



Enfermedades Raras: pacientes, clínicos y Administración- Región de Murcia



Esta mesa redonda online se llevó a cabo el pasado 13 de abril de 2021.

Las enfermedades raras han sido definidas por la Comunidad Europea, como todas aquellas patologías que se presentan en una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10000 habitantes de la comunidad y presentan altos niveles de mortalidad y/o discapacidad. Asociado a este término se encuentra el de medicamento huérfano, que se aplica a todos los fármacos que se han utilizado para el tratamiento de las enfermedades raras.

A pesar de que la concienciación sobre los problemas que presentan las enfermedades raras se ha incrementado en estos últimos años y

que las decisiones asumidas por las administraciones, así como la actividad internacional ha sido muy importante todavía hoy en día se escuchan algunas preguntas generales del tipo de ¿qué es esto de las enfermedades raras? ¿Existían antes o es algo de aparición nueva? ¿Por qué tanta atención de los medios de comunicación? Que demuestran que realmente existe una falta de información sobre esta patología. Por su parte, los profesionales de la salud también comparten estas cuestiones añaden otras como ¿cuántas enfermedades existen? ¿Cuáles son? ¿Existen centros especializados? Son, entre otras, muchas preocupaciones que suelen estar en todos los fo-

ros, tanto de las administraciones sanitarias como de las sociedades científicas e incluso de los investigadores.

El concepto de enfermedad rara se acuña por primera vez en Estados Unidos en los años 80 y siempre ligado a otro concepto el de medicamento huérfano. A Europa llega de forma oficial en el año 99. Todos estos países agrupan bajo el concepto de enfermedad rara, las enfermedades de baja prevalencia, utilizando en cada uno de ellos una definición de prevalencia distinta. Bajo el término de enfermedad rara se incluyen de forma mayoritaria que son enfermedades de origen genético y dada la eclosión de nuevos hallazgos y variantes genéticas, no es extraño que se ofrezcan cifras de entre 5000 y 7000 enfermedades diferentes.

Sin embargo, ya hay identificadas 6172 enfermedades raras. Aunque parezca extraño, existen muchas formas diferentes de entender qué es una enfermedad rara, según su entidad clínica, el fenotipo evolutivo, el mismo fenotipo, pero con distinta biología, etcétera. Se habla de que el 70 por ciento se inician en las series infantiles, pero cuando se explora la morbilidad de estas patologías se encuentran grandes bolsas de pacientes en edades medias, e incluso en edades avanzadas. La complejidad de estas enfermedades de baja prevalencia crea problemas de muy diversa índole. Para conocer y saber cómo afronta cada comunidad autónoma estas patologías poco frecuentes, New Medical Economics a través de su Canal Online ha organizado una mesa redonda en colaboración con Chiesi titulada “Enfermedades raras: pacientes clínicos y Administración”, esta vez centrada en la Región de Murcia. Participaron en este diálogo: Jesús Cañavate Gea, director general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Consejería de Sanidad de Murcia; Juan Carrión Tudela, presidente de la Asociación de enfermedades raras D’Genes (Asociación de Enfermedades Raras de Murcia); David Garzón Lafuente, *rare diseases head* Iberia de Chiesi España; Encarna Guillén Navarro, Jefa de Sección de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia); y Juan Antonio Marqués Espí, director gerente del Hospital Universitario Reina Sofía (Murcia). La mesa redonda estuvo moderada por José María Martínez García, presidente ejecutivo de New Medical Economics.

El primer tema que se puso de manifiesto fue la sensibilización social hacia las enfermeda-

des raras. Para Jesús Cañavate “se ha ido incrementando, entre otras cosas, por la difusión que se está dando tanto en los medios de comunicación como en los propios centros sanitarios”. El presidente de D’Genes coincidió plenamente: “gracias a la sensibilización y fuerza del movimiento asociativo, las enfermedades raras están muy presentes en la sociedad”. Carrión quiso poner en valor la fortaleza del movimiento asociativo, “que lucha por conseguir que las enfermedades raras puedan ser consideradas una prioridad social y sanitaria en nuestro Sistema Nacional de Salud”.

En la misma línea, David Garzón cree que la sensibilización por las enfermedades raras ha ido in crescendo, “desde la sociedad, desde la Administración y también desde la industria”. Por su parte, Encarna Guillén considera que el factor fundamental de ese aumento de sensibilización ha sido el motor asociativo, quien “ha hecho un engranaje perfecto con el resto de los actores y ha potenciado el mensaje que los medios de comunicación han recogido”. Y según Juan Antonio Marqués hay efectivamente mucha sensibilidad, pero posiblemente nunca sea la suficiente ante un problema de tales dimensiones, y piensa que “hay que seguir trabajando intensamente en todas las líneas de desarrollo y mejora”.

El Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER) de la Región de Murcia fue una de las cuestiones claves de este encuentro. Encarna Guillén participó en su elaboración desde el inicio, “nace como necesidad social de responder a una serie de cuestiones que aún no están resueltas, pero hay una implicación política general”. Según cuenta Guillén, la Consejería de Sanidad impulsó el plan y lo hizo con la colaboración de las Consejerías de Educación y Política Social. “Otra cuestión importante es que para su confección contó con más de 100 personas: profesionales, pacientes...desde distintos ámbitos e integrando a pacientes y familia, algo pionero en la Región de Murcia que dio lugar a 10 líneas estratégicas”, señala la experta. Además, otra novedad del Plan es que “está aprobado en el Consejo de Gobierno con una dotación económica específica”.

Por su parte, Jesús Cañavate explicó que las líneas estratégicas están pendientes de revisar en 2021 y que los resultados se van a ir viendo con el seguimiento de este Plan. “Murcia es un referente en la atención a enfermedades raras y es fruto del trabajo de todos, contando con la participación de los pacientes, familias



y las asociaciones representadas en FEDER. No existe en España, ningún plan de atención integral de enfermedades raras en el ámbito autonómico con una dotación presupuestaria específica”, trasladó Juan Carrión.

“¿Cómo son las relaciones actuales entre los pacientes, clínicos y Administración?”, preguntó José María Martínez a los ponentes. Carrión manifestó que el paciente participa en nuestro Sistema Nacional de Salud, “ha tardado en llegar, pero cada día estamos viendo un mayor número de estructuras participativas que posibilitan integrar la figura del paciente. En nuestra Región también hemos sido pioneros en este sentido, integrando a los pacientes en el Comité de evaluación del PIER”. Para el director gerente del Hospital Reina Sofía es muy difícil establecer criterios comunes de colaboración y de actuación porque hablamos de unas 7000 enfermedades raras. No obstante, Marqués considera que “esa simbiosis generada entre niveles de responsabilidad y de gestión está dando importantes frutos”.

Las enfermedades raras están relacionadas con otras disciplinas como la psicología, la fisioterapia, la rehabilitación..., “¿cómo se gestionan y se cubren por la sanidad pública estos servicios?”, quiso saber el moderador.

Cañavate señaló que exceptuando fisioterapia y rehabilitación hay atenciones a las distintas especialidades, “existe en la cartera de servicios”. Para Encarna Guillén el problema fundamental de las enfermedades raras es que son enfermedades crónicas, muchas de ellas degenerativas “aun existiendo en el Sistema Nacional y Regional de salud estas especialidades pueden tener demora para su acceso además de mantenerlas en el tiempo”. Según Guillén estas actividades tienen que mantenerse y “eso es la más duro dentro del SNS”. También dijo que las asociaciones de pacientes están ejerciendo una labor muy importante para apoyar en este sentido, “la colaboración entre administración y asociaciones es realmente importante”, subrayó.

En la misma línea, Juan Carrión resaltó que solo el 5 por ciento de las más de 6000 enfermedades raras identificadas en Europa disponen de un tratamiento, por lo que estos servicios como logopedia, fisioterapia...” son clave para mejorar la calidad de vida del paciente y el SNS hoy en día no da respuesta a esas prestaciones con ese carácter de cronicidad. Esto es una realidad”. Carrión instó a que la Administración priorice este tipo de servicios y destacó el movimiento asociativo “que llega donde la Administración no da respuesta”.

Además, el presidente de D'Genes indicó que debido a la pandemia “9 de cada 10 pacientes vieron interrumpidas todas estas terapias y servicios de rehabilitación” y quiso subrayar la labor que realiza su asociación D'genes “prestando servicios de atención directa (atención social, psicológica, logopedia, fisioterapia, estimulación cognitiva etcétera) en los 4 Centros de Atención integral de Enfermedades raras y delegaciones que la entidad posee en Murcia y Andalucía así como implantando proyectos innovadores como el servicio de apoyo social y psicológico en la Unidad de Cuidados Paliativos Pediátricos o el proyecto de intervención educativa en el aula con niños y niñas con enfermedades raras y sin diagnóstico”.

El diagnóstico precoz fue otro de los temas claves de la reunión. Jesús Cañavate comentó que “el asesoramiento prenatal a la pareja es esencial para cualquier detección de enfermedad rara” y siguió “hemos conseguido la acreditación para los ensayos realizados en el Centro de Bioquímica y Genética Clínica y además se va a incorporar la tecnología de secuenciación del genoma completo”. En este sentido, Guillén indicó que el 80 por ciento de estas enfermedades raras son genéticas por eso “la aplicación de técnicas nuevas de diagnóstico van a tener mucho impacto”. Para la experta, la fase del diagnóstico va a ser crucial, así podrían saber si el paciente necesita tratamiento farmacológico o no, “esa atención desde el punto de vista de la genética tiene que estar cubierta”.

Y, “¿cómo se siente el paciente a la hora de empezar un diagnóstico?”, cuestionó el presidente de New Medical Economics a los expertos. Juan Carrión comentó que el tiempo medio en la actualidad para conseguir un diagnóstico son cuatro años, según los datos aportados en el Estudio ENSERIO FEDER y siguió: “tenemos que ser conscientes de que el 20 por ciento de los pacientes llegan a estar una década para conseguir un diagnóstico, e incluso hay pacientes que fallecen sin conocer el nombre de su enfermedad”. Por eso, para Carrión “tener un diagnóstico precoz debe de ser una prioridad”.

En cuanto a la investigación y a la puesta en marcha de ensayos clínicos en enfermedades raras, David Garzón resaltó que España es pionero. Con datos de Farmaindustria, el experto explicó que “de casi 4000 ensayos clínicos que hay en España. Un 20 por ciento están dirigidos a potenciales fármacos para enfermeda-

des raras”. También destacó que en España se ha hecho una excelente labor, desde que en 2020 “se pusieron en marcha las dos directivas europeas para la regulación de los medicamentos huérfanos y en concreto la segunda, para los medicamentos huérfanos pediátricos”. Para finalizar con su intervención en esta cuestión, Garzón puso en valor las recomendaciones de Farmaindustria para involucrar a los pacientes en los ensayos clínicos, “siempre intentamos facilitar que todos estos ensayos se puedan poner en marcha, trabajando con médicos conocedores de pacientes, con administración, para beneficio final de los pacientes que sufren enfermedades raras”.

En este sentido, Carrión considera que la participación de los pacientes es fundamental, pero aún se tiene que priorizar la investigación en enfermedades raras, “España invierte el 1,3 por ciento del PIB en investigación, muy inferior a la media de Europa 2% o países como Suecia que invierten el 3 por ciento”. Para él, hablar de investigación es hablar de futuro y esperanza para tres millones de personas que conviven con estas enfermedades raras en España.

El acceso a los medicamentos huérfanos no podía faltar en este encuentro. El presidente de D'Genes aclaró la realidad de este asunto: “En Europa tenemos 116 medicamentos huérfanos autorizados y comercializados, pero en España solo 43 están autorizados y comercializados. Somos españoles, pero también europeos por eso queremos los mismos derechos que cualquier ciudadano europeo”, reivindicó. “Tenemos que ser capaces de establecer procedimientos que permitan dar respuesta y garantizar el acceso a los medicamentos huérfanos en condiciones equidad e igualdad y no supeditar su acceso al código postal de residencia del paciente, como ponen de manifiesto las situaciones de inequidad detectadas en las diferentes de Comunidades Autónomas, teniendo incluso que iniciar los pacientes y las asociaciones procesos en la vía judicial para garantizar el acceso a un medicamento huérfano”, afirmó.

“¿Influye el presupuesto de un hospital en la administración de un medicamento huérfano?”, preguntó Martínez a Juan Antonio Marqués. El gerente del hospital Reina Sofía contestó que “no debería ser así en ningún caso, los hospitales debemos estar preparados para asumir ese gasto aun no estando previsto”. Desde el punto de vista del experto únicamente los criterios



clínicos, científicos y de coste-efectividad pueden cuestionar una terapia y no es de recibo que por razones exclusivamente económicas se cuestione algún tratamiento”.

Por otro lado, también se habló de la figura de la enfermera gestora de casos. En la sección de genética médica del Hospital Clínica Universitario Virgen de la Arrixaca que dirige Encarna Guillén sí existe, “no solo coordina a los especialistas a nivel intrahospitalario, sino que lo hace también con su médico de referencia de Atención Primaria en el aspecto social, intentamos que esa atención sea integral”. Además, Guillén confesó que desde que tienen ese perfil profesional integrado está logrando mucho más éxito. A su juicio, lo que se necesita ahora es extender esa enfermera gestora de casos a cada una de las áreas “para que coordine a nivel con todos los recursos sociales, sociosanitarios...que necesiten los pacientes y las familias”.

Con respecto a la innovación terapéutica, David Garzón compartió unos datos en los que se podía ver cómo los diferentes países europeos facilitaban el acceso a las innovaciones terapéuticas, “de los cinco países europeos principales: Francia, Italia, Reino Unido, España y Alemania, en el último año por la pandemia, España ha sido de los países que más afectados han estado en cuanto a aportar al mercado nuevas innovaciones terapéuticas”, analizó.

La atención a los pacientes con enfermedades raras durante la pandemia en la Región de Murcia “no se ha dejado de hacer”, según los expertos. Marqués piensa que ha habido retrasos o aplazamiento de algunas consultas o pruebas, producto de la situación que hemos vivido”. En su hospital “ha habido un trabajo

muy riguroso tanto de los profesionales clínicos como del servicio de admisión para establecer la priorización más adecuada a cada caso intentando evitar perjuicio para los pacientes”. En la misma línea, Guillén contó que han intentado mantener la mayor normalidad posible en este contexto, “no fue fácil”.

Desde salud pública también han tenido que dar apoyo al sector de la sanidad privada, cuenta Cañavate. Para él lo urgente “se ha atendido en todo momento”.

Juan Carrión aprovechó este momento para agradecer el trabajo que han realizado los profesionales sanitarios y sociales durante la pandemia, “me consta que se han hecho esfuerzos por mejorar la situación, pero necesitamos esa continuidad”. Además, Carrión quiso quedarse con las buenas prácticas “la Administración y la industria farmacéutica han sido capaces han sido capaces de trabajar de forma conjunta y poner a disposición de los pacientes esa terapia domiciliaria tan necesaria que veníamos demandando”.

La última pregunta del encuentro estuvo relacionada con la labor que realizan los medios de comunicación respecto a la difusión de información sobre las enfermedades raras. Para Juan Antonio “vivimos en la era de la información y eso ha propiciado que esta sea, en general, muy buena habiendo mejorado apreciablemente en los últimos años, bien es verdad que hay que diferenciar la que es rigurosa y de calidad de la que no lo es”. Por su parte, Jesús Cañavate cree que destacan “las cosas cuando algo no va bien. Hay que aceptar la crítica, pero también nos gusta que destaquen las cosas buenas que hacemos”.