

SITUACIÓN ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS: ¿Qué hemos conseguido hasta ahora?



Josep Torrent-Farnell


Fundació Doctor Robert – UAB

Comité Medicamentos Huérfanos (COMP) – Agencia Europea del Medicamento (EMA), Londres


Consejo Asesor Enfermedades Minoritarias, Departament de Salut – Generalitat de Catalunya

El paradigma de la rareza

	Enfermedades raras o minoritarias (prevalencia <5/10.000)	Enfermedades comunes o convencionales (prevalencia >5/10.000)
Voz pacientes	Motor cambio / imprescindible	Complementaria
Invisibilidad social	Alta y frecuente	Menos frecuente
Nº Condiciones	Hasta 7000	~ 30.000
Desconocimiento	Alto / Muy alto	Variable
Gravedad / Cronicidad	Siempre	Variable
Complejidad / Incerteza	Siempre alta	Variable
Guías / Protocolos	Ausentes o limitados	Frecuentes
Disponibilidad tratamientos	Ninguno o limitado (56)	> 10.000
Tamaño mercado	Pequeño (24.000 pacientes / ES) (250.000 / UE)	Grande
Interés en investigación	Alto	Alto
Interés sector industrial	Bajo retorno económico	Alto retorno
Ensayo clínico	Difícil ↓ nº pacientes	Fácil ↑ nº pacientes
Uso compasivo	Necesario ↑↑↑	Variable ↑↑↑
Prioridad en Salud Pública	Estrategia Nacional 2009	Áreas prioritarias




**10 años de camino recorrido, y de “unir
esfuerzos frente a las enfermedades
raras”, entre afectados, profesionales,
industria y administraciones**







SITUACIÓN DE LAS E.R. ANTES DEL AÑO 2000 EN LA U.E.

- **Invisibilidad y exclusión social**
 - **Desconocimiento de muchas E.R.**
 - **No prioridad en investigación**
 - **Falta de interés de las farmacéuticas**
 - **No prioridad en salud pública ni en los sistemas de salud**
 - **No reconocimiento de los profesionales**
 - **Pacientes “sin voz”**
 - **Falta de compromiso político, institucional y social**
- 



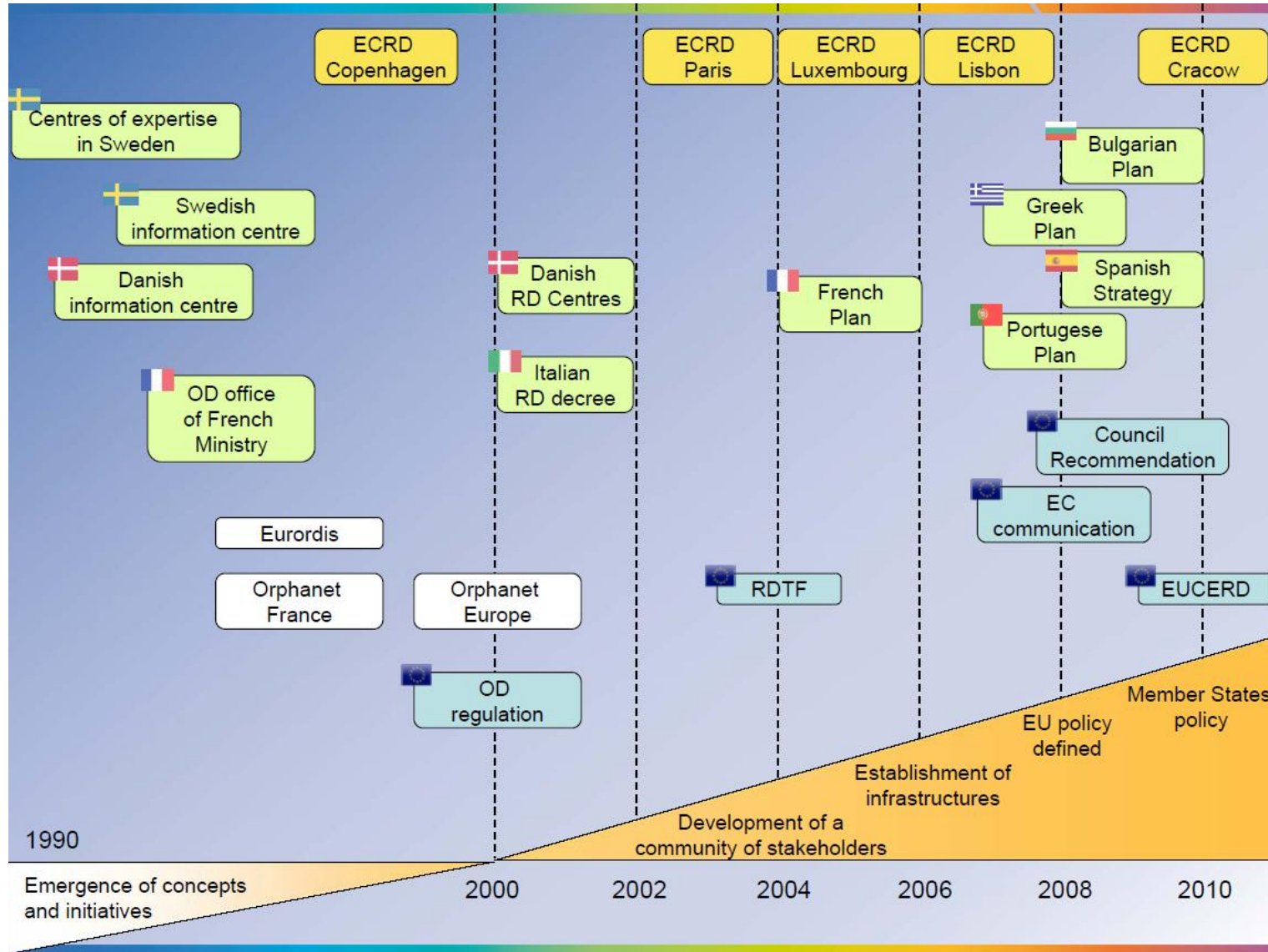
EL PUNTO DE INFLEXIÓN EN LA U.E.

- **Reglamento medicamentos huérfanos nº 141/2000**
- **Programa Salud Pública de E.R. Comisión Europea, 2000**

 **2000** 



PROGRAMA MARCO



Las ER precisan de coordinación políticas comunitarias, nacionales y autonómicas

493 M Habitantes

27 Países

23 Lenguas oficiales

44 Autoridades nacionales de medicamentos

EMA, Londres

Comisión Europea, Bruselas

AEMPS / DGFyPS
Ministerio Sanidad y Política Social

7000 ENFERMEDADES MINORITARIAS
25-30 MILLONES AFECTADOS



MARCO JURÍDICO DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS



Recomendación del Consejo de Ministros de Salud de la Unión Europea , junio 2009

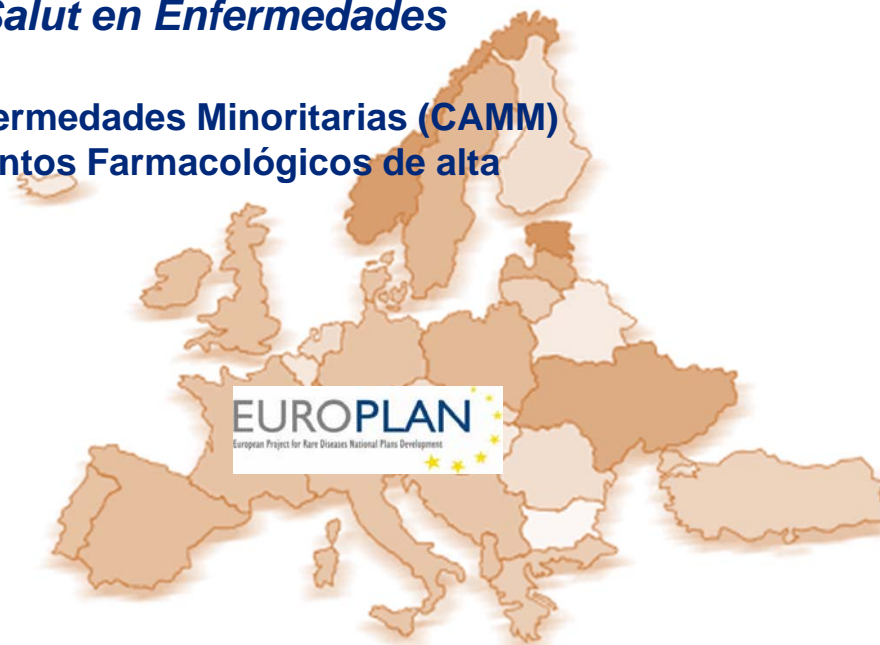


Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, junio 2009



Actuación Departament de Salut en Enfermedades Minoritarias 2010

- **Comisión Assessora de Enfermedades Minoritarias (CAMM)**
- **Consejo Asesor de Tratamientos Farmacológicos de alta Complejidad (CATFAC)**





Europa: Designación y autorización huérfanos. EMA
Programas marco I+D, EUCERD



España: El precio y reembolso a cargo del SNS por Ministerio de Sanidad
Coordinación estrategia nacional ER



Autonomías: planificación asistencia ER y financiación de las intervenciones terapéuticas

Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) Creado en abril de 2000 (EMA)

✓ 33 Miembros

- ✓ 27 representantes de los países de la Unión Europea
- ✓ 3 representantes de asociaciones de pacientes
- ✓ 3 miembros propuestos por la EMA para coordinarse con el CHMP


✓ Grupos de trabajo y red de expertos

✓ Sede: Agencia Europea del Medicamento (EMA; Londres)





Papel del Comité de Medicamentos Huérfanos

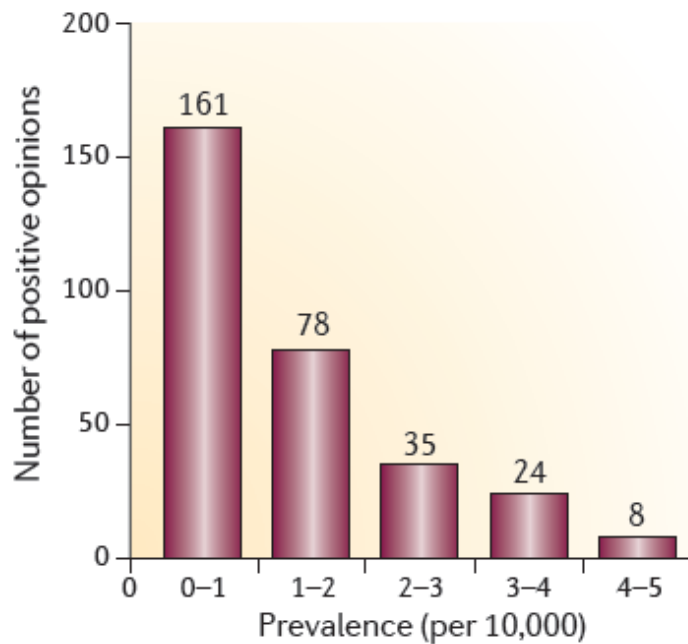
- ✓ **Evaluar las solicitudes de designación y supervisar el mantenimiento del estatus de “HUÉRFANO”**
 - ✓ **Assessorar en el desarrollo de políticas y actuaciones comunitarias en este ámbito**
 - ✓ **Cooperar en las relaciones internacionales y con las partes interesadas**
 - ✓ **Preparar guías i recomendaciones**
- 

Designación europea Medicamentos huérfanos (2000-2010)

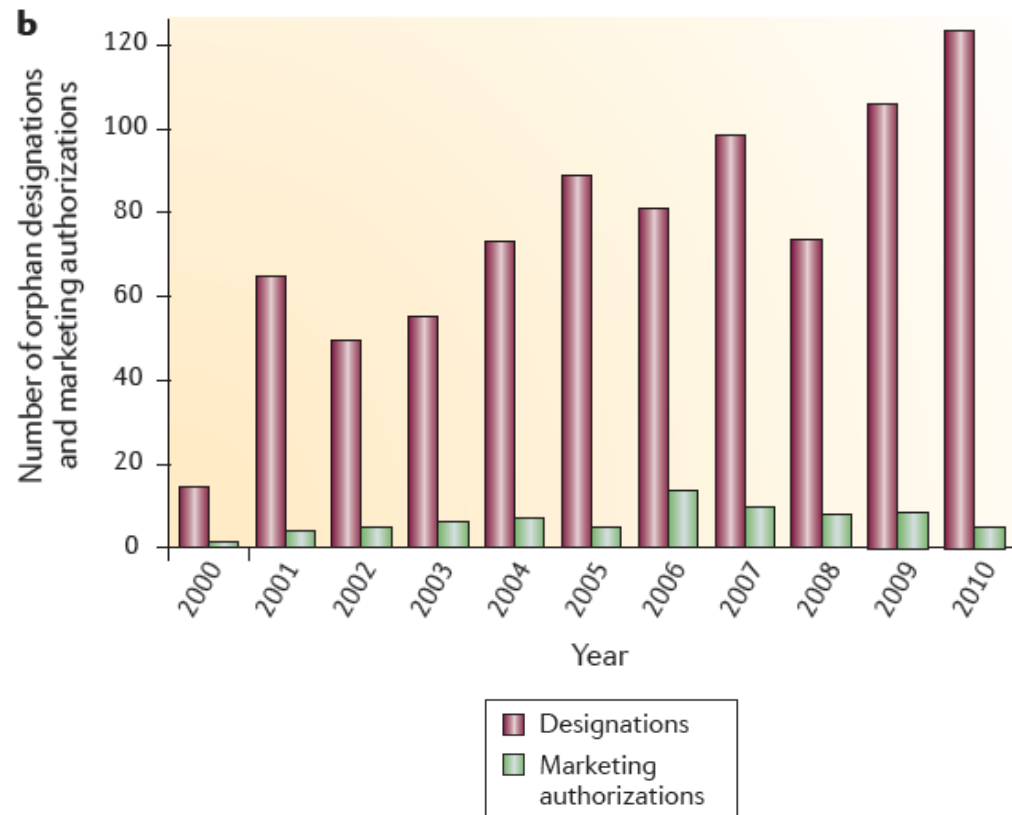
- Regulación medicamentos huérfanos \Rightarrow Estimula investigación de fármacos para enfermedades minoritarias mediante incentivos
- Comité Medicamentos Huérfanos EMA (COMP) \Rightarrow Designa fármacos huérfanos y facilita su investigación y desarrollo

	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	Total
Number of applications submitted for orphan drug designation	72	83	80	87	108	118	104	126	119	164	174	1,235
Number of positive opinions issued by the COMP	26	64	43	54	75	88	81	97	86	113	123	850
Number of decisions made by the EC	14	64	49	55	72	88	80	98	73	106	130	829
Number of final negative opinions issued by the COMP	0	1	3	1	4	0	2	1	1	2	2	17
Number of withdrawals	6	27	30	41	22	30	20	19	31	23	48	297

Designación europea Medicamentos huérfanos (2000-2010)



>300 ER



Committee for Orphan Medicinal Products and the European Medicines. European regulation on orphan medicinal products: 10 years of experience and future perspectives. Nat Rev Drug Discov. 2011 May;10(5):341-9.

Medicamentos Huérfanos designados en la UE Abril 2000 – Agosto 2010 COMP/EMA



10%



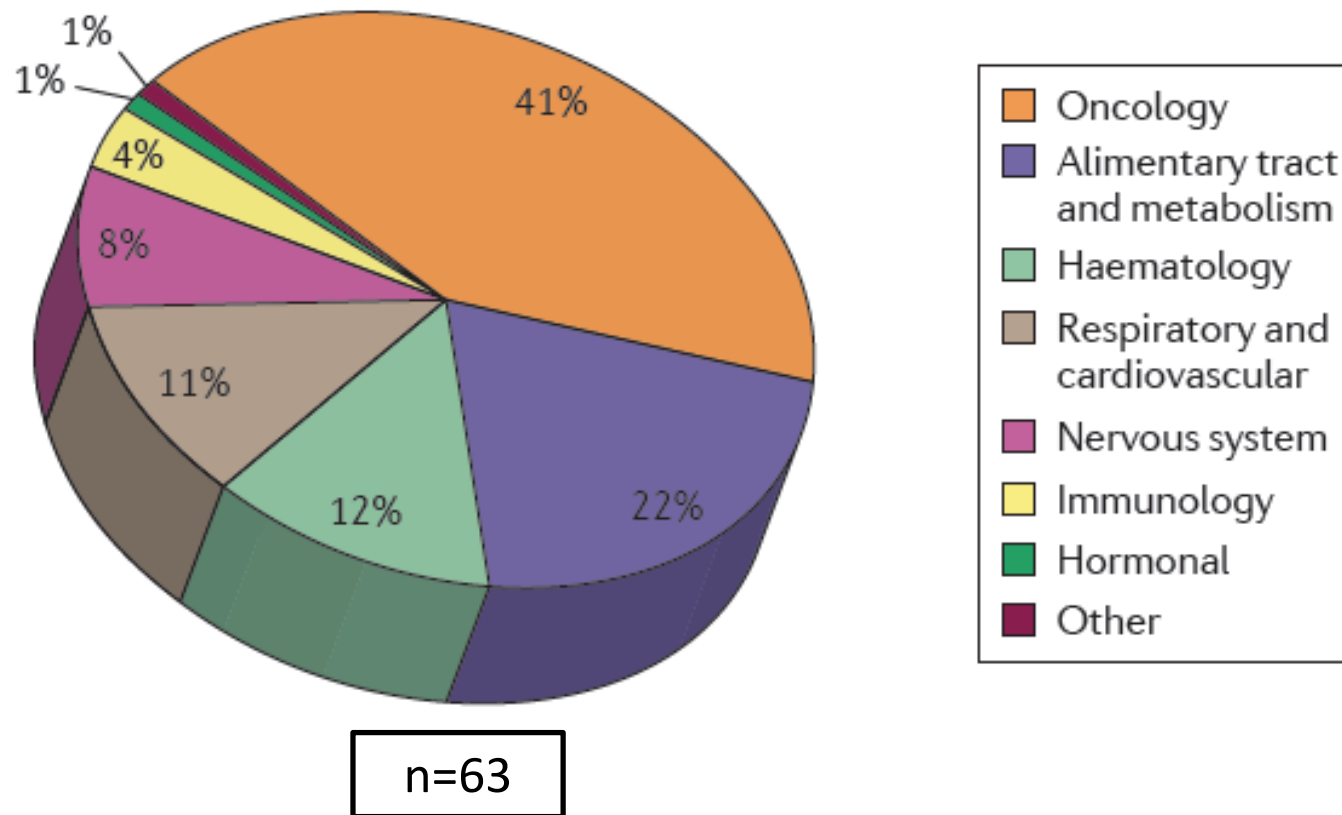
48%



42%

Medicamentos Huérfanos designados distribuidos por tipo de población (total: 803)

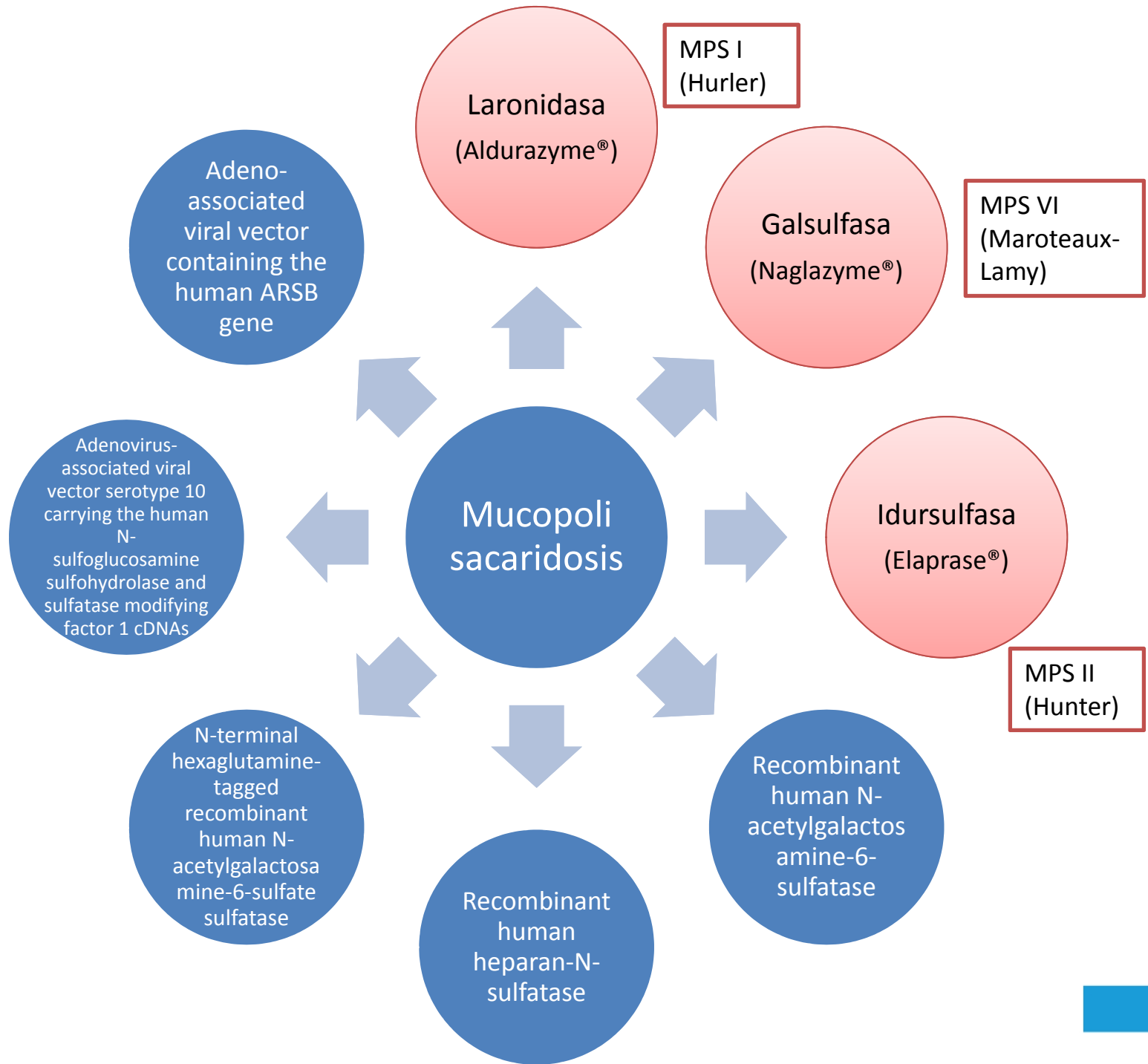
Medicamentos huérfanos autorizados para su comercialización (2000-2010)

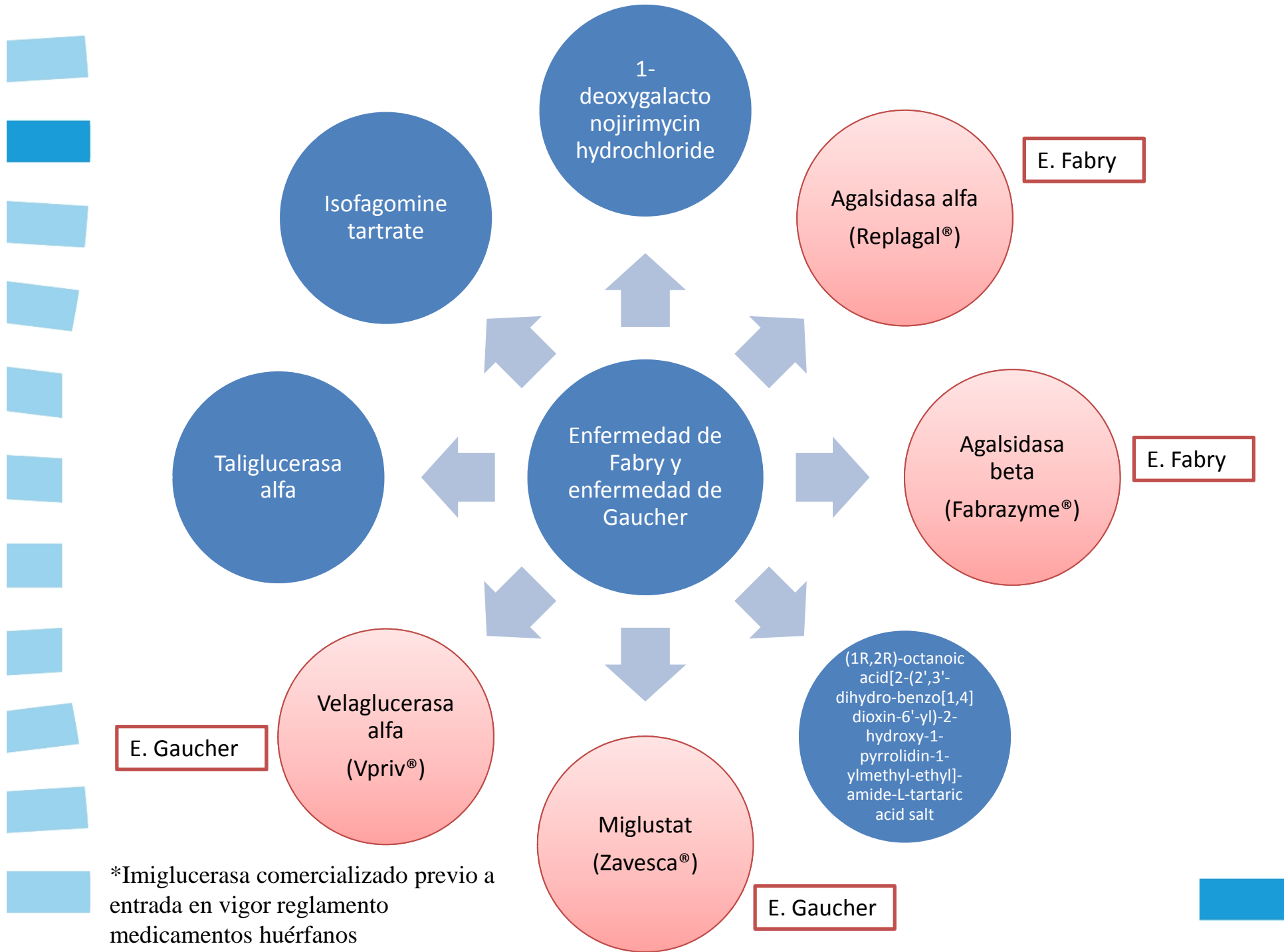


Committee for Orphan Medicinal Products and the European Medicines. European regulation on orphan medicinal products: 10 years of experience and future perspectives. Nat Rev Drug Discov. 2011 May;10(5):341-9.

Medicamentos huérfanos autorizados para su comercialización (2000-2010)

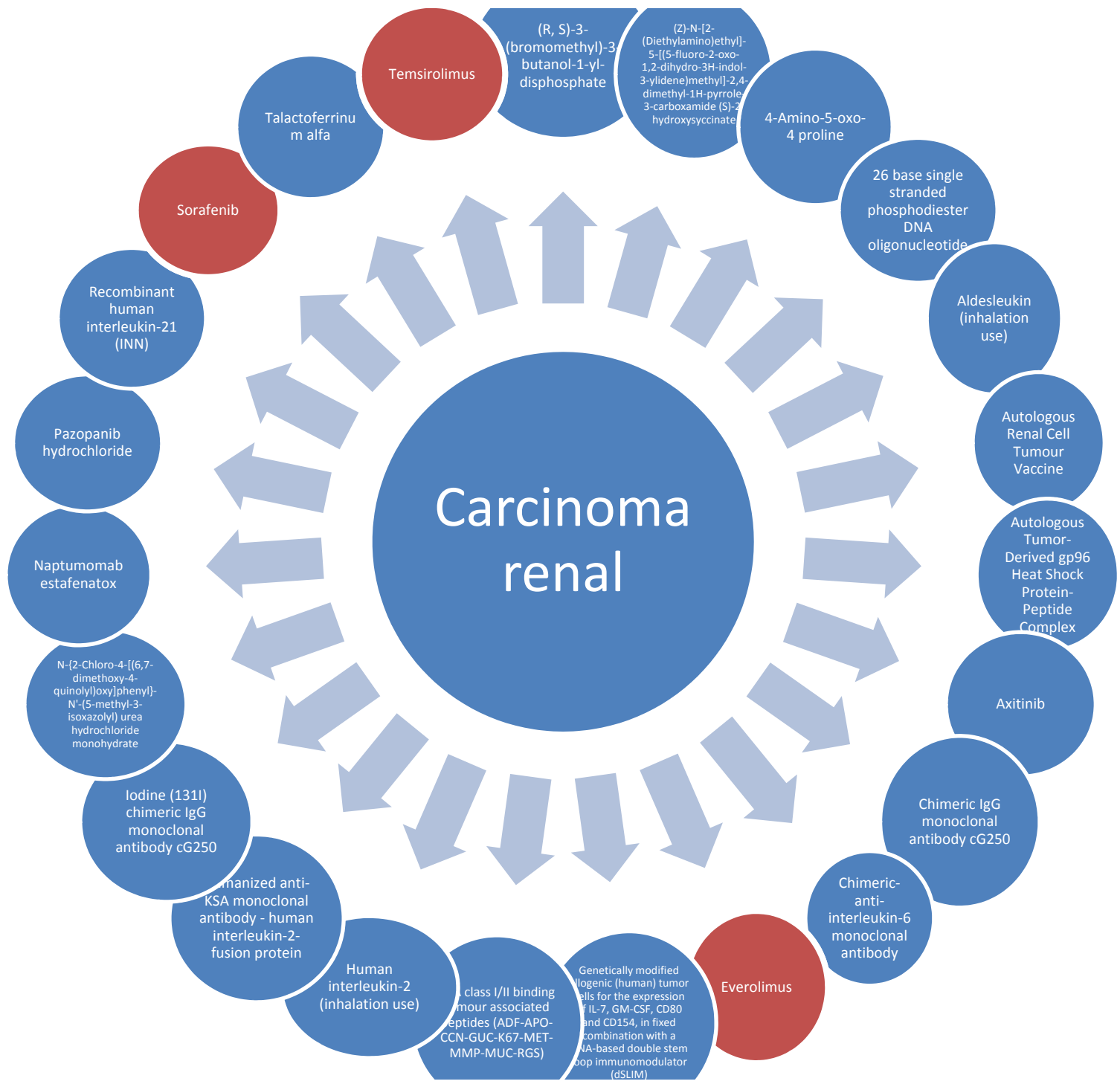
A- SISTEMA DIGESTIVO Y METABOLISMO	C- SISTEMA CARDIOVASCULAR	L- ANTINEOPLÁSICOS Y AGENTES INMUNOMODULADORES	SIKLOS
ALDURAZYME	FIRAZYR	AFINITOR	SOLIRIS
CARBAGLU	PEDEA	ARZERRA	SPRYCEL
CYSTADANE	TRACLEER	ATRIANCE	TASIGNA
ELAPRASE	VOLIBRIS	BUSILVEX	TEPADINA
FABRAZYME	G- SISTEMA GENITOURINARIO Y HORMONAS SEXUALES	CEPLENE	THALIDOMIDE CELGENE
KUVAN	REVATIO	ESBRIET	TORISEL
MYOZYME	H- PREPARACIONES SISTÉMICAS HORMONALES, EXCLUYENDO LAS HORMONAS SEXUALES Y LAS INSULINAS	EVOLTRA	TRISENOX
NAGLAZYME	INCRELEX	GLIOLAN	VIDAZA
ORFADIN	SOMAVERT	GLIVEC	XAGRID
REPLAGAL	J- ANTIINFECCIOSOS EN GENERAL PARA USO SISTÉMICO	ILARIS	YONDELIS
VPRIV	CAYSTON	LITAK	N- SISTEMA NERVIOSO
WILZIN		LYSODREN	DIACOMIT
ZAVESCA		MEPACT	FIRDAPSE (ex-ZENAS)
B- SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS		MOZOBIL	INOVELON
NPLATE		NEXAVAR	PEYONA (ex-NYMUSA)
REVOLADE		ONSENAL	PRIALT
VENTAVIS		PHOTOBARR	V- DIVERSO
		REVLIMID	EXJADE
		RILONACEPT REGENERON (ex-ARCALYST)	SAVENE





*Imiglucerasa comercializado previo a entrada en vigor reglamento medicamentos huérfanos

Carcinoma renal



E.R. ESPAÑA




DIÀ MUNDIAL DE LES
MALALTIES MINORITÀRIES

1. **FEDER (1999)**
2. **1er Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras (Sevilla, 2001)**
3. **Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (2003)**
4. **Centro Estatal de Atención a Enfermedades Raras y sus familias (Burgos, 2007).**
5. **Ponencia del Senado (2007)**
6. **Decreto de centros de referencia (2007)**
7. **Financiación proyectos investigación clínica independientes de la industria (2007)**
9. **Redes de investigación CIBERER (2007)**
10. **Estrategia Nacional de Enfermedades Raras (2009)**
11. **Reunión FEDER-EUROPLAN (Burgos, 2010)**
12. **V Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras (2011)**



Estrategias autonómicas y medicamentos huérfanos

- Equidad en el acceso a los fármacos para el tratamiento de enfermedades minoritarias
 - Sostenibilidad del sistema sanitario
 - Mejorar resultados en salud
 - No poner trabas a la innovación
 - Creación de consejos asesores específicos para tratamientos de alta complejidad
- 

E.R. EN CATALUÑA



DIA MUNDIAL DE LES
MALALTIES MINORITÀRIES

- 1. Resolución Parlament de Catalunya (julio, 2008)**
- 2. Manifest Parlament de Catalunya, Día Mundial de Enfermedades Raras (28 de febrero, 2009)**
- 3. Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents (2008)**
- 4. Programa Tratamientos Farmacológicos Alta Complejidad (2008)**
- 5. Detección de necesidades y propuestas de acción: enfermedades raras – Cataluña (2006-2009) Fundació Doctor Robert – UAB; Proyectos financiados por el Departament de Salut**
- 6. Campañas de concienciación, formación e información (La Marató TV3, 13 diciembre 2009)**
- 7. Creación Comisión Asesora de Enfermedades Raras (CAMM, mayo 2009)**
- 8. Creación Comisión Acceso a Terapias Complejas (CATFAC, febrero 2010)**

Atención sociosanitaria y visibilidad social

- Ley de Dependencia
- El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (Creer)
- Servicio información y orientación en enfermedades raras (FEDER)
- Atención psicológica: atención online (FEDER)
- Formación: Escuela de Verano EURORDIS, Orphanet...
- Visibilidad y sensibilización: día mundial de las enfermedades minoritarias (29 de febrero), conferencias, actos...
- Asociacionismo enfermedades minoritarias: FEDER, EURORDIS...
- Colaboración entidades : organismos públicos, fundaciones, empresas...

Asociaciones de Enfermedades Minoritarias en Cataluña




Investigación

- Centro de investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER)
- Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER)
- Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS) del Instituto de Salud Carlos III
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- Programa MARCO de la Comisión Europea
- DG SANCO (Proyectos europeos)
- The Innovative Medicine Initiatives (IMI)
- Ministerio de Sanidad: financiación ensayos independientes



Conclusiones

1. A partir del año 2000, con la entrada en vigor de la normativa europea se inició el reconocimiento de la necesidad de potenciar el apoyo en el campo de las enfermedades minoritarias.
 2. Desde entonces, diferentes organizaciones estatales y autonómicas han desarrollado planes de salud pública en enfermedades minoritarias: seguimiento y registro.
 3. Los medicamentos huérfanos se han posicionado como la puerta de entrada de las terapias avanzadas, innovadoras y de alta complejidad.
 4. La evidencia científica disponible y la equidad en el acceso son los aspectos de mayor controversia y un reto a superar en una coyuntura económica desfavorable.
 5. La necesidad de incorporar la participación de los pacientes y establecer diálogos entre todos los agentes implicados.
- 



29 de febrero Día Mundial de las
Enfermedades Raras

Muchas gracias

