

Pfizer y la Fundación para la Investigación en Salud, FUINSA, abordan la realidad de las enfermedades raras

- **El diagnóstico temprano, el abordaje multidisciplinar y el conocimiento de los profesionales sanitarios de las novedades terapéuticas es clave para los pacientes.**

Madrid, 21 de noviembre de 2019.- La Fundación para la Investigación en Salud (FUINSA) y Pfizer reunieron ayer en Madrid a un grupo multidisciplinar de especialistas dentro de la jornada “**Las enfermedades raras en el SNS: investigación, diagnóstico y abordaje terapéutico**” con el objetivo de analizar y profundizar en la atención que se ofrece a las enfermedades raras desde el Sistema Nacional de Salud.

Uno de los principales retos que se han subrayado es la investigación de terapias dirigidas al tratamiento de las enfermedades raras, que supone uno de los reclamos más habituales por parte de la comunidad médica y los pacientes, para los más de tres millones de personas diagnosticadas de estas patologías en España¹. En esta línea, **Francesc Palau, coordinador Científico de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** ha manifestado que *“es necesario reactivar la estrategia nacional sobre enfermedades raras”*.

Durante la jornada se ha destacado una de las vías de investigación más prometedoras en este ámbito, la terapia génica, que se encuentra en pleno desarrollo, y *“que ha llegado para quedarse”* en palabras del **Dr. Bueren**, palabras que ha ratificado Encarnación Cruz en su exposición.

“La terapia génica está dejando de ser una expectativa para convertirse en realidad. Los trabajos realizados por equipos españoles están contribuyendo muy significativamente al desarrollo de la terapia génica a nivel mundial”, indica **Juan Antonio Bueren, jefe de la División de Terapias Innovadoras en el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), en el Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBERER) y en el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD).**

No obstante, la ausencia de tratamientos específicos para ciertas enfermedades es aún la realidad en la mayoría de las enfermedades, por lo que el objetivo terapéutico se centra en controlar y manejar los síntomas. Para ello, la posibilidad de acceder a un abordaje desde diferentes especialidades es clave en el acompañamiento de los pacientes.

“Está avanzando el interés por los casos sin diagnóstico, con el exoma clínico como herramienta clave”, declara la **Dra. Mónica López, de la Unidad de Enfermedades Sistémicas y Minoritarias del Hospital Universitario Ramón y Cajal**, que reafirma que *“el manejo de los pacientes con enfermedades raras debe ser multidisciplinar, con el paciente y su familia como eje. Es necesario mejorar y estandarizar el acceso a los tratamientos, cuando los hay; mientras que, en la mayoría de los casos, la figura del especialista en enfermedades raras lo que hace es seguimiento y acompañamiento a sus pacientes”*.

El debate abordó también el relevante papel de las autoridades reguladoras, que es imprescindible a la hora de determinar el acceso a los tratamientos disponibles. Los expertos analizaron el modelo actual, los retos que presenta y la posible introducción de criterios que amplíen la disponibilidad de los tratamientos más innovadores.

Josep Torrent, farmacólogo clínico de la Universidad Autónoma de Barcelona, sostiene que *“a pesar de la experiencia positiva de la regulación huérfana: más de 2100 moléculas en investigación y 153 medicamentos aprobados, el tipo de evidencia científica generada y el alto coste de los tratamientos generan un grado importante de incertidumbre en los procesos de toma de decisiones. En este sentido, se requiere potenciar la colaboración y la estrategia entre todos los actores”*.

En la misma línea se manifiesta **José Luis Poveda, presidente de la Comisión Nacional de Especialidad en Farmacia Hospitalaria** quien afirma que *“el modelo que permite el acceso a los medicamentos huérfanos con reembolso público a los pacientes está extraordinariamente tensionado y puede comprometer la disponibilidad de estos medicamentos en España y la equidad en todo el territorio nacional. De hecho, se precisan nuevas formas de evaluación que incorporen más criterios específicos y, también, disminuir los tiempos hasta la toma de decisión de precio y reembolso público. Igualmente es necesario la reevaluación estructurada de precios en función de los resultados obtenidos”*. Además, **Poveda** también ha destacado que *“el tiempo que se tarda en poder acceder a los tratamientos que finalmente se financian es excesivo”*.



El papel relevante de la AEMPS

En este punto, también se destacó el rol que desempeña la Agencia Española del Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) en el apoyo a iniciativas de investigación clínica y desarrollo de terapias innovadoras. A través de la presencia en diferentes ámbitos, desde encuentros hasta ayudas a la especialización de profesionales sanitarios y acompañamiento de pacientes, esta entidad busca mejorar la realidad de las enfermedades raras en España.

*“La AEMPS está comprometida con la participación en todos aquellos foros que permiten difundir qué es la investigación clínica y qué utilidad tiene para dar respuesta a las dudas planteadas por todos los actores que intervienen, así como en la formación específica de pacientes y sus asociaciones en busca de mejorar su posicionamiento en todas las fases del desarrollo de los medicamentos”, aclara **Juan Estévez, del Área de Ensayos Clínicos de la AEMPS.** “Además, la AEMPS tiene una línea de ayuda en el devenir de la investigación mediante la Oficina de apoyo a la innovación y conocimiento sobre medicamentos, responsable de dar apoyo tanto técnico como administrativo a cualquier proyecto que se vaya a realizar en España o en la Unión Europea. Por último, destacar que ponemos a disposición de la sociedad una herramienta de búsqueda y conocimiento como es el Registro Español de estudios clínicos (REec), que está en mejora constante para dar la mayor y mejor información posible”, concluye.*

Los pacientes, los más afectados

Casi la mitad de los pacientes con enfermedades poco frecuentes no se sienten satisfechos con la atención sanitaria que reciben por su enfermedad. Mientras se demora el tiempo de diagnóstico, en casi la mitad de los casos los pacientes no reciben ningún apoyo ni tratamiento, lo que en ocasiones supone que su enfermedad se agrave.

En este sentido, los pacientes que han intervenido en la jornada han manifestado su sorpresa por la dificultad que hay para acceder a tratamientos que han sido aprobados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA).

*“La mitad de las familias con enfermedades raras hemos tenido que esperar más de 4 años para poner nombre a la enfermedad, el 20% de nosotros más de una década. Este retraso impide además acceder a un tratamiento efectivo, al que sólo tiene acceso el 34% de las personas con enfermedades poco frecuentes. Ambas situaciones requieren un abordaje global e integral, teniendo en cuenta además las consecuencias clínicas y sociales de la enfermedad”, afirma **Juan Carrión, presidente de la Federación Española***



de Enfermedades Raras (FEDER). *“Por eso, además de frenar el retraso diagnóstico y posibilitar el acceso a tratamientos, mientras no exista cura para la enfermedad es fundamental garantizar el acceso a un abordaje terapéutico que frene el avance y agravamiento de la patología”,* indica.

Por ello, Pfizer tiene el compromiso de apoyar a esta comunidad de pacientes y de trabajar en la investigación de ciencia de vanguardia que amplíe el abanico terapéutico disponible.

Pfizer, innovaciones que cambian la vida de los pacientes®

Pfizer, como compañía biomédica que trabaja para mejorar la salud de las personas, se dedica al desarrollo de terapias y vacunas innovadoras para curar y prevenir enfermedades o aliviar sus síntomas. Con una trayectoria de más de 165 años, Pfizer mantiene su compromiso con la sociedad y apuesta por la I+D para dar respuesta a las necesidades médicas de hoy y del mañana. El avance de la ciencia y la tecnología, así como su aplicación médica, exige colaborar con todos los implicados para maximizar la cartera de medicamentos y que la innovación farmacéutica llegue a todas las personas que la necesitan de manera rápida, asequible, fiable y con transparencia, de acuerdo con los más altos estándares de calidad y seguridad. Para más información: www.pfizer.es

Para más información:

Pfizer Comunicación

Ana Luzuriaga - 91 490 97 41

ana.luzuriaga@pfizer.com

Ogilvy

Elena Gracia – 91 451 21 28

elena.gracia@ogilvy.com

Blanca Sánchez – 91 451 21 37

blanca.sanchez@ogilvy.com

¹ Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Enfermedades raras en cifras: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras>



twitter/pfizer_spain



youtube/user/pfizerspain