



## **NOTA DE PRENSA**

### **LA COOPERACIÓN ENTRE AGENTES SANITARIOS Y COLECTIVOS DE PACIENTES, FUNDAMENTAL PARA LA MEJORA DEL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

- **Comienza en Sevilla el VI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, que organiza el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y la Fundación Mehuer en colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras, y que reúne hasta este sábado a más de 300 expertos, investigadores y pacientes**

**Sevilla, 14 de febrero de 2013.-** La colaboración entre agentes sanitarios y colectivos de pacientes mejora la eficiencia de la atención a los pacientes con enfermedades raras, logrando mejoras notables en el diagnóstico y tratamiento de estas patologías. Esta ha sido la idea en la que se ha insistido durante la mesa redonda inaugural del VI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, un encuentro que desde hoy y hasta este próximo sábado reúne en el hotel Meliá Lebreros de Sevilla a más de 300 expertos, investigadores y pacientes vinculados a estas patologías de baja prevalencia poblacional (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes), pero que en España afectan a cerca de tres millones de personas, suponiendo la causa del 35 por ciento de las muertes de los niños menores de un año y del 10 por ciento de los fallecimientos de los niños y niñas entre 1 y 5 años. Un auténtico desafío en términos de salud pública debido a la escasez de información sobre su magnitud, evolución y pronóstico.

La primera intervención del encuentro, 'Avances en la investigación en Enfermedades Raras', ha corrido a cargo del doctor Antonio González-Meneses, pediatra del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla. Durante su ponencia, el que fuera responsable del Plan Andaluz de Enfermedades Raras 2008-2012, ha insistido en la necesidad de aunar esfuerzos a través consorcios de investigación en enfermedades raras, una "tendencia que en el futuro irá a más". Un ejemplo de ello es el consorcio IRDiRC (International Rare Disease Research Consortium), que tiene como objetivo desarrollar tests de diagnóstico o de tratamiento para 200 enfermedades raras, llevando invertidos hasta el momento más de 67 millones de euros. Este proyecto aglutina participación europea, americana, canadiense, australiana y japonesa.

En el plano regional, González-Meneses ha valorado muy positivamente los resultados del Plan Andaluz de Enfermedades Raras 2008-2012, y ha afirmado que “ha posibilitado la implantación de mejoras constatables en el campo de la atención a pacientes de enfermedades raras, tales como el cribado neonatal ampliado y de la fibrosis quística para todos los recién nacidos; la creación de un registro informatizado de enfermedades raras que ha servido de modelo para la elaboración de otros registros a nivel autonómico y nacional; o el desarrollo de guías de práctica clínica específicas para patologías como la Porfiria, Esclerosis lateral amiotrófica y fibrosis quística adaptadas a nuestro entorno, todo ello en colaboración estrecha con la FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) como representante de los afectados.

González-Meneses ha participado dentro de una mesa redonda sobre ‘Investigaciones en enfermedades raras aplicables a la vida práctica’, en la que también se han abordado aspectos como la influencia de los avances en secuenciación genética o en trasplantes de órganos en el tratamiento de estas enfermedades.

Sobre la primera cuestión ha hablado Ángel Carracedo, catedrático de la Universidad de Santiago de Compostela y director de la Fundación Pública Galega de Xenómica, quien ha subrayado la importancia que supuso para las investigaciones en enfermedades raras la secuenciación del genoma humano, que permitió encontrar los genes responsables de buena parte de estas patologías, “un punto de partida que ha sentado las bases de los últimos avances”. En este sentido, Carracedo ha reseñado cómo la introducción de chips de mutaciones genéticas o las tecnologías de secuenciación de nueva generación abren nuevas posibilidades en el diagnóstico de estas patologías. “No obstante, pese a que la evolución de la ingeniería genética ha permitido agilizar los diagnósticos, bien es cierto que aún no se pueden descifrar por completo algunas variaciones encontradas en los mismos”, ha afirmado.

Por su parte, tanto Beatriz Mahillo como el doctor José Pérez Bernal, ex coordinador de Trasplantes de Sevilla y Huelva, se han referido a la “alta rentabilidad” de los trasplantes en este tipo de dolencias con baja prevalencia, sobre todo ante situaciones en las que la “supervivencia está comprometida”.

### **Los pacientes, fundamentales en el desarrollo de nuevos medicamentos huérfanos**

La primera jornada del Congreso, cuyo comité científico encabeza el Premio Príncipe de Asturias Santiago Grisolia, también ha dedicado un apartado especial a los medicamentos huérfanos, aquellos creados de forma específica para tratar estas patologías. Uno de los aspectos más recalcados desde la mesa ‘Medicamentos huérfanos: Nuevas perspectivas’ ha sido el papel fundamental que juegan las distintas asociaciones que aglutinan a pacientes de enfermedades raras en el desarrollo de estos fármacos. Así lo ha explicado Fernando Royo, presidente de la Fundación Genzyme, quien señaló que muchos de estos colectivos habían pasado, de ser meros “espectadores y receptores” de estos productos, a “dinamizadores de la I+D”, movilizándolo a laboratorios, investigadores e incluso a la clase política en lo referente a su desarrollo y elaboración.

Otros ponentes de esta mesa, como es el caso de Teo Mayayo (director del Instituto de Investigación Biotecnológica Farmacéutica y Medicamentos Huérfanos), han expresado que esa colaboración debe ampliarse a todos los actores participantes del proceso, con la finalidad de poner en marcha proyectos colaborativos en los cuales se aúnen los esfuerzos de los agentes implicados (caso de los médicos, centros de investigaciones, empresas farmacéuticas o la propia red sanitaria pública), sentando las bases de una posible colaboración público-privada que permita optimizar recursos y conseguir mejores resultados en la salud de los pacientes. M<sup>a</sup> Reyes Abad, jefe de Servicio de Farmacia del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza, ha ahondado, por su parte, en la cooperación que ha de llevarse de forma concreta desde los Servicios de Farmacia (SF) de los centros hospitalarios españoles, creando, por ejemplo, una red de generación, intercambio y difusión de información al respecto o un sistema de evolución que permita llevar a cabo estudios coste-efectividad.

La primera jornada del VI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras ha concluido con la mesa 'Aportación de las sociedades profesionales a las enfermedades raras', en las que distintos especialistas en áreas como la Neumología, la Medicina Familiar o la Pediatría han analizado el tratamiento de patologías de baja prevalencia vinculadas a sus especialidades.

El VI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras puede seguirse en directo a través de Internet, ya sea mediante emisión en *streaming* (<http://www.livestream.com/vicongresomehuer>) o a través del Twitter oficial del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla ([https://twitter.com/COF\\_Sevilla](https://twitter.com/COF_Sevilla)).

**Para más información:**

**Prensa Colegio Farmacéuticos de Sevilla – Fundación Mehuer: Tomás Muriel (95 462 27 27 / 605 603 382) Manuela Hernández (95 462 27 27 / 651 86 72 78)**