



Hacia un 2030 lleno de esperanza

NOTA DE PRENSA

POTENCIAR LA INVESTIGACIÓN O ALCANZAR UNA EQUIDAD PLENA EN 2030 EN EL ACCESO AL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO, ENTRE LOS PRINCIPALES RETOS DE LA LUCHA CONTRAS LAS ENFERMEDADES RARAS

- Estos y otros temas serán abordados en el X Congreso Internacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, el principal encuentro de su ámbito en España y que tendrá lugar en Sevilla entre el 26 y 28 de abril
- Entre el 3,5 y el 5,9% de la población padece alguna de las más de 7.000 enfermedades raras, cifra que se traduciría en más de 3 millones de personas en España, entre 295.000 y 500.000 en Andalucía, o entre 68.000 y 115.000 personas tan sólo en la provincia de Sevilla
- Un paciente con una enfermedad rara espera una media de 4 años hasta obtener un diagnóstico, en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado. El 47% reciben un tratamiento que consideran inadecuado o que no es el que necesitan

Sevilla, 26 de abril de 2022.- Sevilla se convierte desde hoy y hasta este próximo jueves en la capital de las enfermedades raras con motivo del X Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, el encuentro con mayor trayectoria y proyección de cuantos se celebran en su ámbito en España y que en esta ocasión profundizará en cuestiones de especial interés para los afectados por estas patologías, tales como el acceso de los pacientes en condiciones de equidad a los denominados medicamentos huérfanos, los avances en la investigación de nuevas terapias, las necesidades socio-sanitarias de los pacientes o la problemática de los casos que carecen de diagnóstico.

En la inauguración de este encuentro ha participado el consejero de Salud y Familias de la Junta de Andalucía, Jesús Aguirre, quien ha avanzado en su intervención su compromiso para que “antes de que acabe 2022, el Plan Andaluz de Enfermedades Raras -conocido como PAPER- quede actualizado y cuente con más recursos, para formación o para favorecer una atención más integral de las personas afectadas”, ha expuesto. “Ámbitos de mejora en este sentido hay mucho, queda mucho por conseguir, pero vamos a trabajar sobre ello”, ha detallado ante los centenares de asistentes a este encuentro, que reúne a investigadores, profesionales sanitarios, representantes de la administración, de la industria farmacéutica y, de forma especial, a los pacientes.

Manuel Pérez, presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, la Fundación Mehuer -ambas, entidades promotoras de este encuentro- y del congreso en sí, ha reclamado a



Hacia un 2030 lleno de esperanza

las autoridades que hagan “todo lo que estén sus manos para buscar soluciones” a los principales problemas que principalmente afectan a las personas con este tipo de patologías, especial las dificultades en el acceso a un diagnóstico y tratamientos. Pérez ha hecho un llamamiento a “reindustrializar” España, algo que atañe de forma directa a la investigación y fabricación en medicamentos huérfanos, aquellos dirigidos a las patologías de baja prevalencia.

Por su parte, el presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Juan Carrión, ha reclamado que España cuente con la especialidad de Genética Clínica, así como que se homogeneicen las pruebas de cribado de nacimiento en todo el país, o que se establezcan proyectos específicos para personas sin diagnóstico.

En el acto inaugural del encuentro también han participado los presidentes de los Consejos General y Andaluz de Farmacéuticos, Jesús Aguilar y Antonio Mingorance, quienes han destacado que “la cruz de la farmacia siempre va a estar encendida” para las personas afectadas por las enfermedades raras “con el propósito de ayudarles a mejorar su calidad de vida”, así como la labor ejemplar liderada por los farmacéuticos sevillanos en torno a estas patologías, “fomentando la sensibilización o la investigación”.

La inauguración oficial de este encuentro ha corrido a cargo del alcalde de Sevilla, Antonio Muñoz, quien se ha mostrado orgulloso de que la capital hispalense “cuenta con una cita consolidada para abordar los avances en la lucha contra las enfermedades raras”, ha destacado.

Mucho por hacer

Pese a los avances producidos en el campo de las enfermedades raras en los últimos 20 años –tiempo que prácticamente ha transcurrido desde que el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla comenzara su actividad en el campo de estas patologías y organizara la primera edición del congreso, que tuvo lugar en el año 2000–, especialmente en lo relativo a divulgación y concienciación social, “queda aún mucho por hacer, por ejemplo en ámbitos como el diagnóstico precoz, la atención personalizada o el acceso equitativo a los tratamientos, un pilar esencial en la correcta atención a los pacientes y un aspecto sobre el que hemos reiterado en estos últimos años la necesidad de articular medidas” explica Manuel Pérez, presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, de la Fundación Mehuer y del propio Congreso.

La equidad, tanto en el acceso al diagnóstico como a los tratamientos, como el fomento de la investigación –más si cabe desde la irrupción de la pandemia de la COVID-19, que ha copado en estos dos últimos años los principales recursos científicos– son algunos de los aspectos que se abordarán en este encuentro, en el que también se tratarán tendencias actuales en la investigación de medicamentos huérfanos, nuevas tecnologías y herramientas de diagnóstico genético, estrategias de medicina de precisión o los casos sin diagnóstico. Entre estos ponentes, destaca la participación de Cristóbal Belda,



Hacia un 2030 lleno de esperanza

director del Instituto de Salud Carlos III; María Jesús Lamas, directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), Pilar Aparicio, directora General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad, o Manuel Posada de la Paz, director del Instituto de Investigación sobre Enfermedades Raras del Carlos III.

El lema escogido para esta edición, ‘Hacia un 2030 lleno de esperanza’, responde al hecho de que alianzas internacionales en el ámbito de las enfermedades raras han puesto el foco en la equidad como fórmula para afrontar los retos en torno a estas patologías, más aun teniendo en cuenta que hace pocos meses que se adoptó la primera Resolución de la ONU sobre enfermedades raras que alude directamente al Desarrollo Sostenible y a “la importancia fundamental de la equidad”, instando a los países al desarrollo de políticas dirigidas a ello, poniendo como marco temporal el año 2030, establecido como umbral para adoptar los Objetivos de Desarrollo Sostenible.

Impacto de la COVID-19

Las enfermedades raras ya no son una realidad desconocida, desde luego, pero sí queda aún mucho por hacer en el fomento de la investigación. La necesidad y la urgencia generada por la pandemia de la COVID-19 han propiciado una respuesta sin precedentes de la ciencia con el objetivo de hacer frente a este virus desconocido. Esta rápida y contundente respuesta de la comunidad científica ha generado un poso de conocimiento que se habría tardado años en conseguir, “por lo que apelo a aprovechar toda esa experiencia acumulada para ofrecer a las personas afectadas por estas enfermedades la respuesta que merecen desde hace mucho”, subraya Pérez.

Si bien la necesidad de redoblar esfuerzos en torno a las enfermedades raras es una cuestión solicitada año tras año por las entidades que trabajan en este ámbito, con el actual escenario dibujado por la COVID-19 pasa a ser un tema capital. Y es que con la irrupción de la pandemia, las personas con algunas de estas patologías se han visto profundamente afectadas –incluso sin sufrir un contagio– por el coronavirus. Según la encuesta europea *Rare Barometer Voices*, nueve de cada diez personas con enfermedades raras o en busca de diagnóstico vieron interrumpida la atención de su patología con motivo de la crisis generada por COVID-19. En el caso de concreto, en

España, el 33% de las personas con enfermedades raras vieron canceladas sus pruebas de diagnóstico, el 32% el acceso a tratamiento y un 31% sus intervenciones quirúrgicas o trasplantes.

No es ese el único problema al que se enfrenta la lucha contra las enfermedades raras en España en estos momentos. A los retrasos en el diagnóstico, en las pruebas analíticas, en la prescripción de medicamentos y en la administración de medicamentos –situación, en algunos casos, ya de por sí muy común en este ámbito–, “se suma el hecho de que las líneas de investigación y los propios investigadores se están desplazando a investigar



Hacia un 2030 lleno de esperanza

la COVID-19 donde hay más fondos para ello”, tal y como recuerda el propio Manuel Pérez.

A este respecto, desde el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y la Fundación Mehuer se insiste en que desde las administraciones se debe incentivar la investigación en enfermedades raras, tomando como modelo la apuesta por la investigación establecida en el actual contexto de pandemia. Manuel Pérez, presidente de ambas entidades, apuesta incluso por establecer “medidas que incentiven la investigación en este campo, incluyendo entre ellas bonificaciones fiscales que atraigan talento a este ámbito y favorezca la puesta en marcha y desarrollo de nuevos proyectos que aceleren la consecución de resultados”, donde, lamenta, “los avances son lentos”. La propia Fundación Mehuer, a lo largo de sus casi 20 años de existencia, ha dotado en torno a un cuarto de millón de euros para líneas de investigación en este campo, sufragando en 2021, en plena pandemia, incluso una beca de 25.000 euros, la más alta de su historia.

Trabas administrativas

Aunque la investigación también es especialmente necesaria para la consecución de terapias específicas para el mayor espectro posible de enfermedades –y más ahora, con las posibilidades que plantean las terapias génicas–, Pérez pone el foco en otra cuestión, más de ámbito administrativo, igualmente importante: en España existe una clara situación de inequidad en el acceso a los tratamientos, propiciada por los distintos criterios sanitarios existentes entre las comunidades autónomas a la hora de financiar los fármacos disponibles en el mercado. Esta situación de desigualdad entre territorios se solucionaría “unificando informes y evaluaciones y evitando demoras en las decisiones sobre financiación, prescripción y dispensación de los medicamentos”, subraya.

La designación de un medicamento huérfano –tratamiento indicado para las enfermedades raras– y su autorización para su disposición en el mercado corresponde en nuestro entorno comunitario a la Agencia Europea de Medicamentos mientras que la evaluación del valor terapéutico, la fijación del precio y el reembolso (la financiación pública) corresponde a las Agencias del Medicamento de cada uno de los estados de la Unión Europea (en el caso español, la AEMPS). Eso es así excepto en España, debido a su configuración administrativa en el ámbito sanitario, descentralizada a las comunidades autónomas.

De este modo, las comisiones de evaluación de medicamentos de cada una de las comunidades autónomas realizan una revisión de los procesos anteriores, culminando en la renegociación del precio de cada medicamento huérfano con el laboratorio fabricante, lo que retrasa su prescripción a los pacientes. Una vez terminada la renegociación en cada comunidad autónoma son las gerencias de cada uno de los centros hospitalarios las que renegocian nuevamente con los laboratorios desde el punto de vista económico, pues es en sus presupuestos donde se imputan los gastos en



Hacia un 2030 lleno de esperanza

medicamentos huérfanos. De este modo, a pesar de que el plazo legal establecido para poner un medicamento huérfano y en la Unión Europea es de 180 días, algunos estados tardan hasta 700 días en hacerlo, lo que dificulta a los pacientes acceder a los medicamentos.

Según Pérez, se podrían “evitar estas continuas e innecesarias negociaciones y renegociaciones entre partes que retrasan la llegada de los fármacos a los pacientes creando y dotando suficientemente un fondo estatal para sufragar los tratamientos con medicamentos huérfanos y eliminar, de esta forma, la presión económica a la que están sometidas habitualmente las consejerías, los servicios de salud y las gerencias de los hospitales, a quienes corresponde la adquisición de los tratamientos”, sostiene el presidente de los farmacéuticos sevillanos.

Para conseguir todos estos propósitos, Pérez considera imprescindible una coordinación “real, leal y efectiva en el seno del Consejo Interterritorial de Salud”, que se encargaría de gestionar, de forma justa y equitativa, los fondos destinados para la adquisición de dichos tratamientos. El presidente de Mehuer y de los farmacéuticos sevillanos también pone como ejemplo el modelo de funcionamiento de la Organización Nacional de Trasplantes, “un ejemplo mundial y que nadie discute”, para centralizar la compra de los medicamentos huérfanos. Actualmente son los hospitales los que deben adquirir estas terapias, lo que compromete seriamente sus presupuestos. “Esa presión no debe tenerla el gerente de un hospital, ni el prescriptor”, subraya el presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y la Fundación Mehuer.

La realidad de las enfermedades raras en España, en datos

Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), coorganizadora de este Congreso, esta es, en datos, la realidad de las enfermedades raras en España:

Diagnóstico

Un paciente con una enfermedad rara espera una media de 4 años hasta obtener un diagnóstico, en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado. Mientras que se demora el tiempo de diagnóstico, el paciente:

- No recibe ningún apoyo ni tratamiento (29,37% de los casos)
- Ha recibido algún tratamiento inadecuado (17,9% de los casos)
- Ve como su enfermedad se ha agravado (31,26% de los casos)

Atención sanitaria

- El 46,82% no se siente satisfecho con la atención sanitaria que reciben por su enfermedad.



Hacia un 2030 lleno de esperanza

- El 47% reciben un tratamiento que consideran inadecuado o que no es el que necesitan.
- El 72% cree que, al menos, una vez fue tratado inadecuadamente por algún personal sanitario por su enfermedad. Principalmente por la falta de conocimientos sobre su patología (56% de los casos).
- La cobertura de productos sanitarios por la Sanidad Pública es escasa o nula (21% de los casos).
- El 44% de los pacientes no tiene totalmente cubiertos los costes de los productos sanitarios que necesita para su enfermedad.
- Los medicamentos coadyuvantes y productos sanitarios por su enfermedad son tratamientos continuos o de larga duración (85% de los casos).
- El 15% utiliza medicamentos huérfanos.
- El 51% de las familias tiene dificultades para acceder a estos medicamentos.

Desplazamientos

- Cerca del 50% de los pacientes tuvo que viajar en los últimos años fuera de su provincia debido a su enfermedad.
- De estos desplazados, el 40% se desplazó 5 o más veces en busca de diagnóstico o tratamiento.
- El 17% de los pacientes no pudo viajar aunque lo necesitó.

Gastos

- Los costes suponen cerca del 20% de los ingresos familiares anuales.
- De media, cada familia destina más de 320 euros a esta causa.

Gastos a cubrir: adquisición de medicamentos y otros productos (44% de los casos), tratamiento médico (34,45% de los casos), ayudas técnicas y ortopedia (36,90% de los casos), transporte adaptado (36,70% de los casos), asistencia personal (23% de los casos) y adaptación de la vivienda (9% de los casos).

Exclusión

- El 43% sintió discriminación, al menos, en alguna ocasión debido a su enfermedad.

Principales ámbitos de discriminación: Relaciones sociales (un 56,91%), atención sanitaria (43,21%), ámbito educativo (32,46%) y actividades de la vida cotidiana (62,56%).

Otras necesidades

- Más del 80% de las personas con estas patologías posee el certificado de discapacidad.



Hacia un 2030 lleno de esperanza

- El 35,40% aseveran que no están satisfechos con el grado de discapacidad reconocido.
- Una de cada tres personas indica que requiere más de 6 horas diarias de apoyo en la asistencia personal de paciente.

Los pacientes necesitan ayuda para sus actividades diarias: vida doméstica (52,98% de los casos), desplazamientos (42,70% de los casos) o movilidad (40,99% de los casos) y sólo el 12,81% no necesita ningún apoyo.

Sobre quién les proporciona el soporte: padres (60,41% de los casos), hijos (10,06% de los casos) o pareja (29,50% de los casos).

- Uno de cada tres (el 33,74%) tiene menos tiempo libre.
- El 10% dice haber perdido oportunidades laborales.
- El 12,03% ha tenido que reducir su jornada laboral.
- El 10,45% ha perdido oportunidades de formación.

Gabinete de comunicación del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y la Fundación Mehuer: Manuela Hernández / Tomás Muriel (651 867 278 / 605 603 382)