



LA CREACIÓN DE UN REGISTRO NACIONAL Y LA APLICACIÓN DE POLÍTICAS COMUNITARIAS DE BUENAS PRÁCTICAS MEJORARÁN NOTABLEMENTE EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LOS PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS

- **La segunda jornada del VI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras ha contado con la presencia de la Princesa de Asturias, Dña. Letizia Ortiz, que ha podido conocer de primera mano la realidad de algunas de estas patologías de escasa prevalencia en el ámbito nacional**

Sevilla, 15 de febrero de 2013.- El futuro de la atención e investigación de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos pasa por reforzar estrategias de colaboración entre centros de investigación, laboratorios, sistemas sanitarios públicos y colectivos de pacientes, tanto a escala nacional como internacional. Esta cooperación multilateral ayudará a establecer un completo compendio de conocimientos que permitirán optimizar la toma de decisiones en planificación sanitaria y social.

Sobre esta postura se ha profundizado hoy en la mesa redonda 'Investigación epidemiológica en relación con las enfermedades raras' del VI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, que se celebra en la ciudad de Sevilla. Precisamente esta mesa ha contado esta jornada con la presencia de la Princesa de Asturias, Dña. Letizia Ortiz, que ha aprovechado su visita a este encuentro, organizado por el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla y la Fundación MEHUER en colaboración con FEDER para conocer de primera mano el trabajo que llevan a cabo asociaciones que aglutinan a pacientes afectados por estas patologías.

Previamente, Doña Letizia atendió a la ponencia en la que Ignacio Abaitua, jefe de Área del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, desgranó los detalles del Registro Nacional de Enfermedades Raras (RNER), uno de los proyectos más ambiciosos en la investigación y tratamiento de estas patologías en ámbito español. "Un punto de referencia para los profesionales que traten estas dolencias", que ya se encuentra en desarrollo, ha asegurado Abaitua.

Este registro contendrá datos acerca de todos los casos diagnosticados en España, lo que permitirá contar con información de interés para la planificación política y administrativa, o incluso para la investigación de carácter epidemiológico. En este sentido, cabe destacar que el

RNER estará vinculado al Biobanco de Enfermedades Raras del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Todas las muestras analíticas conservadas por este depósito estarán a disposición de todos aquellos investigadores que deseen llevar a cabo estudios sobre estas dolencias, que en el ámbito nacional afectan a 3 millones de personas y que suponen 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

El RNER, ya en fase de desarrollo, se nutrirá de los distintos registros autonómicos impulsados por el proyecto SpainRDR (Red Española de Enfermedades Raras). Éstos tendrán especial relevancia para el conocimiento epidemiológico de las enfermedades raras a escala nacional. Aparte de todo ello, esta red estatal también prevé estrechar lazos de la colaboración con distintas sociedades científicas con el fin de alimentar la base de datos del registro nacional.

Ya sea desde centros de ámbito estatal o internacional, en estos últimos años se ha constatado una estandarización en la creación de productos para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras a partir del conocimiento que emana de los laboratorios y centros de investigación. Este poso documental posteriormente es trasladado a la vida diaria de los pacientes. Para optimizar y facilitar esa traslación de información, expertos presentes en este encuentro consideran que lo más conveniente es pasar por crear un marco validado que en el sector se conoce como Buenas Prácticas (BP), y que aglutina a distintas guías y protocolos en la atención de estas dolencias. A fin de aunar esfuerzos y aprovechar al máximo las potencialidades que presentan cada una de estas estrategias de actuación, el pasado 1 de enero vio la luz el proyecto europeo *'Platform for sharing best practices for management of rare diseases'*, (RARE Bestpractices) en el que participan 15 socios, entre ellos, la London School of Economics o el Instituto de Salud Carlos III de Madrid. Sobre este tema habló Manuel Posada, director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras englobado en el citado centro madrileño.

Estrategias como las explicadas a lo largo de la jornada de hoy tanto por Posada o Abaitua, entre otros ponentes, pretenden atajar algunos de los problemas que abordó Juan Ferrero (presidente de AELMHU, Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y Ultra Huérfanos) a lo largo de su ponencia 'Inequidad en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras'. Ferrero recordó a los participantes en este congreso que aún persisten problemas en la atención sanitaria a personas con enfermedades raras, tales como "un escaso acceso a un diagnóstico precoz, un menor número de profesionales especializados o un desigual acceso a pruebas diagnósticas y tratamientos para sus patologías a través del Sistema Nacional de Salud", expuso.

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).

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)