

RESPUESTA A LA AUDIENCIA PÚBLICA

PROYECTO DE ORDEN,
DE LA CONSEJERÍA DE
SANIDAD, POR LA QUE SE
CREA EL OBSERVATORIO
DE ENFERMEDADES RARAS
DE LA COMUNIDAD DE
MADRID

deLmhu

asociación española de laboratorios de
medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos

La Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), es una organización de 24 de empresas farmacéuticas y biotecnológicas, con un **decidido compromiso por investigar, desarrollar y comercializar terapias innovadoras para mejorar la calidad de vida de los pacientes que padecen enfermedades raras y ultrarraras.**

Entre los compromisos de la Asociación está:

- 1 DAR VISIBILIDAD** a las características especiales de las Enfermedades Raras (EE.RR.) y ultrarraras.
- 2 FORMAR E INFORMAR** sobre el valor que aportan los Medicamentos Huérfanos (MM.HH.) y ultrahuérfanos para el tratamiento de estas patologías.
- 3 COLABORAR** con organizaciones de pacientes, Administraciones públicas, en concreto con el Ministerio de Sanidad, así como con otros agentes, en aras de aportar conocimiento y experiencia en el tratamiento de las EE.RR.
- 4 SUMAR ESFUERZOS** y apoyar la I+D+i para conseguir que nuevos MM.HH. lleguen al mercado.

Nuestro compromiso es contribuir a mejorar la **salud y la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras/poco frecuentes**, dando visibilidad a las patologías y poniendo en valor la **investigación** y los **tratamientos** para ellas. Tras haber analizado el proyecto de orden, a continuación, se aportan algunos comentarios.

Análisis

Los asociados que componen AELMHU realizan una importante labor investigadora que resulta en el desarrollo de fármacos dirigidos a tratar este tipo de enfermedades, que suelen desarrollarse en la niñez o infancia y en las que, por ser mayoritariamente genéticas y con un carácter degenerativo, la realización de un **diagnóstico eficaz y temprano resulta esencial**.

Sin embargo, los datos en referencia al diagnóstico de las enfermedades raras en España son abrumadores. Un paciente con una enfermedad minoritaria espera una media de 6 años hasta obtener un diagnóstico. Así, una espera tan dilatada conlleva un deterioro incremental de su salud, que hace de la **detección temprana un factor fundamental y determinante**, tanto para su abordaje y progresión, como para la calidad de vida de éstos y su entorno familiar, social y laboral.

En 2017 la Asociación elaboró, junto con más de 30 entidades del ámbito farmacéutico y científico, el informe sobre “Recomendaciones para la búsqueda de soluciones en el ámbito de Enfermedades Raras”, el mayor documento de consenso hasta el momento en el sector de las patologías poco frecuentes. Entre las recomendaciones plasmadas en el informe, se hace hincapié en **implementar un modelo de Asistencia Integral que dé respuesta a las personas con enfermedades poco frecuentes, asegurando un diagnóstico precoz y la armonización de un cribado ampliado en todas las Comunidades Autónomas**.

En este sentido, desde la Asociación, celebramos que por la presente orden el Gobierno de la Comunidad de Madrid mantenga y fortalezca su compromiso con las enfermedades raras, apostando por iniciativas como la puesta en marcha de este Observatorio de Enfermedades Poco Frecuentes. **La creación y el establecimiento del régimen de organización y funcionamiento del Observatorio de Enfermedades Raras de esta Comunidad, como herramienta de apoyo y asesoramiento en la planificación de la atención al paciente, muestra dicho compromiso pues la finalidad esencial es la de mejorar la atención sanitaria a las personas afectadas por las enfermedades raras en la Comunidad de Madrid**

Desde AELMHU, ensalzamos que el Gobierno de la Comunidad de Madrid mantenga y fortalezca su compromiso con estas de patologías, apostando por este tipo de iniciativas. La región madrileña constituye un referente nacional por sus desarrollos en el campo de las EE.RR.: sus 86 Centros, Servicios y Unidades de Referencia Nacional o las Unidades de Experiencia para 33 EPF (Enfermedades Poco Frecuentes integradas por equipos multidisciplinares que se coordinan con otras especialidades médicas y quirúrgicas en función de las necesidades asistenciales del paciente, entre otros, dan buena muestra de ello.

Por otro lado, la Asociación también celebra que se hayan tenido en consideración la participación de la industria en el desarrollo de las tareas y objetivos de este órgano. En AELMHU tenemos la convicción de que la situación de las personas con EE.RR. nos interpela a todos, pacientes, profesionales, decisores públicos e industria. Iniciativas como esta fomentan el diálogo y la colaboración conjunta entre todos los agentes de la cadena de valor del ámbito sanitario, algo que es necesario para contribuir a mejorar la calidad de vida de los pacientes con una enfermedad rara.

Sin embargo, consideramos muy oportuno que se **siga profundizando en nuevos desarrollos y propuestas que den visibilidad a las patologías menos frecuentes y sus desafíos, así como abordar nuevas propuestas de mejora**, como el reconocimiento del

valor económico y social que aporta la investigación farmacéutica en este campo, la equidad en el acceso a los tratamientos en toda España, la agilización de procesos burocráticos o la mejora del proceso de evaluación de la innovación, entre muchos otros.

Por otro lado, nos gustaría destacar que existe **una gran inequidad entre las Comunidades Autónomas** debido a las diferencias existentes entre las mismas en esta materia. Algunas han incorporado a las pruebas de cribado neonatal más de 40 patologías y otras solo disponen de las 7 enfermedades que hasta hace dos años se recogían en la cartera de servicios comunes.

aeLmhu

asociación española de laboratorios de
medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos



aelmhu.es