



JUAN VILA
DIRECTOR GENERAL DE RECORDATI RARE DISEASES
PARA ESPAÑA Y PORTUGAL

“CADA VEZ SE ESTÁN IDENTIFICANDO MÁS ENFERMEDADES RARAS EN EL CAMPO DE LA ONCOLOGÍA”

LAS ENFERMEDADES RARAS SUPONEN UN IMPORTANTE RETO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO, PERO TAMBIÉN DE INVESTIGACIÓN. RECORDATI RARE DISEASES, PERTENECIENTE A UN GRUPO FARMACÉUTICO INTERNACIONAL CON CASI UN SIGLO DE TRAYECTORIA, LLEVA YA MÁS DE 30 AÑOS TRABAJANDO EN ESTE CAMPO. DE HECHO, CUENTA CON UNA UNIDAD DE TRATAMIENTOS PARA ENFERMEDADES ONCOLÓGICAS POCO PREVALENTES.

Se centran en una minoría, en los afectados por las enfermedades raras. El Dr. **Juan Vila**, director general de Recordati Rare Diseases para España y Portugal, confirma que son pioneros en el desarrollo y comercialización de medicamentos huérfanos.

En 1990 se creó Orphan Europe, y en 2007 pasó a formar parte del Grupo Recordati. “Tenemos una historia de 34 años trabajando exclusivamente en el campo de las enfermedades raras. Disponemos de 15 medicamentos para tratar hasta 27 enfermedades

raras. Pueden parecer muchas, pero existen 7.000 enfermedades raras identificadas. Todavía hay mucho que investigar para poder seguir lanzando medicamentos que mejoren la vida de estos pacientes”, señala. Afirmo que siguen “creciendo, investigando, desarrollando y lanzando medicamentos”. Hace un par de años, adquirieron otra empresa, EUSA Pharma, especializada en enfermedades raras oncológicas. De ahí viene que hayan creado una unidad de tratamientos dirigidos a enfermedades oncológicas poco prevalentes o raras. Recuerda que las enfermedades raras son aquellas con una incidencia de menos de un paciente por cada 2.000 habitantes; mientras que las ultra-raras afectan a menos de 1 paciente por cada 50.000 habitantes. Sin embargo, afortunadamente, “cada vez se están identificando más enfermedades raras en el campo de la oncología”. El motivo es que cada vez somos más capaces de identificar marcadores específicos de las enfermedades que las identifican como una entidad propia y de ver que efectivamente es una patología que afecta a un número muy reducido de pacientes. “Esto nos lleva a tener este problema de falta

de diagnóstico y falta de desarrollos terapéuticos”, sugiere. Recordati Rare Diseases trabaja en dos líneas, una centrada en enfermedades endocrinológicas y metabólicas y otra línea con el foco muy intenso en patología oncológica. Aquí tienen hasta cinco soluciones.

Neuroblastoma

Repasamos con él algunas de las áreas terapéuticas en las que trabajan. La primera de ellas es el neuroblastoma, un tumor sólido que afecta principalmente a niños de entre uno y dos años. Tienen estimado que tratan a una media de entre 30 y 40 pacientes al año. Admite que la dificultad, en esta enfermedad, y en otras muy raras, es que “no hay una casuística suficiente como para desarrollar investigaciones que tengan importancia estadística”. Recordati Rare Diseases investiga tratamientos en distintas fases, siendo los principales desafíos el retraso diagnóstico (aunque no es el caso del neuroblastoma) y la dificultad de realizar ensayos clínicos por la baja prevalencia de estas enfermedades.

Cáncer de células renales

Otra de las áreas en las que se centran es en el cáncer de células renales, en estadio avanzado. “En nuestro portfolio contamos con una opción terapéutica con un perfil de seguridad muy bueno que hace que el paciente, como lo tolera bien, mantenga el tratamiento en el tiempo y, por ende, mantenga su eficacia”, manifiesta. Los tratamientos oncológicos que son agresivos, los que conllevan muchos efectos adversos, hacen que haya que reducir la dosis, incluso suspenderla, por lo que la eficacia podría verse reducida. “Mientras que nosotros estamos aportando ahí, en el panorama del cáncer renal, un medicamento con el perfil de eficacia y seguridad muy bueno, con todos los estudios que tenemos. Esto impacta muy positivamente en la calidad de vida de los pacientes, alargando el tiempo que están en tratamiento con una posología además cómoda, porque es oral, no teniendo que ir al hospital”, matiza. De esta manera, se retrasa la progresión de la enfermedad.

Micosis fungoide

Por otro lado, acaban de lanzar al mercado un medicamento para la micosis fungoide, un tipo de linfoma cutáneo de células T que, en España, calculan que afecta a entre 4.000 y 5.000 pacientes. Los primeros signos de esta enfermedad son la aparición de manchas, que al principio se suelen confundir con eczemas o con otras patologías cutáneas. En ese momento se suele iniciar un tratamiento tópico con corticoides. Tras un período en tratamiento, y ante la no resolución de esas manchas, se solicita una biopsia, clave para el diagnóstico del linfoma cutáneo de tipo micosis fungoide. “Los tratamientos para esta patología eran sistémicos, los pacientes tenían que acudir al hospital a recibir fototerapia, a que les administraran radioterapia o quimioterapia. Sin embargo, desde Recordati Rare Diseases hemos desarrollado un medicamento que es tópico, en forma de gel”, relata. Así, el paciente sin necesidad de acudir al hospital se lo puede aplicar directamente sobre la piel, actuando directamente sobre las áreas tumorales afectas. Vila insiste en que son capaces de poner a disposición de los pacientes un tratamiento eficaz, “el primer y único gel quimioterápico tópico disponible que está indicado para este tipo de tumor”.

Enfermedad de Castleman

La Enfermedad de Castleman multicéntrica idiopática es una patología ultra-rara, con no más de 70 casos anuales en España. “Se trata de un trastorno linfoproliferativo que no sería puramente oncológico y que también podría ser clasificado como una enfermedad autoinmune o incluso una infección. El paciente presenta un cuadro de adenopatías generalizado con malestar, pudiendo presentar anemia, sudoraciones nocturnas, elevación de marcadores inflamatorios y otros signos y síntomas inespecíficos. En los inicios, a menudo, se puede confundir con un linfoma, pero comparte muchas similitudes con las enfermedades inflamatorias. Si evoluciona, tiene una mortalidad muy alta, hasta el 60% de los pacientes fallecen a los 10 años. Nosotros tenemos el único tratamiento que va directamente a su origen”, explica. Describe que el sistema inflamatorio se dispara de un modo incontrolado. Su medicamento persigue bloquear uno de los mediadores del organismo, la interleucina-6, y por tanto, controlar los síntomas que experimenta el paciente. En el trascurso de unos meses, el paciente mejora

clínicamente y se va resolviendo el cuadro de adenopatías.

“Como un socio”

Su mensaje a los oncólogos es que “nos vean como un socio que está aquí desde hace muchos años, y que seguirá estando para ayudarles a buscar las soluciones que sus pacientes precisan”. Una ayuda en todos los ámbitos. Primero, en el campo de la investigación, poniendo a su servicio todos aquellos ensayos clínicos para desarrollar nuevas indicaciones y moléculas para patologías oncológicas. “También ayudándoles a difundir el conocimiento de las soluciones y los tratamientos médicos, medicamentos huérfanos, que tenemos en el presente. Haciendo actualizaciones y poniéndonos al día de las últimas novedades publicadas en congresos para que se conozcan bien”, expresa. Remarca que, dependiendo del tipo de paciente y de ciertos marcadores, se pueden predecir cuáles son los tratamientos que les van a ir a mejor y en qué momento conviene aplicarlos. Repite que son unos socios estratégicos a la hora de investigar, desarrollar y difundir el conocimiento científico para poder abordar las mejores soluciones para cada paciente.

En I+D, siguen investigando las opciones que poseen en la actualidad, para ampliar el número de pacientes que pueden beneficiarse de estas mismas moléculas. Por ejemplo, en el neuroblastoma están explorando cómo otras pautas pueden mejorar la respuesta de los pacientes o en qué fase de la enfermedad para mejorar las respuestas al tratamiento o evitar las recaídas. Igualmente hay líneas de investigación en cáncer renal, porque en primera línea están dando resultados muy buenos, pero están analizando qué pasaría en segunda línea si se da el tratamiento combinado con otras opciones, con las que se buscan respuestas sinérgicas.

Otro segundo eje son las líneas de investigación básica. Actualmente se encuentran investigando moléculas que puedan entrar a formar parte de su portfolio.

Así, Vila añade que el compromiso de Recordati Rare Diseases es seguir investigando en el 99% de las enfermedades raras donde no hay tratamiento, concretamente en el campo de la oncología, para continuar buscando soluciones que puedan mejorar la vida de los pacientes que las sufren. +