



**Dossier de prensa 2017**

## Dossier de Prensa

### Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y Ultra-huérfanos (AELMHU)

#### A. UNIDOS PARA POTENCIAR LA INVESTIGACIÓN

La Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y Ultra-huérfanos (AELMHU) es una asociación sin ánimo de lucro que agrupa a empresas farmacéuticas y biotecnológicas con el compromiso de invertir en descubrir y desarrollar terapias innovadoras capaces de mejorar la situación de los pacientes que padecen enfermedades raras y ultra-raras.

AELMHU está formada por 13 laboratorios (*Actelion, Alexion, Amicus, Biomarin, Chiesi, CSL Behring, Sanofi Genzyme, Ipsen, Kyowa Kirin, Orphan Europe, Shire, SOBI y Vertex*), que, a día de hoy, desarrollan medicamentos para tratar alrededor de 50 enfermedades raras.

En nuestro país, son muy pocos los laboratorios que se dedican a la I+D+i de medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos (MMHH). Los que sí lo hacen, contribuyen no sólo al desarrollo y comercialización de estos fármacos, sino también al mejor conocimiento científico de la propia enfermedad, ya que muchas veces son los únicos que investigan una patología concreta.

Todos los miembros de AELMHU **desarrollan un esfuerzo en I+D+i continuado y sistemático, que puede llegar hasta el 25% del beneficio neto**, por lo que la investigación en el campo de las enfermedades raras o muy poco frecuentes es, por tanto, prioritaria para la asociación.

#### B. CONOCIMIENTO E INNOVACIÓN

Desde AELMHU hacen especial hincapié en difundir el conocimiento científico y médico de estas patologías y en su importancia para conseguir un diagnóstico precoz a través de la organización de programas de formación continuada y la colaboración con sociedades médicas y asociaciones de pacientes.

Entre los principales objetivos de AELMHU se encuentran:

- ⤴ **mejorar el conocimiento** de los tratamientos con MMHH y de las EERR;
- ⤴ **contribuir al conocimiento sobre el valor terapéutico y social que aportan los MMHH**, mejorando la sensibilización de la sociedad y administración sobre los tratamientos con los medicamentos huérfanos y las enfermedades raras en general.

El riesgo y el coste del desarrollo de un nuevo medicamento son muy elevados, y más aún en el caso de las enfermedades raras ya que no existe conocimiento científico previo ni una muestra grande de pacientes para el desarrollo clínico. **Tanto es así que sólo 1 de cada 5 a 10.000 moléculas investigadas llega finalmente al mercado.**

Sólo 1 de cada 5 a  
10.000 moléculas  
investigadas llega  
finalmente al mercado

El tiempo medio  
trascendido desde la  
síntesis de un fármaco  
hasta su  
comercialización es de  
media de 10 a 12 años

La investigación de MMHH conlleva enormes esfuerzos temporales y económicos. El tiempo medio transcurre desde la síntesis de un fármaco hasta su comercialización es de 10 a 12 años de media<sup>1</sup>. **El coste de desarrollo de un nuevo tratamiento está entorno los 1.100 millones de euros de media.** A esto se le tiene que añadir que se está entre 6 y 9 meses desde que los laboratorios tienen la materia prima hasta que la elaboran, teniendo que superar más de 400 controles de calidad.

Uno de los retos de AELMHU es conseguir que las autoridades sanitarias inviertan en nuevos diagnósticos y tratamientos de forma sostenibles para todos. Es por ello, que AELMHU trabaja para asegurar que, a la hora de asignar recursos financieros, las enfermedades raras se encuentran en el nivel de prioridad que merecen.

### C. ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

**Las enfermedades raras son aquellas que afectan a un máximo de 5 de cada 10.000 habitantes en Europa.** En caso de que la enfermedad afecte a menos de 1 cada 50.000 personas, estaríamos hablando de una enfermedad ultra-rara.

Se estima que existen cerca de 7.000 enfermedades raras diferentes que afectan a un 7% de la población mundial. De estas, sólo existe un mínimo conocimiento sobre el 10% de ellas, por lo que **actualmente hay más de 5.000 enfermedades raras que no tienen ningún tratamiento farmacológico.** Por ello, es necesario continuar apoyando la investigación desde todos los sectores, públicos y privados.

Sólo un 10% de  
enfermedades raras  
disponen de un mínimo  
conocimiento científico

El 80% de las enfermedades raras son de origen genético y afectan tanto a niños como adultos. En general, se caracterizan por ser progresivas, debilitantes y degenerativas, y suelen provocar dolores crónicos a quienes las padecen, con el consiguiente deterioro de la calidad de vida que ello supone.

### D. NUESTRO RETO: EQUIDAD EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

Uno de los principales retos de AELMHU es asegurar la equidad en el diagnóstico, tratamiento y financiación de los medicamentos huérfanos y ultra-huérfanos, ya que existen grandes diferencias entre CCAA, así como que los nuevos productos autorizados en Europa lleguen a los pacientes españoles lo antes posible.

De los **94 medicamentos autorizados en Europa** con designación de medicamento huérfano, **80 está aprobados por la Agencia Española del Medicamento** y de éstos, **sólo 50 están comercializados actualmente en España**<sup>2</sup>.

La causa suele encontrarse en **retrasos en el proceso de la decisión de financiación y precio por parte del Ministerio de Sanidad**, que tarda una media de 22 meses desde la autorización de la EMA, siendo este tiempo de 15 meses desde la otorgación del CN por parte de la AEMPS<sup>2</sup>.

<sup>1</sup> 2014 Development process of Orphan Drugs- EFPIA/EuropaBio

<sup>2</sup> 2017 Datos internos AELMHU

Estos retrasos pueden ser debidos al propio proceso o por la falta de acuerdo entre el Ministerio de Sanidad y el laboratorio titular en la fijación del precio financiado del medicamento por el Sistema Nacional de Salud.

En general, el acceso al mercado de los MMHH en España ha descendido considerablemente en los últimos años. **Actualmente a España llegan un 25% de MMHH menos, y se comercializan un 46% de MMHH menos que en la UE.**

En España llegan un 25%  
de MMHH menos que en  
la UE

Las barreras de acceso al mercado de MMHH supone una pérdida de calidad de vida para los pacientes EERR, lo que se traduce en un incremento de los costes económicos asociados a la falta de un tratamiento óptimo y un desinterés de las empresas farmacéuticas en el mercado derivado de las dificultades de obtener financiación. En este sentido, **AELMHU se constituye como un importante actor con el objetivo común de mejorar la salud y la calidad de vida de personas afectadas por enfermedades minoritarias y sus familias**, mediante la mejora del conocimiento de estas enfermedades, de sus especiales circunstancias, y del valor terapéutico y social de los tratamientos específicos para ellas”

## E. LABORATORIOS QUE FORMAN PARTE DE AELMHU



Actelion Ltd. es una compañía biofarmacéutica, con sede principal cerca de Basilea (Suiza). Fundada en 1997, la compañía está especializada en la investigación de terapias relacionadas con el endotelio, habiendo desarrollado un fármaco para la hipertensión arterial pulmonar, que comercializa a través de sus delegaciones situadas en Estados Unidos, la Unión Europea, Japón, Canadá y Australia. Actelion cuenta con 2.400 empleados centrados en la I+D en el campo de las enfermedades minoritarias que no cuentan con terapia médica.



Compañía biofarmacéutica internacional fundada en 1992 en Estados Unidos, focalizada en la investigación y el desarrollo de nuevas terapias para enfermedades raras, que son muy poco frecuentes, graves y potencialmente mortales y que, actualmente, no disponen de ningún tratamiento efectivo.



Amicus Therapeutics es una empresa de biotecnología americana a la vanguardia en la investigación de las enfermedades raras que cuenta con un portfolio de terapias avanzadas para una amplia variedad de enfermedades genéticas humanas, principalmente enfermedades de depósito lisosomal.

## BIOMARIN

Compañía biofarmacéutica fundada en 1997 con sede central en Estados Unidos. Ha desarrollado y comercializado 4 productos para el tratamiento de enfermedades como la Mucopolisacaridosis, la Fenilcetonuria y el síndrome de Lambert-Eaton.



People and ideas for innovation in healthcare

Fundada en Italia en 1935, la compañía opera en todo el mundo a través de 24 filiales, incluyendo la producción, investigación y distribución de sus productos farmacéuticos en más de 60 países. Chiesi está presente en España desde el año 1995, país en el que cuenta con una amplia cartera de productos, que se concentran principalmente en tres áreas terapéuticas: cardiovascular, respiratorio y neonatología.

## CSL Behring

Compañía farmacéutica internacional con plantas en Suiza, Alemania y Estados Unidos, especializada en la producción de productos de origen plasmático, para el tratamiento de enfermedades como la hemofilia y otras alteraciones de la coagulación, trastornos inmunológicos, agentes cicatrizantes utilizados en procesos de cirugía mayor y expansores del plasma. Adicionalmente CSL Behring gestiona una de las mayores redes de recolección de plasma a nivel mundial de la que es propietaria.

## SANOFI GENZYME

Compañía biofarmacéutica pionera en la investigación, desarrollo y comercialización de tratamientos para pacientes afectados por enfermedades poco frecuentes y debilitantes. Se centran en enfermedades de depósito lisosomal y en esclerosis múltiple, dedicándose a ejercer un impacto positivo en las vidas de los pacientes, así como de sus familias. Como empresa Sanofi Genzyme se beneficia del alcance y los recursos de una de las mayores empresas farmacéuticas del mundo, con el compromiso común de mejorar las vidas de los pacientes.



Compañía farmacéutica de biotecnológica orientada a soluciones de salud especializadas para determinadas enfermedades debilitantes en el campo de la neurología, endocrinología y uro-oncología. Con cerca de 4.800 empleados en todo el mundo, Ipsen tiene una política de alianzas activa con una alta inversión en I+D que, en 2011, representó más de un 21% de las ventas del grupo. La I+D está enfocada en plataformas tecnológicas orientadas al paciente, innovadoras y diferenciadas en péptidos y toxinas. La compañía está implantada en España desde hace 25 años.

## KYOWA KIRIN

Kyowa Kirin Co., Ltd. es una empresa centrada en la investigación con un foco específico en la biotecnología, con sede central en Japón y establecida en Europa y Estados Unidos. Sus áreas de investigación están centradas en la Oncología, Inmunología y en la producción propia de Anticuerpos Monoclonales con aplicación en el tratamiento de determinadas enfermedades raras sin tratamiento actual y con necesidades terapéuticas no cubiertas.



Fundada en 1990, Orphan Europe es una compañía dedicada exclusivamente a proveer tratamientos a pacientes de enfermedades raras. Actualmente la compañía suministra 9 productos a pacientes en todo el mundo. Orphan Europe cuenta con 130 colaboradores en 15 países y una infraestructura adaptada a la producción y distribución a pequeña escala. La compañía colabora con Orphan Europe Academy y en la difusión del conocimiento sobre las enfermedades raras entre los profesionales de la salud.



Shire es una compañía biofarmacéutica dedicada a la investigación y desarrollo de tratamientos en el área de las neurociencias, enfermedades raras (Enfermedad de Fabry, el Síndrome de Hunter, la Enfermedad de Gaucher y el Angioedema Hereditario), así como de la medicina interna y la gastroenterología. Shire centra su actividad en áreas terapéuticas concretas con el fin de brindar un servicio de excelencia a pacientes, cuidadores y profesionales de la salud y cumplir con su misión de mejorar la calidad de vida de las personas que padecen estas patologías.



Empresa biofarmacéutica sueca especializada en el desarrollo y la producción de terapias innovadoras y servicios orientados a mejorar la calidad de vida de pacientes de enfermedades raras y sus familias. Las áreas claves terapéuticas en las que Sobi centra su actividad son Inflamación, y Genética y Metabolismo. Los productos de Swedish Orphan Biovitrum se comercializan a nivel internacional.



Vertex es una empresa biotecnológica que tiene como objetivo descubrir, desarrollar y comercializar nuevas medicinas innovadoras para que personas con problemas graves puedan tener una calidad de vida mejor. Se fundó en el año 1989 en la localidad de Cambridge, Estados Unidos y actualmente está presente en Estados Unidos, Canadá, Europa y Australia.

**PARA MÁS INFORMACIÓN:**

Irene Matías

Rubén Ruiz

[comunicacion@aelmhu.es](mailto:comunicacion@aelmhu.es)

[www.aelmhu.es](http://www.aelmhu.es)

+34 91 745 48 00