Editorial.

Las opciones terapéuticas para las enfermedades raras

25/03/2013

Según la definición de la Unión Europea (UE), enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Se estima que entre un 6-8% de la población europea está afectada por alguna enfermedad clasificada como rara, esto se traduce en una estimación de 28 millones de afectados en la UE-27 y de 3 millones en España. En Asturias según esta estimación, serían cerca de 90.000 las personas afectadas. Solo en los años 2010 y 2011 se han detectado un total de 24.963 personas con una enfermedad rara y más de 250 personas reciben tratamiento con medicamentos huérfanos.

Estas enfermedades merecen un interés social, ya que si no fuera así, por su carácter minoritario, las personas afectadas se verían abocadas a una penosa evolución. En la mayoría de los casos se trata de trastornos crónicos, graves, que aparecen en edades tempranas de la vida y también en la edad adulta, con el agravante de que las opciones terapéuticas son, en general, escasas, muy costosas y poco eficaces o de eficacia desconocida.

El desarrollo de nuevas terapias y fármacos para estas enfermedades requiere esfuerzos que hagan atractiva la investigación y desarrollo de medicamentos. En este sentido están orientadas las políticas sobre medicamentos huérfanos, entendiendo éstos como aquellos medicamentos de cualquier índole -fármacos, terapia génica, terapia celular- orientados expresamente a tratar las enfermedades raras.

Sin embargo, el desarrollo de medicamentos huérfanos presenta aspectos y complicaciones propias, siendo el mayor desafío la obtención de evidencia suficiente sobre la efectividad y la seguridad de estos fármacos y terapias en quienes padecen una enfermedad rara. En los ensayos clínicos podemos detectar varios problemas: disponibilidad e interés por parte de investigadores clínicos, financiación de los mismos y, sobre todo, reclutamiento de pacientes con diagnóstico correcto y en número adecuado.

El reconocimiento de medicamento huérfano en la UE corresponde a la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) y la autorización de comercialización al Comité de Medicamentos Huérfanos del Comité de Medicamentos de Uso Humano. Los criterios para este reconocimiento se basan en dos criterios:

1. El producto se presenta con fines de diagnóstico, prevención o tratamiento de una enfermedad que pone en peligro la vida o la debilita de forma crónica, y que afecta a menos de 5 por 10.000 personas de la Unión Europea o que sin incentivos cabe esperar que no genere suficiente retorno de inversión para justificar su coste
2. No existe método diagnóstico, prevención o tratamiento alguno o, si existe, el medicamento ofrece un beneficio significativo comparado con la situación actual.

La decisión de la aprobación de los medicamentos para el tratamiento de las enfermedades raras, con ciertas adaptaciones a la excepcionalidad que suponen, ha de ser similar a la de otros procesos para permitir garantizar la seguridad, eficacia y eficiencia de las intervenciones. Sin embargo, sus características determinan que en muchos casos haya una incertidumbre alta sobre su efectividad y que el precio al que se comercializan sea habitualmente muy alto, situándose los tratamientos casi siempre por encima de 150.000 ? por paciente y año. De ahí la importancia de incluir criterios coste efectividad en las decisiones terapéuticas y de financiación.

En España, desde su introducción en el mercado farmacéutico en el año 2000, ha habido una tendencia creciente a la incorporación progresiva de medicamentos huérfanos, comercializándose un total de 36 nuevos principios activos, lo que supone un 15% del total de nuevos principios en el periodo 2000-2007. En 2008, la aprobación de 11 nuevos medicamentos huérfanos ha supuesto un 30% del total de nuevos principios activos. Actualmente en Asturias se están tratando seis pacientes con medicamentos huérfanos.

El presente número de e- notas presenta cuatro informes de evaluación sobre el tratamiento de enfermedades raras, que aunque están centrados en la efectividad aportan una herramienta para las decisiones en relación con su utilización y financiación. Las enfermedades raras deben tener una atención adecuada desde el punto de vista social y por esa razón el sistema debe procurar responder a esa demanda. El reto es cómo avanzar en el conocimiento para la prevención y tratamiento y cómo atender a las demandas ya existentes con los medios disponibles.

Bibliografia:

José Antonio Sacristán / Tatiana Dilla / José Luis Pinto / Fernando Antoñanzas. Evaluación económica de medicamentos: experiencias y vías de avance. Gac Sanit. 2008; 22(4):354-7

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud *Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.* © MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL

Carlos Campillo Artero Salvador Peiró. Enfermedades raras, medicamentos huérfanos: el valor de la orfandad. Gestión Clínica y Sanitaria. 42. Servei de Salut de les Illes Balears (IBSALUT), Palma de Mallorca. Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CSISP), Valencia

Grupo de Evaluación de novedades y estandarización e investigación en selección de medicamentos (GENESIS). *Madre-2012. Método de ayuda para la toma de decisiones y la realización de evaluaciones de medicamentos. Avance de la versión 4.* 57 Congreso de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria. 2012.

Disponible en web: http://gruposdetrabajo.sefh.es/genesis/genesis/Documents/A_AVANCE_MADRE_4_0_COMPLETO_1%5B1%5D.pdf

Accedido en 06.02.2013.

ABAD, R (2011): *Estimación de la prevalencia y del impacto económico del tratamiento farmacológico de las Enfermedades Raras para el Sistema Sanitario público español.* Disponible en web:

http://www.sefh.es/sefhpublicaciones/documentos/56_congreso/jueves_18.30_sala14_simposio_reyes_abad.pdf

Accedido en 06.02.2013.

DE COCK, E el al (2007): *Valor umbral del coste por año de vida ganado para recomendar la adopción de tecnologías sanitarias en España: evidencias procedentes de una revisión de la literatura.* Pharmacoeconomics. Spanish Research Articles (3): 97-107, 2007.

Palabras clave:
enfermedades raras
medicamentos huérfanos

Autores: -

Nº:5 de 2013