minoritarias tienen un impacto que va más allá de las manifestaciones clínicas, pues quienes conviven con ellas presentan necesidades a nivel social, educativo, laboral o familiar.

Para sensibilizar a la sociedad sobre esta realidad, en Sobi contamos con un programa institucional denominado **“acERca las enfermedades raras”**. Es una plataforma en la que integramos todos los esfuerzos que realizamos para acercarnos a la realidad de los pacientes con enfermedades raras. Establecemos canales de comunicación con sanitarios, profesionales del entorno educativo y laboral, administraciones, pacientes y sus representantes para crear sinergias con el objetivo de que todos sumen sus conocimientos para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

De manera específica, realizamos acciones puntuales como la campaña que estamos desarrollando en los últimos meses para dar visibilidad a los enfermos de hemofilia, que es una de las áreas terapéuticas principales de Sobi. En noviembre, presentamos el documental **“Un recorrido épico. El viaje de la hemofilia”**. Narra el recorrido de un paciente con su bicicleta desde Zaragoza hasta los Alpes, haciendo frente a su enfermedad y normalizando su vida. Lo hemos realizado en colaboración con la Asociación de Hemofilia de Aragón, Hemoaralar y hemos contado con el apoyo de Fedhemo, la Federación Española de Hemofilia. El documental se puede ver en la web Liberate Life, en este enlace: <https://liberatelif.es/historias-inspiradoras/hemofilia-b>, Y ahora, en febrero, presentamos una nueva historia en torno a un joven al que esta patología no le ha



impedido tener las mismas oportunidades que cualquiera de nosotros y ha comenzado un camino profesional en el mundo del automovilismo profesional.

Como se puede ver, promovemos una gran diversidad de actividades para dar voz a los pacientes, acercar sus necesidades a todos los colectivos y estrechar los vínculos con los profesionales sanitarios y la comunidad científica. Tenemos un 2023 muy intenso, con proyectos como el estudio de necesidades de los pacientes con Trombocitopenia Inmune Primaria (PTI), la continuidad de las historias inspiradoras con personas con patologías como la hemofilia, la Fiebre Mediterránea Familiar o la ya mencionada PTI.

A nivel de investigación, ¿se está haciendo un esfuerzo por parte de la Industria farmacéutica? Y una vez autorizado en Europa el medicamento ¿Es ágil la incorporación de nuevos medicamentos al Sistema Nacional de Salud?

La industria farmacéutica ha incrementado sustancialmente la investigación en los dos últimos años en este tipo de investigación. Esto se refleja en el número de ensayos clínicos en curso. Según el último informe de AELMHU sobre ensayos clínicos en enfermedades raras en España en 2021, el ritmo de crecimiento se situó en un 15%. Si lo ponemos en contexto con todas las investigaciones clínicas realizadas en nuestro país, como acaba de hacer Farmaindustria, las enfermedades minoritarias acaparan el 25% de los ensayos clínicos realizados en 2022 en España, con un total de 230, según el Registro Español de Estudios Clínicos (REEC), que coordina la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

En cuanto a la comercialización y financiación de los medicamentos huérfanos en España suele demorarse dos años de media. Según los datos publicados por AELMHU, en el segundo cuatrimestre de 2022, el tiempo de espera para lograr una decisión de financiación en nuestro país fue de 26 meses. En total, son 186 productos con nombre comercial y designación huérfana positiva por la Agencia Europea del Medicamento, de los que 137 cuentan con autorización para la comercialización comunitaria. En nuestro país, 116 productos huérfanos cuentan con Código Nacional y, de ellos, 59 están financiados. Esto quiere decir que solo están financiados un 43%.

En este aspecto, **quiero incidir de nuevo en las 33 propuestas de Sobi** para mejorar la vida de las personas con Enfermedades Raras, elaboradas por un panel de expertos con profesionales sanitarios, representantes de la administración y pacientes. En materia de acceso planteamos medidas como el respeto del plazo de referencia de 180 días, la mejora de la coordinación de las comisiones autonómicas y hospitalarias de farmacia y terapéutica para evitar reevaluaciones de fármacos, el establecimiento de criterios comunes de evidencia, la mejora de la regulación de la financiación de los medicamentos huérfanos o la introducción de procedimientos especiales de financiación

Otro gran reto es el diagnóstico de estas enfermedades, que datos se manejan a nivel de diagnóstico

Según los datos de Feder (Federación Española de Enfermedades Raras), aproximadamente se tarda 4 años de media para el diagnóstico de una enfermedad rara, pudiendo llegar en muchos casos a los 10 años. Es un área



NP-13496

acERca
las Enfermedades Raras



Febrero de 2022

NP-20469

acERca
las Enfermedades Raras



Enero de 2021

fedhemo **SERMEF** **SETH** **Real Fundación VICTORIA EUGENIA**

muy mejorable. En palabras de su presidente, Juan Carlos Carrión, "es una odisea".

Este retraso en el diagnóstico tiene un impacto negativo tanto en la vida de los pacientes como en la vida de sus familiares y también en la sociedad. Cuanto antes se produzca el diagnóstico, antes se puede tratar esa enfermedad, en el caso de que haya terapias disponibles, o derivar a un especialista o a un centro lo más adecuado posible. Además, afecta a la calidad de vida de los pacientes, por ejemplo, en temas de estrés, ansiedad, integración laboral e incertidumbre sobre el futuro. Es lo que se ha denominado la '**odisea diagnóstica**'. Promover el diagnóstico temprano es clave para resolver este problema. Es un aspecto que se podría abordar en la actualización de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras con planteamientos como la dimensión multiprofesional del propio diagnóstico y, lógicamente, una mayor asignación de recursos dirigida, entre otras cuestiones, a evitar las inequidades existentes entre comunidades autónomas.

¿Qué mejorarías en el tratamiento de enfermedades raras?

Algunos puntos de mejora pueden ser:

Potenciar la continuidad asistencial y la adherencia al tratamiento con el apoyo de la telemedicina; reducir los tiempos de diagnóstico; desarrollar una plataforma para compartir información entre los CSUR o centros de referencia y otras instituciones sanitarias; unificar la historia clínica, favoreciendo un tratamiento integral y la coordinación entre profesionales; desarrollar la atención domiciliaria; fomentar la investigación y la innovación en medicamentos huérfanos; potenciar la financiación

de los tratamientos con recursos adicionales; reforzar el apoyo psicológico a pacientes y familias; promover una respuesta homogénea de las instituciones educativas en favor de los estudiantes con estas patologías; y, en resumen, actualizar las estrategias nacional y autonómica en torno a las enfermedades raras.

Por último, unos puntos finales que resuma las ideas básicas

Me gustaría que quedara claro que las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 personas. En el mundo existen 7.000 enfermedades raras diferentes y solo un 5% dispone de algún tipo de herramienta diagnóstica o tratamiento. Para su abordaje terapéutico, disponemos de 186 productos con designación huérfana por parte de la Agencia Europea del Medicamento. De ellos, en España cuentan con financiación 59.

Expuesta esta realidad, en nuestro país tenemos un compromiso con los 3 millones de personas afectadas por alguna enfermedad minoritaria que pasa por la necesidad de actualizar la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, mejorar el diagnóstico y los tratamientos.

Al fin y al cabo, las enfermedades raras son un problema de todos y no de unos pocos. En nuestro caso, trabajamos para conseguir una sociedad más inclusiva y sostenible. Y para lograr este propósito es necesaria la humanización y un abordaje integral de estas patologías, que integre a administraciones públicas, profesionales sanitarios, pacientes y sociedad civil. Es en lo que centramos nuestro trabajo y nuestro día a día.