



RESUMEN GENERAL Y CONCLUSIONES DEL I CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS (Sevilla, 16-19 de febrero de 2000)

Todavía hoy no nos hemos puesto de acuerdo acerca de lo que es una enfermedad rara. Según las leyes americanas, una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 200.000 personas en Estados Unidos, lo que supone un caso por cada 1.200 personas. Otros países e instituciones han adoptado definiciones más limitativas, en Europa (5:10.000) y en Japón (4:10.000).

Muchas enfermedades son raras en un área geográfica o en una población, pero no en otras, como consecuencia de factores genéticos, de condiciones ambientales, de la difusión de agentes patógenos o del estilo de vida.

Según la OMS hay aproximadamente unas 5.000 enfermedades raras, de las que unas 4.000 son enfermedades causadas por una anomalía genética.

En la mayoría de las enfermedades raras se desconocen datos precisos sobre su frecuencia real, debido a la práctica inexistencia de sistemas de notificación de casos, tanto a niveles nacionales como internacionales. Todo esto supone, sin ninguna duda, un obstáculo para la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras. Por ello, el único modo posible de mejorar el conocimiento en este campo es que se incentive la investigación básica y clínica.

Otro de los grandes problemas de las enfermedades raras es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades. El coste de desarrollo de un medicamento en estos momentos se sitúa entre los 250 y los 500 millones de dólares, y el período medio de desarrollo de un medicamento se estima entre 10 y 14 años. Cuando por el fin el medicamento ve la luz en el mercado farmacéutico, el laboratorio fabricante aspira legítimamente a recuperar la inversión y a obtener beneficios; en pocas palabras, tiene que vender mucho y durante mucho tiempo. Es obvio que esto choca con el propio concepto de un medicamento útil para curar una enfermedad rara.

Si además se tiene en cuenta que muchos medicamentos denominados huérfanos en los países desarrollados son utilizados en patologías no tan

infrecuentes en países en vías de desarrollo, se añade un punto adicional de falta de atractivo económico en los medicamentos huérfanos: Huérfanos para patologías huérfanas y para poblaciones con muy bajo nivel adquisitivo. En 1983, gracias al esfuerzo de muchos grupos, incluyendo representantes de pacientes, el Congreso de los Estados Unidos aprobó el *Orphan Drug Act* (Acta de Medicamentos Huérfanos), una ley que tiene como objetivo fundamental incentivar de diversas maneras la investigación y el desarrollo de medicamentos para prevenir, diagnosticar o curar las enfermedades raras. La aprobación por la Comunidad Europea del Reglamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos el pasado 15 de diciembre de 1999, lleva una esperanza considerable a los afectados por estas enfermedades en Europa.

El trabajo desarrollado durante las cuatro jornadas en las que ha tenido lugar el I Congreso Nacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos organizado por el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, ha sido de un alto nivel, tanto por la calidad de las intervenciones y la variedad de los temas tratados como por la amplia participación de las Asociaciones de pacientes, afectados y familiares.

La asistencia de más de 300 congresistas oficialmente inscritos, el interés de todos los medios de comunicación especialmente la televisión, la cualificada presencia del mundo político junto con representantes científicos, de la investigación, de la industria, agentes sanitarios (farmacéuticos, médicos, psicólogos...) y sociales, y sobre todo el desinteresado patrocinio del Colegio Farmacéutico de Sevilla, han contribuido a remarcar la gran importancia de este encuentro.

Se ha recogido un conjunto de ideas y propuestas, que se resumen a continuación, constituyendo las conclusiones de este Congreso, las cuales se ponen a disposición de los agentes implicados en la asistencia sanitaria y social con el fin de respetar el derecho constitucional a la salud de todos los enfermos afectados.

El primer objetivo es lograr que el Estado a través de sus Instituciones, destine recursos económicos para el sector de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos, que sirvan para desarrollar un sistema de prevención primaria, de diagnóstico precoz, de tratamiento y rehabilitación, de asistencia farmacéutica y social, de información y educación sanitaria, de apoyo a investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos e igualdad de acceso a los mismos en todo el territorio nacional sin discriminación. De aquí extraemos las conclusiones siguientes, siendo por lo tanto necesario:

- Constituir fondos especiales para la investigación de enfermedades raras, con especial énfasis en el estudio de los mecanismos patogénicos, y la definición de modelos más rápidamente predictivos para los ensayos clínicos.
- Desarrollar centros de investigación clínica de funcionamiento coordinado con las unidades de referencia clínica que se designen.

- Crear centros para el diagnóstico de enfermedades raras y centros de referencia clínica, estableciendo asimismo normas de buenas prácticas profesionales para el diagnóstico de estas enfermedades.
- Apoyar la investigación farmacogenómica para determinar el origen y mecanismo de estas enfermedades, desarrollar nuevas vías terapéuticas y nuevas tecnologías para el diagnóstico.
- Crear registros de enfermos a fin de permitir la investigación clínica y epidemiológica, con las garantías legales y éticas necesarias.
- Establecer créditos y ayudas públicas para la realización de ensayos clínicos con medicamentos huérfanos y enfermedades raras.
- Establecer un sistema de fijación de precios y de reembolso de especialidades farmacéuticas que puedan tener el carácter de medicamentos huérfanos.
- Favorecer el establecimiento de sistemas de distribución de estos medicamentos, tanto en el ámbito nacional como internacional.
- Favorecer la doble dispensación de los medicamentos huérfanos en farmacia de hospital y en oficina de farmacia para mejorar la accesibilidad, el cumplimiento y la rapidez en el diagnóstico.
- Implementar a escala nacional planes de acción de acuerdo con las líneas europeas e internacionales.
- Consolidar la entrada en vigor del Reglamento Europeo sobre medicamentos huérfanos en España con una política fiscal que incentive a la industria farmacéutica y biotecnológica y puesta a punto de otras medidas complementarias.
- Promover la educación sanitaria de los pacientes en su propia enfermedad e incrementar la formación en enfermedades raras para el personal sanitario, tanto en el ámbito académico (universidad), como en el profesional (formación continuada).
- Desarrollar centros de información sobre las enfermedades raras y medicamentos huérfanos, en nuestro idioma, en colaboración con Instituciones públicas sanitarias y sociales; profesionales (farmacéuticos, médicos, psicólogos, enfermeros etc.), y asociaciones de pacientes.
- Implementar el apoyo psicológico de los pacientes afectados y sus familias, como parte del tratamiento integral.
- En lo que respecta a los países en vías de desarrollo, tenemos que ser solidarios y considerar las enfermedades infecciosas mayoritariamente tropicales de manera específica y no como de segundo nivel, de manera que cada individuo, sea cuál sea su situación socioeconómica, y su ubicación geográfica, pueda beneficiarse tanto de los medicamentos existentes como de los progresos en la investigación médica y farmacéutica.

El segundo objetivo se refiere a las Asociaciones de Pacientes como organismos imprescindibles en la gestión y el control de los programas en materia de salud pública, de asistencia social y de investigación, para las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. Es oportuno y necesario:

- Apoyar y sostener la recién creada Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), para conseguir que tenga un peso determinante en el objetivo anterior.
- Ayudar a estas Asociaciones de enfermedades poco comunes a establecerse en su entorno e impulsar la creación de nuevas asociaciones, dotándolas de los medios legales, técnicos y económicos necesarios para cumplir su labor en las mejores condiciones.
- Impulsar la creación de un grupo de trabajo permanente mixto Administración-Investigadores-Asociaciones de Pacientes.