

Según el Informe sobre el valor social de los medicamentos huérfanos elaborado por la Fundación Weber, con la colaboración de AELMHU

EL VALOR DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS TRASCIENDE LA SALUD Y CALIDAD DE VIDA DEL PACIENTE

- **Los expertos subrayan el impacto positivo en la calidad de vida de los pacientes y en todo su entorno personal, social y laboral, destacando también la reducción de costes que pueden suponer para el sistema.**
- **El Informe propone un paquete de medidas que incluye fortalecer la colaboración y la financiación, y agilizar procesos para facilitar la I+D en este ámbito de las enfermedades raras.**

Madrid, 19 de junio de 2024.- La Fundación Weber y la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos ([AELMHU](#)) han presentado las conclusiones del Informe "Aspectos diferenciales de los medicamentos huérfanos y su valor desde una perspectiva social", que destacan el impacto positivo que generan estas innovaciones terapéuticas en los pacientes y en todo su entorno, además de poder llegar a reducir de forma significativa costes al sistema.

Elaborado por la Fundación Weber, con la colaboración de AELMHU, el Informe analiza las características diferenciales de estas terapias y el valor que generan en distintos ámbitos de la sociedad, a lo que se suma el beneficio sustancial sobre la salud y la calidad de vida de los pacientes y de su entorno. Disponer de tratamientos efectivos para las enfermedades raras impacta positivamente en ámbitos como la productividad laboral o las necesidades y cargas de cuidados personales, pudiendo aportar una importante reducción de costes directos e indirectos tanto para el sistema sanitario como para la sociedad.

El Informe destaca que la introducción de tratamientos en enfermedades metabólicas puede reducir los costes directos en más de un 80%, y en las hematológicas e inmunológicas, los indirectos pueden llegar a disminuirse hasta el 88%.

Los expertos coinciden en la necesidad de superar las barreras en investigación, acceso y regulación para aprovechar todo el potencial de los medicamentos huérfanos.

Potenciar la investigación en enfermedades raras

Para aprovechar estas oportunidades, el Informe sugiere medidas de apoyo a la investigación en el ámbito de las enfermedades raras, incrementando la financiación, la colaboración público-privada y favoreciendo su traslación a la práctica clínica. También la necesidad de impulsar redes de intercambio de información y de aplicar enfoques

innovadores al diseño de ensayos clínicos afrontando los retos diferenciales que plantean las enfermedades poco frecuentes. Aunque el proceso de investigación y desarrollo es similar al de otros fármacos, factores como la baja prevalencia de estas patologías, la dispersión geográfica de los pacientes, su heterogeneidad etiológica y el conocimiento limitado de su evolución natural hacen más compleja la identificación de dianas terapéuticas y la ejecución de ensayos clínicos para el desarrollo de nuevos medicamentos huérfanos.

En lo que llevamos de siglo se han realizado en todo el mundo más de 35.000 ensayos clínicos, con más de 20.000 agentes farmacológicos en el ámbito de las enfermedades raras. En España, hasta agosto de 2023, se estaban llevando a cabo un total de 4.387 ensayos, de los que sólo el 22% estaba centrado en estas patologías, evidenciando un amplio margen de mejora.

Asegurar el acceso equitativo a los medicamentos huérfanos

Los elevados costes asociados a su investigación y desarrollo, unido al bajo volumen de producción, determinan que el coste de los medicamentos huérfanos tienda a dificultar su acceso. Unas dificultades que suelen incrementarse con la disparidad entre comunidades autónomas en el acceso equitativo a estos medicamentos. Siete de cada diez medicamentos designados como huérfanos entre 2019 y 2023 son autorizados en Europa. De ellos, ocho de cada diez son comercializados en España, pero solo el 63% de los medicamentos con código nacional son financiados por parte del SNS. Asimismo, entre 2020 y 2023, la espera media para la financiación de los nuevos medicamentos huérfanos en España fue de entre 23 y 33 meses.

El Informe señala también la necesidad de implementar modelos innovadores de acceso que aseguren la disponibilidad de estos tratamientos de forma más ágil y homogénea con independencia del lugar de residencia. Otras medidas de mejora sugeridas por los expertos incluyen optimizar los registros de estas patologías, aumentar la cobertura de los programas de cribado neonatal y armonizar los procedimientos diagnósticos entre las comunidades autónomas.

Un marco regulatorio apropiado

Por otro lado, aunque se reconocen avances como las estrategias nacionales y regionales en enfermedades raras, el Informe apunta la falta de una regulación específica para estos medicamentos y otras carencias que será preciso abordar. Entre ellas, la necesidad de optimizar la adaptación de la nueva normativa europea sobre evaluación de tecnologías sanitarias o los retos que ya está planteando la regulación de la Inteligencia Artificial y la gestión de datos. Retos, en suma, que requieren una estrategia nacional en enfermedades raras, equitativa y con mayor dotación de recursos, asegurando mayor transparencia y flexibilidad en los procesos de evaluación de tecnologías sanitarias.

“Por su complejidad, las enfermedades raras presentan desafíos diagnósticos y terapéuticos. Su ralentización supone costes significativos tanto para el sistema de salud como para quienes las padecen y sus cuidadores, estimados en unos 37.000 euros por persona.

Solo la falta de tratamiento supone un aumento superior al 20% del coste total por paciente al año. Por ello, es importante visibilizar el valor social de los medicamentos huérfanos, con estudios más sistemáticos sobre sus efectos, y evitar conflictos de interés y sesgos en la publicación de resultados”, explica Álvaro Hidalgo, presidente de la Fundación Weber.

“Como venimos defendiendo desde AELMHU, es fundamental entender la casuística de este tipo de enfermedades, así como los enfoques terapéuticos más apropiados. Este Informe revela que, pese a los avances logrados en las últimas décadas, sigue habiendo retos importantes en términos de investigación, acceso y regulación. Por eso, desde la Asociación seguiremos trabajando y colaborando con todos los implicados en los márgenes de mejora identificados”, añade Beatriz Perales, presidenta de AELMHU.

Metodología

Para la elaboración de este Informe, la Fundación Weber ha recopilado de la literatura existente evidencia científica sobre la contribución de valor de los medicamentos huérfanos, así como la normativa y recomendaciones relevantes. Ello ha permitido desarrollar un cuestionario administrado a un panel multidisciplinario de expertos del sector.

Sobre FUNDACIÓN WEBER

Weber (Weber, Economía y Salud) es una consultora especializada en evaluación de tecnologías sanitarias creada para dar solución a las dificultades de introducción de medicamentos y productos sanitarios innovadores en el mercado español. Parte de su actividad está centrada en trabajos de investigación, con el claro objetivo de contribuir al desarrollo de herramientas para la toma de decisiones. Cuenta con amplia experiencia y capacidad técnica, que le permite abordar de forma integral los proyectos a desarrollar y garantizar la calidad y el rigor científico de los mismos.

En 2017, Weber constituye la Fundación Weber, con el fin de impulsar la investigación económica en materia de salud y promover proyectos que contribuyan a la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y/o permitan mejorar la calidad de vida de los pacientes. Con la creación de la Fundación Weber, el Grupo Weber se configura como un referente de investigación, consultoría y formación en el ámbito de la economía de la salud, los resultados reportados por los pacientes y la farmacoeconomía.

Sobre AELMHU

AELMHU es una asociación sin ánimo de lucro, que agrupa a empresas farmacéuticas y biotecnológicas con un claro compromiso por invertir en descubrir y desarrollar terapias innovadoras capaces de mejorar la salud y la calidad de vida de los pacientes que padecen enfermedades raras y ultrarraras. AELMHU quiere servir de interlocutor ante la sociedad, la comunidad científica y las instituciones políticas y sanitarias en los temas relacionados con los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos.

Actualmente, los asociados de AELMHU son Alexion AstraZeneca Rare Diseases, Alnylam Pharmaceuticals, Amgen, AOP Health, Argenx, Biocryst, Biogen, BioMarin, Chiesi, Csl Behring, Grupo Italfarmaco, Immunocore, Insmmed, Ipsen, Jazz Pharmaceuticals, Kyowa Kirin, Novartis, PTC Therapeutics, Sanofi, Sobi, Takeda, UCB, Ultragenyx Pharmaceutical y Vertex.

Para más información:

weber.org.es

comunicacion@aelmhu.es