

Mucho camino por recorrer en enfermedades raras

A FONDO

Su bajo nivel de prevalencia en la sociedad acarrea distintos problemas que afectan a los pacientes: desde un retraso en el diagnóstico, con un tiempo medio de cinco años, hasta una elevada dificultad de acceso al tratamiento necesario y falta de equidad. En Europa, solo el 5% de las de las 6.172 enfermedades raras identificadas cuentan con tratamiento. En España, actualmente se está revisando tanto el Reglamento Europeo de Medicamentos Huérfanos y Pediátricos como la Ley de Uso Racional de Medicamentos y el Real Decreto español sobre medicamentos especiales.



Las enfermedades raras o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población: cada enfermedad específica únicamente puede afectar a un número limitado de personas. En concreto, a menos de cinco por cada 10.000 habitantes.

Son, por tanto, enfermedades que, consideradas una a una, afectan a muy pocas personas pero que, tomadas en su conjunto, llegan a afectar a más de 300 millones en todo el mundo. En nuestro país, la cifra asciende hasta los tres millones.

De hecho, se estima que existen más de 7.000 enfermedades raras, de las cuales, hasta la fecha, según Orphanet, se han identificado 6.172.

Se trata de enfermedades de carácter crónico, degenerativo y genético en más del 70% de los casos. Enfermedades que, además, aparecen en la infancia en dos de cada tres casos; que conllevan una gran discapacidad en la autonomía y que ponen en juego el pronóstico vital de quienes conviven con ellas. Asimismo, las personas y familiares de pacientes con enfermedades poco frecuentes se enfrentan a numerosas dificultades: falta de información, impacto en la familia tanto a nivel emocional como económico, desigualdad en el acceso a los recursos e inequidades de acceso al sistema de salud, y problemas para la inclusión en el ámbito educativo y laboral.

Retraso en el diagnóstico

Uno de los principales retos a superar con respecto a este tipo de enfermedades es la demora que existe en relación con el diagnóstico de estas. Y es que el tiempo promedio hasta el diagnóstico es de unos cinco años, aunque puede llegar a demorarse hasta los 10 en algunos casos.

Con respecto a la perspectiva de los propios pacientes, la principal causa del retraso diagnóstico es, según el 72% de los casos,

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN LA UNIÓN EUROPEA Y ESPAÑA



**Se incluye Onivyde® dentro del recuento de medicamentos financiados por el SNS a fecha 31/12/2022. Durante diciembre de 2022, Onivyde® ha sido dado de alta de nuevo en el Nomenclátor (este producto se financió en 2018 pero se dio de baja en 2019)*

Fuente: Informe de acceso a los medicamentos huérfanos en España
Elaboración: Departamento de Diseño: IM Médico

Tan solo un 43% de los medicamentos huérfanos con autorización de comercialización se encuentra aprobado y financiado por el SNS

el desconocimiento de la enfermedad, según el estudio de necesidades sociosanitarias elaborado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Teniendo en cuenta este dato, la promoción de la formación especializada de los profesionales es clave en enfermedades raras, dado que muchos de los retos clínicos y sociales que enfrentan quienes conviven con ellas derivan del desconocimiento que las rodea.

Dificultades de acceso a los medicamentos

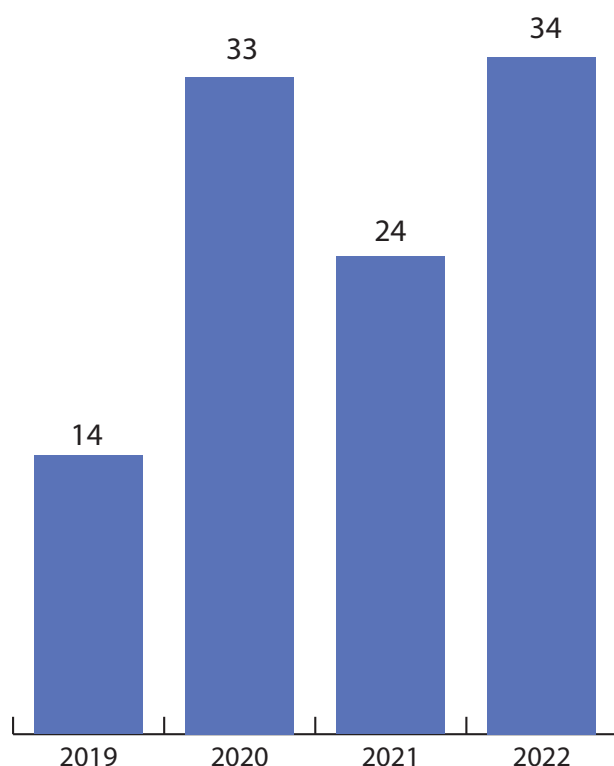
Además del retraso diagnóstico, el segundo reto a superar es el acceso a tratamiento. Se parte de la base de que, según la Alianza Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), solo el 5% de las 6.172 enfermedades raras identificadas en Europa cuenta con tratamiento. Además de la escasez, entre los que existen, no todos son accesibles. En España, por ejemplo, solo el 43% de los 146 medicamentos huérfanos con autorización de comercialización de la EMA están financiados por el Sistema Nacional de Salud. En los últimos años se han lanzado más de 200 nuevas terapias para las enfermedades raras. Pese a ello, *“el acceso continúa siendo desigual, ya que no se puede obviar que tan solo un 20% de las enfermedades raras son investigadas y, de estas, únicamente un 5% tiene algún tipo de tratamiento”*, explica Juan Carrión, presidente de FEDER y de la Fundación FEDER.

Garantía de equidad

Otro de los principales retos a futuro pasa por garantizar el acceso en condiciones de equidad a los medicamentos que necesitan los pacientes, independientemente de dónde vivan y la enfermedad con la que convivan. En el caso concreto de los medicamentos huérfanos, existen países como Alemania que comercializan prácticamente el 100% de los autorizados por la EMA, seguido de Países Bajos, Finlandia e incluso Portugal. Pero también *“otras realidades como Rumanía o España, donde aun habiéndose incrementado en los últimos años, permanecen todavía muy lejos de esas cifras”*, recuerda Carrión.

Según señala el último Informe de la Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), se habrían alcanzado los 123 productos huérfanos con Código Nacional y los 63 productos financiados, lo cual se traduce que tan solo un 43% de los medicamentos con autorización de comercialización por parte de la EMA se encuentra no solo aprobado (esta cifra asciende al 84%), sino también financiado por el Sistema Nacional de Salud.

MESES TRANSCURRIDOS ENTRE EL CN Y LA INCORPORACIÓN AL SNS



Fuente: Informe de acceso a los medicamentos huérfanos en España
Elaboración: Departamento de Diseño: IM Médico

Las enfermedades minoritarias son de carácter crónico, degenerativo y genético en más del 70% de los casos

Además, es importante destacar que la mayoría de estas patologías exigen un trabajo interdisciplinar y una aproximación holística para proveer de una atención integral y eficiente a los pacientes que tenga en cuenta todos los distintos aspectos que se relacionan en las patologías. En este sentido, es necesario trabajar más en unidades de referencia multiespecialidad y un trabajo conjunto que facilite que una atención integral de los pacientes sea una realidad y una meta.

Por otro lado, es relevante “valorar el coste-beneficio, entendiendo que la investigación en enfermedades poco frecuentes generará un ahorro al sistema sanitario y beneficiará de manera indirecta a la investigación en enfermedades comunes”, incide el presidente de FEDER. Así como impulsar la medicina genómica y de precisión y aplicar del proyecto piloto para la mejora del diagnóstico: “También es precisa la implementación de este proyecto con el objetivo de agilizar el acceso a un diagnóstico, así como el impulso de la medicina genómica y de precisión en el desarrollo de estrategias de prevención, detección y creación de nuevas terapias y tratamientos”. Sin embargo, es importante valorar los tratamientos más allá del coste de los mismos, teniendo en cuenta otros elementos clave del bienestar de las personas.

Actualmente, se está revisando tanto el Reglamento Europeo de Medicamentos Huérfanos y Pediátricos, así como la Ley de Uso Racional de Medicamentos y el Real Decreto español sobre medicamentos especiales, ámbitos en los que FEDER está priorizando el diálogo temprano entre todos los agentes y países, así como el establecimiento de criterios para asegurar este acceso, respectivamente. Además, es importante reivindicar que mientras no exista ni tratamiento ni cura, las familias deben tener la posibilidad de acceder a un abordaje terapéutico y a los productos que necesitan para tratar la enfermedad.

Dificultades para la financiación

A comienzos de 2023, la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) ha hecho públicos los resultados de su Informe Anual de

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN 2022

29

nuevas **designaciones huérfanas** en la UE

17

medicamentos huérfanos han obtenido el **Código Nacional en España**

24

nuevas **autorizaciones de comercialización EMA**

9

medicamentos huérfanos han sido **financiados** por el SNS

Fuente: Informe de acceso a los medicamentos huérfanos en España
Elaboración: Departamento de Diseño: IM Médico

ALGUNAS CIFRAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Diagnóstico

- Un paciente con una enfermedad rara espera una media de cuatro años hasta obtener un diagnóstico.
- En el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado.

Atención sanitaria

- El 46,8% no se siente satisfecho con la atención sanitaria que reciben por su enfermedad.
- El 47% reciben un tratamiento que considera inadecuado o que no es el que necesita.
- El 72% cree que, al menos, una vez fue tratado inadecuadamente.
- El 15% utiliza medicamentos huérfanos.

Desplazamientos

- Alrededor del 50% de los pacientes tuvo que viajar en los últimos años fuera de su provincia debido a su enfermedad.
- De estos, el 40% se desplazó cinco o más veces en busca de diagnóstico o tratamiento.

Gastos

- Los costes suponen cerca del 20% de los ingresos familiares anuales.

Fuente: Feder

Elaboración: Departamento de Diseño: IM Médico

Acceso con el que, cada año, ofrece un análisis detallado de la situación de los medicamentos huérfanos en Europa y su disponibilidad para los pacientes con enfermedades raras en España.

Así, según los primeros datos analizados, 2022 fue un año excelente a nivel comunitario, con máximos históricos en nuevas designaciones huérfanas de productos con nombre comercial (29) así como de autorizaciones de comercialización europeas (24), lo que ha elevado la cifra de medicamentos huérfanos autorizados en la Unión Europea (UE) a 146. En sentido contrario, el estudio también revela que los indicadores en España se encuentran lejos de ser extraordinarios. Si bien 17 nuevos medicamentos huérfanos adquirieron Código Nacional (CN) en nuestro país, solo nueve fueron financiados, lo que representa un descenso de un 37% con respecto al ejercicio pasado (cinco productos financiados menos). Además, el 100% de esos nuevos productos financiados obtuvieron un precio condicionado: todos presentan condiciones de seguimiento, cuatro están sometidos a coste máximo por paciente y dos tienen techo de gasto.

España cuenta con 123 medicamentos con CN, de los cuales 63 están financiados por el SNS

En total, a 31 de diciembre de 2022, España contaba con 123 medicamentos huérfanos con Código Nacional y 63 financiados, lo que significa que 23 medicamentos huérfanos aprobados a nivel europeo no han llegado todavía a nuestro mercado, el 16% del total de los autorizados a nivel comunitario, la cifra más alta de los últimos cuatro años.

Uno de los elementos que más influye en esta situación son los dilatados tiempos de espera que, lejos de mejorar, aumentaron un 42% en el último ejercicio. Así, el tiempo promedio entre el Código Nacional y la financiación de un producto huérfano supera en nuestro país los 34 meses, casi tres años, muy lejos de los seis meses deseables como tiempo medio máximo para la aprobación y financiación. Para **María José Sánchez Losada**, presidenta de AELMHU, "estos primeros resultados de nuestro informe nos llevan a reivindicar, una vez más, que España debería ser capaz de simplificar los procesos de aprobación de medicamentos huérfanos a nivel nacional, sobre todo porque su eficacia ya ha sido acreditada por la Agencia Europea del Medicamento (EMA)".

Por último, 60 medicamentos huérfanos permanecen sin financiar en nuestro país, cinco más que en 2021, de los cuáles un 45% lleva esperando financiación más de tres años. Y tampoco se aprobó la financiación de ninguna terapia avanzada huérfana el año pasado.

Es por ello que Sánchez considera oportuno "actualizar la actual Ley de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios". En su opinión, "es absolutamente fundamental que se pueda mejorar la ley desde varias áreas de mejora". Una de ellas, "seguro, es la posible agilización de procesos burocráticos, la mejora en los procesos de evaluación, que siempre hay ahí un área para para mejorar ahí".

Y sobre todo, "dotar de mayor certidumbre y transparencia el proceso de trámite de aprobación, de reembolso de los fármacos, de los medicamentos, mucho más de nuestro caso, y también que haya más participación". Al fin y al cabo, "los que mejor conocemos los productos porque los hemos desarrollado somos la industria farmacéutica". Pero también "se puede dotar de una mayor participación, por ejemplo, a las asociaciones de pacientes y a los pacientes que conocen muy bien sus enfermedades". Sobre todo, porque en el caso de las enfermedades raras, "es más importante si cabe la participación de los pacientes". En definitiva, concluye, se debe "aportar certeza, agilidad y mayor transparencia en los procesos de aprobación y financiación". +