newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras

ENFERMEDADES RARAS

La atención a los pacientes con enfermedades raras y el acceso a los medicamentos huérfanos después de la pandemia COVID-19

MENSAJES CLAVE DEL CURSO DE VERANO ORGANIZADO POR LA UNIVERSIDAD DE CASTILLA-LA MANCHA EN COLABORACIÓN CON NEWSRARE Y LA FUNDACIÓN WEBER

EDITORIAL

Álvaro Hidalgo

Las enfermedades raras en la UCLM: ¿Cómo aliviar el impacto de la pandemia?

PAG 4

OPINIÓN

Indlecio Corugedo

Reflexiones sobre la influencia de

la COVID 19 en la investigación, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras y el futuro de los medicamentos huérfanos

PAG 6

EN RESUMEN

La atención a los pacientes con enfermedades raras y el acceso a los medicamentos huérfanos después de la pandemia COVID-19

PAG 12

Mensajes principales del curso

PAG 14

PREMIO AL PROTAGONISTA DEL AÑO

Entrega del I Premio al Protagonista del Año en enfermedades raras

PAG 25

Entrevista a Begonya Nafria Escalera

PAG 26

Entrevista a Raquel Vázquez Mourelle

PAG 28

COLABORACIÓN PÚBLICO PRIVADA

UCB: inspirados por los pacientes e impulsados por la ciencia. Raquel Contreras

PAG 30

EDITOR

Dr. Álvaro Hidalgo Vega

Profesor Titular del Área de Fundamentos de Análisis Económico de la UCLM
Presidente de la Fundación Weber

EDITOR ASOCIADO

Dr. José Luis Poveda Andrés

Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia

CONSEJO DE REDACCIÓN

D^a. Alexandra Ivanova. Gerente. Weber

D^a. Renata Villoro. Vicepresidenta. Fundación Weber

D^a. Néboa Zozaya. Directora del Área de Economía de la Salud. Weber

D. Ramón Ferrer. Director de newsrare.es

CONSEJO EDITORIAL

D^a. Alba Ancochea Díaz. Directora General. Federación Española de Enfermedades Raras y la Fundación FEDER para la investigación

Dr. Alberto Jiménez Morales. Director de la Unidad de Gestión Clínica de Farmacia. Hospital Virgen de las Nieves, Granada

Dr. Antoni Gilabert Perramon. Director de Innovación y Partenariado. Consorci de Salut i Social de Catalunya

D. Antoni Montserrat Moliner. Miembro del consejo de dirección. ALAN - Maladies Rares Luxembourg

Dr. Antonio Román Broto. Director Asistencial. Hospital Universitario Vall d'Hebron

D^a. Blanca Segurola Lázaro. Jefa de Servicio Corporativo de Farmacia. Dirección de Asistencia Sanitaria. Osakidetza

Dr. Félix Rubial Bernardez. Gerente del Área Sanitaria de Ourense, Verín e O Barco de Valdeorras. Servicio Gallego de Salud (SERGAS)

Dra. Gloria González Aseguinolaza. Directora. Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión génica del CIMA. Universidad de Navarra (UNAV)

Dr. Gonzalo Calvo Rojas. Jefe del Servicio de Farmacología Clínica. Hospital Clínico de Barcelona

Dra. Itziar Astigarraga Aguirre. Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Cruces

Dr. Jordi Gascón-Bayarri. Facultativo Especialista de Neurología. Hospital Bellvitge

Dr. Juan Oliva Moreno. Profesor Titular. Área de Fundamentos de Análisis Económico. Universidad de Castilla – La Mancha (UCLM)

Dr. Julio López Bastida. Profesor Titular. Facultad de Terapia Ocupacional, Logopedia y Enfermería de Talavera de la Reina. Universidad de Castilla – La Mancha (UCLM)

Dr. Manuel Macía Heras. Jefe de Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

Dra. María José Calvo Alcántara. Subdirectora General de Farmacia y Productos Sanitarios. Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid

Dr. Miguel Ángel Calleja Hernández. Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Virgen de la Macarena

Dra. Olga Delgado Sánchez. Presidenta. Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH)

Dra. Reyes Abad Sazatornil. Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Miguel Servet

D. Xavier Badía Llach. CEO & Partner. Omakase Consulting

EDITORIAL: Fundación Weber
C/ Moreto, 17
28014 Madrid (España)

COORDINACIÓN EDITORIAL
Carolina Romero
carolina.romero@weber.org.es

DISEÑO GRÁFICO
Luis de Miguel

newsRARE es una publicación periódica especializada que se distribuye principalmente a personal de los servicios de salud. newsRARE está dirigida especialmente a profesionales sanitarios, tanto a nivel hospitalario, como de atención primaria y de salud pública, que estén trabajando en algún campo relacionado con enfermedades raras.

ISSN: 2660-8685 (versión impresa) 2695-8724 (versión digital)

Depósito legal: M-31717-2015

doi: <https://doi.org/10.37666/R-vol.7-S1>

ÍNDICE

4 | EDITORIAL

Las enfermedades raras en la UCLM: ¿Cómo aliviar el impacto de la pandemia?

6 | OPINIÓN

Reflexiones sobre la influencia de la COVID 19 en la investigación, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras y el futuro de los medicamentos huérfanos

12 | EN RESUMEN

La atención a los pacientes con enfermedades raras y el acceso a los medicamentos huérfanos después de la pandemia COVID-19

25 | PREMIO AL PROTAGONISTA DEL AÑO

25 | Entrega del I Premio al Protagonista del Año en Enfermedades Raras

26 | Entrevista a Begonya Nafria Escalera

28 | Entrevista a Raquel Vázquez Mourelle

30 | COLABORACIÓN PÚBLICO PRIVADA

30 IUCB: inspirados por los pacientes e impulsados por la ciencia

LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA UCLM: ¿CÓMO ALIVIAR EL IMPACTO DE LA PANDEMIA?

ÁLVARO HIDALGO

*Editor de newsRARE. Presidente de la Fundación Weber
y Director del Grupo de Investigación en Economía y Salud de la Universidad de Castilla-La Mancha*

El 20 y 21 de septiembre de 2021 llevamos a cabo en la Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM) el curso de verano “La atención a los pacientes con enfermedades raras y el acceso a los medicamentos huérfanos después de la pandemia COVID-19”. El curso, organizado conjuntamente por la UCLM y la Fundación Weber, muestra el compromiso de ambas instituciones por dar visibilidad a las enfermedades raras (EERR) y proporcionar un espacio de debate y reflexión sobre los aspectos estratégicos para los pacientes que la sufren. El curso se enmarca en las actividades promovidas por la revista newsRARE, siendo el único curso de verano monográfico sobre este tipo de patologías en la universidad española. Esta edición es la segunda que se celebra en la UCLM y permitió analizar la situación de las EERR y sobre todo la de los pacientes con este tipo de patologías después de la pandemia.

A lo largo de todas las mesas se puso de manifiesto la necesidad de volver a poner a los pacientes con EERR en el objetivo del Sistema Nacional de Salud (SNS) y a las EERR en el foco de la investigación. La pandemia ha supuesto que la atención a pacientes con enfermedades poco frecuentes se viese relegada y se interrumpiese o al menos se ralentizase

gran parte de la investigación orientada a obtener innovación que permita cubrir las ingentes necesidades no cubiertas que existen en este campo. Por ello, a lo largo del curso se debatieron todos los aspectos esenciales que deben fomentar una mejora atención de los pacientes con este tipo de patologías. En primer lugar, la mesa sobre el tratamiento de las EERR en los medios de comunicación puso de manifiesto la necesidad de una mayor información sobre estas patologías, siendo unánime la percepción que la opinión pública desconoce lo que son y lo que implica padecer una enfermedad rara. En este sentido, los periodistas asistentes al curso pusieron de manifiesto la necesidad de contar con recursos de información que sean accesibles al público y a los propios medios de comunicación. La segunda mesa, con la participación de representantes políticos, puso el foco en el impulso legislativo necesario para favorecer una atención integral de las enfermedades raras, insistiendo en la necesidad de una financiación que permita favorecer la investigación y el acceso a los medicamentos huérfanos. En este sentido parece urgente actualizar el plan estratégico nacional en EERR, al igual que es estratégico incrementar la inversión en investigación, que actualmente equivale al 1,3% del PIB, para elevarla al menos al 2%. Otro elemento fundamental es fomentar el diagnóstico precoz, ya que éste es esencial para conseguir mejores resultados en salud. Para ello, reducir los tiempos de aprobación de los medicamentos huérfanos resulta clave. Los tiempos en nuestro país son superiores a la media europea, lo que supone una barrera para los pacientes españoles. Igualmente, hubo un claro consenso sobre fomentar la colaboración público-privada, fundamental en la investigación, con liderazgo público y el compromiso político de todos.

Uno de los aspectos más positivos del curso fue que no sólo se realizó un análisis de la situación, sino que se propusieron numerosas medidas para volver a centrar el foco de la atención socio-sanitaria en las EERR, entre las que destaca fomentar la transversalidad y la multidisciplinariedad en el proceso de diagnóstico y de tratamiento de los pacientes, elaborar un registro de los centros de referencia y de médicos que tienen capacidad de diagnosticar EERR y crear redes entre ellos para facilitar el diagnóstico temprano. En esta misma línea, para favorecer este diagnóstico temprano se abogó por crear la especialidad de genética clínica.

Un elemento ampliamente resaltado fue la necesidad de fomentar el abordaje multidisciplinar, mediante la inclusión de gestores de caso en la atención sanitaria. Se puso el acento en la necesidad de involucrar a profesionales de neurología a lo largo del proceso de atención, así como a profesionales de otras disciplinas, incluyendo economistas y especialistas en digitalización. Uno de los elementos más recurrentes fue el de incrementar los servicios de apoyo a la salud mental de los pacientes y familiares, ya que, si siempre han sido necesarios en este tipo de enfermedades, después de la pandemia se han mostrado como imprescindibles.

Para finalizar me gustaría agradecer a José Luis Poveda, co-editor de newsRARE su trabajo y apoyo, así como a la UCLM, la Fundación Weber y a los patrocinadores de newsRARE que hacen posible la revista y en definitiva este curso. Mi agradecimiento a todos los ponentes, alumnos y las personas que han permitido que una vez más Toledo se convierta por unos días en la ciudad de las enfermedades raras. Espero nos veamos en la siguiente edición del curso.

A portrait of Indalecio Corugedo, an elderly man with white hair, smiling. He is wearing a light brown V-neck sweater over a light blue collared shirt. The background is a blurred laboratory or pharmacy setting with shelves containing various bottles and containers.

REFLEXIONES SOBRE LA INFLUENCIA DE LA COVID 19 EN LA INVESTIGACIÓN, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y EL FUTURO DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

INDALECIO CORUGEDO

Presidente del Consejo Asesor de la Fundación Weber

El pasado septiembre y dentro de los Cursos de Verano de la UCLM se celebraron unas interesantes jornadas sobre la repercusión de la COVID-19 en la investigación, diagnóstico y tratamiento de las Enfermedades Raras (EERR), analizándose conjuntamente el efecto de la pandemia sobre la utilización de los Medicamentos Huérfanos (MMHH).

De las diferentes jornadas y, tras una primera valoración, se pudo extraer una primera conclusión de tipo general. En los primeros meses de la pandemia, el efecto de la concentración de los ensayos clínicos y la atención sanitaria en cuestiones relacionadas con la COVID-19 ha supuesto un parón en la atención médica sobre las EERR y en el acceso y comercialización de los correspondientes MMHH. Aunque menores a día de hoy, los efectos continúan, pues gran parte de los cambios y avances tecnológicos en el sector sanitario en estos dos últimos años se han centrado en investigar, diagnosticar y ofrecer nuevos tratamientos referentes a un nuevo virus que estaba desencadenando una pandemia mundial de una considerable dimensión. Todo ello ha supuesto un vuelco en la realidad de la mayoría de los países desarrollados.

Con el fin de introducir un cierto orden en la exposición siguiente, nos vamos a guiar por el orden estable-

Cursos de verano 2021

y extensión universitaria

cido a lo largo de las cinco mesas en que se dividió la exposición y debates durante las jornadas.

1. EERR y MMHH en los medios de comunicación

Si bien la centralización de la información estuvo en los inciertos orígenes de un nuevo virus, en su rápida expansión y en la búsqueda urgente de mecanismos para frenar su morbilidad y mortalidad, podemos extraer un cierto factor positivo en este explosivo desarrollo de esa nueva información. El sector sanitario pasó a ocupar un primer lugar en las noticias del día, dado que los partes diarios de la evolución de la pandemia pasaban a abrir todos los informativos de las principales cadenas de televisión.

El mazazo de la expansión mediática de la COVID-19 supuso de inmediato un alejamiento o paralización en el conocimiento sobre otro tipo de patologías, entre ellas las EERR, que en los últimos años había logrado con un gran esfuerzo una incipiente atención en los medios.

Sin embargo hay que admitir la existencia de unos ciertos beneficios, aunque muy pequeños de momento, derivados de la curiosidad del público por ampliar su conocimiento sobre el conjunto de enfermedades que acecha a la especie humana.

El déficit de una información inicial cualificada en los primeros meses de la expansión de la COVID-19 dejó al descubierto la existencia de un auténtico déficit de formación en el personal casi generalizado. Por una parte el existente en una parte importante del propio personal sanitario y por otra la escasez de conocimientos en los medios, no solo en los de carácter divulgativo sino también en las revistas especializadas. Se ha podido observar que un periodista medio que trabaja en los medios de mayor divulgación en nuestro país tiene importantes lagunas en muchos sectores sobre los que tiene que reportar y, si nos referimos al sector sanitario, el desconocimiento sobre muchos aspectos del sistema es total en muchas de las ocasiones.

Los mecanismos de divulgación de información sobre las EERR son muy escasos a todos los niveles. ¿Y qué se podría hacer? Las asociaciones de pacientes juegan un papel muy importante en el caso de otras patologías, pero en este caso podría mejorar significativamente. Además, habría que tener en cuenta que en otros casos una buena divulgación de información ha jugado un importante papel educativo. Pero en nuestro caso está aún muy lejana una colaboración del personal sanitario que atiende este tipo de patologías y el personal que maneja los medios de comunicación. Sería entonces necesario trasladar el éxito mediático que ha supuesto la presencia del COVID-19 en nuestra sociedad a otro tipo de patologías no menos importantes desde el punto de vista individual, social e incluso político, como son las EERR y su tratamiento correspondiente con los MMHH.

La propuesta más importante surgida de esta reflexión es que es fundamental mejorar la divulgación a través

de una mayor colaboración entre el personal sanitario y el personal que trabaja en los medios de comunicación. Esta colaboración implica una mayor formación continuada de ambos tipos de personal.

2. Iniciativas políticas para mitigar el impacto tras la pandemia COVID-19 sobre los pacientes de las EERR

Se puede decir que el protagonismo de la COVID-19 en la vida parlamentaria ha sido absoluto, sobre todo en lo que se refiere al área de la sanidad. Esto ha supuesto no solo la paralización de medidas que afectaban a mejoras en el tratamiento de las EERR sino a reformas legales que afectaban a otra serie de patologías. Todo esto conlleva no solo a la paralización de una serie de nuevas inversiones sino también a la pérdida de capital o depreciación del nivel de conocimiento que se había alcanzado.

Es muy importante resaltar que la pandemia ha conducido a una profunda transformación en el mundo laboral de la “manera de hacer las cosas”, lo que ha dado lugar a la distinción entre “trabajo presencial” y “teletrabajo” como nuevas alternativas. En un principio no se puede valorar ninguna de ellas en términos generales, pues habría que analizar las ventajas y los inconvenientes de cada forma de operar. Evitando la “presencialidad” se reducen numerosos costes, pero hay que valorar también los beneficios o pérdidas. En nuestro caso, un ejemplo podría ser hacer un análisis coste-beneficio de la telemedicina. Se trata de un área que puede quedar muy beneficiada si existe con los fondos europeos una importante transformación digital

de la sanidad. Sin embargo, existe un amplio consenso en cuanto a una pérdida de eficiencia en el diagnóstico si se trabaja con una amplia digitalización en el área de las EERR que reduzca la actividad presencial. Es muy importante en este tipo de patologías un primer diagnóstico emitido por la atención primaria, lo que supone una alta atención hacia las inversiones que se hagan en este primer nivel.

Lo anterior nos lleva a reflexionar sobre el papel que debe tener el proceso legislativo frente a las EERR, no solamente en tiempos de crisis, sino de manera sostenida. Resulta evidente que se necesita un proceso legislativo claro y continuado que sitúe a este tipo de patologías en el nivel adecuado para ser desarrollado luego por el sistema sanitario. Pero deberíamos hacernos unas preguntas previas, ¿los grupos parlamentarios tienen información adecuada sobre la situación de las

EERR en España? ¿Los grupos parlamentarios observan beneficios políticos por la ocupación de un espacio y un tiempo en este tipo de actividades? Una respuesta inmediata sería afirmativa si todo se hace con unos adecuados mecanismos de divulgación.

3. Impacto asistencial y socio sanitario de la pandemia: ¿Cómo volver a poner el foco en las EERR?

El encuentro con representantes de sociedades científicas ha dejado de manifiesto la importancia de volver a tomar el tono de aquellas investigaciones y de los problemas que se estaban tratando antes de la pandemia. Eso supone también remover de nuevo los incentivos de los investigadores. Como se ha señalado ya anteriormente, la pandemia no supuso una total destrucción de lo ya existente sino que hay que rescatar los aspectos positivos del cambio. En definitiva, ahora hay que hacer las cosas de una manera diferente. Algunas propuestas expuestas a lo largo de este diálogo fueron las siguientes:

- Mejorar la colaboración de distintos grupos de trabajo en diferentes CCAA
- Otorgar reconocimiento de la especialidad de genética clínica
- Reconocer el carácter multidisciplinar de los diagnósticos y tratamientos de las EERR
- Impulsar las aportaciones de especialidades no médicas, en especial de la psicología, lo que supone en muchos casos una inclusión de las familias en los tratamientos
- Mejorar los tiempos medios de diagnósticos

- Mejorar la comunicación entre sanitarios y pacientes a través de los nuevos medios telemáticos

Lo anterior nos conduce a una serie de reflexiones. Para poder volver a poner el foco en las EERR es esencial retomar los problemas antiguos con nuevas soluciones, así como recuperar la investigación como una actividad multidisciplinar. De igual manera, debemos responder a problemas tales como: ¿Qué tipo de mejoras requiere la atención a los pacientes con EERR? ¿Están bien integradas la atención sanitaria y la social en este tipo de pacientes? ¿Qué aspectos se deben reforzar para fortalecer la “humanización” de la atención a los pacientes con EERR?

Hay que ser conscientes de que la progresiva introducción de la medicina en el mundo telemático supone un avance económico muy importante, y en muchos casos

clínico, con la consiguiente mejora en la investigación y en los diagnósticos. Sin embargo, no hay que olvidar los beneficios que pueden resultar de un contacto más personal y humano entre médicos y pacientes. La atención personal puede ser un factor decisivo en el proceso de mejora clínica del paciente.

4. Consecuencias de la pandemia sobre la investigación en I+D de los medicamentos huérfanos (MMHH)

Hay que resaltar que la pandemia no ha disminuido el número de ensayos clínicos sobre MMHH. Si bien estando España a la cabeza en ensayos clínicos, nos encontramos en una situación muy baja en el acceso a este tipo de medicamentos. Por el contrario, la pandemia ha supuesto una disminución en el reclutamiento de pacientes y seguimiento de los mismos en los centros hospitalarios, hechos que han supuesto en muchos casos un aumento del sufrimiento. Habría que destacar también que la dureza de los confinamientos en las primeras etapas de la pandemia ha supuesto en este tipo de pacientes un impacto en la salud mental. En definitiva, la pandemia está consiguiendo un cambio de modelo con los efectos negativos que se han señalado, pero que incluye también una serie de resultados positivos, como son la aparición de nuevos tratamientos, una profunda transformación telemática y un mayor valor adquirido por los datos registrados. La pandemia ha permitido ver la medicina digital desde un nuevo aspecto. Se ha conseguido trabajar sobre la marcha y terminar ensayos clínicos en tiempos record (con un crecimiento de un 5% respecto del año anterior).

Este encuentro ha dejado evidente la necesidad de aprovechar la existencia de un nuevo modelo, más bien un cambio de paradigma, lo que va a suponer una aceleración en la investigación clínica y farmacológica en general y en particular la que se refiere a los MMHH. Será muy importante enlazar la investigación académica con la producción industrial, compaginar investigación con acceso a los MMHH. La colaboración público-privada habida para la COVID-19 se podría extrapolar al caso de los MMHH.

5. Consecuencias de la pandemia en el acceso de MMHH ¿Cómo mejorar la evaluación, la financiación y el acceso a la innovación en EERR?

El acaparamiento de la atención en los medicamentos destinados a la COVID-19 ha supuesto un notable retraso en la comercialización y provisión de MMHH. Además el aumento en el Gasto Público ha sido enorme. Existen otros muchos efectos de la enorme dedicación sanitaria al COVID-19 en todos sus aspectos, que provoca una mayor inequidad en el acceso de los MMHH, conjuntamente con una pérdida de calidad y una mayor incertidumbre en los resultados, pues no se cumplen los criterios coste-efectividad. Todo ello supone un parón en las estrategias de financiación y de fijación de precios.

Lo anterior nos lleva a plantear las siguientes reflexiones sobre el cambio de modelo que es deseable llevar a cabo:

- Hacia el diseño de un modelo ad hoc para los MMHH en cuanto al acceso, financiación y fijación de precios: desvincular el dinero de los organismos evaluadores y centralizar el riesgo. Se trata de hacer una evaluación más continuada para reducir la incertidumbre.
- ¿Es deseable la adopción de terapias génicas como tratamiento de las EERR? Retos que suponen desde el punto de vista de la evaluación económica.
- Dar más importancia a la evaluación de los resultados. Introducir el sistema pago por resultado. Una gran enseñanza de la pandemia ha sido la anticipa-

ción de resultados en la compra de vacunas de la COVID-19 pago por resultados.

- Importancia de la colaboración entre los laboratorios y la Administración.
- Utilización del concepto "necesidad no cubierta" en la compra de un fármaco.
- Creación de comisiones para los MMHH.
- Coordinación en los diferentes aspectos entre CCAA y luego entre diferentes países.

Estamos en un momento crucial para un avance potencial y real en el tratamiento de las EERR y el consiguiente desarrollo de los MMHH, que precisa una ajustada coordinación entre los agentes sanitarios, político-económicos y sociales. ¡No lo desaprovechemos!

LA ATENCIÓN A LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS Y EL ACCESO A LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS DESPUÉS DE LA PANDEMIA COVID-19

PROGRAMA DEL CURSO LLEVADO A CABO EL 20
Y 21 DE SEPTIEMBRE DE 2021

Dirección

Álvaro Hidalgo Vega

Profesor Titular Universidad de Castilla-La Mancha

*Editor de newsRARE y Presidente de la Fundación
Weber*

José Luis Poveda

*Jefe del Servicio de Farmacia Hospitalaria, Hospital
Universitario y Politécnico La Fe de Valencia. Coordina-
dor del Grupo Orphar (Enfermedades Raras y Medica-
mentos Huérfanos) de la SEFH. Co-editor de newsRARE*

Secretaría:

Alexandra Ivanova

Secretaria General Fundación Weber

Organizó:

Vicerrectorado
de Cultura, Deporte
y Responsabilidad Social

Con la colaboración de:

Fundación **weber** **newsRARE**
Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras

Lunes 20 de septiembre

17:00 h. Mesa redonda: Tratamiento informativo de las Enfermedades Raras en los medios de comunicación españoles**Moderadores:**

Álvaro Hidalgo

Olga Fernández Castro

*Miembro Junta Directiva. Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS)***Participantes:**

Marta Riesgo

Directora. El Global

Emilio de Benito Cañizares

Periodista especializado en Salud. El País

Fco. Javier Fernández

Director de Comunicación. Farmaindustria

Luis Quevedo

Divulgador científico. Colaborador de RTVE y La Sexta

Martes 21 de septiembre

10:00 h. Acto de inauguración

María Teresa Marín Rubio

Directora General de Humanización y Atención Sociosanitaria de la Consejería de Sanidad. Castilla-La Mancha

José Julián Garde López Brea

Rector de la Universidad de Castilla-La Mancha

Álvaro Hidalgo

10:30 h. Iniciativas políticas para mitigar el impacto tras la pandemia COVID-19 sobre los pacientes de enfermedades raras**Moderadores:**

Álvaro Hidalgo

José Luís Poveda

Participantes:

Rosa María Romero

Presidenta de la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados. PP

Javier Padilla

*Diputado Más Madrid en la Asamblea de Madrid
Portavoz de Sanidad*

Ana Prieto

*Diputada por Lugo. Portavoz Comisión de Sanidad. PSOE***12:00 h. Impacto asistencial y socio sanitario de la pandemia: ¿Cómo volver a poner el foco en las enfermedades raras?****Moderadores:**

José Luís Poveda

María Teresa Marín Rubio

*DG Humanización y Atención Sociosanitaria Consejería de Sanidad. Castilla-La Mancha***Participantes:**

Ramón García

Presidente de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

Ana Camacho

*Presidenta de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP)*Juan Carrión. *Presidente. FEDER*

Noelia Morán Rodríguez

Vicepresidenta. Sociedad Española de Psicología Clínica y de la Salud (SEPCyS)

María Jesús Sobrido Gómez

*Coordinadora Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras. Sociedad Española de Neurología (SEN)***13:30 h. Consecuencias de la pandemia sobre la investigación en I+D de medicamentos huérfanos.****Moderadores:**

Álvaro Hidalgo y Cristóbal Belda

*Director del Instituto de Salud Carlos III***Participantes:**

José María Millán

Investigador del Grupo de Biomedicina Molecular. Instituto de Investigación Sanitaria la Fe

Pablo Daniel Lapunzina

Director científico de CIBERER

Marian Corral

Directora de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos

César Hernández

*Jefe del Departamento de Medicamentos de Uso Humano. AEMPS***16:00 h. Consecuencias de la pandemia en el acceso de medicamentos huérfanos: ¿Cómo mejorar la evaluación, financiación y el acceso de la innovación en enfermedades raras?****Moderadores:**

Juan Oliva Moreno

Catedrático, UCLM

José Luís Poveda

Participantes:

Antoni Gilabert

Director del área de farmacia y del medicamento Consorcio de Salud y Social de Cataluña

Isabel Pineros

*Directora del departamento de acceso. Farmaindustria
Alba Ancochea Directora de FEDER*

Juan Carlos Valenzuela

*Coordinador Regional de Farmacia. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio de Salud de Castilla-La Mancha***17:15 h. Acto de entrega del I Premio de Protagonista del Año en Enfermedades Raras****17:30 h. Lectura de conclusiones****18:00 h. Acto de clausura**

María Dolores Fraga

Subdirectora General de Farmacia. Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia. MSCBS

Cristóbal Belda

Director del Instituto de Salud Carlos III

MENSAJES PRINCIPALES DEL CURSO

ACTO DE INAUGURACIÓN

El acto de inauguración del evento estuvo a cargo de María Teresa Marín Rubio, directora general de Humanización y Atención Socio-sanitaria de la Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha, José Julián Garde López Brea rector de la Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM), y Álvaro Hidalgo, Profesor Titular del Área de Fun-

damentos del Análisis Económico Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales de la UCLM y editor de newsRARE.

María Teresa Marín Rubio subrayó que este curso es una oportunidad para reflexionar sobre las lecciones aprendidas durante la pandemia, tales como la importancia de los recursos telemáticos

María Teresa Marín Rubio

José Julián Garde López Brea

Álvaro Hidalgo Vega

y la relevancia de las asociaciones de pacientes para garantizar el acceso a los tratamientos. Señaló que lo importante es volver a enfocar el sistema hacia la atención de los enfermos crónicos y, en especial, los enfermos de enfermedades poco frecuentes. Marín Rubio cerró su participación asegurando que la pandemia ha puesto de manifiesto que todavía quedan retos por afrontar en el campo de las enfermedades raras. “Es urgente fomentar ensayos clínicos en la búsqueda de innovaciones farmacéuticas, la formación de los profesionales, así como asegurar cuidados adecuados al momento vital de los pacientes” concluyó.

Por su parte, Alvaro Hidalgo presentó los temas de las cuatro mesas de la jornada: iniciativas políticas tomadas a raíz de la pandemia por COVID-19 para mitigar su impacto, impacto social y sanitario de la pandemia, consecuencias de la pandemia sobre investigación y desarrollo, y consecuencias de la pandemia sobre el acceso a los medicamentos huérfanos. Destacó la importancia de cada uno de estos temas y la interdependencia existente entre ellos.

El rector de la UCLM, José Julián Garde López Brea dio por inaugurado el curso de veranos, tras agradecer a los ponentes por su participación en este encuentro multidisciplinar, y a los estudiantes y las demás personas presentes por su asistencia.

MESA 1

Iniciativas políticas para mitigar el impacto tras la pandemia COVID-19 sobre los pacientes de EERR

MODERADORES:

Álvaro Hidalgo

Profesor Titular de la UCLM. Editor de newsRARE

José Luis Poveda

*Jefe de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario La Fe de Valencia
Coordinador del Grupo OrPhar
(Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos) de la SEFH. Editor asociado de newsRARE*

PARTICIPANTES:

Rosa María Romero

Presidenta de la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados. PP

Javier Padilla

Diputado Más Madrid en la Asamblea de Madrid. Portavoz de Sanidad

Ana Prieto

Diputada por Lugo. Portavoz de la Comisión de Sanidad. PSOE

La primera mesa de diálogo de este evento puso de manifiesto la manera en que la pandemia ha afectado a todos los órdenes de la vida cotidiana, incluyendo la actividad legislativa. En palabras de Rosa María Romero, “los primeros seis meses de la pandemia, toda la actividad parlamentaria estaba centrada en cómo afrontar el COVID-19.” Ana Prieto señaló que, desde marzo de 2020, cuando se cancelaron las sesiones presenciales de la mayoría de las comisiones parlamentarias, la Comisión de Sanidad ha continuado con su actividad presencial de manera intensa y destacada sobre el resto de las comisiones, que han utilizado las vías telemáticas para continuar con las reuniones de trabajo.

Hubo consenso entre los participantes en que la pandemia ha impactado especialmente a los pacientes y familiares afectados por EERR, no solo en el ámbito sanitario, sino también en el económico y social. Javier Padilla señaló que la pandemia ha hecho evidentes los rezagos que se han quedado pendientes en materia de EERR: “Estamos en un momento en el que es necesaria una acción legislativa que tenga capacidad para priorizar las necesidades de las personas más vulnerables, como las afectadas por EERR”, consideró. “Tenemos que ver con qué aprendizaje nos vamos a quedar y qué necesitamos cambiar.” Por tanto, subrayó que una de las iniciativas políticas más importantes para mitigar el impacto tras la pandemia, debe ser una propuesta de actualización de la estrategia en EERR, que actualmente data de 2014.

Los participantes dialogaron acerca de la idoneidad de incorporar de manera permanente la tecnología telemática en la atención a pacientes crónicos. En opinión de Romero, si bien la telemedicina debe permanecer, debe hacerlo de forma complementaria a la presencialidad. “El contacto directo ayuda a resolver las dudas al paciente y también a entender mejor y a diagnosticar mejor por parte del profesional”, opinó la presidenta de la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados. Padilla añadió que las herramientas telemáticas que configuran un nuevo escenario

ES FUNDAMENTAL ACTUALIZAR EL PLAN ESTRATÉGICO NACIONAL EN ENFERMEDADES RARAS

clínico han de incorporarse en cuanto aporten un valor añadido al lograr salvar distancia o tiempo en la comunicación no síncrona. Vaticinó que muchas de ellas se adoptarán de manera permanente, pero en menor proporción de la que la mayoría de los usuarios cree. Los ponentes coincidieron en que la presencialidad seguirá teniendo importancia y relevancia también en campos ajenos a la relación médico paciente, como la formación de los profesionales clínicos.

José Luis Poveda preguntó a los participantes su opinión acerca de los fondos europeos que recibirá España para mitigar los efectos del COVID-19 en el colectivo de personas afectadas por EERR. Hubo consenso entre los dialogantes en que una parte de estos fondos europeos debería

destinarse a actualizar y acelerar la estrategia de transformación digital sanitaria en el país, lo cual aportaría un beneficio al Sistema Nacional de Salud (SNS) y a los pacientes de enfermedades crónicas, incluyendo los afectados de EERR. Según Romero, dichos fondos deben verse como una verdadera oportunidad para digitalizar el ámbito sanitario: “Yo incido mucho en la transformación digital que necesita el SNS y la asistencia sanitaria, donde existe un reto y una oportunidad, y los fondos europeos deberían servir para impulsar esta transformación, entre otras cosas”.

En esta misma línea, Ana Prieto señaló que “los fondos europeos son una inyección económica importantísima para nuestro país y más en el ámbito de la sanidad. En la Comisión de Reconstrucción

se adoptaron importantísimos acuerdos que se han reflejado en los Presupuestos Generales de 2021”. La diputada recordó que parte de las partidas acordadas en la Comisión de Reconstrucción vienen dotadas directamente con fondos europeos, como el refuerzo de la atención primaria, que consiste en 1.088 millones de euros repartidos entre las CCAA, la partida para adquirir las vacunas, o la recuperación del Fondo de Cohesión Sanitaria que se dota también con partidas que provienen de fondos europeos que incluye fondos para pacientes con EERR. A este respecto, Romero enfatizó que todavía hace falta que todos estos acuerdos se traduzcan en hechos reales. “Espero que esos proyectos y esos fondos lleguen cuanto antes, y que los acuerdos de la Comisión de Reconstrucción, en la que participaron muchos expertos, profesionales sanitarios, sociedades científicas y voces muy autorizadas que dieron propuestas que se aprobaron en el pleno del Congreso de los Diputados en el ámbito sanitario, se pongan en marcha. A fecha de hoy [septiembre de 2021], estos acuerdos todavía no se han desarrollado”, puntualizó Romero.

Por su parte, Padilla especificó que, en el ámbito de lo sanitario, los fondos europeos están destinados principalmente a actualizar la tecnología que no se ha renovado en los últimos 15 años. En su opinión “el problema de los acuerdos de reconstrucción en el ámbito

sociosanitario, es que persiguen objetivos que difícilmente tendrán financiación si no es mediante políticas expansivas de gasto y de recaudación fiscal. Ese seguramente sea el gran terreno de batalla, más allá del dinero proveniente de los fondos europeos". El diputado consideró que será entonces necesario incrementar la capacidad de recaudación, además de intentar conseguir que los fondos europeos tengan un alcance mayor que la actualización de aparatos tecnológicos, y que esto no se trate de una inversión puntual, sino que tenga una continuación en el tiempo.

El cierre del diálogo puso de manifiesto la voluntad de compromiso de los diferentes partidos políticos con los pacientes con EERR, así como de trabajar con las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes

En el ámbito concreto de las EERR, los participantes de la mesa coincidieron en que es fundamental que las iniciativas políticas para mitigar el impacto tras la pandemia COVID-19 persigan los siguientes objetivos:

- 1 Actualizar el plan estratégico nacional en EERR.
- 2 Incrementar la inversión en investigación, que actualmente equivale al 1,3% del PIB, para elevarla al menos al 2%.
- 3 Fomentar el diagnóstico precoz.
- 4 Reducir los tiempos de aprobación de los medicamentos huérfanos.
- 5 Fomentar la colaboración público-privada, fundamental en la investigación, con liderazgo público y el compromiso político de todos.
- 6 Concienciar y sensibilizar a la sociedad y las instituciones sobre las EERR.

para mejorar la calidad de la atención.

MESA 2

Impacto asistencial y sociosanitario de la pandemia: ¿cómo volver a poner el foco en las EERR?

MODERADORES:

José Luis Poveda

*Jefe de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario La Fe de Valencia
Coordinador del Grupo OrPhar (Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos) de la SEFH. Editor asociado de newsRARE.*

María Teresa Marín Rubio

Directora General de Humanización y Atención Sociosanitaria de la Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha

PARTICIPANTES:

Ramón García Sanz

Presidente de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

Ana Camacho

Presidenta de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP)

Juan Carrión

Presidente de FEDER

Noelia Morán Rodríguez

Vicepresidenta de la Sociedad Española de Psicología Clínica y de la Salud (SEPCyS)

María Jesús Sobrido Gómez

Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN)

Esta segunda mesa tuvo como objetivo evaluar el impacto que ha tenido la pandemia sobre la atención socio-sanitaria de los pacientes con EERR y dialogar sobre el papel que han tenido las sociedades científicas en el modelo de diagnóstico y el tratamiento de las EERR.

María Teresa Marín Rubio abrió el diálogo mencionando que, tras atravesar un largo período en que se han tenido que atender los retos más inmediatos

que planteaba la pandemia, es imprescindible volver a poner el foco en las EERR, donde la carga de cuidados suele recaer primeramente sobre la familia, seguida del Estado (a través de diferentes líneas de atención socio-sanitaria, incluyendo los centros de día), de la iniciativa privada, y del movimiento asociativo voluntario.

Juan Carrión señaló que la pandemia afectó significativamente al colectivo de los pacientes con EERR, que es doblemente vulnerable, y está dejando grandes retos por delante. En primer lugar, la pandemia afectó el diagnóstico de las personas con EERR, por lo que es esencial realizar propuestas viables para acelerar el tiempo en que son diagnosticadas y atendidas. Carrión recordó que, hoy en día, el tiempo medio para conseguir un diagnóstico es de cuatro años. En su opinión, "es urgente que España reconozca la especialidad de genética clínica, y fomente un acceso al cribado neonatal que no sea dispar entre CCAA. Se necesita homogeneizar los criterios para acceder, y el número de pruebas realizadas en las diferentes CCAA". Carrión mencionó el plan piloto de diagnóstico que se puso en funcionamiento en 2017, que es necesario consolidar y garantizar los recursos que lo hagan sostenible en el tiempo.

Por su parte, Ana Camacho señaló que la labor de las sociedades científicas para identificar profesionales que pueden diagnosticar

HAY QUE RECUPERAR INICIATIVAS DE FOMENTO A LA INVESTIGACIÓN, EL DIAGNÓSTICO PRECOZ Y LA ATENCIÓN INTEGRAL A EERR, PLANTEADAS POR LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES Y LAS SOCIEDADES CIENTÍFICAS ANTES DE LA PANDEMIA

EERR concretas es fundamental. "Las sociedades saben quién es quién en la atención sanitaria y en el diagnóstico precoz de las enfermedades, y podrían poner la información que tienen en común. Sería ideal contar con un organismo que construya este registro, y que estuviese disponible a nivel nacional", sugirió Camacho. García Sanz agregó que la colaboración entre distintos grupos de trabajo, si permite el intercambio de información y muestras de pacientes, puede conseguir además que mejore el desarrollo de proyectos investigación en EERR concretas. "De igual forma, la colaboración entre grupos de trabajo y entre CCAA es uno de los pilares esenciales para el acceso terapéutico, porque es la única manera de que un paciente que está en una comunidad autónoma pueda tener acceso a un tratamiento que

está disponible en otra, o incluso dentro de la misma comunidad autónoma. Hay que buscar situaciones de desequilibrio para tratar de resolverlas" opinó García Sanz.

Según María Jesús Sobrido, una de las claves para mejorar el diagnóstico y la atención a pacientes con EERR es aprovechar las TICs. "Necesitamos repensar nuestro modelo organizativo y de diagnóstico para poner el foco en las EERR, intentando integrar, a través de las nuevas tecnologías, la experiencia y el conocimiento de profesionales que pueden estar en distintas ubicaciones, incluso en otro país". Asimismo, en opinión de Sobrido, de manera complementaria a la coordinación mencionada por Camacho y García Sanz, se debería incluir en el sistema la figura del gestor de casos, que identifique los

profesionales que pueden servir para estudiar un caso concreto, incluyendo profesionales internacionales. Además, Sobrido señaló que, dado que un porcentaje elevado de EERR cursa con afectación neurológica, una manera de apoyar a los médicos en el proceso de la atención a las EERR desde las sociedades científicas es fomentar la implicación activa del neurólogo, desde el ensayo clínico hasta el acceso a un fármaco, en colaboración con la industria. "Desde el Grupo de Genética de la Sociedad Española de Neurología, creemos que los clínicos neurólogos somos un agente fundamental para recuperar la I+D. Por tanto, una de las prioridades es incentivar que los neurólogos participen más en la investigación en EERR. Esto implica, además de actividades formativas, su participación activa en todas las fases del proceso, desde el diseño de la idea hasta el desarrollo de los fármacos", expresó la Coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la SEN.

Juan Carrión consideró que es urgente reevaluar el plan de EERR a nivel nacional, para no solamente agilizar el diagnóstico precoz, sino también facilitar el acceso a medicamentos huérfanos aprobados en la Unión Europea que aún no están financiados en España. Además, el director de FEDER cree que es imprescindible incorporar servicios no farmacológicos a la cartera de prestaciones, tales como aten-

ción psicológica y rehabilitación. Como ejemplo de la escasez de estos servicios, los ponentes señalaron que a día de hoy tenemos una ratio de 6 profesionales de psicología por cada 100.000 habitantes, cuando la media europea es de más de 18. Según Carrión, “con la pandemia se ha colapsado aún más la atención psicológica. El movimiento asociativo y la atención privada son los que se encargan de la salud mental de los pacientes con enfermedades minoritarias y de sus familiares”. Esta aseveración fue confirmada por Noelia Morán, quien, en su intervención, hizo énfasis en el gran impacto psicológico que la COVID-19 ha tenido en los pacientes con EERR y sus familias, y en que la recuperación de la salud mental es un reto importante derivado de esta pandemia. “En el diagnóstico de las EERR sería interesante contar con una perspectiva multidiscipli-

nar. La psicología puede aportar mucho, sobre todo a la hora del acompañamiento en el proceso de diagnóstico, que es tremendamente complicado para la persona que tiene la enfermedad, así como para sus familiares” agregó la vicepresidenta de la SEPCyS.

Hubo consenso entre los diferentes especialistas en que se necesita recuperar la investigación, que en 2020 desvió su atención de las EERR y se desplazó necesariamente hacia la COVID-19. De acuerdo con los participantes, es imprescindible volver a poner hincapié en la importancia que tiene la investigación sobre el abordaje de las EERR. “Por ejemplo, la psicología en la investigación es muy necesaria y hace mucha falta para conocer los elementos psicológicos que pueden estar implicados y que pueden ayudar a mejorar la calidad de vida de los pacientes con EERR y de sus familiares”,

apuntó Morán. Ramón García Sanz consideró que uno de los pilares fundamentales para que la investigación vuelva a poner el foco en las EERR, es reconocer a todos los investigadores que hay en el sistema sanitario público, más allá de los profesionales de la medicina. “Ahora mismo hay una gran cantidad de biólogos, farmacéuticos, bioquímicos que, al no ser médicos, no están involucrados en el sistema sanitario público. Su reconocimiento dentro del sistema favorecería significativamente la cohesión en los grupos de investigación”, aseveró el presidente de la SEHH.

En una nota positiva, Ana Camacho apuntó que la COVID-19 ha supuesto pensar en otra forma de relacionarse entre profesionales: “La pandemia nos ha servido para organizarnos en red y favorecer el contacto virtual mediante seminarios de formación, de intercambio de conocimientos, de dudas sobre pacientes que seguimos con EERR, y ese vehículo virtual se va a quedar y es la forma de retomar la investigación”. Señaló que las sociedades científicas están favoreciendo la comunicación entre profesionales, y eso a su vez favorece el movimiento de pacientes para participar en los diferentes ensayos clínicos. “Entonces, gracias a esa comunicación online virtual, podemos acortar un poco las distancias que hemos perdido en el pasado y retomar la investigación en estas enfermedades”, concluyó la presidenta de la SENEP.

Los participantes coincidieron en las siguientes recomendaciones para que la atención socio-sanitaria vuelva a poner el foco en las EERR:

- 1 Es necesario fomentar la transversalidad y la multidisciplinariedad en el proceso de diagnóstico y de tratamiento de los pacientes.
- 2 Elaborar un registro de los centros de referencia y de médicos que tienen capacidad de diagnosticar EERR, y crear redes entre ellos para facilitar el diagnóstico temprano.
- 3 Incluir gestores de caso en la atención sanitaria, que puedan identificar, a través de TICs, expertos nacionales e internacionales en enfermedades concretas.
- 4 Crear la especialidad de genética clínica.
- 5 Involucrar a profesionales de neurología a lo largo del proceso de atención.
- 6 Involucrar en el sistema a profesionales de otras disciplinas, incluyendo economistas y especialistas en digitalización.
- 7 Incrementar los servicios de apoyo a la salud mental de los pacientes y familiares.
- 8 Reconocer a los investigadores no médicos en el sistema.
- 9 Evaluar lo hecho hasta ahora, aprender de los efectos que ha tenido la pandemia sobre la cronicidad y concretamente en el mundo de las EERR.
- 10 Recuperar iniciativas para fomentar la investigación, el diagnóstico precoz y la atención integral a pacientes con EERR, planteadas por las asociaciones de pacientes y las sociedades científicas antes de la pandemia.

MESA 3

Consecuencias de la pandemia sobre la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos

MODERADORES:

Álvaro Hidalgo

Profesor Titular de la UCLM. Editor de newsRARE

Cristóbal Belda

Director del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

PARTICIPANTES:

José María Millán

Investigador del Grupo de Biomedicina Molecular. Instituto de Investigación Sanitaria la Fe

Pablo Lapunzina

Director científico del CIBERER, ISCIII

Marian Corral

Directora de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU)

César Hernández

Jefe del Departamento de Medicamentos de Uso Humano de la AEMPS (vía telemática)

La tercera mesa del evento tuvo por objeto evaluar las consecuencias que ha tenido la pandemia sobre la I+D en el ámbito de los medicamentos huérfanos (MMHH). Todos los participantes concordaron en que la COVID-19 ha tenido impactos negativos en algunos aspectos de la I+D, pero muy positivos en otros.

Según Pablo Lapunzina, la pandemia no ha sido un desastre para la investigación en EERR. "Es verdad que se han invertido fondos específicos para la investigación en COVID, pero hemos intentado mantener los fondos para I+D en EERR. Esto no quiere decir que los pacientes no hayan sufrido, porque han sufrido muchísimo por no poder

asistir a los centros asistenciales para recibir sus tratamientos y sus seguimientos, sobre todo en enfermedades infantiles. Asimismo, el impacto en la salud mental de los adolescentes fue muy fuerte, y más en pacientes con EERR", consideró el director científico del CIBERER.

Entre los participantes hubo consenso en que, con la pandemia, hubo que reestructurar y reenfocar gran parte de la investigación al COVID-19, que era la máxima prioridad. Coincidieron en que la pandemia imposibilitó o disminuyó

el reclutamiento y seguimiento de los pacientes en ensayos clínicos. Marian Corral destacó que los ensayos clínicos se vieron prácticamente paralizados durante los primeros meses, debido a la falta de acceso de los pacientes a los hospitales, y a las dificultades logísticas para obtener materiales para realizar los ensayos. José María Millán agregó a estos problemas la escasez de material de plástico y la terminación de las estancias postdoctorales, mientras que, desde su perspectiva, Cesar Hernández manifestó que el impacto ha sido mínimo en el

número de ensayos clínicos, y puntualizó que la afectación ha sido sobre los procedimientos y formas de llevarlos a cabo.

No obstante, Corral consideró que se puede obtener una lección muy positiva de las consecuencias de la pandemia en investigación clínica ya que hemos sido capaces de solventar los problemas sobre la marcha, sin estar preparados o concienciados de lo que iba a venir, y se ha conseguido que los ensayos clínicos hayan salido adelante. “De hecho, el número de ensayos clínicos que se han llevado a cabo en España durante la pandemia ha crecido un 5% con respecto al año anterior”, apuntó la directora de AELMHU.

César Hernández señaló varias lecciones aprendidas, comenzando por la importancia que tienen los datos en tiempo real, a nivel de CCAA y de país, así como importancia de tener registros. “Las herramientas telemáticas y la gestión de los datos son fundamentales, y nos hemos dado

cuenta en esta pandemia”, señaló el Jefe del Departamento de Medicamentos de Uso Humano de la AEMPS.

Marian Corral destacó también la importancia de buscar nuevos modelos de investigación, de acceso y de colaboración, que permitan agilizar los procesos para la investigación en innovación terapéutica. En esta línea, consideró que la colaboración público privada es fundamental para ello. “Y no me refiero a la colaboración sobre el papel, sino a la colaboración real con los partidos políticos, con las administraciones, con las asociaciones de pacientes, con el personal sanitario y, por supuesto, con la industria farmacéutica”, puntualizó.

José María Millán destacó que otro de los aspectos positivos de la pandemia fue el surgimiento de la medicina digital, que en su opinión ha llegado para quedarse, así como el reposicionamiento de fármacos y la mejora de las terapias avanzadas.

Durante el cierre del diálogo los participantes coincidieron en que la pandemia ha dejado de manifiesto que la investigación es clave en un país y que sin ciencia no se puede avanzar, y se mostraron optimistas con el futuro de la I+D en el campo de las EERR, que implicará:

- 1 Apostar por la investigación biomédica.
- 2 Conseguir una mayor velocidad en la transferencia de la ciencia básica a la ciencia clínica.
- 3 Incrementar la investigación internacional, en colaboración con otros países, dados los bajos números de pacientes en EERR.
- 4 Fomentar modelos innovadores de investigación en innovación terapéutica a través de la colaboración público-privada.
- 5 Incorporar la cultura del dato: creación de registros, digitalización y análisis de datos de pacientes con EERR.
- 6 El manejo de las fuentes de información y del conocimiento que se genera en el SNS.

MESA 4

Consecuencias de la pandemia en el acceso de medicamentos huérfanos: ¿Cómo mejorar la evaluación, financiación y el acceso de la innovación en enfermedades raras?

MODERADORES:

Juan Oliva Moreno

Catedrático del Área de Fundamentos del Análisis Económico, UCLM. Miembro del Consejo Editorial de newsRARE

José Luis Poveda

Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario La Fe de Valencia. Coordinador del Grupo OrPhar (Enfermedades Raras y medicamentos huérfanos) de la SEFH. Editor asociado de newsRARE

PARTICIPANTES:

Antoni Gilabert

Director de Innovación y Partenariado del Consorci de Salut i Social de Catalunya. Miembro del Consejo Editorial de newsRARE

Isabel Pineros

Directora del departamento de acceso de Farmaindustria

Alba Ancochea

Directora de FEDER. Miembro del Consejo Editorial de newsRARE

Juan Carlos Valenzuela

Coordinador Regional de Farmacia en la Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio de Salud de Castilla-La Mancha

Para abrir el diálogo en esta última mesa, Juan Oliva ha iniciado

con una pregunta genérica dirigida a los participantes: ¿Qué impacto ha tenido la pandemia sobre el acceso a medicamentos huérfanos (MMHH)?”

Los participantes expusieron, a lo largo de este encuentro, que la pandemia ha tenido un claro efecto sobre la evaluación de medicamentos, el acceso y la financiación de los mismos.

En opinión de Toni Gilabert, el impacto sobre el acceso se ha

EL ACCESO A LA INNOVACIÓN EN MMHH SIGUE SIENDO UNA ASIGNATURA PENDIENTE, TANTO EN SU EVALUACIÓN COMO EN SU FINANCIACIÓN

debido a tres factores: 1) las consecuencias de la pandemia sobre la atención sanitaria, 2) las consecuencias sobre la investigación, y 3) el presupuesto que se ha gastado en la pandemia, cuyo impacto negativo sobre el acceso llega con cierto retraso y en forma de un periodo de “resaca” de ajuste presupuestario. “La pandemia evidentemente ha impactado en todo porque todo ha sido focalizado en el COVID-19 como urgencia. Y creo que vamos a ver las consecuencias del presupuesto dirigido al COVID diferidas a futuro, lo mismo que en otras patologías”, consideró Gilabert. En el caso de las EERR, puntualizó que, al tratarse de pacientes concretos y muy controlados, duda de que haya un impacto significativo en los tratamientos que están en curso, aunque el retraso en el diagnóstico que ya se ha generado causará probablemente un “efecto cadena”. A esto, Juan Carlos Valenzuela ha agregado que la pandemia ha afectado al

acceso a MMHH de personas cuyo tratamiento adecuado marca el límite entre una calidad y una esperanza de vida aceptable, y un impacto irreversible de la enfermedad, como son muchos de los pacientes con EERR. destacó que la evaluación de MMHH sigue diferentes criterios.

Por su parte, Alba Ancochea señaló que es necesario diferenciar entre el impacto en el acceso a los MMHH durante el estado de alarma y después del mismo. Durante el estado de alarma, no hubo mayores dificultades en el acceso a las terapias farmacológicas de los pacientes que ya estaban en tratamiento, gracias a una adecuada coordinación entre la administración pública y la industria farmacéutica. Esta coordinación facilitó la dispensación de estos fármacos, ya sea de manera domiciliaria, en farmacias o en centros de salud. “Este es uno de los esfuerzos que nos ha parecido más alentador de cara

a futuro para poder conseguir que esta colaboración dé como resultado un mejor acceso” dijo la directora de FEDER. “Sin embargo, después del estado de alarma, los procesos se han ralentizado. Incluso hay varios fármacos todavía en espera de comercialización, debido a ese parón en los procesos administrativos que se dio durante el estado de alarma y también a la saturación actual tanto en la Agencia Española del Medicamento como en el Comité Interministerial de fijación de Precios”. El impacto de la pandemia en el acceso, según Ancochea, también se ha reflejado en dificultades de abastecimiento de algunos fármacos, y en el desfase de algunos de los protocolos de acceso a fármacos que ya estaban comercializados, que no se han actualizado.

En relación al financiamiento de los fármacos, se puso de manifiesto a lo largo del diálogo que la reasignación del gasto sanitario hacia el tratamiento de la COVID-19 hizo que, de forma consciente o inconsciente, las decisiones de financiación del Ministerio de Sanidad se hayan retrasado, al suponer el COVID un impacto presupuestario adicional. Los procesos de evaluación y de financiación de MMHH no se detuvieron durante la pandemia, pero han trabajado con un ritmo diferente. Los participantes coincidieron en que esto tendrá un efecto negativo en el medio y largo plazo, porque se ha dejado de aprobar medicamentos eficaces, efectivos y eficientes, lo cual va a

generar que los pacientes tengan una peor calidad de vida y unas peores condiciones cuando por fin tengan acceso al medicamento.

Para conseguir mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos, hubo consenso en que es fundamental reducir la incertidumbre sobre los recursos económicos destinados a los MMHH. Una de las sugerencias surgidas del debate entre los ponentes fue la de financiar los MMHH a nivel central. "Centralizar el riesgo implicaría reducir la presión económica de los que actualmente toman las decisiones de tratamiento", puntualizó Gilabert.

De igual manera, los ponentes coincidieron en la importancia de invertir en las estructuras de evaluación del propio sistema, y dejaron clara la necesidad de una reformulación de todo el proceso de evaluación que, en el caso de los MMHH, debería tener un claro componente diferencial, por la incertidumbre inherente a las EERR. Se propuso crear una comisión de MMHH que homogeneice los criterios incluidos en las evaluaciones económicas y coordine a los organismos evaluadores. En palabras de Valenzuela, "Lo que tenemos que hacer es mejorar la estrategia de fijación de precios y de financiación pública de los medicamentos, con criterios transparentes, que sepamos cómo afectan en la decisión de aprobar o dar acceso a un medicamento. No basta con la relación de coste-efectividad. Es importante

medir la innovación. Pero necesitamos una metodología transversal, para que todo el mundo tenga claro qué criterios utilizar a la hora de aprobar o de no aprobar un medicamento huérfano para una enfermedad rara".

En la mesa se puso igualmente de manifiesto que existe la necesidad de evaluar resultados y vincular el pago de los tratamientos a los resultados obtenidos. Además, se consideró innecesario reevaluar lo que ya ha sido evaluado por parte de la EMA (eficacia y seguridad de las innovaciones terapéuticas). Para reducir la incertidumbre presupuestaria, la incertidumbre en los resultados de salud, y mejorar el acceso, los participantes estuvieron de acuerdo en que los modelos de riesgo compartido tipo "pago

por resultados" son la clave. Para poder pagar por resultados es necesario monitorizar, y para ello habría que dotar de recursos a los hospitales, pero podría sobrecargar al clínico y esto generaría un impacto negativo.

Alba Ancochea consideró fundamental generar sistemas que permitan compartir datos y evidencias, para que realmente haya una coordinación de la información entre CCAA y entre países, para hacer frente a la escasez de evidencia. Además, consideró necesario que este proceso se regule desde el inicio, y que haya una colaboración de todas las partes involucradas desde el momento en el que un fármaco se presenta a la EMA para ser designado como huérfano y posteriormente es autorizado para su comercialización.

Algunos de los puntos clave surgidos de este último diálogo fueron los siguientes:

- 1 El acceso a la innovación en materia de MMHH sigue siendo una asignatura pendiente que necesita un abordaje tanto en la evaluación de los medicamentos como en su financiación.
- 2 La decisión de financiación tiene que estar vinculada a la incertidumbre, a través de la evaluación de resultados.
- 3 Sería deseable centralizar el riesgo financiero a nivel central, y no transferir el riesgo a las CCAA. Para ello, habría que desvincular el presupuesto de los organismos evaluadores. Se trata de hacer una evaluación más continuada para reducir la incertidumbre de las CCAA.
- 4 Impulsar el uso de las terapias génicas como tratamiento de las EERR, y diseñar acuerdos de riesgo compartido, como ya se está haciendo, pero de forma más generalizada.
- 5 Fomentar la importancia de la evaluación de los resultados.
- 6 No proporcionar tratamientos a los pacientes es una pérdida de oportunidad, y es un fracaso que un paciente no pueda acceder a un tratamiento cuando la relación beneficio-riesgo es favorable.
- 7 Tener en cuenta el criterio de necesidad no cubierta en el proceso de compra de un fármaco.
- 8 Crear una comisión central para la evaluación y de los MMHH.
- 9 Fomentar la colaboración entre los laboratorios, y los agentes sanitarios, económicos, políticos y sociales.

ACTO DE CLAUSURA

A lo largo del acto de clausura, a cargo de Dolores Fraga y Cristóbal Belda, se confirieron los siguientes mensajes:

- La pandemia de la COVID-19 ha afectado a la atención de las EERR y el acceso a los MMHH, además de afectar a las instituciones y las administraciones.
- La pandemia ha representado la oportunidad de pensar en nuevas estructuras de organización que permitan un trabajo coordinado entre instituciones.
- El uso de la tecnología ha ayudado a superar los problemas de comunicación más difíciles. Los modelos híbridos (presencial y remoto) de comunicación han llegado para quedarse.
- La COVID ha puesto de manifiesto el músculo investigador nacional de intentar buscar soluciones que no había antes, en busca de mejorar la calidad de vida de las personas con EERR y el acceso a los medicamentos huérfanos (MMHH).
- En el ámbito de las EERR, se debe seguir trabajando en aumentar la incorporación de MMHH a la prestación farmacéutica, con las mejores garantías, y sostenibilidad para el sistema sanitario.
- Es importante seguir creando registros de EERR, para monitorizar tratamientos y resultados, y obtener datos epidemiológicos.
- Iniciativas como este curso, informativas y formativas, son muy necesarias.
- El fomento a la atención integral del paciente es imprescindible.

ENTREGA DEL I PREMIO AL PROTAGONISTA DEL AÑO EN ENFERMEDADES RARAS

El curso de verano incluyó un espacio para entregar el primer Premio al Protagonista del Año en Enfermedades Raras, otorgado por newsRARE y la Fundación Weber. El objetivo de este premio es reconocer la labor de organizaciones, asociaciones de pacientes y resto de instituciones públicas o privadas que, a través de su trabajo, han contribuido significativamente a la mejora de la asistencia sanitaria, la gestión, la investigación, el conocimiento, la concienciación o la humanización en beneficio de las personas afectadas por enfermedades raras (EERR), durante el año 2020.

Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021/2024, del Servizo Galego de Saúde (SERGAS)

Proyecto Share4Rare: investigación colaborativa en enfermedades poco frecuentes.

Ambas iniciativas recibieron un reconocimiento honorífico, consistente en una estatuilla conmemorativa y un diploma.

Los premios fueron entregados durante el Acto de Clausura por Dolores Fraga, Subdirectora General de Farmacia, Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia, del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social (MSCBS), Alvaro Hidalgo, presidente de la Fundación Weber y editor de la revista newsRARE, José Luis Poveda, Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario La Fe de Valencia, Coordinador del Grupo OrPhar-SEFH y co-editor de la revista newsRARE, y Alexandra Ivanova, Secretaria General de la Fundación Weber.

La recepción del premio para el proyecto Share4Rare estuvo a cargo de Begonya Nafria Escalera, Coordinadora de Patient Engagement in Research de la Fundación Sant Joan de Déu, en representación del consorcio Share4Rare. Por su parte, Raquel Vázquez Mourelle, subdirectora general de Atención Hospitalaria del SERGAS, recogió el galardón otorgado a la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras.

De izquierda a derecha: Alvaro Hidalgo, Alexandra Ivanova, Raquel Vázquez Mourelle, Dolores Fraga y José Luis Poveda.

Se recibieron siete solicitudes, que fueron evaluadas por un jurado constituido por 15 personas, incluyendo miembros del Consejo Asesor de la Fundación Weber y miembros del Consejo Editorial de la revista newsRARE. El jurado valoró las propuestas con base en los siguientes criterios:

- Valor e impacto social de la iniciativa
- Carácter multidisciplinar de la iniciativa
- Originalidad e innovación
- Aportación a futuro de la iniciativa
- Presentación y calidad de la memoria

Tras su evaluación, el jurado declaró empate entre los siguientes candidatos:

De izquierda a derecha: Alvaro Hidalgo, Alexandra Ivanova, Begonya Nafria Escalera, Dolores Fraga y José Luis Poveda.

ENTREVISTA A BEGONYA NAFRIA ESCALERA

*Fundació Sant Joan de Déu
Coordinadora de Patient
Engagement in Research y
Representante del Consorcio
Share4Rare*

¿Nos puede hablar sobre el proyecto Share4Rare?

BN: Share4Rare es un proyecto colaborativo de investigación. Se basa en la donación de datos clínicos, por parte de los pacientes y sus familias, para ayudar a conocer mejor aquellas enfermedades poco frecuentes en las que desde los centros de investigación carecemos del conocimiento más básico y elemental. En muchos casos, la principal limitación que tenemos es poder identificar a pacientes y familias porque, a día de hoy, el registro de pacientes a nivel europeo no es obligatorio. Entonces, en Share4Rare hacemos una labor muy importante para identificar familias y pacientes. Estos se involucran en la plataforma de donación de datos y, a partir de aquí, en diferentes proyectos de investigación que nos ayudarán a conocer mejor diferentes tipos de patologías.

Hemos trabajado en el co-diseño de la plataforma con diferentes organizaciones de pacientes y hemos contado con la financiación de la Comisión Europea para crear y testear la plataforma. Una vez diseñada, la hemos testado con ocho proyectos de investigación diferentes. Algunos de ellos han surgido en el camino de los últimos tres años y medio, como el caso de un proyecto que permite identificar a personas que todavía no tienen diagnóstico (el 30% de los usuarios de Share4Rare carecen del mismo), o el de la creación de un registro internacional de

pacientes que además de tener una enfermedad poco frecuente, han padecido la COVID-19.

¿Cuáles son los objetivos clave de la plataforma Share4Rare?

BN: El principal objetivo es impulsar un modelo de investigación colaborativa con pacientes y familias, poniendo en valor que la información que nos aportan es fundamental para hacer investigación. Y ese valor no solamente viene de la mano de las personas que nos donan los datos, sino del análisis de datos que, en enfermedades raras, y a pesar de que trabajamos con muestras de pacientes muy pequeñas, es de gran valor para poder conocer mejor estas patologías y promover otros proyectos de investigación.

¿Qué aspectos innovadores destacarías en esta plataforma?

BN: La innovación, por un lado, está en el concepto propio de la plataforma, que nos permite llegar a donde están los pacientes y las familias. Romper la distancia geográfica, que en muchos casos es una gran limitación. Porque si solamente trabajáramos con los pacientes identificados en un centro de investigación o en un país, nuestra muestra no sería suficientemente significativa. Por otro lado, hemos mejorado la plataforma a lo largo de este proceso, rompiendo barreras idiomáticas. Tenemos proyectos de investigación en castellano, inglés, francés, rumano, y otros idiomas. El gran valor de todo esto es que podemos emplear inteligencia artificial,

lo que hace que se trate de una comunidad de pacientes innovadora y única. No conocemos otra igual. En Share4Rare, cada interacción que hace un paciente o un familiar en la comunidad es analizada y llega a aquellas personas para las que puede ser de más ayuda. Por último, en la parte de investigación, la inteligencia artificial y los algoritmos nos ayudan a analizar los datos que recogemos de pacientes y familias. Esto nos permite conectar entre pares pacientes que tienen un fenotipo similar o, en muchos casos, un diagnóstico común y una proximidad geográfica.

Evidentemente, la plataforma está alineada con todos los principios de protección y privacidad de datos.

¿Cuáles son los próximos pasos de Share4Rare?

BN: El primero es incrementar el número de usuarios y, especialmente, el número de proyectos de investigación. La plataforma, como comentaba anteriormente, se ha diseñado con pacientes, se ha testado y está en la fase de poder crecer y expandirse. En ese sentido, estamos a disposición de centros de investigación y organizaciones de pacientes que, gracias al empoderamiento de los pacientes que muchas entidades están impulsando, cada vez promueven más proyectos de investigación para poder incorporar nuevos estudios en Share4Rare. En estos momentos tenemos abierta una convocato-

SHARE4RARE

Share4Rare es una plataforma digital que permite unir a pacientes y cuidadores a nivel global, en una única comunidad que, gracias a la implementación de algoritmos de inteligencia artificial ofrece a los usuarios la posibilidad de contactar con pacientes con un mismo fenotipo.

La comunidad de pacientes de Share4Rare ofrece la posibilidad de interactuar en cualquier idioma, integrando herramientas de traducción simultánea que facilitan la interacción con independencia del idioma del usuario.

La investigación basada en los datos y la información que ofrecen los usuarios (pacientes y cuidadores) es la principal razón de ser de la plataforma. Los datos de diagnóstico que se recogen en el proceso de registro guiarán la experiencia de los usuarios en las diferentes utilidades de la plataforma. Con el fin de demostrar el potencial de la investigación colaborativa basada en herramientas de inteligencia colectiva, Share4Rare a lo largo de los últimos dos años ha llevado a cabo ocho proyectos de investigación. Cada uno de ellos se basa en un modelo diferente de colaboración que ha permitido aprender y configurar una plataforma que ofrece diferentes posibilidades de investigadores y asociaciones de pacientes para llevar a cabo investigación en enfermedades poco frecuentes.

En concreto, los proyectos realizados se han basado en los siguientes ámbitos: tumores raros pediátricos, enfermedades neuromusculares, leucemia aguda linfoblástica, pacientes sin diagnóstico, anomalías vasculares diversas, melanoma, mutaciones en el gen SYNGAP1 e impacto de la COVID-19 en pacientes con una enfermedad poco frecuente.

Share4Rare es un proyecto centrado en el paciente, que fue co-diseñado con grupos de pacientes de diferentes organizaciones europeas, que permite llevar a cabo investigación en ámbitos relevantes para los pacientes y las familias. En paralelo permite la creación de bases de datos para que investigadores interesados puedan llevar a cabo nuevos proyectos.

Para saber más de Share4Rare puedes ir a: <https://www.share4rare.org/es>

ria para que centros de investigación y las propias organizaciones de pacientes nos hagan llegar sus proyectos de investigación,

para llevarlos a cabo utilizando las herramientas de análisis de datos y de inteligencia colectiva de la plataforma.

ENTREVISTA A RAQUEL VÁZQUEZ MOURELLE

Subdirectora General de Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Gallego de Salud (SERGAS), Coordinadora de la Estrategia Gallega en Enfermedades raras 2021/2024

¿Cómo se gestó la estrategia del SERGAS en enfermedades raras?

Llevábamos mucho tiempo trabajando en la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras, en colaboración con muchos profesionales y asociaciones de pacientes, que no nos olvidamos nunca de ellas. Parte del valor añadido respecto al resto de estrategias que se han valorado para este premio es que esta iniciativa parte de las necesidades reales de pacientes y profesionales. Estas necesidades no cubiertas son el núcleo central y el sustento de esta estrategia.

¿Cuál es el objetivo principal de la estrategia?

El primer objetivo no puede ser otro que el que tenemos siempre presente: mejorar la asistencia de los pacientes, y ordenar los circuitos asistenciales para optimizar, desde luego, la detección precoz.

¿Se ha alcanzado ya algún resultado?

Es pronto para hablar de resultados obtenidos, porque la estrategia se ha presentado el 25 de junio a nuestros profesionales, a nuestros pacientes y a la ciudadanía en general*. Pero sí que hemos conseguido algunas cosas, como tener un registro gallego consolidado en el que hay más de 2000 pacientes registrados, y estamos ya muy embarcados en líneas de acción para dar cumplimiento a la estrategia y sacar, este mismo año (2021), algunas iniciativas importantes.

¿Cuáles son los aspectos más innovadores de la estrategia?

La estrategia es innovadora porque está respaldada por nuestra plataforma HEXIN (la plataforma de explotación de información y gestión de datos clínicos y epidemiológicos del SERGAS), que es realmente innovadora en el campo de la inteligencia artificial. Creo que estamos en la vanguardia. Poder utilizar nuestra herramienta HEXIN, junto con nuestros expertos, para diseñar algoritmos inteligentes que puedan detectar de forma precoz posibles enfermedades raras en pacientes que tenemos dentro de nuestro sistema, nos parece un valor primordial en nuestro servicio gallego de salud.

¿Cuáles son los próximos pasos?

El calendario que tenemos para implantar esta estrategia es de cuatro años, pero ya hemos empezado a dar pasos en paralelo. Queremos poner tres unidades multidisciplinarias de referencia en los tres centros principales, que son La Coruña, Santiago y Vigo. Y vamos a ir en paralelo, porque nuestra estrategia consiste en ir implantándola al mismo tiempo en los centros. Estamos trabajando con los directores asistenciales para ponerla en marcha, igual que un plan formativo para el SERGAS y otros profesionales, y un portal web con información de calidad para toda la ciudadanía.

*Esta entrevista fue realizada el 21 de septiembre de 2021.

LA ESTRATEGIA GALLEGA EN ENFERMEDADES RARAS

El objetivo general de esta estrategia es establecer un nuevo modelo asistencial para las EERR, basado en criterios homogéneos, para garantizar un plazo de diagnóstico más reducido y menos variable en el manejo del paciente hacia una gestión más ágil, coordinada y eficiente.

A través de numerosas entrevistas a profesionales, personas afectadas y familiares seleccionados con la participación de la Escuela Gallega de Salud para la Ciudadanía a través de la Federación Gallega de ER y Crónicas (FEGEREC), se identificaron numerosas oportunidades de mejora en el manejo de las EERR, entre las que destacan:

- ▲ Aumentar la sospecha de enfermedad rara en atención primaria, para reducir el tiempo de diagnóstico.
- ▲ Mejorar la relación entre el hospital y la atención primaria, y entre los servicios hospitalarios.
- ▲ Identificar un profesional de referencia que reúna toda la información y proporcione una descripción general.
- ▲ Coordinar la realización de pruebas complementarias evitando duplicaciones.
- ▲ Informar de los recursos disponibles (especialmente los relacionados con asistencia social y psicológica).
- ▲ Fortalecer la atención temprana para mejorar el acceso a fisioterapia y otras actividades de los pacientes.

La estrategia gallega parte de estas necesidades y, aprovechando el desarrollo de registros médicos electrónicos únicos, la digitalización de información sanitaria y el uso de la inteligencia artificial, trabaja sobre tres dimensiones: 1) Dimensión organizativa; 2) Dimensión de pacientes y familiares, y 3) Dimensión de información y gestión de recursos.

Algunos de los principios del nuevo modelo de abordaje de las EERR que propone esta estrategia, son:

- Atención integral al paciente.
- Orientación y diagnóstico precoz.
- Coordinación de recursos y servicios.
- Concentración de conocimiento.
- Trabajo en red.
- Poner el foco en las necesidades del paciente.
- Atención multidisciplinaria coordinada.
- Orientación a los resultados en valor.

Puede descargar la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024 aquí:

https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Documents/1405/Estrategia_ER_vdef_FORMATEADO_es.pdf

UCB: INSPIRADOS POR LOS PACIENTES E IMPULSADOS POR LA CIENCIA

RAQUEL CONTRERAS

*Patient Experience Manager, UCB
Iberia*

UCB es una compañía biofarmacéutica enfocada a las áreas de Neurología e Inmunología. Toda nuestra labor gira en torno a una pregunta ¿cómo podemos crear más valor para las personas que conviven a diario con una enfermedad crónica?

Nuestro principal objetivo es transformar la vida de esas personas, por eso las ponemos en el centro de nuestra actividad. Tal como dice nuestro lema trabajamos: "inspirados por los pacientes e impulsados por la ciencia".

En UCB estamos siempre innovando e integrando los nuevos avances y habilidades científicas en nuestra labor en áreas como la genética y la biología humana. Al mismo tiempo, los pacientes constituyen nuestra inspiración al plantearnos como objetivo poder ofrecerles valor para cubrir sus necesidades a través de la ciencia de vanguardia, los medicamentos innovadores y las soluciones prácticas que les ayuden -a ellos y a sus cuidadores y familiares- a mejorar el control de la enfermedad e incrementar su calidad de vida.

Desde UCB Pharma, comenzamos una nueva etapa entrando en el mundo de las enfermedades raras. Por ello, nos gustaría compartir experiencias y reflexiones sobre cómo podemos cambiar la vida de las personas que sufren una enfermedad rara. Llevamos

años, sabiendo que nuestro principal impulso para hacer las cosas mejor son los pacientes, personas valientes que viven todos los días ajustados a una condición y por eso, estamos trabajando con ellos y para ellos y sus familias. El sentimiento al trabajar junto con los pacientes y sus familias es de gratitud, comprensión y responsabilidad.

Desde hace mas de 20 años, UCB es conocido por su liderazgo en epilepsia que nos viene dado por nuestra conexión y compromiso con las personas que viven con epilepsia. Hemos trabajado siempre para ofrecer a los pacientes el mejor tratamiento, pero, sobre todo, para que tuvieran una mayor independencia en todos los aspectos de su vida. Hemos desarrollado proyectos que les han ayudado en el ámbito laboral, campañas educativas en colegios para su normalización e integración social, hemos invertido en tecnología (apps, Alexa...) para manejo de la enfermedad o programas de planificación familiar. Tener una web de referencia a nivel nacional, [Vivir con Epilepsia - Tu comunidad online sobre epilepsia](#), donde encontrar todo sobre epilepsia, hace que los pacientes estén informados y formados para así tener una mejor calidad de vida.

Somos conscientes de que con las personas con enfermedades raras, hay que ser, aun si cabe, más y más exigentes,

y por ello, no hemos dudado en incorporar a los pacientes desde las primeras etapas de desarrollo de los ensayos clínicos (EC). Nuestra ambición es que un día los pacientes y sus familias puedan influir en el diseño de los EC basándose en

los cambios que son importantes para su vida. Sabemos que tenemos un camino muy largo, pero queremos hacerlo con el grado de excelencia que los pacientes se merecen. Así que desde UCB, abro las puertas a seguir avanzando de la mano

de los pacientes y sus familias. Siempre pueden encontrarnos en [UCBCares España](#).

Inspired by patients.
Driven by science.

newsRARE

TE INVITAMOS A SEGUIRNOS EN NUESTRAS REDES SOCIALES

<https://www.instagram.com/p/CT1wJjKBjJS/>

<https://www.facebook.com/revistanewsrare/>

<https://twitter.com/revistanewsrare?lang=es>

Este suplemento podrá ser descargado en formato Pdf desde: www.newsrare.es
Síguenos en twitter: [@revistanewsRARE](https://twitter.com/revistanewsRARE)

Este suplemento ha contado con la colaboración de: