



Artículos seleccionados

- Berry SA, Coughlin II CR, McCandless S, McCarter R, Seminara J, Yudkoff M, et al. Developing interactions with industry in rare diseases: lessons learned and continuing challenges. *Genetics in Medicine*. 2020; 22 (1): 219-226.

Un claro ejemplo de cómo la colaboración público-privada reporta valiosos beneficios para los pacientes con enfermedades raras

Este artículo describe la experiencia de colaboración entre la industria biofarmacéutica y el Consorcio de Trastornos del Ciclo de la Urea (*Urea Cycle Disorders Consortium* [UCDC]; <https://www.rarediseasesnetwork.org/cms/ucdc>), y cómo esa colaboración ha favorecido el desarrollo de nuevos tratamientos y métodos diagnósticos útiles en el manejo de este grupo de enfermedades raras.

El UCDC se compone de un equipo de investigadores, neuropsicólogos, profesionales de enfermería, genetistas y representantes de pacientes distribuidos en centros de Estados Unidos, Canadá y Europa. Este consorcio inició su andadura en 2003, integrado dentro de la Red de Investigación Clínica de las Enfermedades Raras (*Rare Diseases Clinical Research Network* [RDCRN]) de Estados Unidos, entre cuyos objetivos está acelerar la comercialización de fármacos huérfanos con el fin de mejorar el tratamiento de las personas con enfermedades raras.

Entre las ventajas que estas colaboraciones reportan a la industria está el acceso a un registro de pacientes, entendiendo por tal una cohorte numerosa, con perfiles bien definidos y sometida a un seguimiento longitudinal ajustado a criterios estandarizados. Se genera así un entorno en el que se reducen el coste y las dificultades de la realización de ensayos clínicos de fase II/III, con lo cual se favorece la transformación del conocimiento extraído de la investigación en tratamientos que mejoren la vida de los pacientes afectados.

La experiencia del UCDC ha reportado otros valiosos beneficios añadidos, como el establecimiento de una comunidad de investigadores con un interés común y la facilitación del intercambio de conocimientos e ideas entre los miembros de esa comunidad, así como la cooperación con las asociaciones de pacientes para configurar la investigación y diseminar sus resultados entre las personas afectadas, quienes, en último término, son la parte más interesada en la buena marcha de este tipo de iniciativas.

En nuestro entorno, el caso de éxito del UCDC entra en resonancia con voces autorizadas que, desde hace tiempo, reclaman un incremento de la colaboración público-privada en el marco de consorcios internacionales con el fin de acortar los plazos para el desarrollo de nuevos tratamientos de las enfermedades poco frecuentes¹. En esta línea está, por ejemplo, la Iniciativa Europea de Medicamentos Innovadores (IMI; imi.europa.eu).

Pero la creación de marcos comunes y oportunidades de diálogo y transparencia no es aspiración exclusiva de la industria farmacéutica. Durante la última década, organizaciones de pacientes como EURORDIS se han esforzado por facilitar una colaboración entre laboratorios y organismos investigadores, que consideran necesaria para el empoderamiento de las personas que viven con una enfermedad rara y para garantizar que la investigación desarrollada tenga en cuenta sus necesidades². El lector encontrará en la experiencia del UCDC un claro ejemplo de cómo esta aspiración se puede llevar a la práctica.

Puntos clave

- La colaboración público-privada reduce los costes y las dificultades de la investigación clínica en enfermedades raras.
- Otros beneficios son el intercambio y la difusión del conocimiento generado en la investigación.
- Las asociaciones de pacientes ven en la colaboración con la industria una vía de empoderamiento necesaria para que se tengan en cuenta sus necesidades.

BIBLIOGRAFÍA

1. La colaboración público-privada, clave para avanzar en enfermedades raras. Redacción Médica. Disponible en: <https://www.redaccionmedica.com/secciones/industria/la-colaboracion-publico-privada-clave-para-avanzar-en-enfermedades-raras-2077> [Consultado el 6 de febrero de 2020].
2. EURORDIS Charter for Collaboration in Clinical Research in Rare Diseases. Disponible en: <https://www.eurordis.org/content/eurordis-charter-clinical-trials-rare-diseases> [Consultado el 6 de febrero de 2020].