



**SITUACIÓN DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES
RARAS ANTE LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN
ESPAÑA**

M^a José Vivancos Carretero. Septiembre 2011.

I. Introducción	4
1. Definición de Enfermedad Rara	4
2. Historia de las enfermedades raras	9
2.1 En España	9
2.2 Iniciativas autonómicas	13
2.3 En la Unión Europea	13
2.4 El movimiento asociativo de las ER en España	14
2.5 Orphanet	16
3. Situación actual	17
3.1 Las ER: un hecho social de gran magnitud	17
3.2 Medicamentos huérfanos	19
3.3 Síntesis para una propuesta de análisis	21
4. Justificación	22
II. Objetivos	23
III. Hipótesis	23
IV. Diseño	23
V. Metodología	23
1. Población	23
2. Criterios de exclusión	24
3. Ámbito de estudio	24
4. Definición operacional de variables	24
5. Obtención de la información	24
5.1 Fuentes bibliográficas	24
5.2 Fuentes estadísticas	25
VI. Limitaciones	25
VII. Utilidad práctica	26
VIII. Análisis de datos	26
IX. Conclusiones	34
X. Bibliografía	35

SITUACIÓN DE LOS PACIENTES CON ER ANTE LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN ESPAÑA

RESUMEN: El ámbito de las enfermedades raras sufre un déficit de conocimientos médicos y científicos. Durante mucho tiempo, los médicos, investigadores y responsables políticos desconocían las enfermedades raras y hasta hace muy poco, no existía ninguna investigación real o una política de salud pública sobre las cuestiones relacionadas con este campo.

En los últimos años se ha avanzado sobre el conocimiento de las enfermedades raras y se comienzan a aprobar en diferentes países de la Unión Europea políticas encaminadas a ayudar a este colectivo. Pero es en el campo de la investigación biomédica donde más esfuerzos hay que poner ya que de ello depende en gran medida la vida de estos pacientes.

Pero ¿quién se arriesga pues a investigar en algo que puede que en el momento de su evaluación esté condenado a fallar? Y además las autoridades sanitarias exigen métodos estándares de evaluación para medicamentos que muy difícilmente pueden satisfacerlos. No digamos ya la dificultad de autorizar precios medios elevados para mercados tan reducidos. La política de financiación para la investigación en ER de la UE se caracteriza, en líneas generales, por su carácter limitado frente a la inversión masiva en otros trastornos más frecuentes así como por una falta de estrategia general y coordinación.

Por tanto estos pacientes se encuentran en una situación de desamparo buscando muchos de ellos investigadores que se interesen por su enfermedad para conseguir un tratamiento que pueda mejorar su calidad de vida.

En este estudio observacional descriptivo conocemos la situación actual de la investigación biomédica de las enfermedades raras en España, así como realizar una búsqueda de criterios de selección de las enfermedades raras ante la investigación.

Este estudio pretende servir de base para un estudio posterior más amplio en sobre la situación de la investigación en enfermedades raras en España frente a la Unión Europea, además de valorar la necesidad y en su caso, elaborar una base de datos con “pacientes sin diagnóstico concreto y sin terapia específica”.

I. INTRODUCCIÓN.

1. DEFINICIÓN DE ENFERMEDAD RARA

Según la definición de la Unión Europea (UE), enfermedades raras (ER), minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el «Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003» y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como por la gran mayoría de los Estados Miembros.

Aunque es difícil precisar el número de ER, se estima que podría oscilar entre 6.000 y 8.000, si bien tan sólo unas 100 se acercan a las cifras de prevalencia que establecen el límite para considerar una enfermedad como rara (Orphanet). A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados, lo que supone en el caso de España más de 3 millones de personas afectadas

La realidad que se pretende abarcar con el término enfermedades raras, requiere una definición amplia y operativa para la medicina y la sanidad del siglo XXI, que contemple los diversos aspectos que se ven alterados en quien padece una enfermedad de este tipo. En este sentido, la definición ha de contemplar las ER como un conjunto amplio y variado de trastornos que se caracterizan por afectar cada una de ellas a un número reducido de personas, ser crónicos y discapacitantes, presentar una elevada tasa de morbi-

mortalidad y para los cuales los recursos terapéuticos son, en general, limitados.

Sin embargo, hay muchas enfermedades comunes que también son crónicas e invalidantes, tienen una alta tasa de morbilidad y mortalidad, y no siempre disponen de un arsenal terapéutico que sea eficaz para la mayoría de los pacientes. ¿Qué diferencia, pues, las enfermedades raras de las enfermedades comunes crónicas y discapacitantes? ¿Cómo podemos articular medidas que tengan en cuenta los problemas que plantean las personas afectadas y que orienten las respuestas que debe ofrecer nuestro Sistema Nacional de Salud en el que, entre otras cosas, se valora la calidad y la equidad ante la enfermedad y el hecho de enfermar? A modo de reflexión se proponen aquí varios elementos que pueden ayudar a aunar en un mismo marco qué caracteriza a las enfermedades raras y cuáles pueden ser las acciones a tomar por parte de las autoridades sanitarias. Estos elementos son:

- **El componente de salud pública.** El concepto enfermedades raras eleva a un conjunto de patologías, vistas bien aisladamente, bien agrupadas en grupos patológicos (Ej., anemia de Fanconi versus anemias congénitas), a la categoría de problema de salud pública. La esclerodermia o la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, con una prevalencia en el extremo alto de la definición de enfermedades raras, esto es, 4,2 y 2,8 afectados por 10.000 habitantes, respectivamente, no se consideran *per se* un problema de salud pública que afecte a un colectivo amplio de la población. Sin embargo, la afectación grosso modo de 3.000.000 de personas con problemas de salud compartidos y, claro está, con otros muchos no compartidos en una población como la española tomada en su globalidad, sí es una cuestión que requiere una aproximación sanitaria y científica desde los supuestos de la salud pública. Es lo que se ha denominado como la paradoja de la rareza. Se necesita conocer la extensión de las ER en la población, tener datos fiables acerca de la epidemiología de estas enfermedades y disponer de registros de las mismas que nos informen de la carga poblacional que suponen en su conjunto y para cada una de ellas.

- **Historia natural: diversidad y heterogeneidad.** En un conjunto de afecciones tan amplio como el de las ER la diversidad es una característica intrínseca. La naturaleza de los procesos patológicos varía desde enfermedades que afectan a un único sistema orgánico hasta enfermedades que son multisistémicas. Es el caso de la retinosis pigmentaria y el conjunto de distrofias retinianas donde el órgano diana es el ojo y los pacientes sufren un trastorno sensorial, o el caso de las distrofias musculares en las que el músculo esquelético es la estructura afectada y ocasiona problemas locomotores. Por otra parte, en enfermedades metabólicas como la enfermedad de Gaucher, un trastorno que afecta a diversos órganos como el sistema hematopoyético, el sistema nervioso y los huesos, o en las enfermedades sistémicas como el lupus eritematoso o la esclerodermia, los órganos involucrados son varios. La heterogeneidad de estas enfermedades se manifiesta en distintos perfiles de su historia natural, lo cual condiciona la actuación clínica y preventiva de los servicios de salud. Estos perfiles hacen referencia a las causas de la enfermedad (etiología), edad de aparición y desarrollo temporal de la enfermedad (cronobiología), expresión clínica (semiología y fisiopatología) y grado de afectación (gravedad y pronóstico). Evidentemente los perfiles de la historia natural son muy diversos y varían de una enfermedad a otra, de un enfermo a otro. En las enfermedades mendelianas los perfiles pueden ser variables incluso en una misma familia.
- **Atención integral y multidisciplinar.** Una ER suele ser crónica y discapacitante. En muchas ocasiones quien padece este tipo de enfermedades necesita una atención que vaya más allá de la asistencia clínica específica que se le ofrece desde un servicio especializado. Esta atención debe plantearse en el contexto del manejo global en el que participan pediatría o medicina de familia en atención primaria, la especialidad o especialidades médicas que entienden de los problemas clínicos específicos, enfermería y fisioterapia, servicios sociales y apoyo psicológico. Esta atención integral requiere para muchas de las personas enfermas, especialmente aquellas en las que la enfermedad afecta varios órganos o sistemas, un acercamiento desde múltiples

perspectivas, con la participación de diversas especialidades con una única coordinación que las integre.

- **El componente sociosanitario.** Muchas ER suponen un alto grado de dependencia y de carga social, sanitaria y económica. Esto no es algo particular de las ER, pero hay aspectos que sí son específicos de las mismas y que les confieren cierto grado de particularidad. En gran medida esto tiene que ver con el hecho de que muchas de ellas muestran los primeros síntomas en la infancia o la adolescencia, lo que conlleva que la carga familiar y social sea prácticamente de por vida. La invalidez o la discapacidad física o psíquica aparecen pronto en la biografía de la persona, por lo que su historia vital se ve afectada desde muy temprano. Esto implica que existan necesidades específicas; sanitarias, sociales, escolares y laborales a lo largo de un período largo y que requieran de acciones planificadas a largo plazo y de un modo continuo y continuado en el tiempo.
- **La herencia genética.** Se estima que el 80% de las ER son genéticas, mayoritariamente monogénicas y siguen las leyes de la herencia mendeliana. Ello significa que la causa primera subyace en una mutación genética en los casos autosómicos dominantes, ligados al Cromosoma X y mitocondriales, y dos mutaciones en los casos autosómicos recesivos. Un hecho propio de estas enfermedades es, pues, que las personas enfermas muestran la expresión clínica de mutaciones deletéreas que son compartidas por el conjunto de la población. Esto es especialmente evidente para las mutaciones recesivas. Las personas portadoras en heterocigosis de una única mutación recesiva suelen ser sanas y desconocen su condición de portadores a no ser que tengan un hijo afectado con una pareja que también sea portadora de una mutación en el mismo gen. Y, sin embargo, tales mutaciones recesivas no son algo propio de ellos sino que están compartidas con subconjunto de la población. La carga génica de estas enfermedades se comparte por todos los individuos que forman parte de una población determinada. El conocimiento que vamos teniendo de estas enfermedades, incluido el conocimiento sobre la

genética, las mutaciones, la variabilidad genética y las relaciones entre el genotipo y el fenotipo, hace técnicamente posible que nos planteemos el estudio de la epidemiología genética de las mismas en poblaciones concretas.

- **Riesgo de recurrencia de una enfermedad genética en las familias.** Una característica propia de las enfermedades monogénicas es el riesgo que hay de recurrencia familiar, variable según el tipo de herencia, pero siempre elevado, pudiendo oscilar entre el 25 y el 50% en cada gestación. En algunos casos, como son las malformaciones o defectos congénitos que tienen un componente genético no mendeliano, este riesgo de recurrencia es menor y, aunque en muchas ocasiones no se puede establecer bien, los datos empíricos que se conocen indican que no siendo tan alto como el riesgo mendeliano sigue siendo mayor que el de la población general. La causa genética y el riesgo de recurrencia requieren que pacientes y familias tengan acceso a servicios de diagnóstico genético y de consejo genético.
- **La dispersión geográfica.** La distribución de las personas enfermas y las familias por una geografía amplia es un fenómeno intrínseco a las ER. La distribución aleatoria hace que pueda haber casos en cualquier lugar, sea medio urbano o rural, sin que se concentren en ningún área concreta, excepto en aquellas circunstancias en que haya un aislamiento de una población que haya supuesto un cuello de botella y efecto fundador para las mutaciones que causan una enfermedad, con el consiguiente aumento de la tasa de portadores en dicha población. Esta dispersión por la geografía hace que no sea fácil implementar actuaciones específicas orientadas a estas enfermedades, especialmente en el medio rural.
- **Oportunidades de tratamiento y desarrollo de terapias.** Las opciones terapéuticas son, en general, escasas y poco eficaces. El desarrollo de nuevas terapias y fármacos para estas enfermedades requiere esfuerzos que hagan atractiva la investigación y desarrollo de medicamentos para las enfermedades raras. En este sentido están orientadas las políticas sobre medicamentos huérfanos, entendiendo éstos como aquellos

medicamentos de cualquier índole fármacos, terapia génica, terapia celular— orientados expresamente a tratar las enfermedades raras. A estos medicamentos se les llaman "huérfano" porque la industria farmacéutica tiene poco interés, bajo las condiciones normales del mercado, para desarrollar y poner en el mercado productos dirigidos solamente a una pequeña cantidad de pacientes que sufren de condiciones muy raras. El desarrollo de medicamentos huérfanos presenta aspectos y complicaciones propios que conviene destacar, siendo el mayor desafío la obtención de evidencia suficiente sobre la efectividad y la seguridad de estos fármacos. En los ensayos clínicos podemos detectar varios problemas: disponibilidad e interés por parte de investigadores clínicos, financiación de los mismos y, sobre todo, reclutamiento de pacientes con diagnóstico correcto y en número adecuado.

2. Historia de las Enfermedades Raras.

2.1 En España:

La primera iniciativa nacional en relación a las ER tuvo lugar con la creación del Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico (CISAT) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) en 1996, con la misión de coordinar la asistencia e investigación en el Síndrome del Aceite Tóxico (SAT). A partir del año 2000, la administración comenzó a implicarse progresivamente en la atención e investigación de las ER extendiendo las actividades del CISAT, que pasó por Orden Ministerial del 27 de diciembre de 2001 a ser el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y ER (CISATER). Las tareas encomendadas al citado centro fueron las de mantener y apoyar el desarrollo de la investigación e implantar un Programa Nacional de Investigación en este ámbito. Resultado de las iniciativas del CISATER, se creó el primer Sistema de Información de ER en español (SIERE), se logró la inclusión de las ER entre las líneas prioritarias de investigación del ISCIII, se participó en Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud (RETICS), tanto nacionales como europeas y se creó un Comité de Ética de ER.

La aprobación del Plan de Acción en ER de la UE en 1999 y del Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos en 2000 supuso en España un nuevo impulso a las ER, que quedaron incluidas como líneas prioritarias en las convocatorias del Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) del ISCIII, al tiempo que se establecían conexiones entre las asociaciones de personas afectadas, las sociedades profesionales y los clínicos e investigadores. Surgieron un total de 12 Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS) relacionadas con las ER y aprobadas por el FIS, de las cuales las de carácter más generalista (REpIER, Red de Investigación Epidemiológica en ER, INERGEN, Instituto de Investigación de ER de Base Genética y la Red de Centros de Genética Clínica y Molecular, RECGEN) dieron lugar a un sistema de información epidemiológico y de recursos de diagnóstico genético. También cabe destacar la actividad de la Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (REDEMETH) en cuanto a avances en diagnóstico clínico, bioquímico y genético, estudio de las bases moleculares y etiopatogénesis de las Enfermedades Metabólicas, nuevas aproximaciones terapéuticas y estudios epidemiológicos y registros.

En 2003, el CISATER pasó a ser el Instituto de Investigación de ER (IIER). Se fijó como objetivo del Instituto el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

En noviembre de 2006, se constituyó el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo fin es coordinar y potenciar la investigación biomédica sobre las enfermedades raras en España.

Otra iniciativa en nuestro país en relación a la problemática de las enfermedades raras ha sido la Ponencia del Senado en 2006, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, que durante un año analizó la situación de las personas con enfermedades raras. La Ponencia puso de manifiesto la necesidad de que todas las iniciativas autonómicas se coordinaran a través de un plan nacional que gestionara todos los recursos

asistenciales. El Pleno del Senado aprobó el informe en el que se instaba al Gobierno a poner en marcha dicho plan de acción para las enfermedades raras.

Uno de los aspectos a los que se hace referencia en la Ponencia es el objetivo de la Administración Central de garantizar la cohesión, la calidad y la equidad del sistema. Así, en España, el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, definen las características que deben reunir las patologías o grupos de patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice, mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en CSUR del SNS.

Por otra parte en 2009, en el ámbito de los servicios sociales, se crea el Centro de Referencia Estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias (CRE), ubicado en Burgos.

El Centro de Referencia en ER de Burgos, creado por la Administración General del Estado, Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO), actualmente adscrito al Ministerio de Sanidad y Política Social, se configura como un centro dedicado a la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con ER, y como centro de alta especialización en servicios de atención y apoyo a familias y cuidadores y de promoción de la autonomía personal y la participación social de las personas con dichas enfermedades.

Los fines del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con ER y sus familias son:

1. Promover a nivel estatal y en conexión con otros centros a nivel internacional, el desarrollo, la innovación y optimización de los recursos para las personas con enfermedades raras y la cualificación de los profesionales que trabajan con estos colectivos.

2. Prestar apoyos y servicios de alta especialización que sirvan de referencia a los demás recursos del sector y facilitar información y

asistencia técnica a las administraciones públicas, instituciones, entidades públicas y privadas, profesionales y otras personas interesadas en la atención sociosanitaria y en la participación social de las personas con enfermedades raras y de sus familias.

3. Poner a disposición de las familias y cuidadores y de las personas con enfermedades raras servicios de orientación y apoyo, servicios de formación y entrenamiento en cuidados, servicios intensivos de rehabilitación, así como servicios de residencia para periodos de descanso.

-“La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS”, enmarcada en el Plan de Calidad del SNS (Sistema Nacional de Salud), es una herramienta de coordinación para el SNS. Aprobada en 2009 por el Consejo Interterritorial del SNS, es el resultado del consenso de todos los agentes implicados: Ministerio de Sanidad y Política Social, Comunidades Autónomas, sociedades científicas, asociaciones de pacientes y representantes de otros Ministerios.

Esta Estrategia constituye el instrumento que establece de forma articulada cual es la situación en nuestro país en relación a las enfermedades raras: identifica a los actores implicados, define las necesidades y propone acciones para darles respuesta mediante el trabajo conjunto de los diferentes agentes.

-El estudio ENSERIO es el resultado de un trabajo realizado por iniciativa de la Federación Española de ER (FEDER), para conocer la situación, las necesidades y demandas de las personas con ER en España, tanto desde un punto de vista objetivo, analizando su situación sociosanitaria, como subjetivo, recogiendo la valoración y percepción de los propios afectados y familiares, así como de las entidades que les representan y los profesionales con los que trabajan.

-El estudio ERES (Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras) también analiza el impacto sociosanitario de las ER en España

2.2 Iniciativas autonómicas

La situación en las distintas Comunidades Autónomas resulta dispar. La Junta de Andalucía cuenta con un «Plan de Genética de Andalucía 2006/2010», que a su vez ha instado un «Plan de atención a personas afectadas por ER 2008-2012». Ambos actualmente vigentes y en desarrollo.

La Junta de Extremadura, que ya hacía referencia específica a las ER en su «Plan de Salud de Extremadura 2005-2008», está elaborando un «Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2009-2014 (PIER)».

El Departamento de Salud de la Generalitat de Catalunya ha aprobado recientemente una Orden para la creación de una Comisión asesora en enfermedades minoritarias con la finalidad de potenciar la implementación de políticas de salud específicas dirigidas a estas patologías, algunas de las cuales ya estaban incluidas en los diferentes planes directores existentes en esta Comunidad Autónoma (sociosanitario, salud mental, oncología, etc.).

La Comunidad Autónoma del País Vasco (CAPV) cuenta con un Plan de Genética cuya propuesta establece recomendaciones de actuación para la CAPV relativas a cartera de servicios tanto de consejo genético, pruebas genéticas, laboratorios de referencia y dotación de recursos.

En el otro extremo, se encuentran CC.AA. que no hacen referencia a las enfermedades raras en sus planes de salud o que no ha tomado ninguna medida respecto a esta categoría de enfermedades.

En la mayoría de las Comunidades Autónomas encontramos una situación intermedia.

2.3 En la Unión Europea

Las enfermedades poco comunes son ahora una de las prioridades del «2.º Programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud (2008-2013)». Los dos ejes principales de acción del plan de trabajo de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores (DG SANCO) de la Comisión Europea son el intercambio de información mediante las redes europeas existentes de información sobre enfermedades poco comunes, y la elaboración de estrategias y mecanismos para el intercambio de información y la coordinación a escala comunitaria para promover la continuidad del trabajo y la cooperación transnacional.

Además, por lo que respecta a los proyectos sobre enfermedades raras, la DG SANCO da prioridad a las redes generalistas, que centralizan información sobre el mayor número posible de enfermedades poco comunes, no sólo sobre un grupo específico o una sola de ellas, para mejorar la información, el seguimiento y el control.

La Comisión Europea adoptó el 11 de noviembre de 2008 la *Comunicación COM(2008) 679 final de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones sobre Las enfermedades raras: un reto para Europa y una proposición de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras* en las que se define una estrategia comunitaria global destinada a ayudar a los Estados Miembros en materia de diagnóstico, de tratamiento y de atención para los 36 millones de ciudadanos de la UE que sufren de este tipo de enfermedades. Habida cuenta del reducido número de pacientes afectados y de la fragmentación del conocimiento en toda la Unión Europea, las enfermedades raras constituyen un ejemplo especialmente significativo de un ámbito en el que una intervención a escala europea resulta necesaria y beneficiosa.

La Comunicación pone de relieve una estrategia comunitaria que se articula en torno a tres grandes ejes de acción, que consisten en:

1. Mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras
2. Apoyar planes nacionales destinados a enfermedades raras en los Estados Miembros.
3. Reforzar la cooperación y la coordinación relativa a las enfermedades raras en la Unión Europea.

2.4 El movimiento asociativo de las enfermedades raras en España

En lo que se refiere a la iniciativa ciudadana, nos encontramos con un importante movimiento asociativo con evidentes signos de expansión y consolidación. Este movimiento se ha materializado principalmente en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), fundada en 1999, y que aglutina a más de 170 entidades. FEDER se define como la organización española que integra a los pacientes con enfermedades de baja

prevalencia y representa su voz. Su misión es la de representar y defender los derechos de las personas afectadas por Enfermedades Raras en España.

Uno de los ejes que FEDER y su Fundación han impulsado es el de la promoción de la investigación sociosanitaria, en lo que en su propio Plan Estratégico se define como el desarrollo de sistemas de identificación de enfermedades raras, efectos sobre la actividad funcional y participación social, necesidades y recursos de referencia.

Además, el Servicio de Información y Orientación (SIO) sobre Enfermedades Raras, gestionado por FEDER, constituye un elemento de atención y de apoyo a personas afectadas y sus familias que ha permitido, como veremos, establecer canales de información estables con más de 13.000 personas.

La Asociación de Enfermedades Raras de la Región de Murcia “D’ GENES” está compuesta por padres, familiares, profesionales de todos los ámbitos con el propósito de crear espacios de intercambio y convivencia entre familiares y padres con hijos con enfermedades raras y sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las enfermedades raras.

SERVICIOS QUE SE PRESTAN DESDE LA ASOCIACIÓN D’ GENES

- **Información y orientación sobre las enfermedades raras.** Este departamento ofrecerá toda la información que compete a dichas enfermedades al igual que las últimas novedades al respecto.
- **Servicio de rehabilitación y estimulación a domicilio.** Este servicio aplicará distintas técnicas de rehabilitación y estimulación en domicilio para aquellas personas que por sus características personales o funcionales no pueden desplazarse al servicio.
- **Logopedia:** Se encargará de la reeducación y tratamiento del trastorno del lenguaje. Básicamente su cometido será evaluar, diagnosticar e intervenir para conseguir una mayor fluidez verbal.
- **Fisioterapia:** Este servicio se basa en el conjunto de técnicas que mediante la aplicación de agentes físicos que curan, previenen, recuperan y readaptar a los pacientes susceptibles de recibir tratamiento físico.

- **Atención Psicológica:** Un equipo de profesionales y expertos en esta materia dará respuesta, apoyo y escucha para las distintas necesidades morales y psicológicas que presentan los familiares
- **Servicio de Técnicas de audición y lenguaje.** Al igual que logopedia su competencia será la de evaluar, diagnosticar e intervenir en las distintas dificultades del lenguaje, habla, voz y audición estimulándolo para mantener o recuperar las funciones correctas de la comunicación.
- **Hidroterapia y rehabilitación acuática.** Esta técnica busca la rehabilitación funcional en otro medio como es el agua. Los beneficios del agua y la facilitación de rehabilitación que ofrece el medio acuático.
- **Respiro familiar.** Un equipo de personas ofrecerá su apoyo, de manera desinteresada y profesional, para asistir a niños jóvenes en todos los momentos que se necesite.
- **Servicio de asesoramiento de ayudas técnicas.**
- **Servicio de orientación educativa y psicopedagógica.**

2.5 Orphanet

Pero el gran instrumento de información para el conocimiento de las ER ha sido la creación del portal de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet), dirigido a todos los públicos.

Establecido en 1997 en Francia, pronto se extendió a otros países europeos y, en la actualidad, está presente en alrededor de 36 países de Europa y de su entorno. En España, Orphanet inició su actividad en 2002.

Orphanet se dirige a todas las personas implicadas en el campo de las enfermedades raras y su objetivo es contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados por estas patologías.

Actualmente, el portal reúne información de 5.954 enfermedades raras, 777 sustancias activas, 2.047 asociaciones de pacientes, 15.000 profesionales de la salud y 4.942 consultas especializadas en patologías de baja prevalencia. Presenta una media de 12.000 visitantes diarios.

La información está disponible en 6 idiomas, entre ellos el castellano, e incluye:

- Inventario de enfermedades raras: colección exhaustiva de resúmenes y artículos de revisión sobre patologías de baja prevalencia, escritos por expertos de la comunidad médica internacional, y actualizados periódicamente.
- Directorio de recursos sanitarios de Orphanet: información sobre consultas clínicas especializadas, laboratorios clínicos, pruebas diagnósticas, proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros de pacientes, biobancos y ofertas de licencia.
- Directorio de asociaciones de pacientes en colaboración con EURORDIS y FEDER, las federaciones europea y española, respectivamente, de grupos de apoyo a los afectados de enfermedades raras y sus familias.
- Búsqueda de enfermedades raras por signos clínicos y clasificaciones para contribuir al diagnóstico diferencial de estas patologías.
- Base de datos pública de medicamentos huérfanos: proporciona información sobre los fármacos que han obtenido la designación de medicamento huérfano y/o una autorización de comercialización.
- OrphaNews Europe y OrphaNews France: boletines electrónicos gratuitos que, cada 15 días, informan del escenario científico (nuevas publicaciones científicas, congresos, etc.), social y político, en el ámbito de las patologías de baja prevalencia en Europa y Francia (en inglés y en francés, respectivamente).

3. Situación actual

3.1. Las enfermedades raras: un hecho social de gran magnitud

Como hemos podido comprobar, se han producido múltiples acercamientos desde diferentes perspectivas (sanitarias, sociales, políticas, jurídicas) con la finalidad de conocer (y en su caso, modificar) la situación y necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familias. Estos acercamientos al fenómeno, situación y necesidades de las personas afectadas con enfermedades raras, no se hacen desde un solo plano sino que se plantean desde una perspectiva integral, que abarca desde las necesidades médicas y sanitarias, hasta las psicológicas y las sociales, de acuerdo con el modelo bio-psico-social o integrador que se promueve desde la Organización Mundial de

la Salud en su Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (2001).

Por lo tanto, de acuerdo con esta perspectiva, tenemos que tener en cuenta tres planos importantes: el nivel biológico, esto es, la enfermedad de baja prevalencia, con su correspondiente cuadro clínico de síntomas y signos; el nivel psicológico, relacionado con la vivencia de la enfermedad en un entorno (contexto social y ambiental) determinado; y el nivel social (el entorno), en el que se desarrolla la enfermedad y que condiciona el desarrollo de las mismas, tanto en su génesis, como en su tratamiento dentro del sistema sociosanitario y las consecuencias de la enfermedad en otros ámbitos de la vida social (su propia relación con el entorno, las barreras y/u obstáculos).

Los estados de salud y enfermedad, en este caso, de los afectados por enfermedades raras, están mediatizados por el contexto social, y en concreto, por la respuesta que el sistema social y sanitario les facilita (en forma de prevención, tratamiento, diagnóstico o rehabilitación).

Asimismo, el estado de salud condiciona a la persona con enfermedad rara en sus relaciones con el entorno social, ya sea a nivel relacional (con las personas de su entorno) o a nivel estructural, máxime esto cuanto mayor es el número y el grado de limitaciones en la actividad y cuantas más barreras en el entorno dificultan el acceso normalizado a otros ámbitos de la vida social: la educación, el empleo, la vivienda, el ocio, etc.

Es decir, que más allá de las secuelas y limitaciones que originan las enfermedades raras en los afectados y afectadas, nos encontramos que estas personas se “enfrentan” a un entorno que se caracteriza por la insuficiente respuesta sociosanitaria a estas enfermedades y la falta de recursos idóneos para su atención (desde un punto de vista estructural), así como por el desconocimiento, tanto de los profesionales médicos como de la población y los responsables públicos, e incluso la incompreensión social hacia sus necesidades específicas (desde un plano simbólico).

El 30% de las familias sufre un empobrecimiento al tener que destinar más del 20% de los ingresos a afrontar la enfermedad.

3.2 Medicamentos huérfanos.

"Los medicamentos huérfanos" son productos medicinales que sirven para diagnosticar, prevenir o tratar enfermedades o desordenes que amenazan la vida o que son muy serias y que son raros. A estos medicamentos se les llaman "huérfano" porque la industria farmacéutica tiene poco interés, bajo las condiciones normales del mercado, para desarrollar y poner en el mercado productos dirigidos solamente a una pequeña cantidad de pacientes que sufren de condiciones muy raras.

Un ejemplo claro es la problemática que supone el acceso a medicamentos huérfanos que a modo de anécdota expongo:

Un buen medicamento para pacientes con enfermedades raras es un medicamento que está disponible en el país donde reside el paciente y que además es asequible. Si uno de los requisitos no se cumple, el medicamento es de poca utilidad.

Por desgracia, la designación de un medicamento huérfano, el protocolo de asistencia y la autorización de comercialización son procesos centralizados, pero la evaluación de valor terapéutico, precio y reembolso de estos medicamentos innovadores sigue siendo responsabilidad de cada país miembro. En el caso de la evaluación del valor terapéutico, los estados miembros no tienen la experiencia necesaria para poder evaluarlo. Cada estado negocia el precio por separado con las compañías farmacéuticas. Hay una tendencia por parte de las compañías a empezar a negociar con estados miembros que les conceden el precio más alto, que después se utiliza como precio de referencia en las negociaciones con el resto de países. Los estados miembros retrasan las negociaciones lo más posible para evitar tener que autorizar el medicamento y pagarlo. Aunque la situación parece favorecer tanto a las compañías farmacéuticas como a los estados miembros, esto no es así. Los estados miembros acaban pagando al final precios más altos por los medicamentos, y por su parte las compañías pierden parte de la exclusividad de mercado por diez años, a causa del retraso de las negociaciones, que llegan hasta los cuatro años.

Para mejorar el acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos, la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), sugiere establecer un grupo de trabajo de la UE sobre la transparencia de los medicamentos huérfanos formado por voluntarios de los países miembros, que tuvieran suficiente experiencia en evaluar el valor terapéutico añadido de cada medicamento huérfano y negociar el precio de referencia en la UE con el titular de la comercialización de mercado. El grupo empezaría a trabajar justo después de que el Comité de Medicamentos para Uso Humano (CHMP) haya emitido su opinión, sin la necesidad de esperar a la decisión de la Comisión Europea.

Este grupo proporcionaría una opinión que todos los estados miembros podrían utilizar inmediatamente para negociar el precio y reembolso. Los beneficios de los estados miembros serían un precio negociado final más bajo. Con respecto al retraso legal de disponibilidad de un medicamento huérfano para las compañías farmacéuticas significaría un rendimiento de su inversión más rápido al minimizar los períodos de demora, y más visibilidad y previsibilidad de los rendimientos. Para los pacientes los medicamentos huérfanos estarían disponibles antes. La propuesta fue presentada a la Comisión, el Comité para Medicamentos Huérfanos (COMP) y la industria.

El Comité para Medicamentos Huérfanos (COMP) y el Comité de Medicamentos para Uso Humano (CHMP) son dos órganos de la Agencia Europea del Medicamento (EMA). El primero se creó para designar el Medicamento Huérfano, y el segundo aprueba la comercialización del mismo (además del resto de medicamentos).

Con su sede en Londres, el COMP hoy en día está compuesto de 1 miembro nominado por cada uno de los Estados Miembros de la UE, 3 representantes de las organizaciones de pacientes y 3 miembros nominados en recomendación de la EMA. Es la Comisión Europea es la que hace la nominación oficial de estos últimos 6 miembros.

Además de los miembros con pleno derecho (voz y voto), asisten a las reuniones una determinada cantidad de Observadores.

La normativa europea sobre designación de medicamentos huérfanos entró en vigor en abril de 2000, 17 años más tarde que la americana. Los medicamentos huérfanos ahorran a los sistemas sanitarios el coste de hospitalizar de por vida a enfermos crónicos.

3.3 Síntesis para una propuesta de análisis

En la mayoría de las enfermedades raras se desconocen datos precisos sobre su frecuencia real, debido a la práctica inexistencia de sistemas de notificación de casos, tanto a niveles nacionales como internacionales. Menos de 800 enfermedades, disponen de un mínimo de conocimiento científico. En conjunto cerca de 7.000 enfermedades han sido identificadas.

Cinco nuevas patologías son descritas cada semana en el mundo, de las cuales el 80% son de origen genético. El 20% restante se deben a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas. Sin embargo, en España existen en la actualidad miles de pacientes sin un diagnóstico concreto, según el estudio ENSERIO: En España el 20% de las personas tardan entre 5 y 10 años en encontrar un diagnóstico acertado.

De estos pacientes sólo el 6% accede a medicamentos huérfanos y, de ellos, el 51% tiene muchas dificultades para recibir su tratamiento. Además, el acceso a los medicamentos huérfanos es muy diferente entre Comunidades Autónomas y su acceso depende del Código Postal donde nazca el paciente. Pero, ¿cuál es el coste de un paciente sin medicamento huérfano?, según EURORDIS una encuesta realizada a pacientes hemofílicos (enfermedad poco frecuente) en los Países Bajos reveló que los pacientes tratados trabajaban 17 años más en 2001 que en 1972. El coste de la hospitalización cuando se deniega el tratamiento puede llegar a los 100.000€ anuales.

El reglamento sobre medicamentos huérfanos, no solo ha creado más empleo en la UE, sino que también ha favorecido un aumento de la investigación y el desarrollo en enfermedades comunes.

Las investigaciones realizadas para medicamentos huérfanos han sido fundamentales para la identificación de la mayoría de genes humanos.

En los últimos siete años el Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad ha resuelto la financiación pública en España de 48 medicamentos huérfanos, lo que supone el 81,2% de los medicamentos destinados al tratamiento de enfermedades raras autorizados por la Agencia Europea de Medicamentos para ese periodo.

La mayoría son designados para cánceres raros (46%), enfermedades metabólicas (10%), enfermedades cardiovasculares y respiratorias (9%), por mencionar unas pocas áreas terapéuticas.

Si analizamos las dificultades que tienen los pacientes con ER para acceder a un medicamento huérfano, podemos entender la terrible situación de desamparo que sufren aquellos pacientes que no disponen de un diagnóstico concreto o aquellos que padecen una enfermedad especialmente rara o de baja prevalencia dentro de las ER. Es a ellos a los que quiero dirigir este estudio para concienciar sobre la necesidad de enfrentar esta problemática de una vez por todas. A falta de interés para los investigadores hay que promover el estudio de las ER independientemente de su prevalencia.

4. JUSTIFICACIÓN.

Está demostrada la eficacia de la investigación biomédica en la curación o la mejora de la calidad de vida del paciente con ER, pero sólo una minoría de pacientes tiene acceso a la inclusión en un ensayo clínico o al estudio de su enfermedad. Sin embargo en el resto de enfermedades comunes existen multitud de ensayos clínicos y proyectos de investigación por todo el mundo que aportan importantes avances en el tratamiento de estos pacientes. Los afectados por ER deben tener el mismo derecho que los demás ciudadanos a recibir asistencia sanitaria de calidad y a tener esperanzas reales de tratamiento y de cuidado, siendo en sí mismo la protección de la salud un derecho fundamental en la Constitución Española (art.9) y contando además con una garantía jurídica reforzada (art. 15 CE).

II.OBJETIVOS.

En términos generales, con este estudio (y por consiguiente, con este documento en el que se exponen sus resultados) se pretende:

1. Realizar una descripción de la situación de la investigación biomédica de las enfermedades raras en España.
2. Realizar una búsqueda de criterios en la elección de la enfermedad rara objeto de estudio.
3. Justificar la necesidad o no de crear un registro de pacientes sin diagnóstico concreto y sin terapia específica, que facilite el acceso de los investigadores y por tanto ayude al conocimiento de estas enfermedades.

III.HIPÓTESIS.

No existen criterios de selección de las ER que se someten a investigación.

El acceso de un paciente con ER a un estudio de investigación que pueda mejorar su calidad de vida depende en gran medida del azar. Cuanto más común sea la enfermedad rara, más posibilidades tendrá de acceder a un programa de investigación.

IV. DISEÑO.

Es un estudio observacional, descriptivo. El periodo de estudio fue de 4 meses iniciándose el 1 de Mayo de 2011 y finalizando el 30 de Julio de 2011.

V. METODOLOGÍA.

1 .POBLACIÓN Las enfermedades raras en España. El rango de datos que forman parte del estudio, comprenden toda la información sobre investigación en ER en España hasta el 30 de Julio de 2011.

2. **CRITERIOS DE INCLUSIÓN.**

Líneas de investigación gestionadas a través de CIBERER. Información de la situación de las ER en España con demostrada evidencia científica.

3. **ÁMBITO DE ESTUDIO.** España hasta 30 de Julio de 2011.

4. **DEFINICIÓN OPERACIONAL DE VARIABLES.**

Criterios de selección de las enfermedades raras que se someten a investigación. Entendiendo “criterio de selección” como aquellos motivos por los que se financia una línea de investigación en detrimento de otra.

Indicadores:

- Recursos disponibles (bibliografía, específica, acceso a CIBERER y asociaciones de pacientes de ER).
- Formación específica como profesional sanitario.

5. **OBTENCIÓN DE LA INFORMACIÓN.**

Para alcanzar los objetivos planteados en el estudio y asegurar la fiabilidad y validez de los datos, se han utilizado técnicas cualitativas de investigación como es el análisis de fuente secundarias (estadísticas y bibliográficas). Se solicitó información y opinión a expertos (CIBERER) y a diferentes asociaciones de pacientes (FEDER, DGENES)

5.1 Fuentes bibliográficas

La revisión sistemática de las fuentes bibliográficas, que pueden consultarse en el apartado del estudio dedicado a ello, se componen básicamente de documentos, estudios e investigaciones de referencia sobre enfermedades raras, poniendo de relieve las conclusiones más recientes en la materia y los principales focos de interés específicos.

También se ha revisado toda aquella documentación normativa y política que se ha producido en la Unión Europea y en España (y sus comunidades autónomas), para conocer las estrategias e iniciativas públicas que se están desarrollando para la mejora de la investigación del colectivo.

5.2 Fuentes estadísticas

Se ha revisado un amplio abanico de fuentes estadísticas y estudios cuantitativos, que han servido para documentar sobre prevalencias e incidencias de las principales enfermedades, así como para estimar el número de personas en España con enfermedades de baja prevalencia. En el apartado de referencias bibliográficas de este trabajo podemos ver las principales bases de datos utilizadas (entre las que se incluyen las de Orphanet, CIBER-ER o SIERE).

Se ha tomado también información procedente de otras fuentes de datos sobre enfermedades raras, como el Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER (estudio ENSERIO) y el Estudio EurodiscARE-3 realizado por EURORDIS y presentado en Mayo de 2008 en Copenhague. También cabe destacar la utilización de los resultados obtenidos por CIBERER y publicados en su web.

6. CUESTIONES ÉTICAS.

Toda la información que incluyo en este trabajo es pública.

VI. LIMITACIONES.

En relación al primer objetivo tenemos una limitación respecto a la fuente de recogida de información que ha sido la publicada por CIBERER, por tanto dependemos de la actualización que este organismo tenga de su base de datos. No tenemos información anterior a 1996 en España respecto a la investigación en ER.

Con respecto a los datos obtenidos de fuentes secundarias hay que destacar que la utilización de la Base de Datos del Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER, cuenta con limitaciones por sus características intrínsecas (dado que es una herramienta no orientada directamente a la investigación, en su configuración se contabilizan consultas y no usuarios, por lo que para un mismo caso puede haber más de un registro. Asimismo extrapolamos datos obtenidos en estudios con fecha 2009 al momento actual, por no existir datos posteriores y por no haberse producido acontecimientos relevantes en la materia que puedan influir en el resultado.

Respecto al segundo objetivo, he tenido en cuenta únicamente criterios de selección que estén redactados y publicados para su utilización en la selección de nuevas líneas de investigación en ER gestionadas por CIBERER. Desconozco si existen criterios no descritos y que sin embargo sean utilizados por los investigadores.

Para el abordaje del último objetivo, las características del mismo no hacen posible su consecución por la falta de datos sobre necesidades de pacientes e investigadores y la ausencia de un comité de expertos que pueda valorar los resultados.

VII. UTILIDAD PRÁCTICA.

Conocer si existen criterios de selección en la investigación de ER resulta útil para el paciente con ER que no dispone de diagnóstico concreto o tratamiento específico, ya que da forma a una reivindicación y supone un punto de partida para dar a conocer su situación e impulsar la puesta en marcha de proyectos de investigación específicos para ellos.

VIII. ANÁLISIS DE DATOS.

1º OBJETIVO. El resultado de la búsqueda evidencia que la investigación en ER se realiza a través de CIBERER.

El CIBER de Enfermedades Raras es uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII); creado para servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España.

Está formado por 60 grupos de investigación, ligados a 29 instituciones consorciadas. Estos grupos de investigación son las unidades básicas de funcionamiento y se agrupan dentro de siete Programas de Investigación. Con esta estructura en red el CIBERER se constituye como iniciativa pionera para facilitar sinergias entre grupos e instituciones punteras en diferentes áreas y disciplinas dentro del campo de las enfermedades raras.

La dirección y la razón social del CIBERER están ubicadas en el Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV), centro del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC). El Director Científico es el Dr. Francesc Palau, profesor de investigación del CSIC.

El CIBERER cuenta con una Oficina de Gestión situada junto a la Dirección Científica en Valencia. Desde esta oficina se coordinan las acciones del consorcio ofreciendo una estructura ágil para apoyo y gestión de la investigación.

El objetivo principal del CIBERER es ser un centro de referencia internacional para la investigación de las causas y mecanismos de las enfermedades raras, con énfasis en la realización de investigación traslacional. El conocimiento científico que generan los grupos del CIBERER tiene como fin su aplicación en la práctica clínica para beneficio del paciente.

Son finalidades específicas del Consorcio:

- La realización de programas conjuntos de investigación, desarrollo e innovación en la línea de enfermedades raras.
- Contribuir a la resolución de los problemas de asistencia sanitaria relacionados con dicho área.

- Promover la participación en actividades de investigación de carácter nacional y especialmente de las incluidas en los Programas Marco Europeos de I+D+I.
- Promover la transferencia de resultados de los procesos de investigación hacia la sociedad y en especial al sector productivo.
- Promover la difusión de sus actividades y la formación de investigadores competitivos en el ámbito de enfermedades raras.

Para lograr los objetivos del Consorcio el CIBERER ha definido planes de acción anuales desarrollados en el marco del Plan de Actuación 2010-2013 aprobado por el Consejo Rector del CIBERER.

A partir de enero de 2011 las actividades de investigación del CIBERER están organizadas en siete Programas de Investigación que constituyen el motor de coordinación y actividad del CIBERER.

- Medicina Genética (coordinador Dr. Guillermo Antiñolo).
- Medicina Metabólica Hereditaria (coordinador Dra. Antonia Ribes).
- Medicina Mitocondrial (coordinador Dr. Miguel A. Martín).
- Medicina pediátrica y del desarrollo (coordinador Dr. Pablo Lapunzina).
- Patología Neurosensorial (coordinador Dra. Carmen Ayuso).
- Medicina Endocrina (coordinador Dra. Susan Webb).
- Cáncer Hereditario y Síndromes relacionados (coordinador Dr. Jordi Surrallés).

Dentro de cada programa se integran varios grupos de investigación, con objetivos compartidos y proyectos en común. Los programas definen sus Planes Estratégicos y de Trabajo.

Cada programa tiene un coordinador; éste es el investigador principal de uno de los grupos que la componen, y actúa como representante del programa en el Comité de Dirección.

Por supuesto, los programas de investigación no son compartimentos estancos, las líneas de investigación son, en muchas ocasiones, compartidas y

las colaboraciones entre grupos se producen tanto dentro como entre programas de investigación. Los objetivos comunes para todos los programas comprenden:

- Creación de base de datos y registros compartidos.
- Dinamizar la actividad investigadora de los programas estimulando la colaboración científica.
- Promover la divulgación y la participación en actividades docentes relacionadas con los programas.
- Diseminar el conocimiento a otros profesionales y al público en general, dando a conocer la relevancia de la investigación y facilitando la transferencia de conocimiento al beneficio del paciente.
- Promover la transferencia de los resultados de investigación y de tecnología hacia la sociedad y en especial al Sistema Nacional de Salud, al sector productivo farmacéutico y biotecnológico.

Proyectos CIBERER

Estos grupos de investigación lideran decenas de proyectos de investigación, competitivos: individuales y cooperativos, nacionales e internacionales y con financiación pública o privada. Éstos constituyen la base sobre la que se estructura su actividad investigadora. La naturaleza cooperativa de este centro hace que cada vez sean más los proyectos en los que participan varios grupos de investigación CIBERER. Estas colaboraciones cohesionan la red y permiten obtener más y mejores resultados, como prueba el aumento de publicaciones colaborativas.

Más allá de los proyectos gestionados de forma directa desde los grupos, enmarcados también dentro de los objetivos comunes del CIBERER, desde el propio centro se ponen en marcha y gestionan proyectos de investigación adicionales de naturaleza diversa

Distribución geográfica

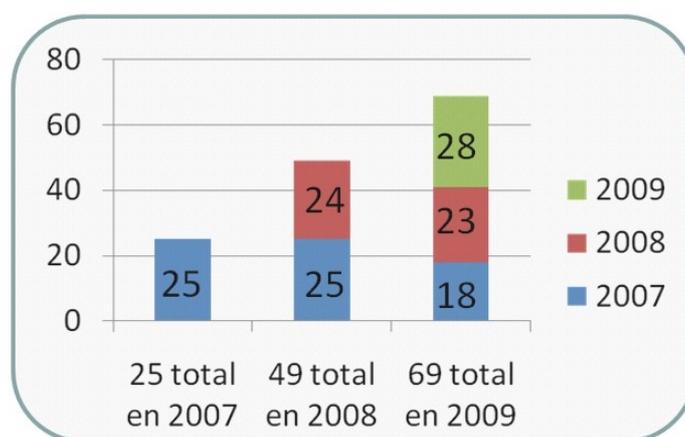


Proyectos intramurales

Un elemento clave para la puesta en marcha de proyectos colaborativos ha sido el programa de proyectos intramurales. Este programa sirve para recoger y dar apoyo a las propuestas de proyectos de alto riesgo, innovadores y que sirven para poner en marcha nuevas líneas de investigación.

La utilidad de estos proyectos intramurales se pone de manifiesto en sus resultados como son entre otros: las 134 publicaciones en el periodo 2007-2009; la producción de guías clínicas, como las elaboradas para el Síndrome de Bardet-Biedl o la aniridia; la puesta a punto de nuevas pruebas diagnósticas aplicables, entre otras patologías, a trastornos de la diferenciación sexual, epilepsias o patologías oftalmológicas. Finalmente el desarrollo de registros

para enfermedades como Neoplasia endocrina múltiple tipo 2, Carcinoma medular de Tiroides y Feocromocitoma o el registro general de enfermedades raras.



Evolución número de proyectos intramurales CIBERER

1.4 Proyectos liderados por contratados CIBERER

La plantilla de investigadores participa en los proyectos encabezados por los diferentes jefes de grupo y, al mismo tiempo, lidera la puesta en marcha de otros proyectos complementarios con las líneas de investigación de cada grupo.

1.5 Proyectos institucionales

Son aquellos proyectos en los que el CIBERER actúa como socio de forma directa quedando representado como institución en su conjunto.

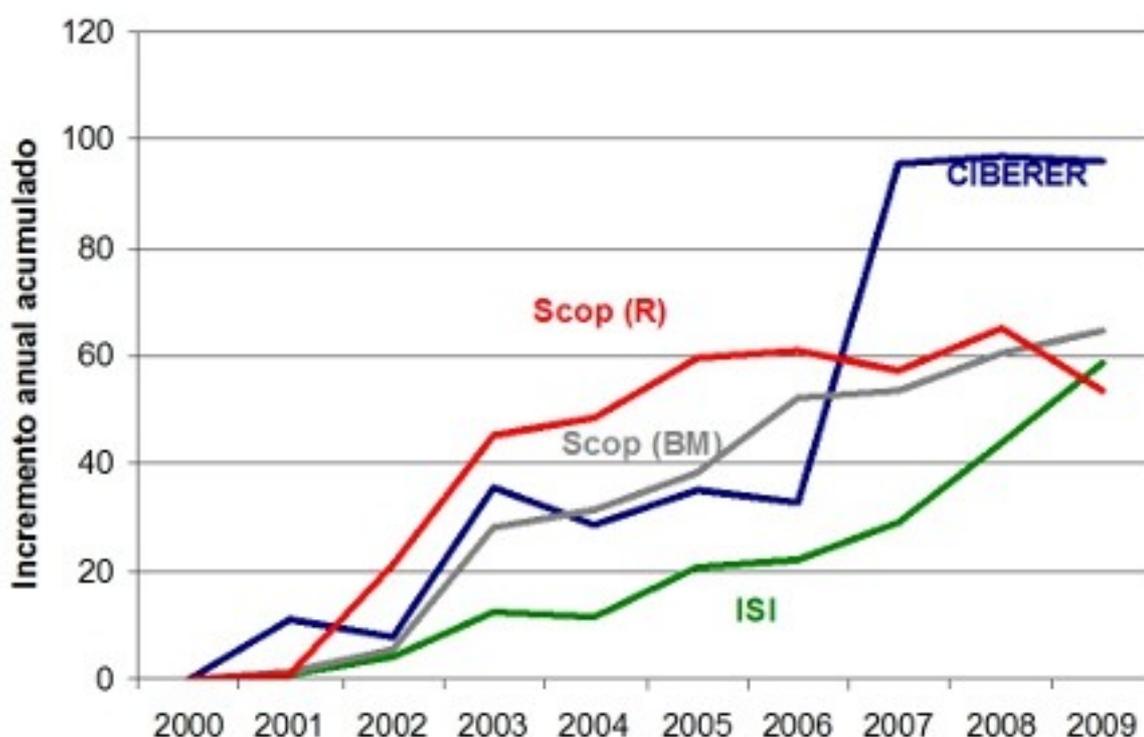
El CIBERER, como institución científica de referencia para las enfermedades raras en España está abierta a propuestas de participación en proyectos de investigación en convocatorias de diversos ámbitos, nacionales y especialmente internacionales.

1.6 Publicaciones Científicas

Como en toda institución científica, el principal indicador para la medición de la productividad científica es el número y calidad de las publicaciones. Los grupos de investigación CIBERER han conseguido, a partir de su incorporación al mismo, un

aumento significativo de la productividad científica, materializado el año 2009 en forma de 521 trabajos.

Por otra parte, se observa que el ritmo de producción científica de CIBERER continúa sobrepasando al de la investigación biomédica española en general y a la investigación de enfermedades raras en particular. El aumento de la tasa anual de la producción de CIBERER para todo el periodo es del 9,4 por ciento, mientras que el conjunto de trabajos de investigación de la Biomedicina española ha aumentado a un ritmo del 7,3 anual en la misma década.



2º OBJETIVO. Se realizó una búsqueda en toda la legislación vigente en materia de investigación biomédica en España para determinar si existen criterios para financiar diferentes líneas de investigación o enfermedades. También se buscó en la bibliografía existente en España si existían

recomendaciones al respecto que aunque no fuesen vinculantes dirigieran una discusión futura al respecto.

No hemos encontrado en la legislación vigente española ningún criterio para seleccionar líneas de investigación en ER.

Por último me he puesto en contacto con CIBERER, y mediante email me han afirmado que el tema que planteo es una cuestión recurrente en las reuniones/congresos/seminarios en las que participan afectados.

En respuesta a si existe algún criterio para la elección de una línea de investigación: “No tenemos un protocolo para decidir qué líneas o qué enfermedades estudiar, ni tampoco creemos o tenemos constancia de que eso exista. Seguramente hay tanta casuística diferente al respecto de tu cuestión casi como líneas de enfermedades raras y/o grupos. Muchos grupos empiezan o han empezado a interesarse por una enfermedad rara como fruto de que comparta ciertos síntomas con otras enfermedades más comunes que el grupo estudie clásicamente o porque el médico principal del grupo reciba en su consulta varios casos raros similares a lo largo de un periodo de tiempo más o menos pequeño o incluso pacientes que se acercan directamente a consultar o solicitar ayuda a algunos investigadores que conocen o ...”

Al preguntar de nuevo sobre si creen necesario crear una “bolsa de necesidades” sobre ER donde acudan profesionales y pacientes que no tengan un diagnóstico concreto o alguna terapia para su enfermedad, contestan “De nuevo plantea usted cuestiones no fáciles de resolver. Seguramente la filosofía de base de Orphanet (base de datos de recursos y conocimiento sobre enfermedades raras) se originó de un modo similar a las cuestiones que usted plantea. En ella se recogen los especialistas en las distintas enfermedades, estudios que se llevan a cabo, pruebas diagnósticas, los ensayos clínicos, las asociaciones de pacientes y un largo etc. De alguna manera lo que

usted designa como “bolsa de necesidades” sería la ausencia de datos en Orphanet.

El problema de que muchas enfermedades no sean estudiadas es seguramente la falta real de personas/investigadores dado el elevado número de enfermedades a las que nos “enfrentamos” y los, generalmente, pocos casos de afectados y su dispersión que complica enormemente el estudio de las mismas.”

3ª OBJETIVO: No he podido recopilar datos sobre necesidades de los pacientes ni de los investigadores sobre la necesidad de crear una base de datos con pacientes sin diagnóstico concreto o sin terapia específica. Para acometer este objetivo será necesario un estudio profundo sobre el tema en el que se conozca también la opinión de un comité de expertos.

IX. CONCLUSIONES:

En España existe una estructura en torno a la investigación de las ER que es CIBERER. Esta estructura se encuentra activa y sigue una línea ascendente en cuanto a influencia y penetración internacional lo cual es un buen indicativo del grado de calidad. Sería interesante comparar esta estructura y actividad en España con el del resto de la UE.

Queda demostrada la no existencia de parámetros para seleccionar las ER que se incluyen en las líneas de investigación que se llevan a cabo. No existe un orden a la hora de acceder a esta estructura de investigación y queda por tanto al azar.

Sería interesante saber cuáles son las ER que se estudian en España y por qué motivos se han elegido.

Creo necesario estudiar la conveniencia de crear un banco de datos con enfermos y no enfermedades, que estén pendientes de diagnóstico concreto y de tratamiento, para que los investigadores puedan acceder con facilidad y en su caso ayudar al esclarecimiento de dichas enfermedades. Para ello sería necesario conocer la opinión de pacientes, investigadores y autoridades sanitarias, de modo que contara con el mayor respaldo posible.

X.BIBLIOGRAFÍA

-Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón JR. Enfermedades Raras: Enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. An Sist Sanit Navar. 2007; 30(2):177-190.

<http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v30n2/colaboracion.pdf>

-Avellaneda, A., Layola, M. et al.: "Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras (Estudio ERES)", en Revista Medicina Clínica, año 2007, 129(17):646-51.

-Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

<http://www.ciberer.es>

-Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 11.11.2008. COM (2008) 726 final. SEC (2008)2713} {SEC (2008)2712}.

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf

-Comité de Ética del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras:

"Recomendaciones acerca de los aspectos éticos de los programas de cribado de población para enfermedades raras", en Gaceta Sanitaria, año 2006, 20(Supl. 3):27-

<http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/pdf/Cribado1.pdf>

-Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

-Decisión nº 543/000016 del Boletín del Senado del 23 de Febrero de 2007, por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida

- Desser AS, Gyrd-Hansen D, Olsen JA, Grepperud S, Kristiansen IS Societal views on orphan drugs: cross-sectional survey of Norwegians aged 40 to 67 BMJ 2010; 341:c4715.
- Drummond M, Wilson D, Kanavos P, Ubel P, Rovira J Assessing the economic challenges posed by orphan drugs International Journal of Technology Assessment in Health Care 2007;23:136-42.
- European Organization for Rare Diseases (EURORDIS). <http://www.eurordis.org>
- EURORDIS y FEDER (2008): Informe de Enfermedades raras. EURORDIS y FEDER.
- Estrategia en enfermedades raras del sistema nacional de salud. Ministerio de Sanidad y Política social. 2009.
- Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER). <http://www.enfermedades-raras.org/es/default.htm>
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Informe sobre las desigualdades en políticas para Enfermedades Raras (ER) en España. FEDER; 2007. <http://www.correofarmaceutico.com/documentos/291007informedesigualdadespolesp.Pdf>
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. FEDER, 2009. www.enfermedades-raras.org
- Plan de Acción de CIBERER 2007. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- IMSERSO. I Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012. IMSERSO; 2004.
- Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del

día 18 de diciembre de 2006. Boletín Oficial de las Cortes Generales. Senado, n.º 659 (23 de febrero de 2007).

http://senaix15.senado.es/legis8/publicaciones/html/maestro/index_I0659.html

-Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III). Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. Disponible en: http://iier.isciii.es/er/pdf/er_libro.pdf

-Junta de Andalucía. Plan de atención a personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Junta de Andalucía, Consejería de Salud: 2007. <http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/contenidos/gestioncalidad/PlanAndaluzEnfermedadesRaras2088-2012.pdf>

-Ley 51/2003, de 2 de diciembre, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las Personas con Discapacidad (LIONDAU). Boletín Oficial del Estado, nº 289, (3 de diciembre de 2003).

-Ministerio de Sanidad y Consumo. Las Enfermedades Raras en España. Análisis Descriptivo de la Situación. Informe del Comité Técnico de Redacción de la Estrategia en ER del SNS. Dirección General de la Agencia de Calidad del SNS. Ministerio de Sanidad y Consumo: 2008.

-Orden SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, n.º 273 (8 de noviembre de 2003).

-Organización Mundial de la Salud (OMS). Clasificación Internacional de Enfermedades. 9.ª Revisión. Modificación Clínica (CIE-9-MC) 5.ª ed. OMS; 2006. <http://www.who.int/classifications/apps/icd/icd9online/>

-Organización Mundial de la Salud (OMS). Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud. 10ª Revisión (CIE-10). Washington, D.C.: OMS; 2007. <http://www.who.int/classifications/apps/icd/icd10online/>

-Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: datos bibliográficos. Listado por orden alfabético de enfermedades. Informes periódicos de Orphanet. Serie Enfermedades Raras. Orphanet; 2008.

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf

-Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. Med Clin [Barc] 2009 (en prensa).

-Plan de Acción de CIBERER 2007. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.

-Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. An Sist Sanit Navar. 2008; 31(16 Supl 2): 9-20.

http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/01_Enfermedades%20raras%20concepto_baja.pdf

-Sánchez-Valverde F, García Fuentes M. Enfermedades Raras: el reto de la medicina en el siglo XXI. An Sist Sanit Navar. 2008; 31(16 Supl 2): 5-8.

http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/00c_Presentacion%20suplemento%2031.2_baja.pdf

-Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN): SEMERGEN y las Enfermedades Raras

Webs institucionales:

-Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. <http://www.agemed.es/>

-CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III
<http://www.ciberer.es>

-Comisión Europea. Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores (DG-SANCO). http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_3_es.htm

-European agency for the evaluation of medicinal products (EMES). Committee for Orphan Medicinal Products. <http://www.emea.eu.int/htms/general/contacts/COMP.html>

-IMSERSO. Ministerio de Educación, Política Social y Deporte, http://www.seg-social.es/imserso/centros/1_centros.html

-Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III. http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/enfermedadesraras_presentacion.jsp

-Ministerio de Sanidad y Política Social. <http://www.msps.es>

-Real Patronato sobre Discapacidad. <http://www.rpd.es/>

-Servicio de Información sobre la Discapacidad (SID). Ministerio de Educación, Política Social y Deporte. <http://sid.usal.es/>

Bases de datos especializadas en Enfermedades Raras

<http://www.orpha.net>

Sitio Web europeo que proporciona información sobre medicamentos huérfanos y enfermedades raras. Contiene información tanto para profesionales de la salud como para pacientes.

<http://iier.isciii.es/er>

Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español (SIERE), dependiente del Instituto de Salud Carlos III y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

<http://www.ciberer.es>

El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), creado por el Instituto de Salud Carlos III, está orientado a la potenciación de la investigación cooperativa, tanto básica como clínica.

www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/encyclopedia.html

Medlineplus es una enciclopedia médica que incluye más de 4.000 artículos acerca de enfermedades, exámenes, síntomas, lesiones y procedimientos quirúrgicos. Es el portal de Internet de la Biblioteca Nacional de Medicina y los Institutos Nacionales de la Salud de EE.UU. con información de salud para el público.

<http://scielo.isciii.es/scielo.php>

SciELO España (Scientific Electronic Library Online) es una biblioteca virtual formada por una colección de revistas científicas españolas de ciencias de la salud seleccionadas de acuerdo a una serie de criterios (materias, autores, títulos, etc.).

<http://www.iqb.es/diccio/s/sindromeb.htm>

Diccionario ilustrado de términos médicos de la A a la Z. Se puede consultar en castellano.

www.rarediseases.org/search/rdblist.html

NORD (National Organization for Rare Diseases) es una base de datos sobre enfermedades de baja prevalencia, que cuenta con información, sobre todo, de los EE.UU.

<http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapitantes>

Discapnet es un portal de contenidos y servicios sobre discapacidad (noticias, formación, empleo, legislación, salud, etc.) En este enlace se encuentra un listado de enfermedades discapacitantes, explicadas de manera muy sencilla.

Asociaciones de pacientes:

-FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)

-D'Genes. Asociación de Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

-European Organization for Rare Diseases (EURORDIS). <http://www.eurordis.org>.

Federación de asociaciones de afectados por ER de EE.UU. (NORD).

<http://www.rarediseases.org>



En el siguiente enlace se muestra un video de la Asociación de enfermedades raras de la REGIÓN DE MURCIA D'GENES donde se pide nuestro apoyo:

http://www.youtube.com/watch?v=yeve0ZhR55U&feature=player_embedded