



Universidad
de Alcalá



FUNDACIÓN
GENERAL
UNIVERSIDAD
DE ALCALÁ

Enfermedades raras y medicamentos huérfanos ante la COVID-19:

Problemas pendientes y respuestas necesarias

OBSERVATORIO LEGISLATIVO DE ENFERMEDADES
Raras y Medicamentos Huérfanos



CON LA COLABORACIÓN DE

ALEXION

Cariotipo
Lobby & Comunicación

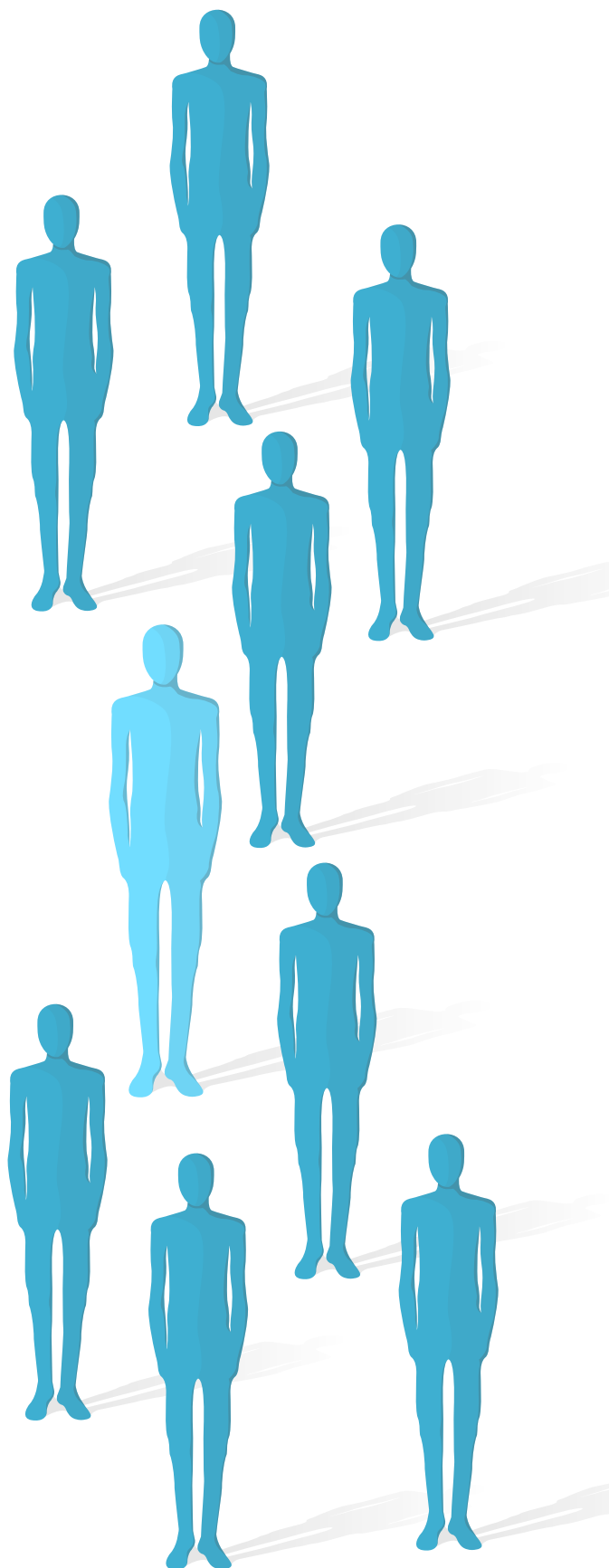
Introducción

Desde la década de los noventa, en la Unión Europea y los Estados Miembros han proliferado las iniciativas políticas y sociales dirigidas a sensibilizar y a mejorar las condiciones de los pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes. Desde la adopción de el Reglamento 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo sobre productos medicinales huérfanos en diciembre de 1999, se ha avanzado mucho en los distintos países miembros en este sentido.

España fue uno de los primeros países europeos en aprobar un Plan o Estrategia específica para Enfermedades Raras. Además, la Estrategia Nacional de 2009 de España fue una de las primeras en estar completamente implementadas. Desde entonces, se han conseguido importantes avances como la creación del Registro Nacional de Enfermedades Raras, promover la atención sociosanitaria en este ámbito, el establecimiento de Centro de Referencia o un incremento de la sensibilización social hacia estas patologías, por nombrar unos pocos.

Sin embargo, mientras que la investigación en EERR avanza a pasos agigantados, la regulación no lo hace al mismo ritmo. Así, los pacientes con Enfermedades Raras tienen todavía muchos problemas en el día a día, como el retraso en el diagnóstico, la disponibilidad de tratamiento y el acceso a los mismos, discriminación en colegios o en el lugar de trabajo, entre otras. Por otra parte, la situación generada por el virus SARS-CoV2 ha provocado cambios en las rutinas de los pacientes y sus familias, y se teme que la crisis económica que viene, les pueda impactar de forma considerable si no se toman las medidas adecuadas.

En este contexto, el Centro de Estudios de Políticas Públicas y Gobierno (CEPPyG) de la Universidad de Alcalá y Alexion han constituido recientemente el Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. El objetivo del Observatorio es contribuir a la sensibilización sobre estas patologías y sus tratamientos en el ámbito político, a través de la generación de conocimiento que pueda aportar información y propuestas de mejora en el ámbito legislativo para abordar de la mejor manera posible las barreras a las que se enfrentan los pacientes.



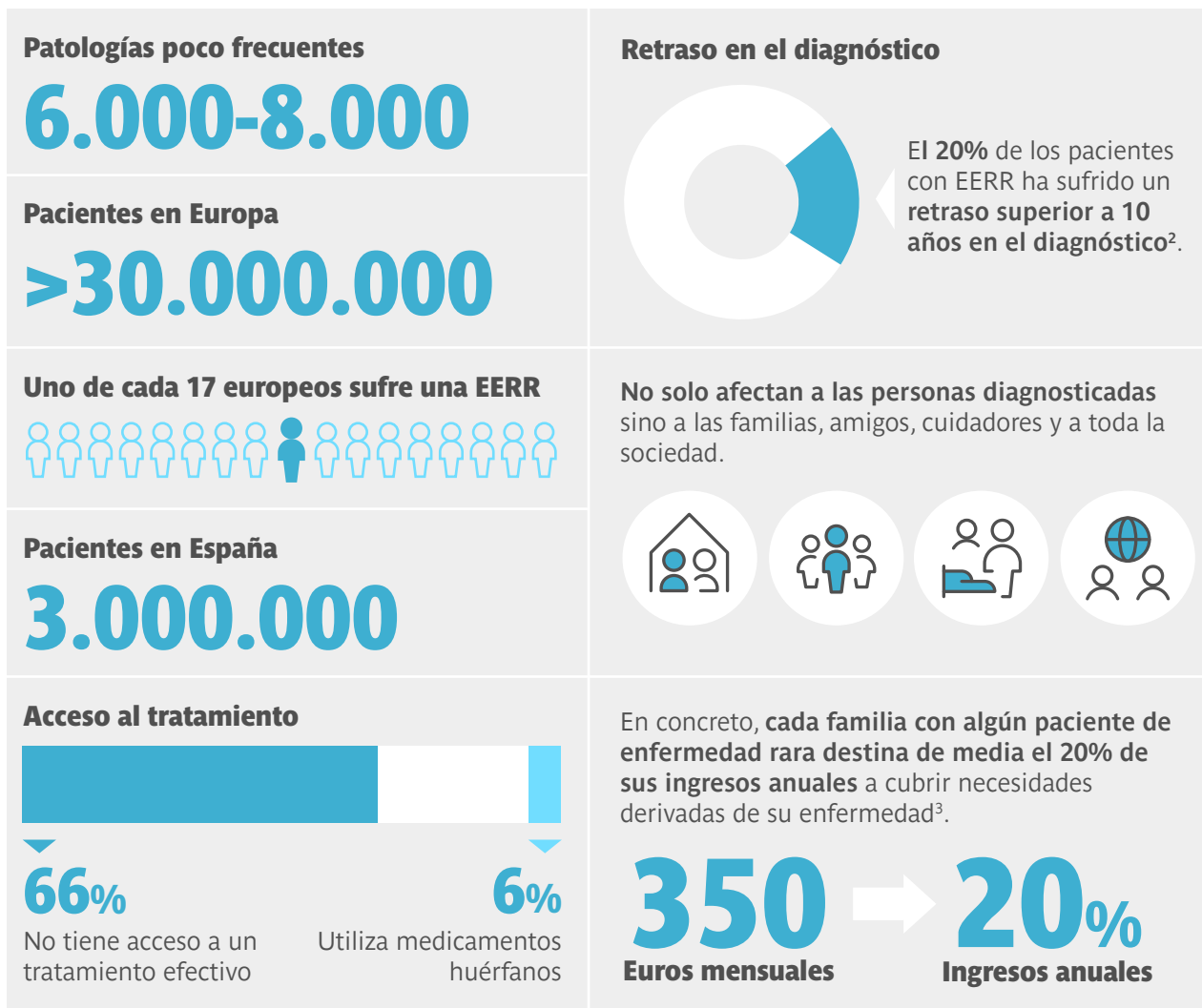
El presente documento, el primero de una serie, pretende identificar los principales retos legislativos a los que hay que dar respuesta para mejorar la calidad de vida de estos pacientes y sus familias.

Contexto: las enfermedades poco frecuentes¹

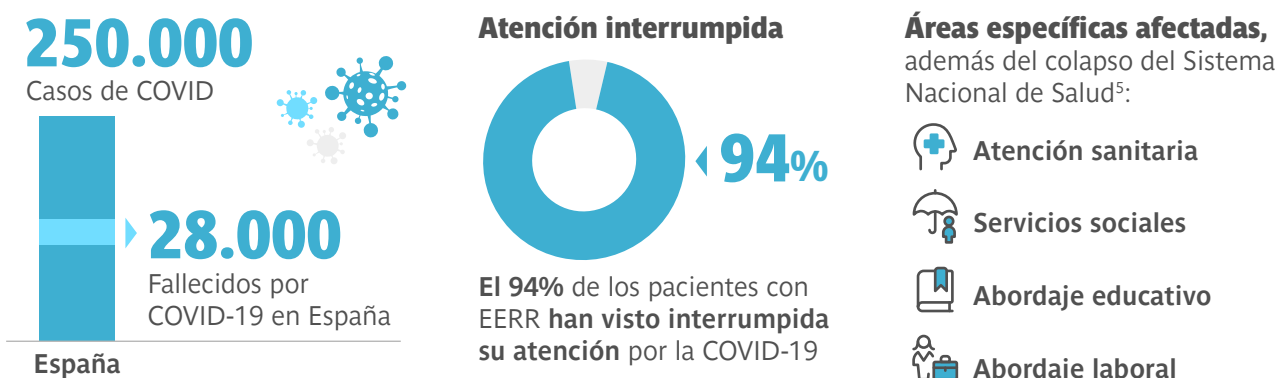
Definición y datos relevantes

Una enfermedad poco frecuente, o **enfermedad rara (EERR)**, es aquella que afecta a menos de 5 de cada 10.000 personas según la EMA.

Se estima que el número de **personas en la Unión Europea que sufren una enfermedad rara es superior a 30 millones.**



La crisis del COVID-19 y su impacto en las Enfermedades Raras⁴



Estrategia Nacional de EERR

Constituye una base sólida para el abordaje de las EERR que incluye los aspectos fundamentales a tratar: **prevención y detección precoz, la atención sanitaria y la investigación.**

Buena guía para los servicios regionales de salud y el impulso de estrategias o planes autonómicos.

Se observan algunas deficiencias que deben ser corregidas:



Sin revisión desde 2014



Sin balance de objetivos planteados y conseguidos



Sin recursos suficientes para pruebas diagnósticas



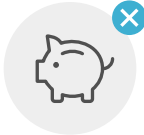
Insuficientes Unidades de Referencia



Sin la adecuada **coordinación** sociosanitaria



Sin impulso del Consejo Interterritorial y **con escasa implicación**



Sin **dotación** presupuestaria específica.



Sin **regulación diferenciada** para MMHH*

* Inadecuación de indicadores y de objetivos aplicados a efectos de eficiencia en la gestión y gasto farmacéutico.

En definitiva, se trata de una estrategia nacional más declarativa que efectiva

Los Medicamentos Huérfanos (MMHH), datos básicos⁶

- **Sólo el 52%** (53 de 103) de los MMHH **aprobados en UE** están **comercializados en España.**
- **Solicitan Código Nacional el 91%** (94 de 103) de los MMHH **autorizados para su comercialización en la UE.**
- **Sólo se comercializa el 56%** (53 de 94) de los MMHH **que obtienen Código Nacional.**
- **En 2019 se han comercializado más MMHH (10) que en 2018 (8).** Sin embargo, **el tiempo entre la asignación de Código Nacional y la comercialización efectiva se ha visto incrementada un 20%** situándose en 15 meses de mediana frente a 2018.

Otros temas de actualidad a tener en cuenta

El Consejo de Ministros anunció el pasado 3 de marzo un futuro régimen económico de los MMHH para promover su investigación y desarrollo. Este anuncio se ha traducido en una resolución del Ministerio de Sanidad⁷, publicada el pasado día 12 de junio en el BOE, en el que se establece el régimen económico de los medicamentos huérfanos.

El régimen que se ha establecido parte de la inclusión de los MMHH en el Sistema de Precios de Referencia, permitiendo **dos excepciones:**

- **Cuando no exista alternativa terapéutica.**
- **Si existe, que el medicamento huérfano aporte un mayor beneficio terapéutico** a juicio de la Comisión de Farmacia y ratificado por la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos

Dificultades generadas por el incumplimiento de los tiempos de respuesta administrativos establecidos por ley por parte del Ministerio desde la autorización de la AEMPS, a la aprobación de financiación pública por parte de la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos y Productos Sanitarios.

Aparición de los primeros biosimilares de MMHH: continuidad versus interrupción de tratamientos. Posición de médicos y pacientes. Función prescriptora del médico y garantías de acceso a los medicamentos adecuados.

Retos legislativos

1. Revisar y actualizar la Estrategia de EERR, fijando indicadores y objetivos a corto y medio plazo

Es importante que la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras no sea una mera declaración de intenciones, sino que la Administración adopte las medidas necesarias para su aplicación efectiva. La Estrategia debe estar concebida como una herramienta nacional que las Comunidades Autónomas puedan adaptar a su realidad sanitaria y sienta las bases para una gestión más homogénea de las EERR.

La Estrategia Nacional, además, debe ser una herramienta viva sujeta a revisiones y actualizaciones periódicas por parte de las administraciones competentes.

2. Constituir una dotación presupuestaria específica para EERR y excluir a los MMHH de los indicadores del gasto hospitalario, creando además un régimen diferenciado con indicadores específicos de calidad de estos tratamientos

Resultaría fundamental, como primer paso, conocer la inversión y el gasto a nivel nacional y autonómico para definir una financiación mínima que no pueda ser objeto de recortes.

La garantía de contar con recursos económicos suficientes debe ser una prioridad en las políticas de recuperación económica que se adopten en los próximos meses para afrontar la crisis provocada por la epidemia del COVID. Estos recursos deben cubrir la investigación y la formación, y, muy especialmente, la atención sociosanitaria a los pacientes y sus familias.

Adicionalmente, el Fondo de Cohesión debería estar dotado de epígrafes concretos sobre enfermedades poco frecuentes, de modo que estas cuenten con unos recursos económicos necesarios.

Por otra parte, sería necesario evaluar de forma diferenciada a los medicamentos huérfanos con respecto a otros medicamentos, sobre todo en lo relativo a los indicadores hospitalarios.

3. Establecer un régimen económico especial para autorización, fijación de precios y gestión de los MMHH

El régimen económico especial para los medicamentos huérfanos que se ha publicado recientemente a partir del Acuerdo del Consejo de Ministros debería regirse por criterios clínicos, sociales y transparentes.

También habría que reconsiderar el criterio de coste eficacia, no siendo el indicador más oportuno para este tipo de fármacos, sobre todo los ultra-huérfanos. En todo caso, dicho régimen debe ser objeto de un estudio preciso y cuidadoso basado en principios activos y no en indicaciones, ya que esto podría provocar dificultades para el paciente, así como para el fomento de la innovación en este tipo de medicamentos.

4. Agilizar los trámites y acortar plazos para facilitar el acceso de los pacientes a los MMHH

A pesar de que existe una regulación en la delimitación de los tiempos de respuesta por parte del Ministerio, rara vez se cumple en relación con la autorización y decisión sobre financiación pública de los fármacos. En este sentido, es importante que los procesos administrativos se ajusten lo máximo posible a los tiempos legalmente establecidos, para que los pacientes puedan disponer de su tratamiento en el menor tiempo posible.

5. Promover los modelos innovadores de contratación para MMHH

Es preciso dar respuesta, en materia de contratación pública, a las características específicas de los MMHH promoviendo acuerdos alternativos como el riesgo compartido, acuerdos basados en valor, pago por resultados o de servicios.

Puesto que este tipo de medicamentos va dirigido a pacientes con necesidades muy específicas los criterios de contratación deben ser ponderados de forma especial y estudiados de manera individualizada y particularizada. **Para los medicamentos ultra-huérfanos se deberían establecer tiempos y tasas menores**, dado el limitado número de pacientes a las que van dirigidas estas terapias y la aportación a las necesidades no cubiertas.

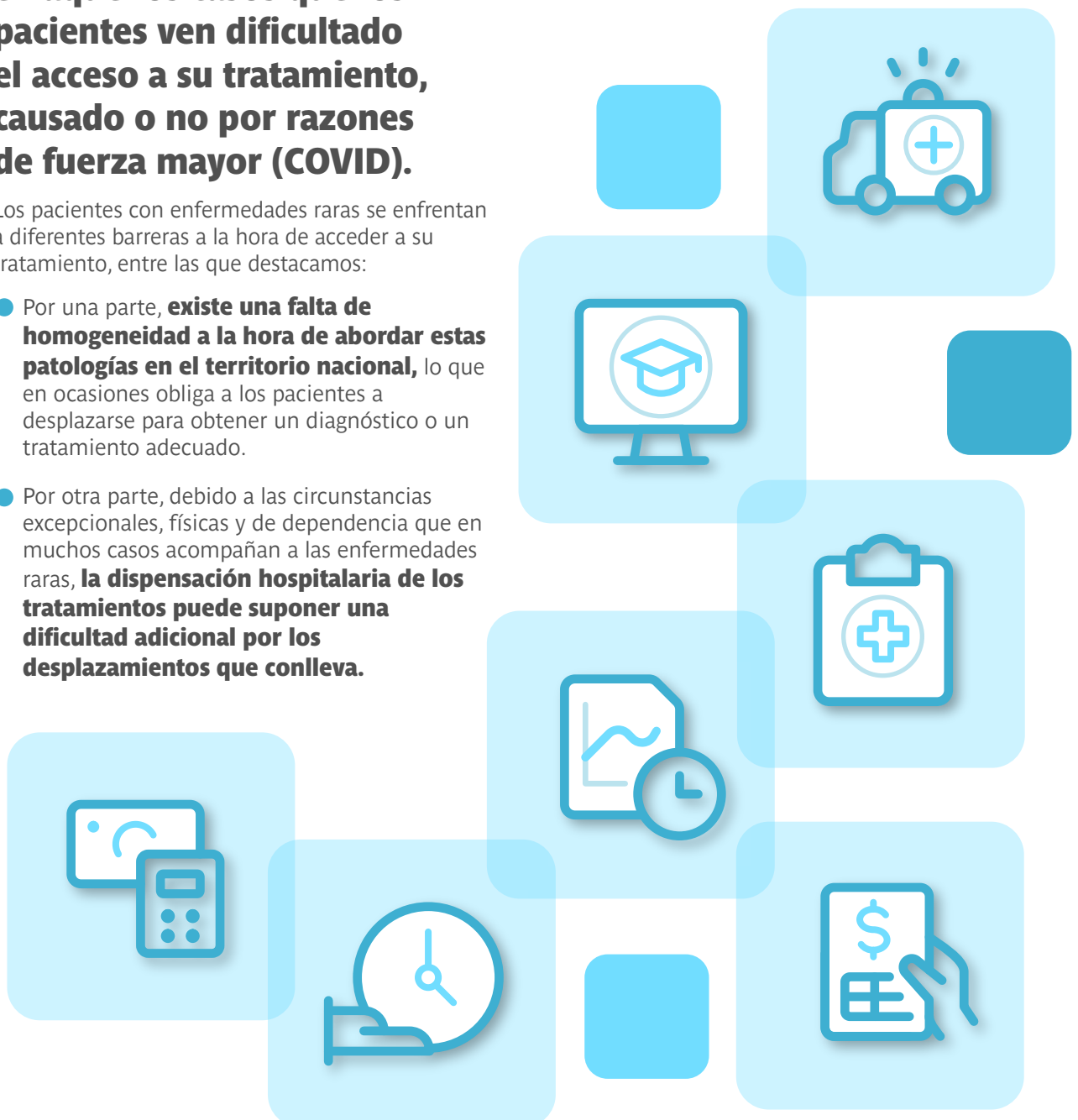
6. Garantizar la equidad y continuidad de todos los tratamientos farmacológicos, prestando especial atención en aquellos casos que los pacientes ven dificultado el acceso a su tratamiento, causado o no por razones de fuerza mayor (COVID).

Los pacientes con enfermedades raras se enfrentan a diferentes barreras a la hora de acceder a su tratamiento, entre las que destacamos:

- Por una parte, **existe una falta de homogeneidad a la hora de abordar estas patologías en el territorio nacional**, lo que en ocasiones obliga a los pacientes a desplazarse para obtener un diagnóstico o un tratamiento adecuado.
- Por otra parte, debido a las circunstancias excepcionales, físicas y de dependencia que en muchos casos acompañan a las enfermedades raras, **la dispensación hospitalaria de los tratamientos puede suponer una dificultad adicional por los desplazamientos que conlleva**.

7. Aprobar medidas de incentivación de la I+D para MMHH, incluidas las de carácter fiscal y las que fomenten la colaboración público-privada.

Debido a las peculiaridades de las enfermedades raras y a su baja prevalencia, el papel de la Administración cobra especial importancia en el fomento de la investigación de nuevos tratamientos. Un acuerdo global de cofinanciación con las compañías que puedan invertir en este ámbito contribuiría al desarrollo e investigación de nuevos medicamentos.



8. Potenciar la Atención Primaria para el diagnóstico temprano y la derivación a Centros, Servicios y Unidades de Referencia.

El papel de la Atención Primaria es capital dentro del Sistema Nacional de Salud, siendo fundamental para garantizar el diagnóstico precoz de las enfermedades poco frecuentes. Por ello, **es clave la creación de protocolos específicos para estas patologías** en el campo de actuación de la Atención Primaria.

Estos protocolos **se deberían elaborar en colaboración con las sociedades científicas, las organizaciones de pacientes y las Comunidades Autónomas** e irían acompañados de programas de formación a profesionales sanitarios.

9. Establecer programas de información y formación de los pacientes y sus familias, tanto en el ámbito sanitario como en los sociales, educativos y laborales

La demanda asistencial genera el conocimiento o el acceso a la información sobre un ámbito determinado. De ahí la importancia de **garantizar al paciente en todo momento medidas de acceso a la información y la formación** que refuerce su implicación en todo el proceso de gestión y acceso a los medicamentos huérfanos, tal y como establece la Ley de Autonomía del Paciente.

10. Promover Planes de Coordinación Sociosanitaria, elaborados con participación de las Organizaciones de Pacientes y las Sociedades Científicas

Las enfermedades poco frecuentes conllevan una serie de necesidades añadidas que precisan del trabajo conjunto multidisciplinar que abarque el ámbito sanitario y paralelamente cubra las necesidades sociales de los pacientes.

Además, es necesario impulsar medidas de apoyo para fomentar las actividades de las asociaciones de pacientes tanto a nivel autonómico y nacional como a nivel local.



1 (Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Oly, A. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>)

2 FEDER. 2019. Análisis autonómico de necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades poco frecuentes: la demora diagnóstica, mayo 2020, <https://cutt.ly/7yFkv28>.

3 Huete García A., et al. Octubre 2009. Estudio sobre la Situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio), FEDER, mayo 2020, <https://cutt.ly/cyFhbog>.

4 Our World in Data and OECD. <https://ourworldindata.org/>. Último acceso: 4 de mayo 2020.

5 FEDER: Las 15 acciones prioritarias frente al COVID. <https://cutt.ly/VyV4Ehn>. Último acceso: 4 de mayo 2020.

6 AELMHU

7 Resolución de 2 de junio de 2020, de la Dirección General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia, por la que se publica el Acuerdo del Consejo de Ministros de 3 de marzo de 2020, por el que se establece el régimen económico de los medicamentos huérfanos, al amparo de la previsión del artículo 3.3 del texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de medicamentos y productos sanitarios, aprobado por Real Decreto Legislativo 1/2015, de 24 de julio.

Equipo multidisciplinar

El Observatorio lo compone un grupo multidisciplinar de expertos. A todos ellos les une un mismo interés, el de impulsar mejoras en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias.

Los expertos que conforman el grupo inicial son:



José Manuel Baltar
Ex consejero de Sanidad del Gobierno de Canarias.



Miguel Ángel Calleja
Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Virgen de la Macarena y ex presidente de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria.



Manuel Macía
Jefe del Servicio de Nefrología del Hospital Universitario Ntra. Sra. Candelaria y vicepresidente de la Sociedad Española de Nefrología (SEN).



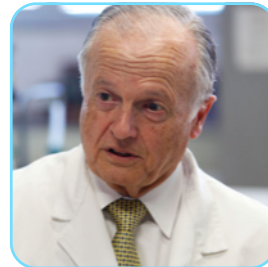
Remedios Martel
Farmacéutica y ex directora general de Salud Pública de la Junta de Andalucía.



Julio Sánchez Fierro
Abogado y doctor en Ciencias de la Salud.



Conxita Tarruella
Presidenta de la Asociación Esclerosis Múltiple Lleida y ex portavoz de Sanidad en el Congreso de los Diputados.



Francisco Zaragoza
Catedrático de Farmacología de la Universidad de Alcalá.

CON LA COLABORACIÓN DE

ALEXION

Cariotipo
Lobby & Comunicación

Referencias

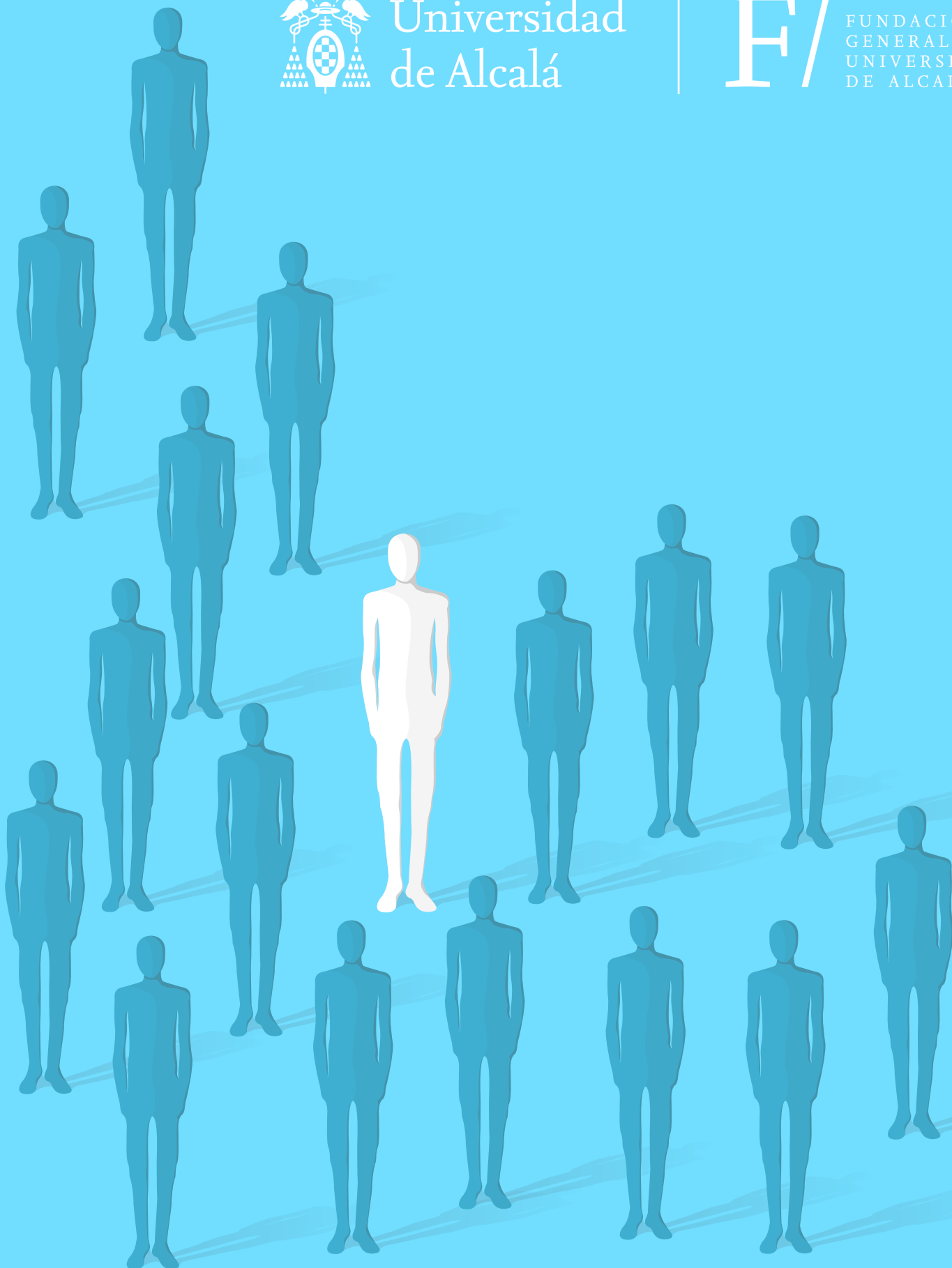
- Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al. 16 de septiembre 2019. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database, Eur J Hum Genet, 28, 165–173, junio 2020.
<https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- European Commission. Febrero 2020. Collaboration: a key to unlock the challenges of Rare Diseases Research, junio 2020.
<https://cutt.ly/iyV7IQ1>
- Huete García A., et al. Octubre 2009. Estudio sobre la Situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio), FEDER, mayo 2020.
<https://cutt.ly/cyFhbog>
- FEDER. Febrero 2013, Estudio Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio 2), mayo 2020.
<https://cutt.ly/CyFjnXS>
- FEDER. 2019. Análisis autonómico de necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades poco frecuentes: la demora diagnóstica, mayo 2020.
<https://cutt.ly/7yFkv28>
- Hidalgo Vega A., et al. Diciembre 2019. News RARE 5. El Análisis de Decisión Multi-Criterio como modelo alternativo de evaluación de medicamentos huérfanos (Fundación Weber), mayo 2020.
<https://cutt.ly/2yFkBAy>
- Our World in Data and OECD. Último acceso: junio 2020.
<https://ourworldindata.org/>
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Último acceso: mayo 2020.
<https://enfermedades-raras.org/index.php>
- Eurordis Rare Diseases Europe. Último acceso: junio 2020.
<https://www.eurordis.org/es>
- Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU). Último acceso: junio 2020.
<https://www.aelmhu.es/>
- Comisión Europea. Último acceso: junio 2020.
https://ec.europa.eu/info/index_es



Universidad
de Alcalá

F/

FUNDACIÓN
GENERAL
UNIVERSIDAD
DE ALCALÁ



CON LA COLABORACIÓN DE

ALEXION

A20/ALX016 JUNIO 2020

Cariotipo

Lobby & Comunicación