



ESTRATEGIA EN ENFERMEDADES RARAS

PLAN DE TRABAJO DEL GOBIERNO DE ESPAÑA EN 2011/2012

INTRODUCCIÓN

Las ER, tal y como indica su propia definición de carácter estadístico (< de 1 caso por 2.000 habitantes), afectan a pequeños colectivos. Sin embargo, dado el gran número existente de estas patologías, inciden sobre un porcentaje importante de la población (entre el 4% y el 8%). Por este motivo, las ER suponen un fuerte desafío para toda la sociedad y el abordaje de su problemática requiere de la implicación de todos.

En este sentido, el compromiso del Gobierno con la atención a las personas y familias afectadas por enfermedades raras ha sido claro y se ha plasmado en el desarrollo de la Estrategia en Enfermedades Raras en el Sistema Nacional de Salud, elaborada por consenso entre las CCAA, sociedades científicas y asociaciones de pacientes, que fue aprobada por el Consejo Interterritorial en junio del 2009. Este documento recoge un conjunto amplio de actuaciones para articular una respuesta global y eficaz a las personas afectadas por ER.

Durante los años 2011 y 2012 el Gobierno de España, a través de los Ministerios de Sanidad, Política Social e Igualdad, y de Ciencia e Innovación se ha propuesto acelerar el despliegue de esta estrategia desde una triple perspectiva: sanitaria, científica y socioeconómica mediante el desarrollo de un conjunto de actuaciones que se describen en este documento.

En los próximos meses se evaluará, también de manera participativa entre administraciones, profesionales y pacientes, el desarrollo de la Estrategia en Enfermedades Raras en el Sistema Nacional de Salud para identificar nuevos objetivos y prioridades y seguir avanzando.

DIMENSIÓN SANITARIA

1. Las administraciones sanitarias autonómicas están implantando la Estrategia en el marco de sus competencias, planes de salud generales o específicos y de sus prioridades y el MSPSI colabora, en el marco de las suyas, facilitando la coordinación y la financiación e intercambio de buenas prácticas que sirvan para el aprendizaje mutuo y la mejora de la calidad de la atención a estas personas.

En 2011-2012 se continuarán financiando buenas prácticas en las CCAA y se creará un portal en Internet donde mostrarlas y compartirlas.

2. El diagnóstico precoz de las enfermedades es fundamental para poder tratarlas adecuadamente y, por ello, se recoge como objetivo en la Estrategia. Entre estas enfermedades hay un grupo que por sus características genéticas hereditarias son susceptibles de ser diagnosticadas en el momento del nacimiento mediante técnicas de cribado. Estas técnicas están implantadas con cierta variabilidad en las diferentes CCAA.

En **2011-2012** se realizará, en el marco de la ponencia de salud pública del Consejo Interterritorial, un documento que establezca, según la evidencia científica existente, los contenidos básicos y técnicas más adecuadas para el cribado neonatal común al SNS y promover una mayor equidad territorial.

3. Otro aspecto a destacar es el esfuerzo en el campo del tratamiento de estas enfermedades con medicamentos, con los llamados medicamentos huérfanos, indicados para el diagnóstico, prevención o tratamiento de patologías raras y que, por razones económicas, es improbable que sean investigados por las compañías farmacéuticas si no existen incentivos.

En los últimos 7 años el Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad ha resuelto la financiación pública de 49 medicamentos huérfanos, esto supone la totalidad de los medicamentos destinados al tratamiento de enfermedades raras que han solicitado su inclusión en la cartera de servicios del SNS.

Prueba del esfuerzo realizado en los últimos años para acercar los medicamentos huérfanos a los pacientes, es que la última Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos, celebrada el pasado 15 de febrero, fija el precio de un nuevo Medicamento Huérfano, el que ha elevado a 51 el número total de fármacos autorizados en nuestro país. Fármaco que el Ministerio ha incluido en la financiación del Sistema Nacional de Salud y que al tratarse de un medicamento de Uso Hospitalario, los pacientes que lo necesitan lo reciben gratuitamente en el ámbito del Sistema Nacional de Salud.

El Reglamento de la Unión Europea 141/2000 declaró que los pacientes afectados por enfermedades raras deben tener derecho a la misma calidad de tratamiento que otros pacientes. En los últimos años se han hecho esfuerzos, tanto a nivel nacional como europeo, para incentivar el desarrollo de estos medicamentos y, en este sentido, el Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad puso en marcha una iniciativa pionera en Europa: la convocatoria de financiación para investigación clínica independiente, en la que se fija como área prioritaria los medicamentos huérfanos. En sus cuatro años de existencia se han destinado recursos públicos con este fin por un total de 70 millones de euros.

En **2011-2012** se mantiene este compromiso por avanzar en la cobertura terapéutica de este tipo de patologías financiando los medicamentos que sean autorizados por la EMEA.

4. El Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, establece las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, para patologías o grupos de patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice mediante técnicas, tecnologías o procedimientos que precisen tener un ámbito nacional de actuación. En este marco se han designado ya 27 Centros de referencia para enfermedades raras.

En **2011-2012** se propondrá al Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud la acreditación de nuevos centros dedicados a la atención de patologías raras. Un estudio previo ha identificado 140 centros potenciales que, previa propuesta de la Comunidad Autónoma competente y, siempre que superen los requisitos técnicos y de calidad, podrán ser designados Centros de Referencia del SNS para enfermedades raras.

En los próximos meses, se pondrá, por tanto, el mayor de los esfuerzos para asegurar que estos centros cumplen los requisitos de acreditación que nos planteen las organizaciones profesionales, científicas y de pacientes, con la colaboración de las Comunidades Autónomas implicadas.

Se dará, así, un impulso definitivo a la atención equitativa que nuestro Sistema Nacional de Salud debe ofrecer a los pacientes afectados por este tipo de enfermedades.

Además, se tendrá en cuenta, la potenciación de esos centros como de excelencia también para la investigación, de acuerdo con los procedimientos establecidos por el MICINN.

DIMENSIÓN CIENTÍFICA

5. El Plan de calidad para el SNS, en el que se desarrollan las Estrategias de salud, como la de ER, incluye el trabajo con la Red de Agencias de Evaluación de Tecnologías, lideradas por la Agencia del ISCIII (MICINN), para generar y difundir el mejor conocimiento científico que permita tomar las mejores decisiones sanitarias posibles.

En **2011-2012** se establecerá como línea prioritaria de trabajo de esta red las enfermedades raras para promover el desarrollo de guías de práctica clínica e informes de evaluación de tecnologías sanitarias, que permitan llevar a la gestión de los servicios sanitarios y a la práctica clínica la evidencia científica y contribuyan a promover una mayor equidad y homogeneidad entre territorios.

6. La Estrategia en Enfermedades Raras en el Sistema Nacional de Salud recoge como objetivo mejorar el conocimiento de la frecuencia de estas enfermedades para planificar mejor su atención y para ello se ha creado un grupo de trabajo de personas expertas que, en colaboración con los organismos internacionales responsables de la clasificación de enfermedades, lo ha adaptado al SNS para permitir un registro unificado de las mismas.

En **2011-2012**, en estrecha colaboración con las CCAA y el MICIN (ISCIII), se desarrollará un registro nacional de enfermedades raras que permita integrar toda la información disponible sobre la incidencia y prevalencia de estas patologías en España.

7. El ISCIII dispone del Instituto de ER cuya actividad se enfoca actualmente en la formulación de los modelos de registro, el diseño de los sistemas de información y la explotación y comunicación de los resultados.

Una actividad que se verá potenciada en **2011** mediante:

- La ampliación del equipo humano que lleva el Registro de ER (gestión y sistema informático).
- El impulso al Área Genética Aplicada a las ER.

- La incorporación del Centro de Investigación de Anomalías Congénitas (CIAC).
- El refuerzo de la Infraestructura del Biobanco de ER.

8. El ISCIII mantiene relaciones fluidas de colaboración con el Centro de Referencia Estatal en ER.

En **2011-2012** formulará, aprobará e implementará nuevas acciones para profundizar en los mecanismos de coordinación en materia de registros, formación e investigación estratégica.

9. En cuanto a la Plataforma de soporte a la Investigación en ER, el ISCIII dispone de dos Biobancos (ER y CIBERER).

En **2011-2012** se propondrán nuevas acciones para favorecer su complementariedad y trabajo coordinado.

10. El ISCIII, a través de su Sistema de Acreditación de Institutos de Investigación Sanitaria, promueve la aproximación de la investigación básica y clínica.

La Acreditación de Institutos de Investigación Sanitaria, es uno de los mecanismos apropiados para conseguir un incremento de conocimientos científicos y tecnológicos de excelencia y una importante masa crítica de científicos de tipo multidisciplinar en Institutos formados por la vinculación de diferentes instituciones estatales y autonómicas, tanto públicas como privadas, en el entorno del Sistema Nacional de Salud.

En **2011-2012** el ISCIII, se coordinará con el MSPSI para conseguir que la Acreditación de los Centros de Referencia de ER permita la colaboración con los programas de investigación de los IIS.

Además, se diseñarán instrumentos de coordinación de los equipos humanos de los Centros de Referencia de ER, de los IIS y de los grupos de CIBERER presentes en dichos Institutos.

11. En 2010 el presupuesto dedicado por el ISCIII a ER ha superado los 12 M€.

En el periodo **2011-2013** se mantendrá el mismo nivel de inversión en investigaciones asociadas a estas patologías.

Además, aprovechando la sinergia estratégica con el Programa Marco Europeo se priorizarán, en las convocatorias del Plan Nacional, los proyectos de investigación genómicos en ER. También se priorizan en las convocatorias de ayudas a la realización de ensayos preclínicos regulatorios y ensayos clínicos.

DIMENSIÓN SOCIOECONÓMICA

12. La información de calidad y accesible a profesionales y pacientes es fundamental para el correcto diagnóstico y tratamiento y el mejor acceso a los servicios sociosanitarios para las personas afectadas y por ello, en el marco de la Estrategia, tanto el MSPSI como el MICINN colaboran con otros países europeos en el desarrollo de una plataforma de información.

En **2011-2012** se comenzara la paulatina adaptación de esta información en castellano, adaptada al SNS español y de acceso libre para profesionales y ciudadanía en un portal en Internet.

13. La formación de los profesionales sanitarios debe estar orientada a la sospecha y diagnóstico precoz de estas enfermedades para el adecuado tratamiento de la enfermedad en las primeras fases y reducir el daño y las secuelas y prevenir otros casos familiares.

En **2011-2012** se realizarán, con las CCAA y las sociedades científicas, materiales y actividades formativas dirigidas fundamentalmente a pediatras y profesionales de atención primaria.

El Instituto de ER junto con la Escuela Nacional de Sanidad, el CREER y el MSPSI apoyara Actividades de Formación dirigidas a los puntos de contacto de Atención Primaria y Hospitalaria sobre el modo de detectar y orientar a los pacientes con ER.

14. En el ámbito europeo España ha sido pionera en el establecimiento de una Estrategia para ER y en la designación de centros de referencia elegidos con criterio de calidad y excelencia clínica y de investigación.

En **2011-2012** es nuestra intención contribuir al desarrollo de redes de excelencia europeas compartiendo nuestras experiencias, normativa y centros con otros países, en el marco de los grupos de trabajo y Acciones Conjuntas que se están planteando.

15. El Ministerio de Ciencia e Innovación ha hecho de la dimensión social de la ciencia uno de los ejes prioritarios de su estrategia internacional. Este enfoque permitirá nuevas acciones de cooperación con otros países, y muy particularmente con los latinoamericanos, en materia de ER.

En **2011-2012**, se incorporarán nuevas acciones en la agenda internacional del Gobierno al objeto de conectar capacidades en este ámbito.

16. El Ministerio de Sanidad financia actuaciones de cooperación y voluntariado con cargo al Impuesto sobre la Renta de las Personas Físicas.

En **2011-2012** se promoverá la financiación, en el marco de este programa ligado al IRPF, de actuaciones relacionadas con la acción social y el voluntariado en el ámbito de las ER.

17. La Fundación Española para la Ciencia y la Tecnología lanza anualmente un programa de ayudas a acciones relacionadas con la divulgación y difusión del conocimiento científico, que permite financiar actuaciones en el sistema educativo.

En **2011-2012** se promoverá la financiación de proyectos relacionados con el ámbito de las ER para mejorar el conocimiento que tiene la ciudadanía sobre ER y concienciar especialmente a los jóvenes en edad escolar.

18. Las ER, dado su bajo índice de incidencia en la población, no han sido un campo prioritario de investigación por parte de la mayoría de las compañías farmacéuticas tradicionales. Sin embargo en los últimos años han surgido numerosas compañías biotecnológicas, de menor tamaño y mayor especialización, que han mostrado interés en el desarrollo de productos y servicios en el ámbito de las enfermedades raras. Se trata en muchos casos de empresas muy cercanas al sector público de investigación que requieren de herramientas científico-tecnológicas muy avanzadas para sus actividades de I+D. Gran parte de estas empresas concentran sus esfuerzos en el estudio de alteraciones genéticas que suelen ser la causa de este tipo de enfermedades y a partir del descubrimiento de los genes implicados los resultados tienen una doble orientación: establecer bioindicadores para el diagnóstico y avanzar en las posibilidades terapéuticas, terapias génicas, celulares o farmacológicas

En **2011-2012** el MICINN facilitará el acercamiento entre este tejido empresarial emergente y el resto de agentes científicos, tecnológicos y sociales, mediante la creación de un foro específico de trabajo para las compañías que desarrollan productos y servicios para las ER. El objetivo de dicho foro será el establecimiento de mecanismos de cooperación y el desarrollo de iniciativas conjuntas que faciliten y aceleren el desarrollo de nuevas terapias y sistemas de diagnóstico para las ER.

19. Por otra parte, Genoma España, a través de sus programas para el fomento de la creación y consolidación de empresas de base tecnológica (*spin-off*), pone a disposición de la comunidad emprendedora mecanismos de interrelación y financiación que permiten el establecimiento de nuevas iniciativas empresariales.

En **2011-2012** se fomentará la creación de spin-offs desde las instituciones públicas que generen conocimientos susceptibles de transferencia tecnológica al mercado.