

Editorial técnico

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y ENFERMEDADES RARAS

*H*ace ya casi un año que se celebró en Sevilla el I Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Ha pasado el tiempo y nos preguntamos ahora si toda la ilusión y la esperanza depositadas en aquellas jornadas habrán dado su fruto: ¿habremos conseguido avanzar en el conocimiento y tratamiento de las enfermedades raras? Esperemos que sí.

Las enfermedades raras no tienen una definición precisa. La mayoría de los países las definen basándose en criterios epidemiológicos y económicos. En cuanto a las cifras de prevalencia no existe acuerdo entre los diferentes países; así, según el país considerado, los valores oscilan entre 4 y 7 pacientes por cada 10.000 habitantes. El criterio económico hace referencia a la falta de rentabilidad de los medicamentos destinados a tratarlas.

Desgraciadamente la mayoría de enfermedades raras carecen de tratamiento eficaz. Los medicamentos destinados a tratarlas, que pueden ser eficaces en mayor o menor grado, no ofrecen en muchos casos incentivos comerciales para su promoción por lo que se trata de verdaderos huérfanos.

La Organización Mundial de la Salud estima que existen unas 5.000 enfermedades raras en el mundo, de las cuales el 80% son de origen genético. A pesar de su baja prevalencia, en conjunto, afectan a un gran número de personas; se calcula que en Estados Unidos existen unos 20 millones de afectados. En la población europea la prevalencia es prácticamente desconocida debido a la escasez de datos epidemiológicos.

Sin embargo, es importante considerar que la rareza de una enfermedad depende del área geográfica considerada. Éste es el caso de las enfermedades infecciosas endémicas de la zona intertropical, que son consideradas raras en Europa y Estados Unidos.

Los principales problemas clínicos de las enfermedades raras se centran en las diferencias de definición de la enfermedad, la poca exactitud en el diagnóstico y la dificultad de encontrar un tratamiento eficaz y seguro.

Con la finalidad de crear unas condiciones que favorezcan la investigación, el desarrollo y la comercialización de los medicamentos huérfanos, la Unión Europea a través del Parlamento y del Consejo aprobó el 16 de diciembre de 1999 el Reglamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos.

Este reglamento prevé la creación de un Comité permanente que determinará las características que debe reunir un fármaco para obtener la designación de huérfano. Por otro lado, se establecen los incentivos para promover la inversión en I+D

de las compañías farmacéuticas: exclusividad de mercado, asistencia en la elaboración de protocolos, proceso acelerado de registro, y subvenciones y créditos fiscales. Además, la UE ha establecido un programa específico para facilitar el acceso a la información sobre enfermedades poco frecuentes.

Los primeros precedentes a esta reglamentación se encuentran en Estados Unidos, con la aprobación en 1983 de la Orphan Drug Act, y en Japón, que adoptó una política parecida en 1993. La consecuencia más destacable de estas acciones ha sido el incremento de medicamentos huérfanos en el mercado. En 1998, habían sido designados como medicamentos huérfanos en Estados Unidos más de 643 fármacos, de los que 173 estaban comercializados, siendo 48 de ellos para indicación en la población pediátrica. Esto supone que más de 8 millones de personas se estén beneficiando de estas medidas, entre las que se encuentran casi un millón de niños.

El Reglamento Europeo sobre los Medicamentos Huérfanos concede gran importancia a las asociaciones de pacientes, las cuales tendrán representación en el Comité Permanente en el seno de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), y colaborarán en la implantación y desarrollo del Reglamento.

La importancia de la labor realizada por las asociaciones de pacientes es vital, debido a las numerosas dificultades que encuentran estos pacientes en todos los ámbitos: sanitario (debido a la falta de centros de referencia, dificultad para establecer el diagnóstico, inexistencia de un tratamiento adecuado), social (aislamiento y dificultad de adaptación, desconocimiento de muchos de los aspectos de la enfermedad), y económico (acceso a centros especializados, elevado coste del tratamiento).

La finalidad de las asociaciones de pacientes consiste en contribuir a mejorar la calidad de vida de todos los afectados y ofrecerse apoyo psicológico mutuo. Con el objetivo de tener más fuerza en sus demandas, las asociaciones se han coordinado en organizaciones mayores, y de este modo ha surgido la NORD (National Organization for Rare Disorders) en Estados Unidos o la EURORDIS (Asociación Europea de Enfermedades Raras) en la UE. En España las asociaciones de pacientes se están agrupando en la denominada FEDER (Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras).

Las asociaciones de pacientes tienen un papel muy importante en la recogida, la difusión y el intercambio de conocimientos y experiencias; además, proporcionan asesoramiento a los afectados. También, promueven la conciencia pública, estimulan la investigación, plantean cuestiones éticas y aseguran que se respeten los intereses de los pacientes.

Las enfermedades raras han sido declaradas sector prioritario de acción comunitaria en el ámbito de la Salud Pública. Por ello, éste parece un momento adecuado y que no debe desaprovecharse, para sensibilizar a la sociedad, políticos, investigadores, industrias farmacéuticas, médicos y farmacéuticos sobre las repercusiones sanitarias, sociales y económicas de las enfermedades raras, evi -

denciando la falta de legislación, información, protección social y atención especializada que sufren estos pacientes.

Con la aprobación del Reglamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos se ha alcanzado un objetivo importante; sin embargo, éste debe ser tan solo el punto de partida para seguir trabajando en otros muchos aspectos relacionados con las enfermedades raras. Con esta finalidad, las conclusiones alcanzadas en este I Congreso son la propuesta de nuevos objetivos a alcanzar. En el campo de la investigación se propone la creación de centros de referencia en investigación clínica para lograr un mayor conocimiento de la etiopatogenia de estas enfermedades, así como, el desarrollo de nuevas terapias y nuevas tecnologías para el diagnóstico. Es necesario también establecer un sistema de registro internacional de enfermos y de centros clínicos especializados en enfermedades raras; ésto facilitará el seguimiento de los pacientes y que todos ellos puedan disponer de los últimos avances terapéuticos. Debe facilitarse el acceso de estos enfermos a los medicamentos disponibles mediante sistemas de distribución y de reembolso adecuados, tanto en la farmacia de hospital como en la oficina de farmacia. En el aspecto social debe promoverse el apoyo psicológico a los enfermos y sus familias, así como, ayudar a las asociaciones, dotándolas de los medios legales, técnicos y económicos que necesitan para llevar a cabo su labor.

Los farmacéuticos debemos implicarnos activamente con los pacientes y las asociaciones, colaborando con todos aquéllos con los que podamos establecer contacto. Desde el hospital, podemos conocer a los pacientes y brindarles nuestros conocimientos sobre la terapéutica prescrita, así como, facilitarles el acceso a la misma. Desde la oficina de farmacia, considerando que el farmacéutico es el sanitario más próximo a la familia y que no existen barreras entre ambos, podemos contactar con el farmacéutico del hospital en el que se haya diagnosticado al paciente, en aras a la continuación del tratamiento, además de facilitar al paciente y a su familia todo el apoyo científico y psicológico que como profesionales sanitarios podemos ofrecer.

Sólo mediante nuestra implicación podremos actuar con justicia frente a un colectivo que sufre multitud de carencias. Y, aunque todo ello requiera un gran esfuerzo, creemos que persigue un objetivo que vale la pena.

M. Garau Gomila, C. Barroso Pérez*

Residente III. *Jefe del Servicio de Farmacia.
Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona.