

DECÁLOGO DEL MEDICAMENTO HUÉRFANO

1. LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS SON MEDICAMENTOS PARA ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES

Los medicamentos huérfanos son **medicamentos innovadores, muchos de ellos de origen biotecnológico, destinados a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar enfermedades raras o poco frecuentes.** Deben estar, además, destinados a una enfermedad que carezca de tratamiento alternativo o bien que se trate de un nuevo medicamento que brinde beneficios adicionales a los pacientes, comparados con los tratamientos disponibles.

En Europa se considera que una enfermedad es rara o poco frecuente cuando afecta a menos de 5 de entre 10.000 habitantes. **Las enfermedades raras son enfermedades graves y/o incapacitantes que comprometen la vida de los pacientes.** Se estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes y solo un porcentaje muy bajo de ellas dispone en la actualidad de algún tipo de herramienta diagnóstica o de tratamiento.

2. EXISTE LEGISLACIÓN VIGENTE PARA MEDICAMENTOS HUÉRFANOS, RELATIVAMENTE RECIENTE

En el año 2000, con el objetivo de mejorar este bajo conocimiento científico e impulsar la investigación en el campo de las enfermedades raras, el Parlamento Europeo y el Consejo de la UE aprobaron el Reglamento de la UE 1411/2000, que dictamina que **«los pacientes afectados por EERR deben tener derecho a la misma calidad de tratamiento que otros pacientes»** y establece incentivos para promover la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos por parte de la industria farmacéutica.

Si bien es cierto que la legislación impulsada desde la UE y en España ha buscado sentar las bases para facilitar el desarrollo y la puesta a disposición de los medicamentos, **todavía son pocos los tratamientos eficaces y, en todo caso, solo para un número muy reducido de patologías.**

3. LA ESTRATEGIA NACIONAL EN ENFERMEDADES RARAS RECOGE EL CONJUNTO DE OBJETIVOS Y RECOMENDACIONES PARA CONTRIBUIR A MEJORAR LA CALIDAD DE LA ATENCIÓN SANITARIA DE PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS

La "Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud", aprobada por el Consejo Interterritorial en junio de 2009, promueve una serie de líneas de actuación y objetivos para mejorar la atención sanitaria y la calidad de vida de las personas que padecen enfermedades raras. **La Estrategia cuenta con 7 líneas de actuación tales como la prevención y detección precoz de enfermedades raras, la atención sanitaria y sociosanitaria, el impulso a la investigación y la formación e información a profesionales, personas afectadas y sus familias.** Además, en diciembre de 2015 el Consejo de Ministros aprobó el Registro Estatal de enfermedades raras para mantener un censo de pacientes, conocer la incidencia y prevalencia de las enfermedades raras y orientar la planificación y gestión sanitaria de estas patologías.

4. EL PROCESO DE I+D+I DE UN MEDICAMENTO HUÉRFANO ES UN PROCESO COMPLEJO Y COSTOSO

La investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos es compleja y requiere mucho tiempo, debido a las peculiaridades de las enfermedades raras.

El riesgo y el coste del desarrollo de un nuevo medicamento es muy elevado ya que no existe conocimiento científico previo ni una muestra grande de pacientes para el desarrollo clínico. Otros factores que elevan el riesgo e influyen en el desarrollo son la heterogeneidad en las manifestaciones clínicas de la enfermedad rara, la cronicidad o severidad de la enfermedad y la falta de tratamiento alternativo. Tanto es así que solo una de cada 5.000 ó 10.000 moléculas investigadas llega finalmente al mercado.

Esto explica, en parte, que sean muy pocos los laboratorios que se dedican a la I+D+I de este tipo de medicamentos tan necesarios. Los que sí lo hacen, contribuyen no solo al desarrollo del fármaco sino también al mejor conocimiento de la propia enfermedad.

5. EL DESAFÍO DE LA INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

La investigación en enfermedades raras es una necesidad urgente ya que todavía hay muchos pacientes sin tratamientos específicos.

Las dificultades en este campo requieren **identificar la enfermedad rara, su causa y su origen genético.**

El desarrollo de los estudios clínicos se enfrenta a muchos desafíos como son su propio diseño, el reclutamiento de pacientes, la existencia de una población de pacientes pequeña y geográficamente repartida a menudo insuficiente para un estudio, o mal diagnosticada y la escasez (o ausencia) de "centros especializados", entre otros.

Como resultado, los ensayos clínicos de medicamentos huérfanos son costosos y complicados de llevar a cabo con éxito.

6. LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS REQUIEREN APROBACIÓN POR LA AGENCIA EUROPEA DEL MEDICAMENTO

La legislación farmacéutica adoptada en 2004 considera los medicamentos huérfanos de alta complejidad y su evaluación clínica requiere una sólida experiencia. Las autorizaciones de comercialización de medicamentos huérfanos solo se conceden a nivel europeo (EMA) con la participación de los Estados Miembros.

7. EL ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN ESPAÑA ES UN PROCESO DIFÍCIL Y MUY DISPAR ENTRE COMUNIDADES AUTÓNOMAS

El modelo de gestión descentralizada presente en nuestro país, conlleva a unas distorsiones importantes en el acceso al diagnóstico y tratamiento entre las distintas Comunidades Autónomas (incluso dentro de una misma Comunidad). Esto hace necesaria la definición de un patrón de actuación en el procedimiento de toma de decisión para tratar a un paciente afectado por una enfermedad rara, dando lugar a situaciones de inequidad y diferencias entre Comunidades Autónomas.

Estas diferencias en la disponibilidad de medicamentos, han motivado que muchos afectados de enfermedades raras se tengan que enfrentar a graves dificultades para acceder a la medicación que necesitan.

8. LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS SUPONEN SÓLO UN PEQUEÑO PORCENTAJE DEL GASTO FARMACÉUTICO TOTAL EN ESPAÑA

Bien es cierto que los medicamentos huérfanos son medicamentos innovadores, generalmente producidos por biotecnología o tecnología avanzada, de alto valor terapéutico y social, y en su mayoría de elevado coste debido a la alta inversión y los riesgos asociados a su investigación. Sin embargo, debido al número limitado de pacientes afectados por enfermedades raras y a los escasos tratamientos aún disponibles, el impacto global del presupuesto de medicamentos huérfanos es limitado y sostenible. **De hecho, incluso 15 años después de la legislación de la UE los medicamentos huérfanos representan solo el 3-4% del presupuesto farmacéutico total.**

9. LA INDUSTRIA FARMACÉUTICA DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS ESTÁ COMPROMETIDA CON EL DESARROLLO DEL CONOCIMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS TRAS SU COMERCIALIZACIÓN

Los medicamentos huérfanos son aprobados a menudo por los organismos reguladores de forma condicional debido a las limitaciones en los resultados y conclusiones de los ensayos clínicos. La decisión de conceder la aprobación puede estar basada en el reconocimiento de la necesidad médica insatisfecha y la autorización condicional estará vinculada a compromisos para aprender más sobre la enfermedad y los efectos del tratamiento después de la autorización de comercialización. **Las empresas deben, por tanto, invertir en la creación de registros y llevar a cabo estudios postaprobación para cumplir los compromisos con la agencia reguladora que en el caso de AELMHU es del 20% aproximadamente.**

10. CONCILIAR INNOVACIÓN Y ACCESO A LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS SUPONE UN RETO PARA LA SOCIEDAD

Aunque actualmente ya son bastantes las compañías farmacéuticas que invierten y desarrollan fármacos destinados al tratamiento de enfermedades raras, el acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos se ve frenado por importantes barreras.

AELMHU, una asociación formada por una cooperación de compañías farmacéuticas y biotecnológicas, trabaja para que exista un reconocimiento del valor terapéutico y social de los medicamentos huérfanos que permita superar las barreras que de por sí existen y aportar innovación y equidad a todos aquellos pacientes que sufren de una enfermedad rara.