



CONCLUSIONES

- 1) Las Enfermedades Raras, son en muchos sentidos, un anticipo de la medicina personalizada con fascinantes oportunidades pero también con incontables incógnitas y obstáculos. La Industria farmacéutica es un factor relevante, pero ni único ni suficiente. El éxito solo será posible mediante un esfuerzo concertado y global de todos los agentes sociales.
- 2) Las Enfermedades Raras representan un urgente y relevante problema de salud pública que requiere una acción multidisciplinar conjunta. Las redes de Centros de Referencia en Europa representan un sistema eficaz para avanzar en la resolución de los problemas mediante la unificación de recursos.
- 3) El CIBERER y otras organizaciones e iniciativas pretenden la promoción y protección de la salud a través de la investigación, tanto de carácter básico como clínico y traslacional en el ámbito de las Enfermedades Raras. El objetivo es mejorar la comprensión de sus causas y mecanismos patogénicos, como pieza fundamental para diseñar nuevas técnicas diagnósticas y estrategias terapéuticas.
- 4) El objetivo fundamental del diagnóstico genético preimplantatorio es ofrecer una opción reproductiva a familias con alto riesgo de transmitir enfermedades de base genética a su descendencia.
- 5) Al finalizar la primera década del siglo XXI, el abanico de alternativas terapéuticas para las Enfermedades Raras se está abriendo considerablemente: coenzimas facilitadores, terapia enzimática sustitutiva e inhibidores de sustrato, son algunos de los recursos disponibles actualmente.
- 6) El sistema sanitario público debe contribuir a la creación y organización de las Unidades de Referencia, dotándolas de los recursos humanos y económicos necesarios que permitan hacer frente a todo tipo de necesidades que surjan diariamente.
- 7) Una de las fórmulas innovadoras que se ha revelado más eficaz para el aprovechamiento de las capacidades y recursos son los consorcios público-privados en I+D de medicamentos. La participación intensiva del sector público permitirá abordar proyectos no afrontables por la iniciativa privada en solitario.



- 8) Desde la puesta en marcha de la normativa europea sobre Medicamentos Huérfanos en el año 2000, se han realizado un millar de solicitudes de designación, habiendo recibido una opinión favorable dos tercios de ellas. Desde entonces, se han comercializado en la UE, 50 Medicamentos Huérfanos, lo que supone la mitad que en USA.
- 9) El programa ECRIN tiene como objetivo fundamental estimular la creación de centros y redes nacionales de investigación clínica, para su posterior integración en una amplia red en la UE, lo que permitirá proporcionar ayuda en cualquier campo de investigación clínica.
- 10) El pediatra debe contemplar desde una perspectiva integral bio-psico-social al niño y su familia, considerando las características de las Enfermedades Raras y dando respuestas a sus necesidades.
- 11) La responsabilidad del farmacéutico en la disponibilidad de los Medicamentos Huérfanos, se debe complementar con el compromiso en la atención farmacéutica de los pacientes, que implica la cooperación con el médico y otros profesionales sanitarios, para conseguir resultados que mejoren la calidad de vida del paciente, así como su intervención en actividades que proporcionen buena salud y prevengan complicaciones.
- 12) El Instituto de Salud Carlos III, a través del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, está procediendo al desarrollo de un registro unificado que dará cabida a la mayoría de conocidas.
- 13) FEDER ha desarrollado una Guía de Apoyo Psicológico en Enfermedades Raras, para afrontar las dificultades mostradas por estos pacientes.
- 14) La Comisión Europea espera mejorar la calidad de vida de los afectados por Enfermedades Raras a través de un mejor reconocimiento y visibilidad de ellas, apoyando la implementación de políticas nacionales específicas en los Estados miembros y desarrollando la cooperación, coordinación y regulación europea sobre Enfermedades Raras.
- 15) Los pacientes consideran indispensable la creación de Centros o Unidades Específicas de Enfermedades Raras, dotados de herramientas y financiación suficientes para garantizar una atención sociosanitaria adecuada, en equidad con el resto de pacientes en toda la UE.
- 16) La creación de plataformas a modo de redes sociales virtuales, requieren estándares tanto tecnológicos como de contenidos que permitan el

IV Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras

Sevilla, 19, 20 y 21 de febrero de 2009



intercambio de información. Este fenómeno no debe desligarse de otros similares relativos a profesionales sanitarios y científicos.

- 17) Cualquier medida o iniciativa en Enfermedades Raras debe contemplarse específicamente desde la necesidad de respuesta personalizada. Más que en cualquier otro sector, en las Enfermedades Raras cada paciente es único.**