

## **EL MARCO EUROPEO DE LA POLITICA DE ENFERMEDADES RARAS**

*Antoni Montserrat Moliner, Responsable de la Política de Enfermedades Raras de la Comisión Europea, Dirección de Salud Pública*

### **1. INTRODUCCIÓN**

Las enfermedades raras son enfermedades con una prevalencia particularmente baja; la Unión Europea considera que una enfermedad es rara cuando no afecta a más de 5 personas de cada 10 000 en la Unión Europea. Con todo, esto significa que entre 5 000 y 8 000 enfermedades raras diferentes afectan o afectarán a alrededor de 29 millones de personas en la Unión Europea. Las especificidades de las enfermedades raras —número limitado de pacientes y escasez de conocimientos y especialización al respecto— hacen que destaquen como un ámbito con un valor añadido europeo muy alto. La cooperación europea puede ayudar a compartir los escasos conocimientos disponibles y a combinar los recursos de la manera más eficiente posible, a fin de abordar con eficacia las enfermedades raras en toda la UE.

La Comisión ya ha adoptado medidas específicas en muchas áreas con objeto de abordar los problemas que plantean las enfermedades raras. Teniendo en cuenta estos logros, la Comisión ha adoptado desde 2008 diversas iniciativas con la finalidad de crear un cuadro legislativo que permita la máxima eficacia en la colaboración entre la Comisión Europea, los Estados Miembros y los interlocutores sociales e industriales en esta área. Las iniciativas adoptadas han sido:

- La Recomendación del Consejo (2009/C 151/02) de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras
- La Comunicación COM(2008) 679 final de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones: Las enfermedades raras: un reto para Europa
- La Decisión (2009/872/CE) de la Comisión de 30 de noviembre de 2009 por la que se establece un Comité de expertos de la Unión Europea en enfermedades raras.

A estas medidas debe añadirse las acciones en los ámbitos de medicamentos huérfanos y en investigación que se refieren también, en todo o en parte, a enfermedades raras:

- Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos
- Decision No 1982/2006/EC of the European Parliament and of the Council of 18 December 2006 concerning the Seventh Framework Programme of the European Community for research, technological development and demonstration activities (2007-2013)

Todas ellas quieren afrontar el reto que suponen para Europa las enfermedades raras y pretenden aplicar un enfoque integrado, orientando con claridad las actividades actuales

y futuras de la Comunidad en relación con estas enfermedades, para que los pacientes de la Unión Europea tengan un acceso más fácil y más justo a la prevención, el diagnóstico y el tratamiento.

## **2. EL PROBLEMA**

La mayoría de las enfermedades raras son enfermedades genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías. La investigación de las enfermedades raras ha sido muy útil para comprender mejor el mecanismo de afecciones comunes como la obesidad y la diabetes, que suelen representar un modelo de disfunción de una ruta biológica. Sin embargo, esta investigación no solo es escasa, sino que también está dispersa entre varios laboratorios de la UE.

La falta de políticas sanitarias específicas para las enfermedades raras y la escasez de conocimientos especializados generan retrasos del diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia. Esto conduce a una acumulación de deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales, a tratamientos inadecuados o incluso nocivos y a la pérdida de confianza en el sistema sanitario, a pesar de que algunas enfermedades raras sean compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se abordan correctamente. El diagnóstico equivocado y la ausencia de diagnóstico son los principales obstáculos para que mejore la calidad de vida de miles de pacientes de enfermedades raras.

La oferta de servicios sanitarios nacionales para el diagnóstico, el tratamiento y la rehabilitación de los pacientes de enfermedades raras varían significativamente en términos de disponibilidad y calidad. Según el Estado miembro o la región en que vivan, los ciudadanos de la UE tienen un acceso desigual a servicios especializados y tratamientos disponibles. Unos pocos Estados miembros han abordado con éxito algunas de las cuestiones que plantea la poca frecuencia de estas enfermedades, mientras que otros todavía no han estudiado posibles soluciones.

Bajo la responsabilidad de la Comisión y de la EMEA (Agencia Europea de Medicamentos), ya se está aplicando una política en el ámbito de los medicamentos huérfanos. Se llama «huérfanos» a estos medicamentos porque la industria farmacéutica, en condiciones de mercado normales, tiene poco interés por fabricar y comercializar medicamentos destinados solo a un número reducido de pacientes afectados por enfermedades muy raras. El Reglamento (CE) n° 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos<sup>1</sup>, se propuso para establecer criterios de declaración de medicamentos huérfanos en la UE, y describe los incentivos (exclusividad comercial de diez años, asistencia en la elaboración de protocolos, acceso al procedimiento centralizado de autorización de la comercialización) para estimular la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades raras. La política de la UE en relación con los medicamentos huérfanos es un éxito. Sin embargo, los Estados miembros todavía no aseguran acceso completo a todos los medicamentos huérfanos autorizados.

La incompreensión es algo que forma parte desgraciadamente del recorrido de los pacientes de ER. La encuesta de Eurordis, de hace un año, que aparece recogida en el

libro “Las voces de 12.000 pacientes”, nos habla efectivamente de plazos de diagnóstico de entre 5 y 10 años, de un 36 por 100 de enfermos sufriendo errores médicos, de un 25 por 100 sufriendo errores farmacológicos, de un 14 por 100 teniendo que sufrir atención psiquiátrica que nunca necesitaron, porque su enfermedad sí existía y no era algo que estaba en su imaginación como desgraciadamente en muchos momentos se les dijo.

### **3. OBJETIVOS**

Con arreglo al artículo 168 del Tratado, el papel de la Comunidad en el ámbito de la salud consiste en fomentar la cooperación entre los Estados miembros y, en caso necesario, en prestar apoyo a su acción. Las especificidades de las enfermedades raras —número limitado de pacientes y escasez de conocimientos y especialización al respecto— hacen que destaquen como un ámbito con un valor añadido europeo muy alto. El objetivo de la presente Comunicación es establecer una estrategia comunitaria global para apoyar a los Estados miembros a fin de dar reconocimiento, prevención, diagnóstico, tratamiento, cuidados e investigación eficaces y eficientes a las enfermedades raras en Europa.

Esto, a su vez, contribuirá al objetivo general de mejorar los resultados sanitarios, con lo que aumentará la esperanza de vida con buena salud, que es un indicador clave de la estrategia de Lisboa<sup>2</sup>. Para ello, la presente Comunicación orientará las acciones operativas en torno a tres áreas de trabajo principales.

#### **3.1. Mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras**

La clave para mejorar las estrategias globales para las enfermedades raras es velar por que sean reconocidas, de modo que todas las demás acciones derivadas puedan seguir una línea adecuada. Para mejorar el diagnóstico y los cuidados de las enfermedades raras, una identificación apropiada debe ir acompañada por información exacta, que sea facilitada y difundida en formatos de inventario y repertorio adaptados a las necesidades de los profesionales y de las personas afectadas. Esto contribuirá a abordar algunas de las principales causas de que se hayan descuidado las enfermedades raras. Por lo tanto, la Comisión se propone establecer un sistema completo de codificación y clasificación a nivel europeo, que proporcionará el marco para compartir mejor los conocimientos y para comprender las enfermedades raras como problema científico y de salud pública en toda la UE.

#### **3.2. Apoyar las políticas relativas a las enfermedades raras en los Estados miembros**

Para poder actuar de manera eficiente y eficaz se precisa una estrategia global coherente para las enfermedades raras que movilice los recursos escasos y dispersos de manera integrada y reconocida, y los incorpore a un esfuerzo europeo común. Ese mismo esfuerzo europeo común también depende de un enfoque común del trabajo sobre las enfermedades raras en toda la UE, a fin de establecer una base compartida para la colaboración y ayudar a facilitar el acceso de los pacientes a tratamientos e información.

Por tanto, la Comisión propone que los Estados miembros partan de un enfoque común de las enfermedades raras, tomando como base las buenas prácticas existentes, mediante la adopción de una Recomendación del Consejo. La propuesta de la Comisión para una Recomendación del Consejo que acompaña a la presente Comunicación aconseja que los Estados miembros establezcan estrategias organizadas en torno a los siguientes elementos:

- planes nacionales de acción intersectorial para las enfermedades raras;
- mecanismos adecuados para definir, codificar e inventariar las enfermedades raras y para elaborar directrices de buenas prácticas, a fin de aportar un marco para su reconocimiento y compartir conocimientos y experiencia;
- estímulo de la investigación sobre enfermedades raras, con cooperación transfronteriza y colaboración para maximizar el potencial de los recursos científicos en la UE;
- garantía de acceso a atención sanitaria de alta calidad, en especial designando centros especializados nacionales y regionales y estimulando su participación en redes europeas de referencia;
- mecanismos para recabar la especialización nacional en relación con las enfermedades raras y ponerla en común con la de los socios europeos;
- medidas para asegurar la capacitación y la implicación de los pacientes y sus organizaciones;
- garantía de que estas acciones incluyan disposiciones apropiadas para darles continuidad en el tiempo.

**La Recomendación del Consejo establece para los Estados Miembros la necesidad de:**

Elaborar y aplicar planes o estrategias para las enfermedades raras en el nivel adecuado, o bien estudiar las medidas adecuadas para las enfermedades raras en otras estrategias de sanidad pública, para tratar de garantizar que los pacientes de enfermedades raras tengan acceso a una asistencia sanitaria de alta calidad, que incluya el diagnóstico, el tratamiento, la habilitación para las personas que padecen la enfermedad y, de ser posible, medicamentos huérfanos eficaces, y en particular:

- a) elaborar y adoptar un plan o una estrategia lo antes posible, preferentemente a finales de 2013 a más tardar, para gestionar y estructurar todas las acciones pertinentes en materia de enfermedades raras en el marco de sus sistemas sanitarios y sociales;
- b) actuar para integrar las iniciativas actuales y futuras de nivel local, regional y nacional en sus planes o estrategias, para obtener una visión general;
- c) definir un número reducido de actuaciones prioritarias dentro de sus planes o estrategias, con unos objetivos y unos mecanismos de seguimiento;
- d) Tomar nota de la elaboración de directrices y recomendaciones para definir la acción nacional en materia de enfermedades raras por parte de las autoridades competentes a escala nacional en el marco del Proyecto Europeo de Elaboración de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (EUROPLAN) actualmente en curso, seleccionado para recibir financiación durante el período 2008-2010 en el marco del primer Programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública.

Por el momento, seis estados miembros lo han hecho. España es uno de ellos. Lo han hecho mucho antes del término del 2013. Esto es algo que debe agradecerse y reconocerse. En este sentido, el papel de España ha sido realmente importante. Francia, Bulgaria, Portugal, España, Grecia y la República Checa son los cinco países que en estos momentos han conseguido adoptar este plan, esta estrategia nacional de ER. Habrá otros que lo harán este año 2010. Probablemente Bélgica, Rumania, y otros los seguirán pronto.

### **3.3. Desarrollar la cooperación, la coordinación y la regulación europeas en relación con las enfermedades raras**

La acción comunitaria ayudará a los Estados miembros a reunir y organizar con eficiencia los escasos recursos en el ámbito de las enfermedades raras, y puede ayudar a los pacientes y profesionales a colaborar en todos los Estados miembros a fin de compartir y coordinar experiencia e información. La Comunidad debería aspirar a coordinar mejor las políticas e iniciativas comunitarias y a reforzar la cooperación entre los programas de la UE a fin de seguir maximizando los recursos comunitarios disponibles para las enfermedades raras.

## **4. ACCIONES OPERATIVAS PARA MEJORAR EL RECONOCIMIENTO Y LA VISIBILIDAD DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

### **4.1. Definición de las enfermedades raras**

El programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999- 2003) adoptó la actual definición de «enfermedades raras» como aquellas que presentan una prevalencia que no supera el 5 por 10 000 en la Unión Europea. En el Reglamento (CE) nº 141/2000 se establece la misma definición y, por consiguiente, la Comisión Europea la usa también para la designación de los medicamentos huérfanos. La UE mantendrá la definición actual. Haciendo uso de los recursos del Programa de Salud y teniendo en cuenta la dimensión internacional del problema, va a elaborarse una definición más ajustada, que tendrá en cuenta tanto la prevalencia como la incidencia. Esta acción se pondrá en marcha en 2011.

### **4.2. Clasificación y codificación de las enfermedades raras**

La referencia internacional para clasificar enfermedades y afecciones es la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE), coordinada por la Organización Mundial de la Salud (OMS)<sup>3</sup>. En el marco del proceso de revisión de la CIE vigente (la versión 11 de la CIE se debe aprobar por la Asamblea Mundial de la Salud en 2014 y entrar en vigor en 2015), la Comisión dirigirá los trabajos relativos a las enfermedades raras con objeto de velar por que estas queden mejor clasificadas y codificadas. A este efecto, se ha creado un Grupo de Trabajo de Clasificación y Codificación de Enfermedades Raras. Este Grupo de Trabajo ha sido designado Grupo de Trabajo Consultivo por la OMS en el actual proceso de revisión de la CIE.

Hay acciones que solamente pueden ser eficaces desde la escala europea i la revisión de la CIE es una de ellas. Clasificar las ER no es un capricho estadístico. Hoy en día hay descritas en la base de datos de Orphanet casi seis mil enfermedades raras. Concretamente 5.838 enfermedades. Pero de estas, tan sólo 240 tienen actualmente un código en la versión 10 de la CIE. Las otras, estadísticamente hablando, médicamente hablando, se podría decir que no existen. Sólo existen en Internet. Y eso es algo que hay que resolver, y que un Estado en solitario jamás podrá resolver. Hablar de 2015 es referirse a pasado mañana y el trabajo que debemos hacer antes, necesita de todos los grupos científicos. Tanto en España como en todos los países, aportando todo lo que durante todos estos años han podido descubrir y proponer en el conocimiento de estas nuevas enfermedades. Clasificar, codificar no por el capricho de tenerlas en una lista, sino para visibilizarlas. Para darles entidad. Para que aquellos que las sufren, nunca, en ningún sistema de salud de Europa, pueda oír que les dicen: “¡Mire, lo suyo, no sé de dónde lo ha sacado!”.

#### **4.3. Difusión de conocimientos e información sobre las enfermedades raras**

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras es proporcionar y difundir información exacta en un formato adaptado a las necesidades de los profesionales y de los afectados. El establecimiento de un inventario comunitario dinámico de las enfermedades raras contribuirá a abordar algunas de las causas principales de que las enfermedades raras estén tan olvidadas, incluido el desconocimiento que las rodea. La Comisión velará por que esta información siga estando disponible a nivel europeo, en especial desarrollando la base de datos Orphanet, que goza del apoyo de los programas comunitarios. A estos efectos una *Joint Action* (Acción Conjunta) entre la Comisión y los Estados Miembros ha sido aprobada en 2010 y permitirá la extensión, el desarrollo y la promoción de la utilización de la base datos Orphanet como el instrumento de referencia en la descripción, clasificación y conocimiento de las enfermedades raras.

#### **4.4. Redes de información sobre enfermedades**

Las prioridades de acción en relación con las redes existentes (o futuras) de información sobre enfermedades específicas son:

- garantizar el intercambio de información mediante las redes europeas de información existentes;
- promover una mejor clasificación de determinadas enfermedades;
- desarrollar estrategias y mecanismos para intercambiar información entre las partes interesadas;
- desarrollar datos epidemiológicos comparables a nivel de la UE;
- apoyar el intercambio de buenas prácticas y desarrollar medidas para los grupos de pacientes.

A título de ejemplo, una *Joint Action* (Acción Conjunta) entre la Comisión y los Estados Miembros ha sido aprobada en 2010 y permitirá la consolidación y desarrollo del Sistema de Vigilancia sobre Anomalías Congénitas (EUROCAT) que analiza el 24%

del total e nacimientos en la UE y permite coleccionar una valiosa informacion en este ambito.

## **5. ACCIONES OPERATIVAS PARA DESARROLLAR LA COOPERACION EUROPEA Y MEJORAR EL ACCESO A UNA ATENCION SANITARIA DE ALTA CALIDAD PARA LAS ENFERMEDADES RARAS**

### **5.1. Mejorar el acceso universal a una atencion sanitaria de alta calidad para las enfermedades raras, particularmente con el desarrollo de centros especializados nacionales y regionales y la creacion de redes de referencia en la UE**

Los Estados miembros comparten un compromiso comun por garantizar el acceso universal a una atencion sanitaria de alta calidad de manera justa y solidaria. Pero cuando las enfermedades son raras, la especializacion es tambien escasa. Algunos centros especializados (tambien llamados centros de referencia o excelencia en algunos Estados miembros) han desarrollado una especializacion que utilizan ampliamente otros profesionales de los mismos paises<sup>7</sup> o incluso a nivel internacional, y que puede ayudar a asegurar el acceso a una atencion sanitaria apropiada para los pacientes con enfermedades raras. El Grupo de Trabajo de la UE sobre Enfermedades Raras, en su informe de 2006 titulado «Contribucion a la elaboracion de politicas: por una colaboracion europea en materia de servicios de salud y atencion medica en el ambito de las enfermedades raras»<sup>8</sup>, recomienda que los Estados miembros contribuyan a determinar cuales son sus centros especializados y les presten apoyo financiero.

El Grupo de Alto Nivel sobre Servicios de Salud y Atencion Medica trabaja sobre el concepto de redes europeas de referencia desde 2004. Sobre la base del trabajo desarrollado por el Grupo, el articulo 15 de la propuesta de Directiva del Parlamento Europeo y del Consejo relativa a la aplicacion de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza [COM(2008) 414] dispone que los Estados miembros deben facilitar el desarrollo de redes europeas de referencia. La red europea de referencia para las enfermedades raras tendra un papel estrategico en la mejora de la calidad de los tratamientos para todos los pacientes de la Union Europea, conforme al deseo expresado por las organizaciones de pacientes.

### **5.2. Acceso a servicios sociales especializados**

Los centros especializados tambien pueden tener un papel esencial en el desarrollo o la facilitacion de servicios sociales especializados capaces de mejorar la calidad de vida de las personas que viven con una enfermedad rara. Las lineas de ayuda, los servicios asistenciales de apoyo y los programas terapeuticos recreativos se han beneficiado de apoyo<sup>11</sup>, y necesitan poder mantenerse para llevar a cabo sus objetivos: sensibilizacion, intercambio de mejores practicas y normas y centralizacion de recursos procedentes del Programa de Salud y de los Planes de Accion sobre Discapacidad.

### **5.3. Acceso a los medicamentos huérfanos**

Para el acceso a los medicamentos huérfanos, el proceso de toma de decisiones sobre precios y reembolso plantea dificultades concretas, por la escasa frecuencia de su uso. La manera de avanzar es reforzar la colaboracion a nivel europeo para la evaluacion cientifica del valor terapeutico (añadido) de los medicamentos huérfanos. La Comision

se propone crear un grupo de trabajo para intercambiar conocimientos entre los Estados miembros y las autoridades europeas en torno a la evaluación científica del valor clínico añadido de los medicamentos huérfanos. Esta colaboración podría servir para elaborar informes comunes y no vinculantes de evaluación del valor clínico añadido, con información más amplia y capaz de facilitar las decisiones nacionales sobre precios y reembolsos, sin por ello usurpar las respectivas competencias de las autoridades. Además, conviene tener en cuenta la participación de la EMA y de las redes existentes de evaluación de las tecnologías sanitarias, como Health Technology Assessment International (HTAi), European Network for Health Technology Assessment (EUnetHTA) o el Comité de Evaluación de Medicamentos (MEDEV). Durante 2010 se ha iniciado la creación de una red de expertos que debe definir con precisión el concepto de Valor Añadido Clínico de los medicamentos huérfanos a fin de complementar, con datos clínicos fehacientes que tengan en cuenta también el alto precio de los medicamentos huérfanos y la influencia que puedan tener en los presupuestos públicos de hospitales y regiones, el uso de esos medicamentos.

#### **5.4. Programas de uso compasivo**

Se necesita un mejor sistema de suministro de nuevos medicamentos a pacientes con enfermedades raras que los necesitan, aun antes de que estén autorizados o puedan ser reembolsados (el denominado «uso compasivo»). Conforme a la legislación farmacéutica existente, la EMA puede emitir dictámenes sobre el uso compasivo de los productos a fin de adoptar un enfoque común en toda la Comunidad. La Comisión invitará a la EMA a revisar sus normas actuales con objeto de proporcionar a los pacientes acceso a los tratamientos.

#### **5.5. Productos sanitarios**

El Reglamento sobre medicamentos huérfanos no abarca los productos sanitarios. Las limitadas dimensiones del mercado y el escaso potencial de rendimiento de las inversiones tienen efectos disuasorios. La Comisión va a estudiar la necesidad de medidas para abordar esta situación, tal vez con ocasión de la próxima revisión de las Directivas sobre productos sanitarios.

#### **5.6. Incentivos para el desarrollo de medicamentos huérfanos**

Las empresas farmacéuticas hacen costosas y prolongadas inversiones con el propósito de descubrir, desarrollar y poner en el mercado tratamientos para las enfermedades raras. Es preciso que sus inversiones produzcan un rendimiento. No obstante, lo ideal es que también sean capaces de reinvertir sus beneficios en el descubrimiento de otros tratamientos. Aunque hay más de cuarenta y cinco tratamientos autorizados en la UE —algunos, para las mismas enfermedades—, aún quedan muchas enfermedades sin tratamiento. Debería estimularse la búsqueda de nuevos incentivos a nivel nacional o europeo para reforzar la investigación sobre enfermedades raras y el desarrollo de medicamentos huérfanos, así como la concienciación de los Estados miembros en relación con estos productos, de conformidad con el artículo 9 del Reglamento (CE) n° 141/2000.

#### **5.7. Salud en línea**



La salud en línea puede contribuir de diversas maneras:

- Los servicios electrónicos en línea que desarrollan Orphanet y otros proyectos financiados por la UE demuestran a las claras cómo las tecnologías de la información y la comunicación (TIC) pueden ayudar a poner en comunicación a los pacientes y constituir colectivos, a compartir bases de datos entre grupos de investigación, a recabar datos para la investigación clínica, a registrar a los pacientes que desean participar en esta investigación y a presentar casos a los especialistas, mejorando así la calidad del diagnóstico y los tratamientos.
- La telemedicina, a saber, la prestación de servicios de salud a distancia a través de las TIC, es otra herramienta útil. Por ejemplo, puede servir para llevar una especialización de altísimo nivel sobre enfermedades raras a las clínicas normales; también permite prácticas como recabar un segundo dictamen de un centro de excelencia.
- La investigación financiada por el Séptimo Programa Marco<sup>17</sup> en el ámbito de la modelización asistida por ordenador de los procesos fisiológicos y patológicos es una vía prometedora para ayudar a comprender mejor los factores subyacentes de las enfermedades raras, predecir resultados y, tal vez, a encontrar nuevas soluciones de tratamiento.

## **5.8. Prácticas de cribado**

El cribado neonatal de la fenilcetonuria y del hipotiroidismo congénito es habitual en Europa y resulta muy eficaz para prevenir las discapacidades de los niños afectados. El desarrollo tecnológico permite hoy en día hacer muchos análisis a bajo coste, también automatizados, de muy diversas enfermedades raras, especialmente trastornos metabólicos y afecciones genéticas en general. Se recomienda fomentar la cooperación en este campo para obtener datos fácticos en los que puedan basarse las decisiones de los Estados miembros. La Comisión va a llevar a cabo a nivel de la UE una evaluación de las actuales estrategias de cribado de población (incluido el cribado neonatal) para enfermedades raras y nuevas enfermedades potenciales, a fin de aportar a los Estados miembros datos (incluidos los aspectos éticos) en los que basar sus decisiones políticas. La Comisión considerará prioritario conceder este apoyo y lanzó en 2009 la creación de una Red Europea de Expertos en Cribado Neonatal de Enfermedades Raras que tiene como finalidad adoptar un consenso sobre que enfermedades y porque razones deberían ser incluidas en una lista europea común de enfermedades raras para las que un cribado en las dos semanas posteriores al nacimiento pueda ser útil. Ese dictamen de la red de expertos debería inspirar una propuesta de Recomendación del Consejo en la materia que la Comisión sometería, si es el caso, al Consejo en 2012.

## **5.9. Gestión de la calidad de los laboratorios de diagnóstico**

Actualmente pueden diagnosticarse muchas enfermedades raras mediante análisis biológicos, que suelen ser genéticos. Estos análisis son un elemento importante de la buena gestión del paciente, ya que permiten un diagnóstico precoz, y a veces un cribado en cascada familiar o una prueba prenatal. Dado el gran número de pruebas y la necesidad de diseñar y validar un conjunto específico de análisis de diagnóstico para

cada una de ellas, ningún país puede ser autosuficiente en este terreno ni llevar a cabo una evaluación externa eficiente de la calidad de las pruebas. Hay que hacer posible y facilitar este intercambio de experiencia mediante normas y procedimientos claros, transparentes y consensuados a escala de la Unión. Esto podría lograrse creando redes europeas de referencia con los laboratorios de diagnóstico especializados (por ejemplo, EuroGentest). Se estimulará la participación de estos laboratorios en ensayos de aptitud, atendiendo especialmente a sus resultados en materia de información y de asesoramiento antes y después de las pruebas genéticas.

### **5.10. Prevención primaria**

Son muy pocas las enfermedades raras que permiten una prevención primaria. Aun así, cuando es posible se adoptan medidas de prevención primaria para las enfermedades raras (por ejemplo, la administración de ácido fólico para prevenir anomalías congénitas del tubo neural). Debe debatirse la acción en este ámbito a escala de la UE, bajo la dirección de la Comisión, para determinar contra qué enfermedades raras pueden ser acertadas las medidas de prevención primaria.

### **5.11. Registros y bases de datos**

Los registros y las bases de datos son instrumentos clave para enriquecer los conocimientos sobre las enfermedades raras y desarrollar la investigación clínica. Son la única manera de reunir datos que permitan obtener una muestra de magnitud suficiente para la investigación epidemiológica o clínica. Se van a promover esfuerzos conjuntos para decidir la recopilación de datos y su mantenimiento, siempre que estos recursos sean abiertos y accesibles. También será fundamental garantizar la viabilidad a largo plazo de estos sistemas, de preferencia a sostenerlos con una financiación de proyectos de por sí precaria. Esta idea se abordó también en el documento «Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos para todos los ciudadanos de la UE afectados», adoptado por el Foro Farmacéutico de Alto Nivel.

### **5.12. Investigación y desarrollo**

Para la mayoría de las enfermedades raras graves que serían potencialmente tratables, simplemente no existe actualmente ningún tratamiento específico. El desarrollo de terapias se enfrenta a tres obstáculos: falta de comprensión de los mecanismos patofisiológicos subyacentes, ausencia de apoyo en las primeras fases del desarrollo clínico y falta de percepción de la oportunidad y los costes por parte de la industria farmacéutica. Efectivamente, a pesar de la enorme necesidad desde el punto de vista médico, el desarrollo de medicamentos para enfermedades raras por parte de la industria farmacéutica se ha visto usualmente desincentivado por su elevado coste y por el escaso rendimiento previsible de las inversiones (debido al número muy reducido de pacientes).

Entre las empresas farmacéuticas y las autoridades que financian los medicamentos debería establecerse un mecanismo de diálogo preventivo en torno al desarrollo de medicinas. De este modo, la empresa patrocinadora tendría más seguridad sobre sus posibilidades de beneficios futuros y las autoridades conocerían mejor el valor de las medicinas cuya evaluación y financiación se les solicite, y tendrían más confianza. Desde hace más de dos décadas, los proyectos de investigación sobre enfermedades

raras han recibido apoyo de los Programas Marco de la Comunidad para Acciones de Investigación, Desarrollo Tecnológico y Demostración. En el Programa Marco actual (el 7PM), el capítulo de salud del programa específico «Cooperación» va encaminado a apoyar la investigación colaborativa y multinacional en diversas formas. En relación con las enfermedades raras, el capítulo de salud presta especial atención a los estudios a escala europea sobre evolución de la enfermedad y patofisiología, y al desarrollo de intervenciones preventivas, diagnósticas y terapéuticas.

El Comité de Expertos de la UE sobre Enfermedades Raras (véase el punto 7) y el Comité sobre Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea de Medicamentos presentarán a la Comisión cada año una recomendación conjunta sobre puntos específicos para las convocatorias de propuestas de los Programas Marco. Sería positivo fomentar proyectos de coordinación dirigidos a optimizar el uso de los limitados recursos dedicados a la investigación sobre enfermedades raras. Por ejemplo, el proyecto ERANet (E-Rare), apoyado por el 6PM y que coordina actualmente las políticas de financiación de la investigación en materia de enfermedades raras de siete países, contribuye a unificar los esfuerzos de investigación. Debería prestarse a estos enfoques la atención debida.

## **6. COOPERACIÓN INTERNACIONAL**

La política de la Comisión en materia de enfermedades raras debería orientarse a estimular la cooperación a nivel internacional con todos los países interesados y en estrecha colaboración con la Organización Mundial de la Salud. La cooperación internacional ya es parte integrante de los Programas Marco de Investigación.

## **7. GOBERNANZA Y SEGUIMIENTO**

La Comisión contará des de Diciembre de 2010 con la asistencia de un Comité de Expertos de la UE sobre Enfermedades Raras que le asesorará sobre la aplicación de la Comunicación de Comisión y de la Recomendación del Consejo. El Comité contará con una Secretaría Científica, con apoyo del Programa de Salud. Este Comité sustituirá al actual Grupo de Trabajo de la UE sobre Enfermedades Raras.

Este comité de expertos estará formado por 51 personas, de las que 27 serán representantes de los Estados-miembro (la representante de España será Concha Colomer). Habrá otras 24 personas que representan a asociaciones de pacientes, a las compañías farmacéuticas, a los proyectos científicos en el ámbito de la investigación, a los proyectos en el ámbito de ER del programa de salud y a otros grupos de interés. Porque necesitamos esta especie de gran parlamento de las ER, que será este comité de expertos, para ayudarnos a definir conjuntamente lo que tiene que ser una estrategia en beneficio de todos los pacientes de ER en Europa, entre 27 y 36 millones de personas, que no es una cifra pequeña. No es un problema menor de salud pública. Es un problema fundamental de la salud pública europea.

También se ha estimulado la organización de un Día Europeo de las Enfermedades Raras (el 29 de febrero, que es un día raro) y la convocatoria de conferencias europeas para sensibilizar a los profesionales y al público en general. Como máximo cinco años después de la fecha de adopción de la presente Comunicación, la Comisión elaborará un

informe sobre su aplicación dirigido al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, sobre la base de la información que faciliten los Estados miembros Este informe debería presentarse al mismo tiempo que el informe relativo a la aplicación de la Recomendación del Consejo sobre las Enfermedades Raras.

## **8. CONCLUSIÓN**

Aunque cada una de las enfermedades raras afecte solo a un número relativamente pequeño de pacientes y familias, en su conjunto representan una pesada carga sanitaria para la UE. Además, la necesidad de concentrar la especialización y de usar eficazmente los limitados recursos disponibles implica que las enfermedades raras son un sector en el que la cooperación europea puede aportar un especial valor añadido a las actuaciones de los Estados miembros. La Comisión ya adoptó iniciativas individuales en el pasado, como el Programa sobre las Enfermedades Poco Comunes, el Reglamento sobre medicamentos huérfanos y la inclusión de las enfermedades raras en los Programas Marco para Acciones de Investigación, Desarrollo Tecnológico y Demostración. Pero es necesario seguir actuando para que estas líneas individuales de trabajo tengan continuidad y se reúnan en una estrategia global coherente para las enfermedades raras, tanto a nivel comunitario como en los Estados miembros, a fin de obtener el máximo potencial de la cooperación general.

Con la Comunicación y la Recomendación del Consejo, la Comisión desea establecer esa estrategia global para las enfermedades raras. La estrategia generará potencial para un máximo de cooperación y apoyo mutuo en toda Europa en torno a este apasionante ámbito. Ayudará también a los Estados miembros a establecer sus propias estrategias nacionales y regionales al respecto. Y de esta manera, aportará a las vidas cotidianas de las familias y los pacientes afectados por las enfermedades raras una ventaja tangible de la integración europea.

No vamos a hacer esto solos desde la Comisión Europea. Necesitamos la cooperación de todos los estados miembros, de todos los expertos.

La UE por una vez, ha conseguido hacer realmente de esta causa de las ER uno de sus puntos fuertes en el ámbito de la salud pública, aun con nuestras modestas competencias. Invito, una vez más, a que las asociaciones de pacientes colaboren con Eurordis, a que el Ministerio de Salud, colabore con todos los ministerios de los Estados Miembros, a que los científicos, colaboren con sus colegas del resto de Europa, y, en definitiva, que sepamos compartir, que todo lo que cada uno de nosotros aprendemos, podamos ponerlo a disposición de los demás. Porque con ello quizás nos digan algo que nosotros no sabíamos o nos den un punto de vista que nosotros habíamos dejado de lado y eso no puede redundar en otra cosa que beneficiar a quienes sufren y a quienes, desde su enfermedad rara, necesitan el apoyo de todas las administraciones públicas: autonómicas, estatales o europeas.