

“Las enfermedades raras deben ser una responsabilidad compartida entre pacientes, profesionales, industria, sociedad y Administración, para seguir avanzando”



## Entrevista con Manuel Pérez

Presidente del Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla y de la Fundación Mehuer

Del 12 al 14 de febrero de 2015 se celebró en Sevilla el "VII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras". Manuel Pérez, presidente del Comité Organizador de este congreso, nos habla en esta entrevista de la situación actual de las enfermedades raras en nuestro país, los avances conseguidos y lo que queda por hacer.

### ¿Qué destacaría de las conclusiones del VII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras?

La conclusión fundamental, para mí, la resume el lema del Congreso: las enfermedades raras deben ser una responsabilidad compartida, en la que todas las partes: pacientes, profesionales, industria, sociedad y, por supuesto, Administración tienen que aportar para que sea posible seguir avanzando. Y se ha avanzado mucho, sin duda, en estos años, pero quedan mejoras pendientes. Y una de esas mejoras fundamentales es que debe garantizarse la equidad en el acceso a la atención sociosanitaria integral y la unión entre niveles asistenciales, dentro del sistema nacional de salud, para todos los pacientes que padecen una enfermedad rara. Y la otra, es que hay que asegurar la equidad en el acceso a una adecuada asistencia sanitaria y para ello se precisa establecer un fondo de cohesión nacional en los presupuestos generales del Estado, debidamente dotado. Creo que estas son algunas de las conclusiones más relevantes de este Congreso. Y también que en cualquier comité farmacoterapéutico o farmacoeconómico donde se evalúen las enfermedades raras y sus tratamientos, deben participar de pleno derecho los representantes de los pacientes.

### ¿Cuál es la situación actual de las Enfermedades Raras en España?

Como usted sabe, las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.

Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Por esta razón, cualquier persona puede sufrir una patología poco frecuente, en cualquier etapa de la vida. El 35% de los casos aparece antes de los dos años de edad; el 30% fallece antes de los 5 años de edad y el 50% antes de los 30.

Para conocer la prevalencia de cada una de estas patologías es necesario extrapolar los datos europeos; así, y por darle algunos ejemplos, existen en España aproximadamente 20.000 afectados por alguno de los diferentes tipos de Lupus; 12.000 por Síndrome de Marfan; 8.000 enfermos de algún tipo de Ataxias; 6.000 afectados de Esclerosis Lateral Amiotrófica; 5.000 de Fibrosis Quística; 2.500 casos de Síndrome de Gilles de la Tourette; 1.000 de Patologías Mitocondriales; 200 afectados por la Enfermedad de Wilson; 150 por Anemia de Fanconi; 100 casos de Enfermedad de Pompe; 80 afectados de Síndrome de Apert; 6 de Síndrome de Joubert... y así podríamos seguir hasta enfermedades que afectan a una única persona.

### Una enfermedad se considera rara cuando afecta a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes

Pero, además, el Servicio de Información y Orientación de la Federación Española de Enfermedades Raras (SIO-Feder), tiene registradas miles de llamadas de pacientes sin diagnosticar y de "enfermos aislados", o sea, de pacientes que padecen enfermedades de las que sólo se conoce un caso en España: ellos mismos.

Estos datos del SIO confirman que es urgente corregir las situaciones a las que se enfrentan los afectados y sus familiares. Situaciones, estas, de una alta complejidad en la mayoría de los casos: retraso diagnóstico, incertidumbre, retrasos burocráticos, problemas económicos, rechazo social y laboral, etc.

Le daré algunos datos de la encuesta FEDER, que creo que pueden ser también de utilidad para entender la situación de los pacientes afectados por enfermedades raras en nuestro país: el promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas, hasta la consecución del diagnóstico, es de 5 años. En uno de cada cinco casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado. El retraso diagnóstico tiene diversas consecuencias. La más frecuente es no recibir ningún apoyo ni tratamiento (40,9%), aunque también destacan el haber recibido un tratamiento inadecuado (26,7%) y el agravamiento de la enfermedad (26,8%).

El 46,6% de las personas no se sienten satisfechos con la atención sanitaria que reciben por motivo de su enfermedad. Para más del 40% de las personas la razón es que reciben un tratamiento que consideran inadecuado, o bien no disponen del tratamiento que necesitan. El 72% considera que al menos alguna vez ha sido tratado de un modo inadecuado por algún profesional sanitario como consecuencia de su enfermedad, principalmente por falta de conocimientos sobre la enfermedad (el 56%). Para el 36% de los afectados la cobertura de los productos sanitarios por parte de la Sanidad Pública es escasa o nula. En el 85% de los casos, estos medicamentos coadyuvantes y productos sanitarios son tratamientos continuos o de larga duración. Sólo el 6% de los afectados utiliza medicamentos huérfanos. De ellos, el 51% de las familias tienen dificultades para acceder a los mismos.

El coste del diagnóstico y tratamiento de la enfermedad supone cerca del 20% de los ingresos anuales de cada familia afectada. En términos absolutos, esto supone una media de más de 350 euros por familia y mes, una cifra muy representativa del alto coste que supone la



atención a las enfermedades poco frecuentes. Los gastos a cubrir en la mayoría de los casos se relacionan con la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios (50% de las personas), el tratamiento médico (43%), las ayudas técnicas y la ortopedia (30%), el transporte adaptado (27%), la asistencia personal (23%) y la adaptación de la vivienda (9%).

#### ¿Qué cree que necesitamos en España para mejorar la investigación de este tipo de enfermedades?

Se necesitan, sobre todo, recursos, públicos y privados. Y que haya además coordinación, porque es la única forma de usar los recursos que tenemos, que son escasos, de la forma más eficiente posible.

#### ¿Hay avances recientes que pueda destacar en el tratamiento de estas enfermedades?

No se ha dejado de avanzar en estos años, lo que ocurre es que estamos hablando de un problema complejo, porque, como he comentado, hay más de 7.000 patologías raras descritas. Y aunque se ha avanzado en la aprobación de medicamentos huérfanos (en Europa ya hay 79 medicamentos autorizados con designación de huérfanos vigentes, de los cuales en España sólo se comercializan 47), no es suficiente. También es cierto que se ha avanzado -aunque es necesario agilizar todo lo posible esos trámites- en la inclusión de pacientes con ER en ensayos clínicos, uso compasivo, etc.

#### ¿Qué agentes sociales deben implicarse en el estudio y tratamiento de estas patologías?

Hay una conclusión muy clara en este congreso y es la de la necesidad de concienciación de los equipos de Atención Primaria y su coordinación con la Atención Especializada para la detección y registro correcto de los afectados. Porque el primer drama que viven estas familias está en el diagnóstico tardío, y por tanto, hay que agilizarlo. Y respecto al tratamiento, se ha avanzado también en estos años en la definición de centros de referencia, pero no lo suficiente tampoco, o no están claras todavía, cuando el paciente llega con su caso, las rutas de derivación a esos centros, o no se han comunicado a los profesionales adecuadamente.

#### ¿Qué es el proyecto EUROPLAN?

El EUROPLAN es un proyecto europeo que tiene como objetivo proporcionar apoyo a los países miembros de la UE en el desarrollo de recomendaciones sobre cómo definir un plan estratégico nacional para las enfermedades raras, así como garantizar que se transfieran las recomendaciones europeas en cada uno de los países miembros.

Aborda temas como el gobierno y la motorización del Plan Nacional; la definición, codificación y registro de ER; la investigación en ER; los centros, servicios y unidades de referencia; el modelo asistencial para ER; los medicamentos huérfanos y productos sanitarios; los servicios sociales; la inclusión laboral, la inclusión educativa y la formación e información en estas patologías. Una de las conclusiones de este Congreso ha sido que, de alguna forma, habrá que velar o coordinar que también los planes de ER -en el caso de España-, que tienen las distintas comunidades, recojan y se adecúen a las directrices europeas, porque si no, por todo lo que le he venido exponiendo, no habrá servido de mucho

#### ¿Qué papel juega el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla en el desarrollo de este Congreso?

El Colegio fue el impulsor de esta cita, que ya va por su séptima edición. Es el organizador principal, y lógicamente cuenta con FEDER y Fundación FEDER a fin de que en el programa científico se dé cabida a las necesidades y preocupaciones de los pacientes. Para su organización cuenta también con la Fundación MEHUER, creada por el Colegio y cuyo presidente, al igual que el del Comité Organizador del Congreso, es el presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla.

#### ¿Para cuándo el VIII Congreso de Enfermedades Raras?

Ya tiene fecha, se dio a conocer en la clausura, como viene siendo habitual desde su primera edición, donde ya fijamos fecha para el siguiente. Será en el mes de febrero también, el mes de las enfermedades raras. La VIII Edición del Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras será en Sevilla de nuevo, del 16 al 18 de febrero de 2017.

