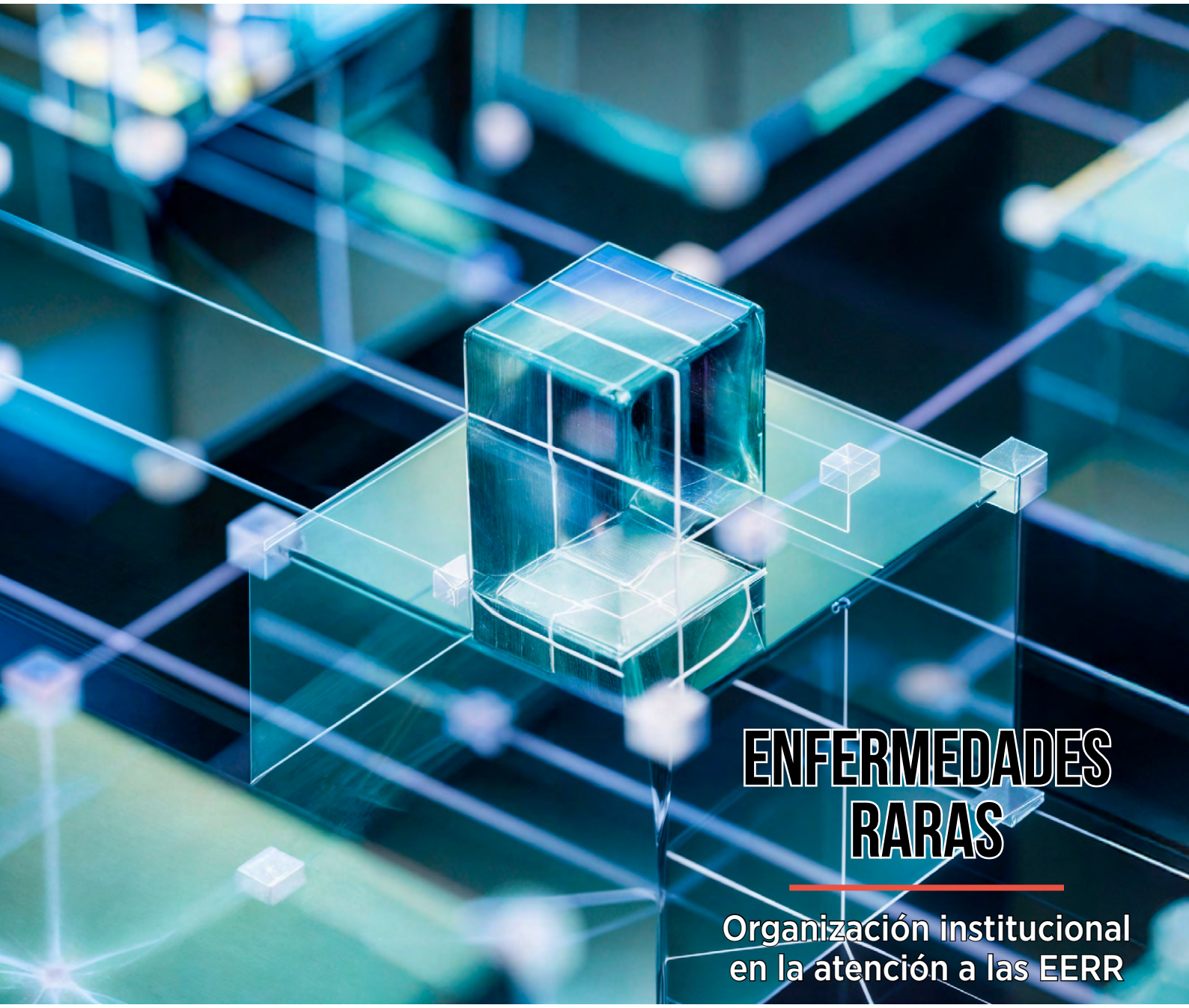
Fundación weber

VOL 9 - NÚM 2 - SEPTIEMBRE 2024

newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras



ENFERMEDADES RARAS

Organización institucional en la atención a las EERR

EDITORIAL

Mª. Ángeles Gómez Mateos
Estrategias integrales para el abordaje de las enfermedades raras: Compromiso y coordinación en el Sistema Sanitario
PAG 89

ARTÍCULO EN PROFUNDIDAD

Carlos Dévora, Javier Villaseca
Organización institucional en la atención a las enfermedades raras
PAG 90

BARÓMETRO newsRARE

La organizacion de los recursos asistenciales en la atencion de las personas con enfermedades raras PAG 100

REVISIÓN DE ARTÍCULOS

Gloria Marquina Ospina
Facultativo Especialista de Área de Oncología Médica. Hospital Clínico san Carlos. Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid (UCM). Instituto de Investigación Sanitaria (IdISSC). Centro de referencia (CSUR) sarcomas. Centro de referencia EURACAN en sarcomas y tumores raros ginecológicos Madrid, España PAG 106

José Martínez Olmos
Profesor Escuela Andaluza de Salud Pública PAG 108

ENTREVISTAS

Juan José Ríos Blanco
Especialista en Medicina Interna. Unidad de enfermedades autoinmunes del Hospital La Paz de Madrid PAG 110

Marta Morado Arias
Médico especialista en Hematología y Hemoterapia en el Hospital Universitario La Paz de Madrid
PAG 113

David Beneitez Pastor
Responsable de la Unidad de Eritropatología del Servicio de Hematología Clínica en el Hospital Universitari Vall d'Hebron de Barcelona
PAG 113

Mar Guilarte Clavero
Coordinadora del CSUR de Angioedema Hereditario del Hospital Vall d'Hebron
PAG 118

Carmen Martín Gómez
Investigadora posdoctoral en el Área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA) de la Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud
PAG 123

Gema Fernández Juárez
Jefa de Servicio de Nefrología del Hospital General Universitario La Paz de Madrid
PAG 125

EDITOR
Dr. Álvaro Hidalgo Vega
Catedrático de la Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM).
Presidente de la Fundación Weber

EDITOR ASOCIADO
Dr. José Luis Poveda Andrés
Director Gerente del Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia

CONSEJO DE REDACCIÓN
D.ª Alexandra Ivanova. General Manager. Weber
D.ª Néboa Zozaya. Directora de Health Affairs & Policy Research. Weber
D.ª Elena Mérida. Coordinación editorial. Weber
D.ª Marta Romero. Coordinación multimedia. Weber

CONSEJO EDITORIAL

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

Dr. Antoni Gilabert Perramon. Director Área Innovación y Partenariado. Consorcio de Salud y Social de Cataluña

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

D.ª Isabel Motero Vázquez. Directora General. Federación Española de Enfermedades Raras y la Fundación FEDER para la investigación

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

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

Dr. Juan Oliva Moreno. Catedrático. 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. Reyes Abad Sazatornil. Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Miguel Servet

D. Roberto Saldaña Navarro. Director de Innovación y participación ciudadana en la Academia Europea de Pacientes sobre Innovación Terapéutica (EUPATI)

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

EDITORIAL: Fundación Weber
C/ Moreto, 17
28014 Madrid (España)
COORDINACIÓN EDITORIAL Y MULTIMEDIA:
Elena Mérida y Marta Romero
weber@weber.org.es
DISEÑO GRÁFICO
Luis Alberto Martín

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.9-2*

newsRARE
VOL 9 | NÚM 2 | SEPTIEMBRE 2024

ÍNDICE

88 | EDITORIAL
Estrategias integrales para el abordaje de las enfermedades raras: Compromiso y coordinación en el Sistema Sanitario

90 | EN PROFUNDIDAD
Organización institucional en la atención a las enfermedades raras

100 | BARÓMETRO newsRARE

106 | REVISIÓN DE ARTÍCULOS

110 | OPINIÓN

127 | HUMANIZACIÓN

133 | EN PRIMERA PERSONA

140 | SOCIEDADES CIENTÍFICAS

144 | COLABORACIÓN PÚBLICO PRIVADA

149 | ACTUALIDAD

160 | OBSERVATORIO

ESTRATEGIAS INTEGRALES PARA EL ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES RARAS: COMPROMISO Y COORDINACIÓN EN EL SISTEMA SANITARIO

Mª. ÁNGELES GÓMEZ MATEOS

Subdirectora General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente de la Dirección General de Humanización, Atención y Seguridad del Paciente de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

Las estrategias relacionadas con el abordaje de las enfermedades raras (EERR), tanto a nivel nacional como internacional, deben garantizar la calidad de las prestaciones y la equidad en el acceso a tratamientos para estas enfermedades tan poco prevalentes, pero con tanta repercusión sanitaria y social. Las comunidades autónomas (CCAA) asumen este compromiso real, cercano y tangible con las personas afectadas y sus familias.

Este compromiso incluye líneas estratégicas que den soporte a esta atención: mejorar el acceso a la información y a los recursos sobre enfermedades poco frecuentes a través de un registro único, mejorar el diagnóstico y proporcionar asesoramiento genético preciso, facilitar las terapias y productos sanitarios disponibles en condiciones de equidad, así como fomentar la investigación, la formación y el trabajo en red de los profesionales.

Además, resulta estratégico el abordaje integral y coordinado entre los recursos sociales y sanitarios, para mejorar en lo posible la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad poco frecuente y la de su entorno próximo.

Actualmente, cualquier plan estratégico o modelo de gestión en sanidad no duda en situar al paciente en el centro del sistema, ofreciendo además una atención humanizada. Se trata de poner el foco en el paciente y sus personas significativas, interesarse por sus valores y sus necesidades, y fomentar su formación y su participación en la toma de decisiones.

Las características de las EERR: baja prevalencia, carácter crónico, degenerativo y con alta mortalidad y discapacidad asociada, la escasez de tratamientos efectivos y las elevadas necesidades de otros recursos no farmacológicos, suponen un gran esfuerzo para el Sistema Sanitario, tanto a nivel nacional como en las CCAA.

La atención sanitaria a las personas con enfermedades poco frecuentes debe proporcionar una atención integral mediante rutas asistenciales eficientes que abarquen los centros de Atención Primaria, los Centros de Experiencia Local, los Centros de Experiencia Nacional y las Redes Europeas.

Las rutas asistenciales comienzan en los Centros de Salud, con la sospecha diagnóstica, y deben incluir los Servicios de Genética y los puntos de cribado y asegurar flujos seguros y eficientes, con sistemas de comunicación que potencien la telemedicina y el trabajo en red.

Los procesos asistenciales han de garantizar la accesibilidad y el enfoque multidisciplinar, con profesionales de referencia y gestores de casos, prestando especial atención a la Continuidad Asistencial tanto entre los niveles asistenciales, como en las transiciones de la edad pediátrica a la edad adulta.

Las EERR, en definitiva, suponen una importante área de mejora, una prioridad y un gran desafío para nuestro sistema sanitario, que va a requerir estrategias específicas que aseguren la mejor atención sanitaria posible, la adecuada planificación de recursos y la coordinación y colaboración de todas las instituciones implicadas.


Equipos multidisciplinarios
Calidad de la atención
Caminos de atención eficientes
Equidad en el acceso
Atención centrada en el paciente
Asesoramiento genético
Enfoque integrado
Investigación y formación



ORGANIZACIÓN INSTITUCIONAL EN LA ATENCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS

CARLOS DÉVORA, JAVIER VILLASECA

Departamentos de Health Economics & Market Access y Health Affairs & Policy Research



Las enfermedades raras (EERR) presentan desafíos únicos en términos de organización institucional y acceso a la atención sanitaria, por tratarse de patologías de baja prevalencia y diagnóstico complejo, y para las cuales se hace necesario concentrar los escasos recursos disponibles, con el fin de compartir conocimiento e información.

En este artículo, se examinarán diversos aspectos de esta compleja estructura, desde el papel crucial de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y las Redes Europeas de Referencia (ERN, *European Reference Networks*) hasta la importancia de la comunicación efectiva entre hospitales y la implementación de procedimientos para mejorar la

atención de los pacientes dentro de nuestro Sistema Nacional de Salud (SNS).

En conjunto, este análisis busca ofrecer una visión integral de los aspectos fundamentales que influyen en la organización y prestación de servicios de salud para pacientes con EERR en el contexto del sistema de salud español y cómo se integran estos en Europa.

ORGANIZACIÓN ASISTENCIAL EN EL ÁMBITO NACIONAL

CSUR

En España, se han venido poniendo en marcha diferentes iniciativas encaminadas a mejorar la atención de las EERR. Una de ellas ha sido la creación de los CSUR del SNS, establecidos por el Real Decreto 1302/2006, en aras de favorecer la focalización de pacientes y de conocimiento especializado en diferentes patologías de baja prevalencia o complejas, potenciando la experiencia de los centros de mayor nivel[1].

El objetivo principal de los CSUR es garantizar la equidad en el acceso a una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente en todo el territorio nacional, la cual puede prestarse en[1]:

- Centros de Referencia: institución sanitaria especializada en el tratamiento de ciertas enfermedades o grupos de enfermedades que cumplen con los criterios establecidos en el mencionado Real Decreto.

- Servicios o Unidades de Referencia: departamento o unidad dentro de una institución sanitaria que realiza procedimientos específicos o trata ciertas enfermedades o grupos de enfermedades que cumplen con los criterios establecidos, aunque también pueda tratar otras enfermedades que no se consideren como de referencia.

A nivel nacional, los CSUR garantizan la equidad en el acceso a una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente a las personas con EERR

Para ser designado como CSUR, se requiere demostrar un amplio conocimiento y experiencia en el tratamiento de diversas enfermedades, técnicas y procedimientos, así como mantener un nivel de actividad adecuado. Además, se debe garantizar la disponibilidad de equipamiento y personal necesario para ofrecer una atención de calidad a los pacientes[2,3].

Actualmente, en España existen 334 CSUR, que se concentran en 52 centros, y que han sido designados para atender 70 patologías o procedimientos.

La distribución territorial de estos centros es desigual, dado que el 62 % de ellos se sitúan en Cataluña (108) y Madrid (98), mientras que otras CCAA como Canarias y Aragón, solo disponen de uno de estos centros. Esta desigualdad también queda patente si se tiene en cuenta el número de CSUR per cápita en cada CCAA. En este sentido, Cantabria, con un CSUR por cada 65.045 habitantes, Madrid (1/68.881 habitantes) y Cataluña (1/72.154 habitantes) son las CCAA con un mayor número de CSUR relativos a su población (Tabla 1)[4,5] .

Teniendo en cuenta las características de las patologías tratadas, 262 de los 334 CSUR (78 %) están designados para atender EERR (como las enfermedades metabólicas congénitas, el angioedema hereditario y la epidermólisis ampollosa, entre otras); mientras

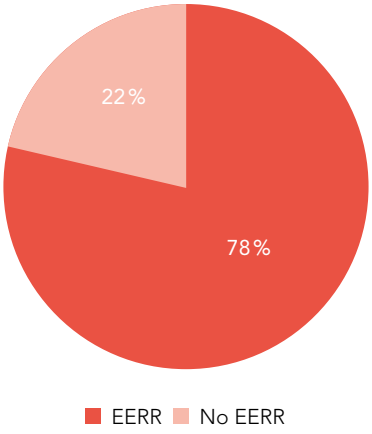
TABLA 1. DISTRIBUCIÓN DE LOS CSUR POR COMUNIDAD AUTÓNOMA

COMUNIDAD AUTÓNOMA	N.° DE CSUR	N.° DE CSUR per cápita
Cataluña	108	72.154
Madrid	98	68.881
Andalucía	43	197.679
Valencia	29	175.792
Galicia	15	179.364
País Vasco	12	184.015
Cantabria	9	65.045
Murcia	7	218.840
Castilla y León	5	474.528
Asturias	4	251.172
Castilla-La Mancha	2	1.026.664
Canarias	1	2.177.701
Aragón	1	1.326.315
TOTAL	**334**	**142.142**

Abreviaturas: CSUR: *Centros, Servicios y Unidades de Referencia.*
Fuente: *elaboración propia a partir de Ministerio de Sanidad (2024)[4] e INE (2024)[5].*

que 72 (22 %) están designados para otras patologías o procedimientos más comunes, como pueden ser determinados trasplantes en adultos (Figura 1)[4].

FIGURA 1. DISTRIBUCIÓN DE LOS CSUR EN FUNCIÓN DEL TIPO DE PATOLOGÍA PARA LA QUE HAN SIDO DESIGNADOS



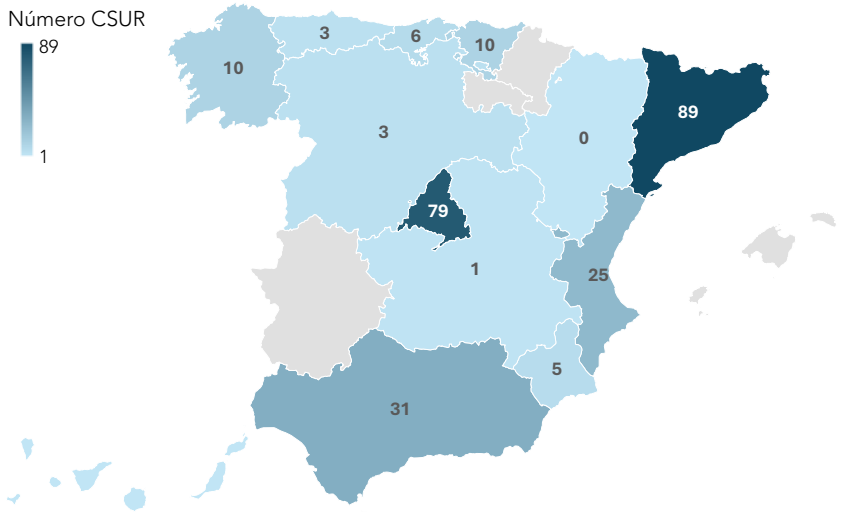
Abreviaturas: ***CSUR:*** *Centros, Servicios y Unidades de Referencia;* ***EERR:*** *enfermedades raras.*

Fuente: *elaboración propia a partir de Ministerio de Sanidad (2024)[4].*

Además, y tal y como ocurre con la distribución autonómica de los CSUR, existe una desigualdad territorial de aquellos centros designados para EERR, siendo Cataluña (89) y Madrid (79) las CCAA con un mayor número de CSUR para este tipo de patologías poco frecuentes, seguidas de Andalucía (31) (Figura 2)[4].

Igualmente, existe una concentración de los CSUR de EERR según el hospital, dado que el 52 % de ellos se encuentran en 6 hospitales (Hospital Universitario Vall D'Hebrón, Hospital Universitario La Paz, Hospital de Sant Joan de Déu, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Hospital Universitario Virgen del Rocío y Hospital Clínic de Barcelona). En este sentido, el Hospital Universitario Vall D'Hebrón concentra el 11 % de los CSUR en EERR, seguido del Hospital Universitario La Paz y el Hospital de Sant Joan de Déu (concentrando ambos un 10 % de los CSUR) (Figura 3)[4].

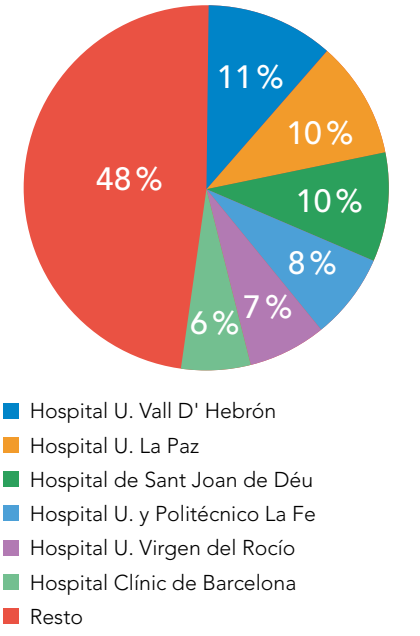
FIGURA 2. DISTRIBUCIÓN DE LOS CSUR EN EERR POR CCAA



Abreviaturas: ***CCAA:*** *comunidad a utónoma;* ***CSUR:*** *Centros, Servicios y Unidades de Referencia;* ***EERR:*** *enfermedades raras.*

Fuente: *elaboración propia a partir de Ministerio de Sanidad (2024)[4].*

FIGURA 3. DISTRIBUCIÓN DE LOS CSUR EN EERR POR CENTRO HOSPITALARIO



Abreviaturas: ***CSUR:*** *Centros, Servicios y Unidades de Referencia;* ***EERR:*** *enfermedades raras.*

Fuente: *elaboración propia a partir de Ministerio de Sanidad (2024)[4].*

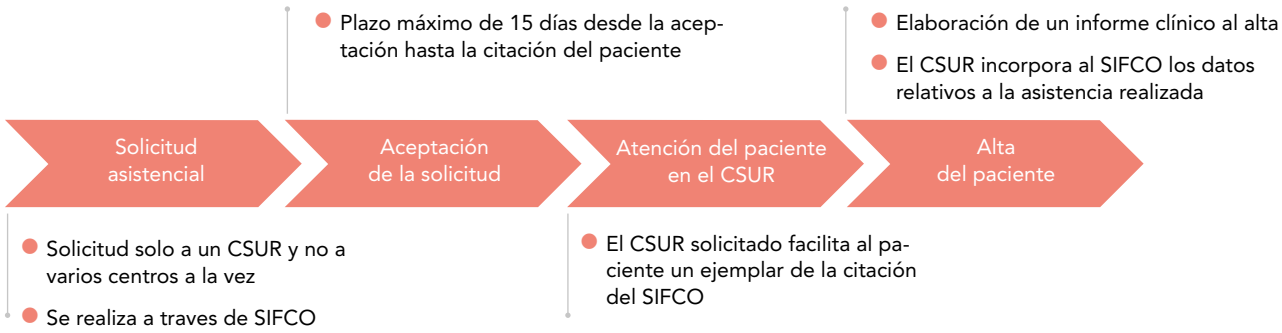
En el año 2008, el Consejo Interterritorial del SNS estableció el proceso de derivación de pacientes entre el hospital de origen y el CSUR especializado en la patología a tratar[3]. Esta derivación entre hospitales se realiza mediante solicitud expresa de la CCAA de origen, coordinándose con la comunidad de recepción. Los CSUR se comprometen a atender a los pacientes derivados en las mismas condiciones y garantías que a los residentes locales. El procedimiento de derivación se lleva a cabo a través del Sistema de Información del Fondo de Cohesión Sanitaria (SIFCO), con el objetivo de agilizar la atención y garantizar la continuidad de la asistencia médica[6].

El proceso de derivación consta de cuatro etapas, que van desde la

solicitud de la asistencia al CSUR, hasta el alta del paciente, pasando por la aceptación (o no) del paciente en el CSUR seleccionado y la atención clínica del mismo (Figura 4)[3].

Al remitir un caso a un CSUR, el SNS permite la equidad en el acceso a la atención sanitaria en todas las CCAA, mejorando el diagnóstico y el tratamiento de las EERR, al tiempo que se fomenta la investigación y la difusión de información acerca de la patología en cuestión (Figura 5)[7]. Ello se traduce en una mayor formación tanto para los profesionales sanitarios como para los propios pacientes y organizaciones, permi-

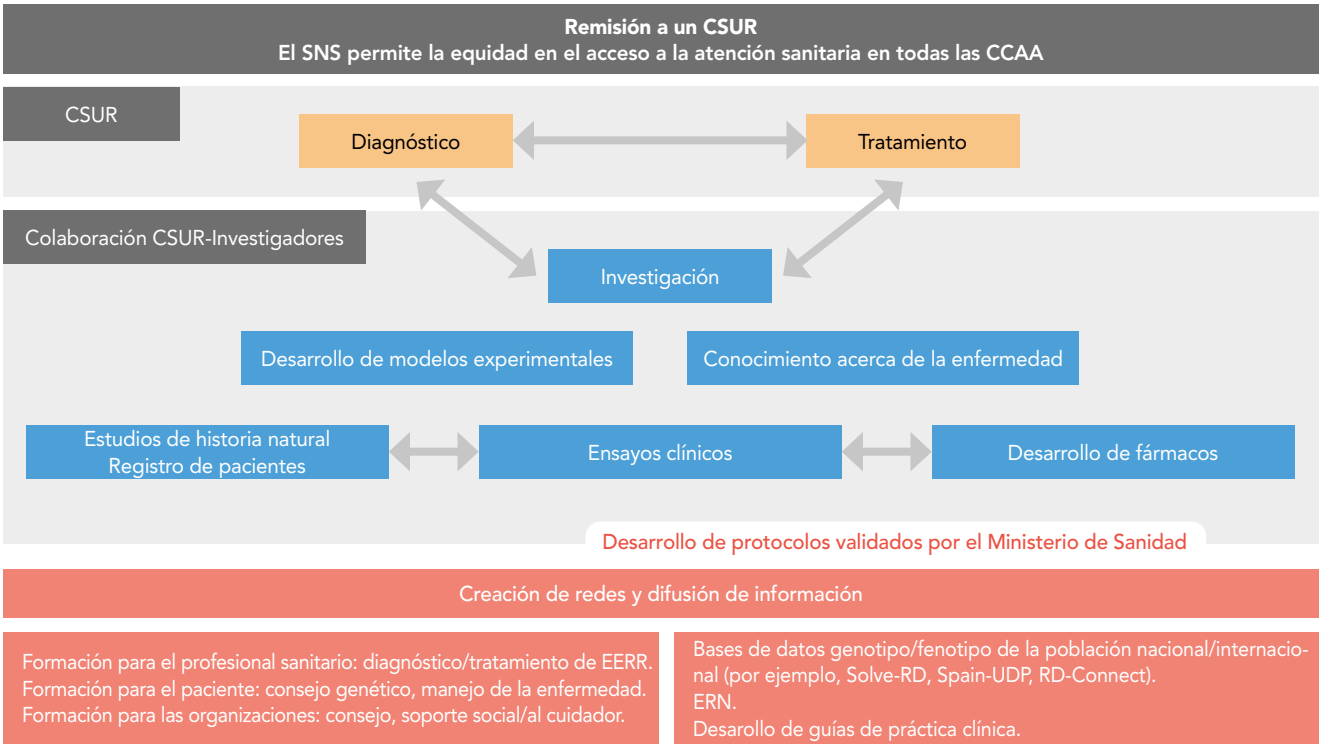
FIGURA 4. PROCEDIMIENTO DE DERIVACIÓN DE PACIENTES A UN CSUR



Abreviaturas: ***CSUR:*** *Centros, Servicios y Unidades de Referencia;* ***SIFCO:*** *Sistema de Información del Fondo de Cohesión Sanitaria.*

Fuente: *elaboración propia a partir de Ministerio de Sanidad (2016)*[3].

FIGURA 5. PAPEL DE LOS CSUR EN LA COORDINACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN, EL DIAGNÓSTICO, LA ATENCIÓN CLÍNICA Y LA DIFUSIÓN DE INFORMACIÓN EN EL ÁMBITO DE LAS EERR



Abreviaturas: ***CCAA:*** *comunidad autónoma.* ***CSUR:*** *Centros, Servicios y Unidades de Referencia;* ***EERR:*** *enfermedades raras;* ***SNS:*** *Sistema Nacional de Salud.*

Fuente: *Domínguez-González (2021)*[7].

tiendo la elaboración de protocolos y de guías de práctica clínica, la generación de bases de datos y la cooperación con otras redes internacionales[7].

Desafíos actuales

La creación del modelo CSUR ha logrado mejorar la atención de los pacientes, sobre todo en aquellos que padecen una enfermedad rara o compleja, pero su implementación aún requiere superar una serie de desafíos para que puedan operar de manera efectiva y sostenible.

Áreas geográficas

Como ya se ha expuesto, los CSUR suelen estar ubicados en grandes ciudades o regiones específicas (Cataluña, Madrid y Andalucía, principalmente), lo que los hace inaccesibles para los pacientes que residen en zonas rurales, remotas o de otras CCAA alejadas de ellas. Esta barrera geográfica puede obstaculizar el acceso a la atención especializada para las personas que, viven lejos de estos centros. De hecho, desde FEDER señalan que casi el 30% de las familias con EERR, debe desplazarse para recibir diagnóstico o tratamiento[8].

Además, la implicación de las CCAA puede resultar desigual en algunos aspectos, existiendo unas más involucradas y motivadas científicamente que otras, lo cual puede generar situaciones de inequidad en el acceso a los avances médicos[9].

Recursos humanos

Los CSUR pueden tener una capacidad limitada para atender a todos los pacientes que requieren atención especializada, lo que resulta en demoras para programar citas o recibir tratamientos. Esta limitación puede ser especialmente desafiante para pacientes con necesidades médicas urgentes o complejas. Así mismo, el reclutamiento y la retención de profesionales altamente cualificados es un desafío constante en el ámbito hospitalario, lo que es especialmente acuciante en aquellos formados en EERR.

Recursos tecnológicos

Por otra parte, los CSUR deben mantenerse actualizados sobre los últimos avances tecnológicos, tanto en el ámbito del diagnóstico como en los tratamientos, para poder ofrecer la mejor atención posible a los pacientes. En este sentido, el Ministerio de Sanidad está trabajando en mejorar el modelo de atención de los CSUR en el SNS mediante una plataforma virtual de gestión clínica que busca una mayor integración, optimización de la coordinación asistencial y facilidad en la comunicación entre profesionales de los distintos niveles asistenciales[8,10]. Se espera que esta plataforma también reduzca los desplazamientos por parte de pacientes para el seguimiento rutinario de su enfermedad o para la prescripción de algún tratamiento a partir de la teleasistencia[10,11].

Mayor impulso y difusión a los CSUR

Quizás uno de los mayores desafíos es informar a los proveedores de atención primaria y a los pacientes sobre la existencia de estos centros, para que las EERR se detecten de la forma más temprana posible y se realice una gestión especializada que reduzca el tiempo de derivación a la atención hospitalaria, facilitando el acceso a terapias específicas[12].

En el Observatorio sobre EERR de 2017 se establecieron líneas de actuación para la prevención, detección, atención sanitaria y sociosanitaria, apoyo a la investigación, formación de profesionales e información a enfermos y familias[9]. Sin embargo, se han logrado pocos avances desde el punto de vista administrativo, mientras que los principales progresos se deben principalmente a profesionales y pequeños grupos de investigación motivados personalmente[9].

Financiación

Viajar a los centros de referencia, especialmente si están ubicados lejos del hogar de los pacientes, puede imponer una carga financiera a estos individuos y sus familias. Los gastos relacionados con el transporte, el alojamiento y el tiempo fuera del trabajo pueden disuadir a algunos pacientes de buscar atención en estos centros. En este aspecto, no todas las CCAA de origen cubren los gastos de desplazamiento y pernoctación de los pacientes y sus acompañantes originados por la derivación a un CSUR[13].

Por otro lado, los CSUR requieren una inversión significativa en infraestructuras, equipos, tecnología y personal especializado que supone una inversión adicional para estos centros hospitalarios. De hecho, el coste de la asistencia prestada por los CSUR se ve compensado por el Fondo de Cohesión Sanitaria, cuando reciben pacientes de una CCAA distinta[14].

En este sentido, cabe reflexionar sobre la situación de los hospitales que tienen asignados un número elevado de CSUR; en concreto sobre quién va a financiar esta situación tanto desde el punto de vista de los

recursos humanos como de los tecnológicos, así como evitar las disparidades regionales, y garantizar que la designación de un CSUR no afecte al funcionamiento del resto del hospital.

ORGANIZACIÓN ASISTENCIAL EN EL ÁMBITO INTERNACIONAL

ERN

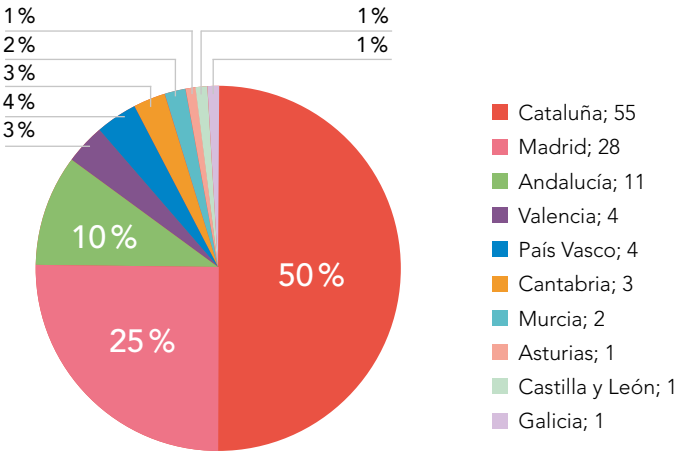
A diferencia de los CSUR, las Redes Europeas de Referencia ERN no están establecidas para trasladar pacientes entre centros, sino que funcionan como redes virtuales para mejorar la comunicación entre especialistas europeos con experiencia en EERR o complejas. De este modo, mediante la cooperación europea, se facilita el acceso de los pacientes a la atención sanitaria especializada y se mejora el diagnóstico de aquellas EERR más desconocidas, al tiempo que se genera conocimiento y se fomenta la formación e investigación (Figura 6)[15].

Las ERN vienen reguladas en el artículo 12 de la Directiva 2011/24/UE, sobre derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza, donde se establecen los criterios y condiciones que han de cumplir tanto las ERN como los prestadores de asistencia sanitaria que deseen unirse a ellas[15].

Las primeras ERN fueron aprobadas en marzo de 2017, incluyendo más de 900 centros especializados en más de 300 hospitales de 26 Estados Miembros (EEMM)[16]. Actualmente, existen 24 ERN, en las que se integran, como miembros de pleno derecho, 110 Unidades/CSUR del SNS pertenecientes a 26 centros de 10 CCAA (Figura 7), y siendo una de ellas coordinada por un hospital español (Hospital Universitario La Paz), ERN TRANSPLANT-CHILD[17], que trabaja para mejorar la calidad de vida de los pacientes con trasplantes pediátricos[18].

Estas ERN permiten ampliar el conocimiento sobre un amplio conjunto de EERR, entre las que se incluyen los trastornos metabólicos, hematológicos y endocrinos, los cánceres infantiles, las inmunodeficiencias y las malformaciones congénitas, entre muchas otras[16]. En la Tabla 2 se puede consultar el listado de ERN y el ámbito de aplicación de cada una de ellas.

FIGURA 7. PARTICIPACIÓN EN LAS ERN POR CCAA



Abreviaturas: *CCAA: comunidad autónoma; ERN: Redes europeas de referencia (European Reference Networks).*

Fuente: *elaboración propia a partir de FEDER (2021)[8].*

FIGURA 6. CONEXIÓN ENTRE PACIENTES, HOSPITALES Y ERN



Abreviaturas: *EEMM: Estados Miembros; EERR: enfermedades raras; ERN: Redes europeas de referencia (European Reference Networks).*

Fuente: *elaboración propia a partir de Ministerio de Sanidad[15].*

TABLA 2. REDES EUROPEAS DE REFERENCIA

ERN	DEFINICIÓN
Endo-ERN	ERN de enfermedades endocrinas raras
ERKNet	ERN sobre enfermedades renales
ERN BONFD	ERN sobre trastornos óseos
ERN CRANIO	ERN sobre anomalías craneofaciales y trastornos de oído, nariz y garganta
ERN EpiCARE	ERN sobre epilepsias
ERN EURACAN	ERN sobre cánceres en adultos (tumores sólidos)
ERN EuroBloodNet	ERN sobre enfermedades hematológicas
ERN eUROGEN	ERN sobre enfermedades y condiciones urogenitales
ERN EURO-NMD	ERN sobre enfermedades neuromusculares
ERN EYE	ERN sobre enfermedades oculares
ERN GENTURIS	ERN sobre síndromes de riesgo tumoral genético
ERN GUARD HEART	ERN sobre enfermedades cardíacas
ERNICA	ERN sobre anomalías congénitas y hereditarias
ERN ITHACA	ERN sobre malformaciones congénitas y discapacidad intelectual rara
ERN LUNG	ERN sobre enfermedades respiratorias
ERN PaedCan	ERN sobre cáncer pediátrico (hematooncología)
ERN RARE-LIVER	ERN sobre enfermedades hepatológicas
ERN ReCONNET	ERN sobre enfermedades del tejido conectivo y musculoesqueléticas
ERN RITA	ERN sobre inmunodeficiencias, enfermedades autoinflamatorias y autoinmunes
ERN-RND	ERN sobre enfermedades neurológicas
ERN Skin	ERN sobre trastornos de la piel
ERN TRANSPLANTCHILD	**ERN sobre trasplantes en niños**
MetabERN	ERN sobre trastornos metabólicos hereditarios
VASCERN	ERN sobre enfermedades vasculares multisistémicas

Nota: *Sombreada la única* ***ERN*** *coordinada por un hospital español.*
Abreviaturas: ***ERN:*** *Redes europeas de referencia (European Reference Networks)*
Fuente: *elaboración propia a partir de European Commission*[16].

Derivación de pacientes CSUR a ERN

El procedimiento para derivar pacientes a un CSUR del SNS para presentar su caso a una ERN se articula mediante acuerdos y regulaciones establecidos por el Consejo Interterritorial del SNS y el Comité de Designación de CSUR, este último constituido por representantes de todas las CCAA, la Organización Nacional de Trasplantes, la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del Carlos III y el propio Ministerio de Sanidad. La derivación, gestionada a través del SIFCO, no implica el traslado del paciente sino la transmisión de su documentación clínica para su valoración y estudio del caso clínico[19].

Las solicitudes de derivación se dirigen a un solo CSUR participante en la ERN correspondiente, relacionada con el diagnóstico principal motivo de la derivación, y la aceptación del caso debe realizarse en un plazo máximo de 15 días. Posteriormente, esta documentación es evaluada para decidir si el caso se presenta a la ERN, incluyendo la comunicación entre los centros y el registro de los datos en el SIFCO, asegurando así la continuidad y calidad de la atención médica[19].

El centro que ha solicitado la asistencia, una vez obtenida la aceptación del Centro/CSUR solicitado, deberá remitir a este la documentación que se le ha solicitado para la valoración y/o presentación del caso en la ERN[19].

Tras la valoración, se deberán incorporar al SIFCO los datos relativos a la atención realizada, incluyendo un informe clínico con las recomendaciones derivadas del diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente, cerrándose así el expediente e informándose al centro solicitante para que continúe con la atención del paciente según proceda[19].

Sin embargo, para poder aprovechar al máximo el potencial de las ERN es necesario contar con herramientas de apoyo que permitan, no solo la comunicación entre las diferentes ERN, sino también con todas las partes involucradas en el campo de las EERR, tanto a nivel europeo como internacional.

En este sentido, se creó el Consorcio Europeo de Coordinación y Acción de Apoyo a la Investigación de Enfermedades Raras (ERICA)[20], cuyo objetivo es aprovechar la fortaleza de cada red individual, establecer lazos de colaboración con las infraestructuras y consorcios europeos e internacionales y crear una plataforma que integre toda la investigación y capacidad de innovación de las EERR.

A través de ERICA, se pretende la creación de nuevas redes competitivas intra e inter-ERN y estrategias eficaces de recopilación de datos, así como una mejor participación del paciente, una mejora de la calidad y el impacto de los ensayos clínicos y una mayor conciencia del potencial de innovación de las EERR[20]. Todo ello, con el objetivo de conseguir un acceso eficiente y terapias seguras en beneficio de los pacientes.

Muy recientemente, el programa ERN Guidelines (*European Reference Networks: Clinical Practice Guidelines and Clinical Decision Support Tools*)[24] ha desarrollado una serie de guías de práctica clínica y herramientas de apoyo a la decisión clínica para estas 24 ERN, suponiendo esto una de las contribuciones españolas más pioneras en el ámbito de las EERR. Liderado por el sistema sanitario público andaluz, en colaboración con varias agencias de evaluación de tecnologías sanitarias y otros socios en el ámbito de la enseñanza, se han llevado a cabo 111 revisiones sistemáticas que responden a 95 preguntas clínicas para 35 EERR[24].

Este proyecto, que contó con un presupuesto inicial de más de 3,5 millones de euros procedente de fondos europeos, ha tenido un gran impacto científico, económico y social, no solo a nivel nacional sino también a nivel europeo[24]. Además, ha permitido generar conocimiento a través de la evidencia clínica en aras de facilitar el manejo de enfermedades de baja prevalencia como la miastenia gravis juvenil, la osteogénesis imperfecta y algunos tipos de mucopolisacaridosis, entre otras[24].

Desafíos actuales

Pese a sus fortalezas, las ERN se enfrentan a varios desafíos en su misión de mejorar la calidad de la atención a los pacientes con EERR y complejas en toda Europa (Tabla 3).

Uno de los principales retos es garantizar una colaboración y comunicación efectivas entre los sistemas sanitarios de los diferentes países europeos y las redes, permitiendo que se coordinen los planes de atención y se compartan la experiencia y los recursos de la manera más eficiente, así como fomentar la colaboración intersectorial[21,22].

Los sistemas sanitarios de la UE tienen dificultades para prestar una asistencia de alta calidad y eficiencia para EERR o de baja prevalencia que afectan a la vida cotidiana de los pacientes. En este sentido, el Consejo de EEMM publicó un marco general para la integración de las ERN en los sistemas nacionales junto con una lista no exhaustiva de medidas propuestas[21]. Asimismo, se desarrolló la Acción Conjunta JARDIN, un proyecto surgido con el objetivo de incorporar las ERN en los sistemas nacionales de salud y lograr su sostenibilidad[23].

El proyecto Acción Conjunta JARDIN, en el que participan los 27 EEMM de la UE, Noruega y Ucrania, cuenta con una financiación total de 18,75 millones de euros (15 a cargo de la UE y 3,75 a cargo de los EEMM) durante un periodo de tres años, y fomentará la elaboración de mejores planes nacionales para las EERR[23]. De este modo, desempeña un papel clave a la hora de establecer políticas para el futuro desarrollo de las ERN y el tratamiento de estas patologías.

Otro desafío es garantizar la igualdad de acceso a la experiencia y los recursos para todos los pacientes dentro de la red, independientemente de su país de origen. Esto requiere abordar las disparidades en los sistemas sanitarios y la financiación en toda Europa, así como desarrollar mecanismos para facilitar la atención sanitaria y el reembolso transfronterizos[21,22].

A ello se suman otras limitaciones como la financiación y la sostenibilidad de las ERN, que tienen atribuidas tanto funciones nacionales como europeas y que requieren, en algunos casos, de modelos de financiación innovadores y presupuestos multisectoriales[21]. Adicionalmente, muchos problemas no resueltos de las ERN se derivan de la falta de un modelo de gobernanza adecuado y coherente[21].

CONCLUSIONES Y PERSPECTIVAS FUTURAS

La organización institucional de las EERR implica la coordinación de diferentes sectores, tanto a nivel nacional como internacional, para afrontar los desafíos que enfrentan los pacientes con tales patologías.

En el ámbito nacional, son muchos los países que han establecido planes de acción y estrategias específicas para mejorar la atención a personas con EERR. En España, el impulso de los CSUR ha reportado numerosos beneficios, ofreciendo no solo una atención sanitaria de mayor calidad, bajo un enfoque multidisciplinar, sino mejorando también la calidad de vida de los afectados por determinadas EERR. Paralelamente, el networking y la difusión de los CSUR han facilitado el desarrollo de nuevas iniciativas en el ámbito de las EERR. Sirva de ejemplo la creación en España de una Red de atención colaborativa para la deficiencia de timidina quinasa 2 (TK2d), una enfermedad mitocondrial ultra-rara que provoca disfunción muscular progresiva, y a través de la cual se comparten información y protocolos para mejorar el enfoque terapéutico de la enfermedad[7].

TABLA 3. DESAFÍOS ACTUALES DE LAS ERN

DESAFÍO	IMPORTANCIA	SOLUCIONES/MEDIDAS
Integración de las ERN en los sistemas sanitarios	Una adecuada integración de las ERN en los sistemas sanitarios es importante, pues los pacientes con EERR de cada EEMM ingresan en las diferentes ERN solo cuando las vías de atención y los sistemas de derivación funcionan correctamente. A través de las ERN se pueden compartir experiencias en la práctica clínica real, al tiempo que se ahorrarían costes (mayor eficiencia para los sistemas sanitarios).	● Marco general para la integración de las ERN en los sistemas nacionales. ● Acción Conjunta JARDIN para integrar las ERN en los sistemas nacionales de salud y allanar el camino para su sostenibilidad futura.
Colaboración multisectorial	Las actividades de las ERN involucran a varios sectores (asistencia sanitaria y social, investigación y formación y educación), por lo que se requiere la colaboración entre las diferentes partes.	● Garantía de representación intersectorial de las ERN en las instituciones de la UE y en la toma de decisiones.
Disparidades en los sistemas de atención sanitaria europeos	El alto grado de diversidad de los distintos sistemas sanitarios europeos, con sus diferentes capacidades financieras y sin unas directrices europeas comunes, constituyen una barrera importante.	● Igualdad de acceso a la experiencia y los recursos para todos los pacientes dentro de la red, independientemente de su país de origen.
Financiación y sostenibilidad	Las ERN realizan muchas funciones interconectadas; algunas de ellas corresponden más al ámbito nacional y otras, más al europeo. La financiación y sostenibilidad de las ERN debe garantizarse en todos los ámbitos.	● Financiación nacional y europea adecuadas.
Gobernanza	La necesidad de encontrar sinergias a muchos niveles y entre sectores hace que la gobernanza de las ERN sea algo complejo.	● Desarrollo de una estrategia multilateral coherente y un modelo de gobernanza adecuado.

Abreviaturas: ***EEMM:*** *Estados Miembros;* ***EERR:*** *enfermedades raras;* ***ERN:*** *Redes europeas de referencia (European Reference Networks);* ***UE:*** *Unión Europea.*

Fuente: *elaboración propia a partir de Tumiene et al. (2021)[21], Héon-Klin et al. (2017)[22] y European Commission (2024)[23].*

Sin embargo, y a pesar de la designación de nuevos CSUR, son muchas las enfermedades que quedan fuera de este ámbito, generando así una falta de "equidad asistencial". Además, para aprovechar al máximo el potencial de los CSUR es necesario abordar algunas de las cuestiones que aún quedan pendientes y que derivan, principalmente, de las limitaciones geográficas, la financiación/sostenibilidad y, en ocasiones, del escaso conocimiento que tienen los propios profesionales sanitarios de estos centros. Todo ello acompañado, a su vez, de una actualización de las infraestructuras y recursos sanitarios, nuevos programas de investigación, consolidación de la medicina de precisión y las terapias avanzadas y mejora en el acceso a medicamentos huérfanos, lo que permitiría completar adecuadamente el circuito asistencial de los pacientes con EERR.

Por otra parte, y como hemos ido viendo a lo largo del artículo, para poder actuar de manera eficaz y eficiente, es preciso una estrategia global y racional para las EERR, que movilice los escasos y dispersos recursos disponibles de manera integrada, incorporándolos a un esfuerzo común europeo.

Esto se ha conseguido, en gran parte, gracias a la actividad de las ERN, que ayudan a los pacientes y profesionales sanitarios a colaborar en todos los EEMM, a fin de compartir y coordinar experiencias e información. Además, se han ido solventando parcialmente algunas de las limitaciones de estas ERN, mejorando la coordinación entre las políticas e iniciativas comunitarias y reforzando la cooperación entre los diferentes programas, a fin de seguir maximizando los recursos disponibles para las EERR. No obstante, Europa aún se enfrenta a grandes desafíos, como pueden ser la heterogeneidad de los sistemas sanitarios, que pueden generar situaciones de inequidad, y la falta de políticas de financiación y/regulatorias específicas, que pueden mermar la atención a pacientes afectados por tales patologías.

En definitiva, y aunque los retos son todavía importantes, se abre un camino de posibilidades a efectos de una acción conjunta que garantice el intercambio de información y experiencias, promoviendo una mayor investigación y desarrollo de nuevas estrategias, en aras de mejorar la atención sanitaria y la calidad de vida de los pacientes con EERR.



1. BOE. BOE-A-2006-19626 Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. [accedido 13 mayo 2024]. Disponible en: https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2006-19626.
2. Torra R. Centros de referencia de enfermedades raras. Qué son y cómo funcionan. Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos. 2017.
3. Ministerio de Sanidad. Procedimiento de derivación de pacientes a un Centro, Servicio o Unidad de referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud (SNS). 2016.
4. Ministerio de Sanidad. Relación de centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) del sistema nacional de salud designados para la atención o realización de las patologías o procedimientos que se indican. 2024.
5. INE. Población por comunidades, edad (año a año), Españoles/Extranjeros, Sexo y Año. Año 2022. [accedido 4 septiembre 2024]. Disponible en: https://www.ine.es/jaxi/Datos.htm?path=/t20/e245/p08/l0/&file=02003.px.
6. Fundación Fernando Pombo. Derivaciones de pacientes entre Comunidades Autónomas. Revista CESCO de Derecho de Consumo. 2013;(8):98-103.
7. Domínguez González C, Madruga Garrido M, Hirano M, Martí Carrera MI, Martín MA, Munell F, et al. Collaborative model for diagnosis and treatment of very rare diseases: experience in Spain with thymidine kinase 2 deficiency. 2021. doi: 10.1186/s13023-021-02030-w.
8. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Celebramos el trabajo de más de 100 CSUR con Europa e instamos a la coordinación entre hospitales | FEDER. [accedido 20 mayo 2024]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/celebramos-el-trabajo-de-mas-de-100-csur-con-europa-e-instamos-la-coordinacion-entre-hospitales.
9. Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia (SEMG). Enfermedades raras: retos y necesidad. [accedido 20 mayo 2024]. Disponible en: https://www.semg.es/index.php/component/k2/item/521-enfermedades-raras.
10. Ministerio de Sanidad. Sanidad creará una Plataforma en Red de Atención al Paciente. [accedido 7 agosto 2024]. Disponible en: https://planderecuperacion.gob.es/noticias/sanidad-creara-plataforma-red-atencion-paciente-prtr.
11. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Reclamamos mayor visibilidad para los centros de referencia en enfermedades raras. [accedido 1 agosto 2024]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/reclamamos-mayor-visibilidad-para-los-centros-de-referencia-en-enfermedades-raras.
12. Legrand MA, Bagouet F, Merle B, Gensburger D, Chapurlat R. Value of rare diseases reference centers: impact on diagnosis and access to specialized care in fibrous dysplasia of bone. Eur J Med Genet. 2023; 66(11):104849, doi: 10.1016/j.ejmg.2023.104849.
13. Defensor del Pueblo Andaluz. Sin ayudas económicas actualizadas para sufragar los gastos de manutención y alojamiento originados por desplazamientos a centros sanitarios de otras CCAA. [accedido 2 agosto 2024]. Disponible en: https://www.defensordelpuebloandaluz.es/sin-ayudas-economicas-actualizadas-para-sufragar-los-gastos-de-manutencion-y-alojamiento-originados.
14. Muñoz y Ramón, José María MV Alberto. Derivación de pacientes. Centros y Unidades de Referencia. CSUR y ERN. Revista de Gobierno, Administración y Políticas de Salud-GAPS. 2022; 1:3. doi: 10.5944/gaps.2022.00003.
15. Ministerio de Sanidad. Redes europeas de referencia (ERN). [accedido 24 julio 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/RedesEuropeas.htm.
16. European Commission. European Reference Networks. [accedido 19 julio 2024]. Disponible en: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_es.
17. Ministerio de Sanidad. Redes Europeas de Referencia (ERN) y centros españoles participantes. [accedido 21 julio 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/1ConvocatoriaEuropeaERNs.htm.
18. ERN Transplant-Child. [accedido 24 julio 2024]. Disponible en: https://transplantchild.eu/.
19. Ministerio de Sanidad. Procedimiento de derivación de pacientes a un CSUR del SNS para la presentación de su caso en una ERN. [accedido 22 mayo 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/procedimientoERN.htm.
20. European Rare Disease Research Coordination and Support Action consortium. [accedido 29 julio 2024]. Disponible en: https://erica-rd.eu/.
21. Tumiene B, Graessner H, Mathijssen IM, Pereira AM, Schaefer F, Scarpa M, et al. European Reference Networks: challenges and opportunities. J Community Genet. 2021;12(2):217-29. doi: 10.1007/s12687-021-00521-8.
22. Héon-Klin V. European Reference networks for rare diseases: what is the conceptual framework? Orphanet J Rare Dis. 2017;12:137. doi: 10.1186/s13023-017-0676-3.
23. European Commission. Rare Diseases in the EU: Joint Action shaping the future of ERNs. JARDIN kick-off meeting. 2024.
24. Área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA). European Reference Network: Clinical Practice Guidelines and Clinical Decision Support Tools (ERN Guidelines) [Internet]. 2024 [accedido 24 julio 2024]. Disponible en: https://www.aetsa.org/download/publicaciones/MEMORIA_ERN_GUIDELINES_DEF.pdf.

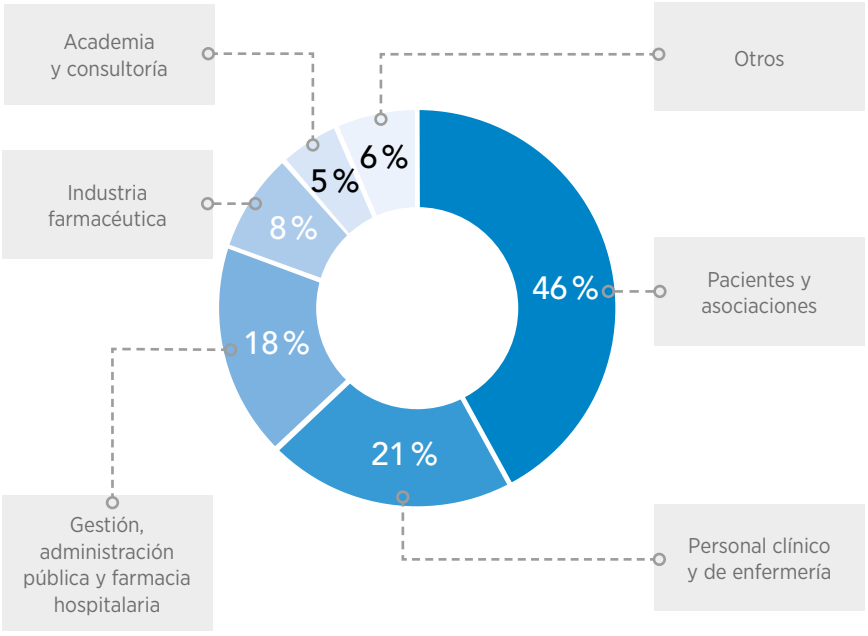
LA ORGANIZACION DE LOS RECURSOS ASISTENCIALES EN LA ATENCION DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS

Consejo de redacción de newsRARE

El propósito de este barómetro fue examinar la percepción de diversos actores dentro del sistema sanitario respecto a la organización institucional en la atención a las Enfermedades Raras (EERR). Para ello, el equipo editorial de newsRARE diseñó una encuesta electrónica específica, la cual fue enviada a una base de datos de individuos vinculados con las EERR. El cuestionario estuvo disponible para su respuesta desde el 6 de junio hasta el 5 de julio de 2024.

En total, se obtuvieron 62 respuestas. De este grupo, el 42 % (n = 26) eran pacientes o representantes de asociaciones de pacientes, el 21 % (n = 13) pertenecían al personal clínico y de enfermería, el 18 % (n = 11) eran profesionales involucrados en actividades de gestión, administración pública y farmacia hospitalaria, el 8 % (n = 5) provenían de la industria farmacéutica, el 5 % (n = 3) eran académicos y consultores y el 6 % (n=4) pertenecían a otros ámbitos.

Este barómetro evaluó aspectos clave en el ámbito de las EERR, incluyendo la percepción general sobre la organización de recursos asistenciales, los beneficios y retos de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), la mejora de la comunicación entre y dentro de los hospitales, la integración y uso de redes europeas en la atención a

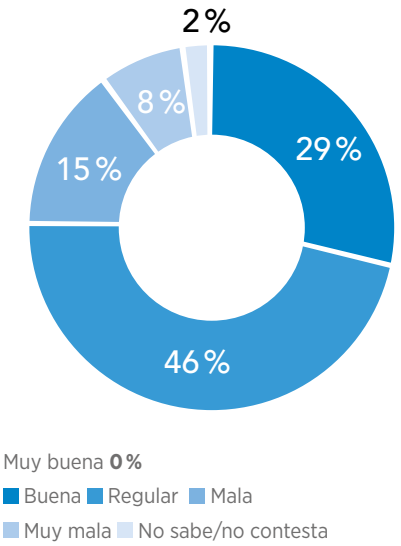


EERR, y las principales ventajas de las redes europeas de referencia para la atención de estas enfermedades.

PERCEPCIÓN GENERAL DE LA ORGANIZACIÓN DE RECURSOS ASISTENCIALES

La primera parte de este barómetro se enfocó en la percepción general de los encuestados sobre la organización de los recursos asistenciales necesarios para la atención a las EERR en su comunidad autónoma de residencia. Los resultados indican que la mayoría tiene una percepción regular (46 %) o buena (29 %) de la misma, mientras que un 15 % la considera mala y un 8 % muy

FIGURA 1: PERCEPCIÓN SOBRE LA ORGANIZACIÓN DE LOS RECURSOS ASISTENCIALES DE LAS EERR

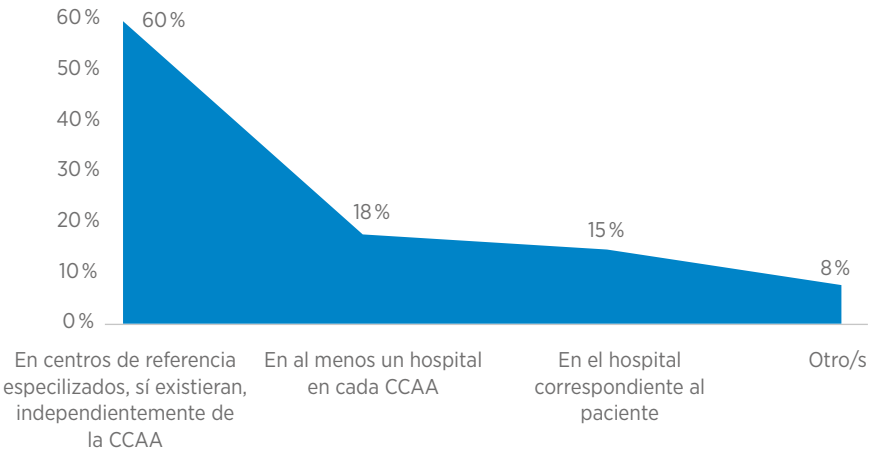


mala. Solo un 2 % no supo qué responder o no contestó. Se observó poca variación entre los subgrupos, salvo en el grupo de perfil académico, donde los tres miembros (100 %) calificaron la situación como buena.

Los argumentos dados por los expertos para sustentar sus percepciones incluyeron una variedad de puntos. Algunos señalaron la existencia de largas listas de espera y la necesidad de una derivación más eficiente y sin dificultades a los CSUR. Otros destacaron que, aunque ha habido avances en la organización y establecimiento de recursos asistenciales en cada región, aún queda mucho trabajo por hacer, especialmente en la coordinación integral entre administraciones y equipos multidisciplinares. Además, se mencionó la carencia de equipos pediátricos y de adultos especializados en patologías raras, la atomización de recursos y la falta de una organización asistencial específica para la mayoría de las enfermedades raras o ultra-raras. Los expertos también resaltaron la falta de medios técnicos y humanos, la inequidad en la disponibilidad de recursos entre las diferentes CCAA, y la necesidad de un mayor número de consultas multidisciplinares y revisiones más frecuentes.

El 60 % (n = 37) consideró que las EERR deberían tratarse en centros de referencia especializados, si existieran, independientemente de la CCAA. Un 18 % (n = 11) optaría por disponer de al menos un hospital en cada CCAA, mientras que el 15 % (n = 9) preferiría que el hospital fuera tratado en el hospital que le corresponda por su lugar de residencia. Un 8 % (n = 5) señaló otras opciones. Entre los gestores y farmacéuticos hospitalarios, el 45 % cree que los pacientes deberían ser tratados en centros especializados, mientras que otro 45 % preferiría al menos un hospital en cada CCAA. En contraste, el 80 % de los miembros de la industria farmacéutica está a favor de los centros especializados.

FIGURA 2: PREFERENCIAS DE UBICACIÓN PARA EL TRATAMIENTO DE LAS EERR



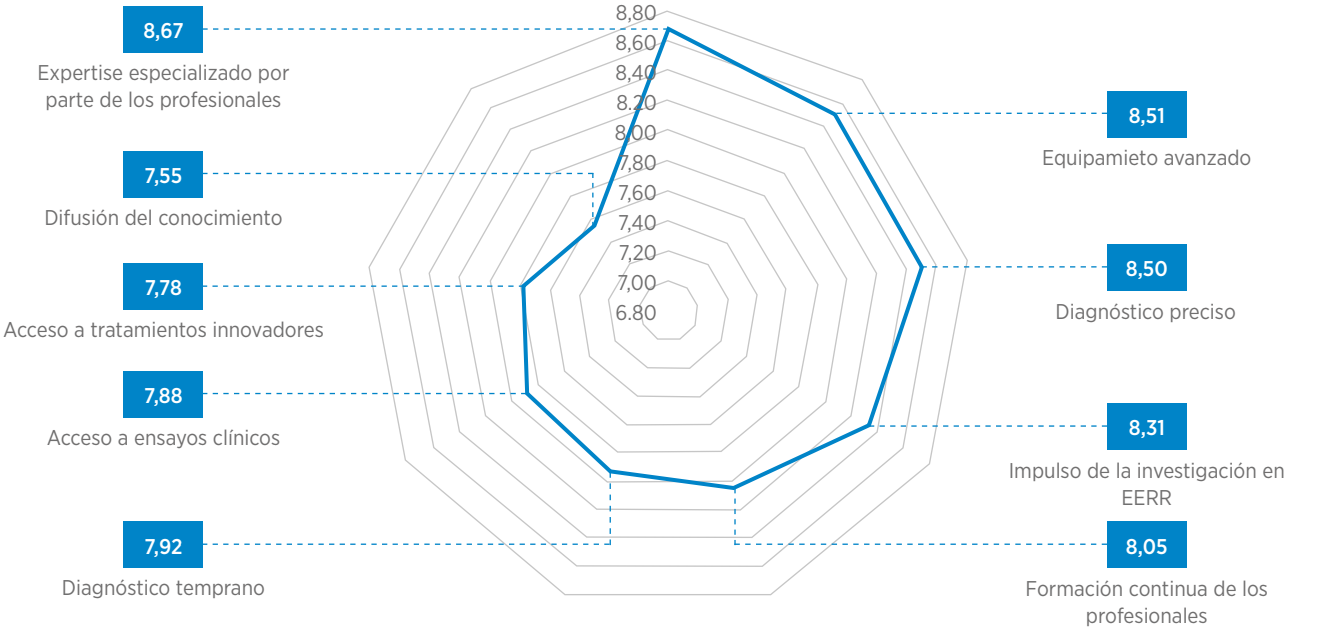
Los expertos que marcaron "otros" especificaron que, si bien las enfermedades raras pueden atenderse en hospitales especializados en cada comunidad autónoma, las enfermedades con menor prevalencia requieren la creación de unidades especializadas a nivel nacional. Algunos expertos sugirieron que lo ideal sería tratar a los pacientes en el hospital o centro correspondiente a su domicilio para reducir desplazamientos, habilitando mecanismos de comunicación entre hospitales cuando el centro de referencia no esté en la CCAA del paciente.

Otros indicaron que la designación de centros de referencia debe ir acompañada de una adecuada administración de recursos y formación de especialistas locales para evitar remisiones sistemáticas. También se propuso que la atención debería concentrarse en centros muy especializados, con un seguimiento rutinario realizado en hospitales locales para minimizar los traslados. Finalmente, varios expertos coincidieron en que la estrategia de tratamiento depende de la enfermedad: las de prevalencia baja (ultra-raras) deberían ser gestionadas en CSUR independientes de la CCAA, mientras que las enfermedades raras más comunes podrían ser atendidas en hospitales de referencia en cada CCAA.

BENEFICIOS Y RETOS DE LOS CENTROS, SERVICIOS Y UNIDADES DE REFERENCIA (CSUR)

Al valorar los potenciales beneficios de los CSUR, los encuestados destacaron el expertise especializado de los profesionales sanitarios (8,67), el equipamiento avanzado (8,51) y un diagnóstico preciso (8,50) como los aspectos más relevantes en una escala de 0 a 10. Otros beneficios importantes incluyeron el impulso de la investigación en EERR (8,31), la formación continua de los profesionales (8,05) y el diagnóstico temprano (7,92). Este orden fue en general consistente en todos los subgrupos de encuestados, aunque los pacientes y asociaciones consideraron que el diagnóstico preciso (8,28) sería el beneficio potencial más importante, seguido

FIGURA 3: VALORACIÓN DE LOS BENEFICIOS POTENCIALES DE LOS CSUR EN LA ATENCIÓN A EERR



del expertise especializado de los profesionales (8,24).

Respecto a los principales retos en el ámbito de los CSUR, los encuestados identificaron la insuficiente financiación (20 %) y la falta de recursos humanos especializados (15 %) como las mayores preocupaciones. Otros retos incluyeron la falta de coordinación con centros no especializados (13 %), la falta de información sobre los CSUR, la distribución geográfica inadecuada y la falta de coordinación y comunicación entre CSUR (todos con el 11 % de respuestas). Por otro lado, para los miembros de la industria farmacéutica, el principal desafío radicó en la falta de coordinación con centros especializados (20 %), a diferencia de otros subgrupos.

FIGURA 4: PRINCIPALES RETOS IDENTIFICADOS EN LOS CSUR PARA LA ATENCIÓN DE EERR



Los expertos que contestaron la opción "otros" especificaron que, además de los aspectos mencionados, se debería asegurar que la distribución geográfica no sea un impedimento para la atención al paciente. Algunos señalaron que hay centros no CSUR que realizan procedimientos complejos, como el TPH pediátrico, sugiriendo una mayor flexibilidad en la designación de CSUR. Otros destacaron la importancia de facilitar la conexión entre todos los centros y los CSUR para mejorar la eficiencia del sistema. También se mencionaron las dificultades de derivación desde Atención Primaria, lo que retrasa el diagnóstico. Además, se apuntó a la falta de intención de derivación a los CSUR por parte de especialistas de otros centros y la necesidad de

establecer criterios de asignación coherentes para los CSUR.

MEJORA DE LA COMUNICACIÓN ENTRE E INTRA HOSPITALES

Para mejorar la comunicación entre hospitales y dentro de los mismos, los encuestados valoraron altamente las redes de colaboración y consulta (8,89), la formación continua del personal (8,39) y los protocolos claros y eficientes (8,38). Las herramientas tecnológicas avanzadas también fueron consideradas relevantes (8,10). Hubo poca variabilidad en las respuestas de los distintos subgrupos de encuestados.

Los expertos que contestaron "otros" especificaron la necesidad de valorar la genética como una especialidad médica, y de fomentar el diagnóstico temprano y la creación de equipos multidisciplinares. También resaltaron la importancia del intercambio de información, la difusión y el compartir éxitos y errores para garantizar la equidad nacional. Propusieron una mayor coordinación entre las diferentes áreas médicas que tratan las EERR y plantearon cómo incentivar a los profesionales para que dediquen su esfuerzo a estas enfermedades, dado que afectan a pocas personas y no tienen el mismo impacto social ni el reconocimiento profesional.

Además, sugirieron definir tiempos específicos para estas tareas, financiar, reconocer y dar soporte a los equipos que colaboran con redes externas (Redes Europeas de Referencia, redes nacionales, otros CSUR, primaria, etc.) y mejorar la información sobre actividades en EERR entre e intra hospitales.

USO Y VENTAJAS DE LAS REDES EUROPEAS DE REFERENCIA

En cuanto a la integración y uso de las redes europeas en la mejora de la atención a las EERR, el 51% de los encuestados valoró la actual situación como "regular", mientras que un 21% la calificó como buena. Sin embargo, un 16% la percibió como mala o muy mala, indicando la necesidad de mejoras en este ámbito. Hubo poca variabilidad entre los subgrupos.

Las principales ventajas de las

FIGURA 6: PERCEPCIÓN SOBRE LA INTEGRACIÓN Y USO DE REDES EUROPEAS EN LA ATENCIÓN A EERR

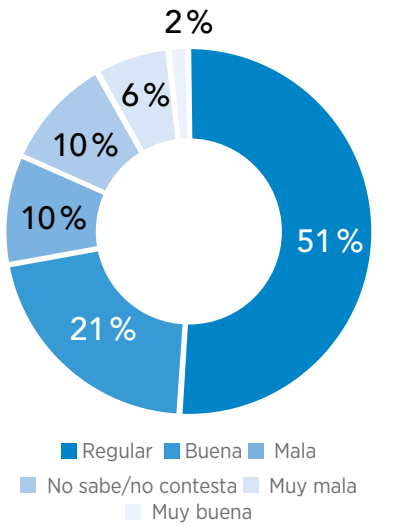


FIGURA 5: VALORACIÓN DE HERRAMIENTAS PARA MEJORAR LA COMUNICACIÓN INTRA E INTERHOSPITALARIA EN EERR

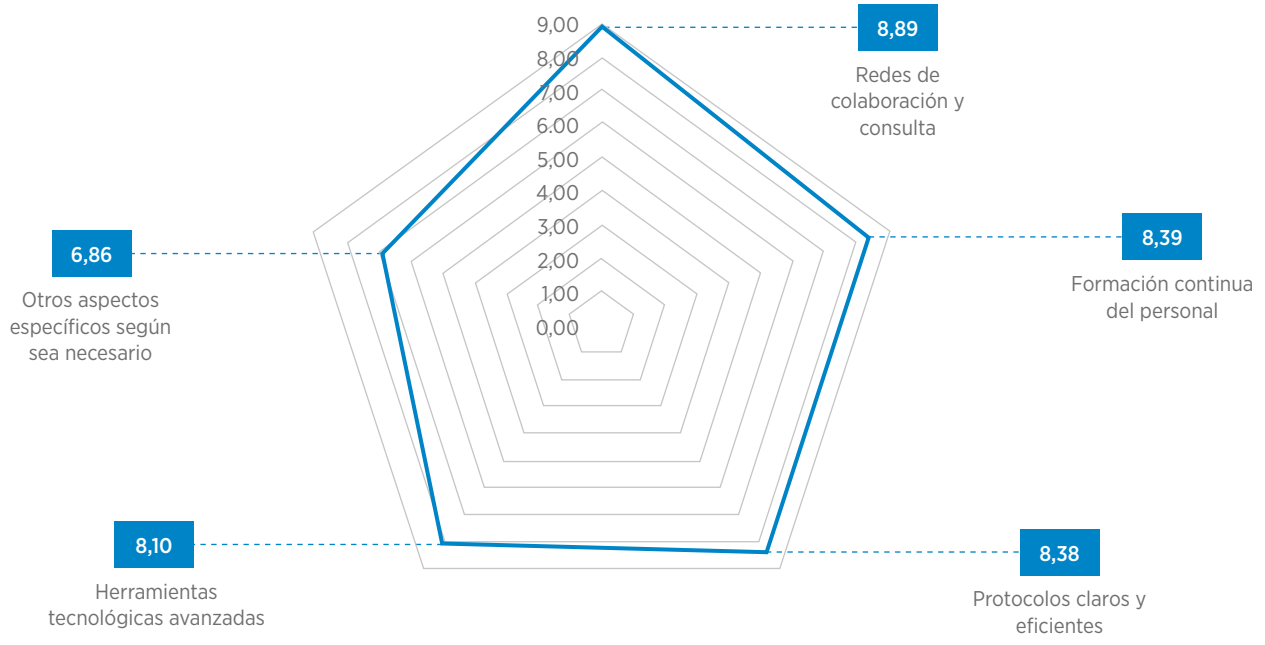
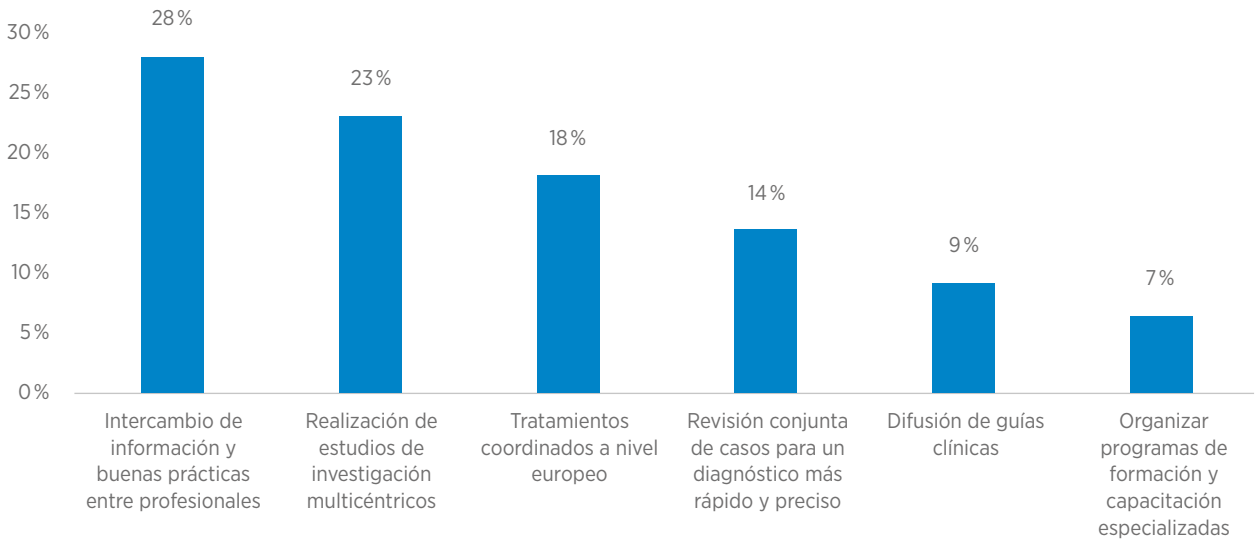


FIGURA 7: VENTAJAS PERCIBIDAS DE LAS REDES EUROPEAS DE REFERENCIA EN LA ATENCIÓN A EERR



redes europeas de referencia en la atención a las EERR, según los encuestados, fueron el intercambio de información y buenas prácticas entre profesionales (28 %), la realización de estudios de investigación multicéntricos (23 %) y los tratamientos coordinados a nivel europeo (18 %). La difusión de guías clínicas y la organización de programas de formación y capacitación especializada también fueron bien valoradas, aunque en menor medida. En este caso, también hubo poca variabilidad entre los subgrupos.



MEDIDAS SUGERIDAS PARA MEJORAR LA ORGANIZACIÓN INSTITUCIONAL Y LA ATENCIÓN A EERR

Para abordar los desafíos identificados en la atención a las EERR, los encuestados sugieren diversas medidas que podrían fortalecer la organización institucional y mejorar la atención integral de estos pacientes:

1. **Incrementar los recursos humanos especializados:** Aumentar el personal médico y de enfermería especializado en EERR para permitir el acceso directo a especialistas, evitando la necesidad de pasar por atención primaria.

2. **Optimizar la distribución de los CSUR:** Evaluar y controlar que el número de CSUR sea adecuado en relación con la prevalencia de cada patología para asegurar una

distribución eficiente y evitar un exceso innecesario de centros.

3. **Mejorar los sistemas organizativos y de coordinación:** Implementar sistemas organizativos mejorados que faciliten la aplicación de protocolos conjuntos y una coordinación integral entre administraciones y hospitales.

4. **Compromiso institucional y financiero:** Fomentar el compromiso de las administraciones estatales y autonómicas para mejorar la atención sociosanitaria de las EERR. Esto incluye la humanización de la atención, la mejora del acceso a medicamentos y el aumento de la inversión.

5. **Establecimiento de indicadores:** Implementar un sistema de indicadores de rendimiento (KPI) para medir y mejorar continuamente la eficiencia y efectividad de los servicios de atención a EERR.

6. **Creación de centros de referencia especializados:** Seguir el modelo de los Pediatric Cancer Centers recomendados por Europa[i] para mejorar los resultados de salud, la formación de profesionales y la investigación avanzada en el ámbito de las EERR.

7. **Promoción de la equidad y el acceso universal:** Asegurar la equidad en las opciones diagnósticas y terapéuticas a nivel nacional, independientemente de los recursos disponibles en cada hospital o comunidad autónoma.

MENSAJES CLAVE

- **Organización de recursos asistenciales:** La percepción general sobre la organización de los recursos asistenciales para las EERR es mayoritariamente regular (47 %) o buena (29 %), reflejando una evaluación heterogénea, pero en su mayoría positiva, de los encuestados.
- **Beneficios de los CSUR:** Los encuestados valoran especialmente el expertise especializado (8,67) y el equipamiento avanzado (8,51) de los CSUR como aspectos destacados de la atención a las EERR en España.
- **Retos de los CSUR:** La insuficiente financiación (20 %) y la falta de recursos humanos especializados (15 %) emergen como los principales desafíos que enfrentan los CSUR en la atención a las EERR, señalando áreas críticas para mejorar.
- **Mejora de la comunicación:** Las redes de colaboración y consulta (8,89) junto con la formación continua (8,39) son elementos fundamentales para mejorar la comunicación tanto entre hospitales como dentro de ellos, fortaleciendo así la atención integral a las EERR.
- **Integración de las Redes Europeas:** La percepción general sobre la integración de redes europeas en la atención a las EERR es que hay un importante espacio de mejora para optimizar su eficacia y coordinación.
- **Ventajas de las Redes Europeas:** Los encuestados destacan el intercambio de información y la realización de estudios multicéntricos como las principales ventajas de las redes europeas de referencia en la atención a las EERR, subrayando su papel crucial en la mejora continua de los estándares de cuidado.

i *El modelo de Pediatric Cancer Centers se refiere a centros especializados en cáncer pediátrico que siguen estándares y directrices específicas para mejorar la atención y los resultados de salud de los niños con cáncer. Estos centros están diseñados para proporcionar un entorno especializado que incluye equipos multidisciplinares de profesionales médicos y de apoyo, tecnología avanzada para diagnóstico y tratamiento, así como programas de investigación clínica y básica enfocados en cánceres pediátricos. La creación de centros de referencia especializados en enfermedades raras siguiendo este modelo implica establecer unidades de atención especializadas que puedan ofrecer un nivel similar de especialización, coordinación multidisciplinaria y acceso a tratamientos avanzados.*

MANAGEMENT OF PATIENTS WITH RARE ADULT SOLID CANCERS: OBJECTIVES AND EVALUATION OF EUROPEAN REFERENCE NETWORKS (ERN) EURACAN



Blay JY, Casali P, Ray-Coquard I, Seckl MJ, Gietema J, de Herder WW, et al. Management of patients with rare adult solid cancers: objectives and evaluation of European reference networks (ERN) EURACAN. Lancet Reg Health Eur. 2024 Feb 16;39:100861. Doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100861

GLORIA MARQUINA OSPINA

Facultativo Especialista de Área de Oncología Médica. Hospital Clínico san Carlos. Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid (UCM). Instituto de Investigación Sanitaria (IdISSC). Centro de referencia (CSUR) sarcomas. Centro de referencia EURACAN en sarcomas y tumores raros ginecológicos Madrid, España

RESUMEN

En 2017 la Comisión Europea creó 24 redes de referencia en Europa (European Reference Networks, ERN por sus siglas en inglés) para mejorar la calidad de la atención de los pacientes con enfermedades raras. En cáncer, concretamente, la red europea de referencia se denominó EURACAN, la cual está dividida, a su vez, en 10 dominios diferentes: G1 sarcomas, G2 tumores raros ginecológicos, G3 tumores raros urológicos, G4 sistema neuroendocrino, G5 tumores raros digestivos, G6 tumores raros endocrinológicos, G7 tumores raros de cabeza y cuello, G8 tumores raros torácicos, G9 melanoma de piel y uveal, G10 tumores raros cerebrales y medulares. A esta red EURACAN pertenecen, en la actualidad, 106 hospitales de 25 países europeos.

El artículo de Jean Yves Blay et al, en el cual han participado tanto médicos como investigadores y pacientes, desglosa la actividad que se ha realizado en EURACAN desde 2017 a 2022, así como los objetivos de la red a partir de 2024 en los siguientes 5 años. EURACAN promueve la derivación de pacientes con tumores raros a centros de referencia para un correcto manejo multidisciplinar del paciente, tanto en el diagnóstico como en el tratamiento.

De 2017 a 2023, en la red EURACAN, se han desarrollado 22 guías de práctica clínica; se han elaborado 14

folletos de información para pacientes traducidos a las 24 lenguas oficiales de la Unión Europea y se han organizado 17 cursos. Todo ello con la intención de diseminar el conocimiento entre los profesionales sanitarios y los pacientes de la existencia de los cánceres raros y la importancia de la derivación de estos pacientes a centros de referencia.

Además, ciertos dominios han puesto en marcha comités multidisciplinares transfronterizos (*crossborder*), es decir, entre los profesionales de los diferentes hospitales de la red para discutir el manejo de casos especialmente complejos.

En el artículo, que se enmarca como "política sanitaria", se establecen una serie de objetivos para los próximos 5 años de la red EURACAN en relación con lo conseguido previamente y, además, focalizando esfuerzos en la interconexión entre países para una mayor movilidad de los pacientes, mejorar la innovación terapéutica intentando desarrollar ensayos clínicos para pacientes con cánceres raros e intentar establecer registros en tumores raros entre los diferentes países europeos.

COMENTARIO

Los pacientes con tumores raros son un reto para los profesionales sanitarios a la hora de un correcto diagnóstico y tratamiento. No todos los profesionales sanitarios están expuestos a estos pacientes con tumores raros, ya que hay mucho desconocimiento en la práctica general por la rareza de estas patologías y por la falta de investigación en la misma.

A la hora de un correcto abordaje del paciente ha de tenerse en cuenta que se debe hacer de manera multidisciplinar, esto es, contando con un equipo de expertos en ese tipo de tumor raro. De ahí que ya desde hace años se designasen centros de referencia en tumores raros, tal y como es el caso de Reino Unido, Francia o Países Nórdicos. La experiencia publicada de esos países nos indica que los pacientes con tumores raros viven más y tienen mejor calidad de vida si son referidos a centros de referencia.

En nuestro país, España, existe la red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) dependiente del Ministerio de Sanidad. En el caso de los sarcomas, por ejemplo, en 2017 el Ministerio de Sanidad designó los 5 primeros centros de referencia en sarcomas en España, a los que se añadieron dos más en 2019.

Paralelamente, a nivel europeo, existe EURACAN. Esta es una "red de redes" que engloba a los centros de referencia que ya existen en los diferentes países europeos. Concretamente, en España, para formar parte de la red EURACAN, es necesario que el Ministerio de Sanidad lo autorice en primer lugar. Una vez con ese apoyo ministerial, el centro de referencia se somete a una auditoría dirigida a comprobar si cumple o no con los estándares de calidad para poder formar parte de la red. Esta auditoría se realizará de manera periódica en aquellos centros que hayan sido elegidos para formar parte de la red EURACAN a fin de verificar los estándares de calidad exigidos en la atención de pacientes con enfermedades o tumores raros.

Otra de las prioridades de EURACAN es difundir el conocimiento de la existencia de centros de referencia europeos en tumores raros, así como la importancia de la derivación de los pacientes con tumores raros a estos centros mejorando la atención de los pacientes con tumores raros.

No obstante, estos objetivos se ven en cierto modo condicionados por la política sanitaria aplicada en cada país europeo. En el caso de España, cuya sanidad está fragmentada en 17 "sistemas sanitarios", la designación de centros CSUR y EURACAN es una buena noticia para los pacientes con enfermedades y tumores raros, ya que permite superar las trabas administrativas. Para ello, es fundamental que los profesionales sanitarios que atiendan a pacientes con sospecha de una enfermedad o un tumor raro tengan conocimiento de la existencia de centros de referencia en enfermedades o tumores raros en España y que han de derivar al paciente a esos centros CSUR o EURACAN, remisión que se realiza de manera sencilla desde el punto de vista administrativo independientemente de la comunidad autónoma de procedencia del paciente y de aquella a la que se derive donde exista un centro CSUR/EURACAN.

Queda mucho por hacer para que tanto los pacientes como los profesionales sanitarios sean conscientes de que en España existen centros CSUR y EURACAN. Como aspectos a mejorar, cabría aludirse que la labor de divulgación depende fundamentalmente de los profesionales de los propios centros CSUR o EURACAN y la insuficiente difusión tanto por parte del Ministerio de Sanidad o como de las comunidades autónomas.

PATIENT MOBILITY AND HEALTHCARE DECENTRALIZATION: RESPONSES AND CHALLENGES IN THE SPANISH NATIONAL HEALTHCARE SYSTEM

Perna R, Cruz-Martínez G, Moreno Fuentes FJ. Movilidad de pacientes y descentralización sanitaria: respuestas y retos en el Sistema Nacional de Salud español. Gest anál políticas públicas. 2022;27–44. Disponible en: https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2022.09.009



JOSÉ MARTÍNEZ OLMOS

Profesor Escuela Andaluza de Salud Pública

RESUMEN

La movilidad de los pacientes en un sistema sanitario altamente descentralizado como es el Sistema Nacional de Salud español (SNS), es un asunto de enorme trascendencia porque es fundamental una buena organización de los procesos que permitan la movilidad de los pacientes, asegurando calidad y equidad en el acceso a los recursos sanitarios. Para ello, se debe disponer de instrumentos de coordinación vertical y horizontal que hagan factible la movilidad cumpliendo dichos criterios de calidad y equidad.

Especialmente importante es para aquellos procesos en los que, por razón de baja prevalencia de casos o alta especialización en cuanto a los recursos y equipamientos necesarios, resulta imprescindible disponer de centros o unidades de alto nivel de especialización para asegurar la excelencia en la calidad asistencial.

Es por eso por lo que el SNS comenzó a desarrollar un proceso reglado para la constitución de una red de Centros Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) con carácter de oferta de servicios a todo el SNS aun cuando su ubicación radicara en una o pocas comunidades autónomas. El objetivo es asegurar que cualquier paciente con necesidades definidas en procesos específicos pueda tener acceso asegurado, incluso si la unidad especializada no se encuentra en su comunidad autónoma.

Fue con el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acre-

ditación de los centros, servicios y unidades de referencia del SNS, cuando se puso en marcha el sistema de CSUR en el SNS con el objetivo de dar respuesta a los retos planteados por determinadas patologías y necesidades de tratamientos farmacológicos especializados que resultarían extremadamente complejos, onerosos y hasta contraproducentes en términos de calidad si se tratara de abordar en el seno de cada uno de los Servicios Regionales de Salud.

El apoyo financiero para hacer posible el funcionamiento adecuado de la red de CSUR en España se articuló a través del Fondo de Cohesión Sanitaria (FCS).

La gobernanza de nuestro SNS para conseguir la adecuada movilidad de los pacientes es, sin duda, un asunto relevante en el desarrollo de las políticas públicas

Posteriormente, a partir del Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del SNS y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones, la función de compensación financiera entre comunidades autónomas por la movilidad de pacientes fue complementada con el Fondo de Garantía Asistencial (FOGA). A este fondo se le asignó la misión de compensar a las comunidades por los servicios prestados a pacientes que precisen asistencia médica durante su estancia temporal en otra comunidad autónoma y que no estuvieran cubiertos por el FCS.

La gobernanza de nuestro SNS para conseguir la adecuada movilidad de los pacientes es, sin duda, un asunto relevante en el desarrollo de las políticas públicas.

COMENTARIO

El artículo de Perna et al, pretende analizar esta gobernanza y los instrumentos de coordinación vertical y horizontal en materia sanitaria en relación con la movilidad de pacientes en el conjunto del SNS español, así como las inconsistencias que se manifiestan durante la implementación de dichos instrumentos.



Los autores realizan un análisis muy interesante del proceso seguido por el SNS español desde sus primeros pasos con la aprobación de la normativa vigente y la articulación de procedimientos de financiación como el FCS y el FOGA, aportando elementos de análisis que permiten valorar muy bien el alcance y las limitaciones del modelo español.

La metodología utilizada, con la consulta de fuentes primarias (textos legislativos nacionales y regionales; textos de los acuerdos, convenios o protocolos en materia de cooperación sanitaria) disponibles públicamente y con una interesante aportación de datos y cifras oficiales, se completa con "literatura gris" de enorme pertinencia y utilidad.

Además, destaca la aportación de evidencia empírica cualitativa generada a través de la realización de once entrevistas semiestructuradas en profundidad a informantes clave (ocho responsables y exresponsables del SNS, dos responsables de asociaciones de pacientes y un técnico responsable del área sanitaria del Defensor del Pueblo).

Todo ello permite asegurar que las aportaciones que realizan los autores tienen utilidad práctica para la necesaria reforma del sistema de gobernanza para afrontar las insuficiencias actuales, lo cual, tiene gran utilidad potencial para todos los pacientes, en especial, los afectados por enfermedades raras.



JUAN JOSÉ RÍOS BLANCO

Especialista en Medicina Interna. Unidad de enfermedades autoinmunes del Hospital La Paz de Madrid

INNOVACIONES EN EL DIAGNÓSTICO MÉDICO: EL PAPEL DE LA INTELIGENCIA ARTIFICIAL EN LA DETECCIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

¿Cómo está siendo utilizada la inteligencia artificial (IA) actualmente en el diagnóstico de enfermedades raras (EERR) en su hospital y qué ventajas ha observado? ¿Cree que el uso de la IA puede contribuir a acelerar el proceso de diagnóstico?

JJR: Personalmente, creo que la IA tiene un gran potencial de implementación en los hospitales y, poco a poco, se está adaptando, comenzando por el área asistencial, donde ya está empezando a ser, y en un futuro será, una herramienta muy útil para el diagnóstico de los pacientes, tanto en el diagnóstico clínico como en la mejora del diagnóstico por imagen. En este último aspecto, se están logrando grandes avances, especialmente en el campo de la radiología y también en la anatomía patológica.

Además, en la gestión de datos, la genética y los marcadores bioquímicos para enfermedades, la IA se está convirtiendo en una herramienta muy importante, no solo a nivel asistencial y diagnóstico, sino también en otros niveles, como la organización de procesos, la gestión de servicios y del propio hospital. También está ayudando en la automatización de tareas tediosas o administrativas, lo que nos permite dedicar más tiempo a la asistencia clínica y menos a las tareas burocráticas. Un campo interesante donde se está empezando a utilizar es en la investigación, y en un futuro, también en la docencia.

En cuanto a las EERR, la aplicación de la IA es igualmente muy interesante. Estas enfermedades, por su diversidad y baja prevalencia, pueden ser difíciles de conocer en algunos casos para todos los médicos o profesionales sanitarios. La IA permite agrupar los síntomas y datos de la exploración física característicos, reconocer patrones que podrían ser difíciles de identificar para un médico, y realizar un diagnóstico diferencial. Además, se están desarrollando herramientas de reconocimiento de alteraciones morfológicas o dismorfias a partir de imágenes, lo que facilita la aproximación al diagnóstico de EERR. Creo que la IA contribuirá a acelerar el proceso diagnóstico, reduciendo el tiempo necesario para identificar estas enfermedades y, una vez diag-

nosticadas, permitirá un tratamiento más específico al agrupar pacientes y obtener datos más precisos sobre la enfermedad.

¿Qué tipo de datos e información procesa la IA para ayudar en el diagnóstico temprano de EERR y cómo se asegura la precisión de estos datos?

JJR: El tipo de datos que se puede utilizar abarca una amplia variedad, incluyendo datos clínicos, biológicos, resultados de determinaciones analíticas, datos bioquímicos y genéticos, que son muy importantes. Además, puede emplear datos de imagen. La IA también nos permite utilizar datos que actualmente podríamos no considerar relevantes para el diagnóstico al reconocer patrones. Por ejemplo, sabemos que, a partir de un electrocardiograma, la IA es capaz de determinar si un paciente es hombre o mujer, algo que los propios cardiólogos no podían reconocer. Esto demuestra que la IA puede proporcionar información sobre los pacientes que no habríamos sospechado que una prueba pudiera ofrecer, gracias a su capacidad para identificar patrones. Todo esto nos permitirá agrupar estos datos y obtener más información sobre los pacientes. Es cierto que las EERR son, como su nombre indica, poco prevalentes y es difícil reunir grupos de pacientes, pero probablemente nos aportará conocimientos que actualmente desconocemos.



El principal problema es garantizar la precisión de los datos, porque hoy en día no contamos con un método estandarizado, como ocurre con otras herramientas médicas, que nos indique cómo se está llevando a cabo la validación. Es decir, ¿cómo se ha entrenado esa herramienta de IA? ¿de qué fuentes provienen los datos? Aún no es lo suficientemente transparente como para que sepamos cómo se está entrenando y cuáles son sus fuentes de datos. Esto es algo en lo que se está haciendo mucho hincapié y se está trabajando también en normativas para aclarar el origen de los datos y evaluar su fiabilidad. Aún queda un largo camino por recorrer en este aspecto, y debemos mejorar en ese sentido.

¿Cuáles son los principales beneficios de utilizar la IA en el diagnóstico temprano de EERR en términos de optimización de recursos y aceleración del proceso diagnóstico?

JJR: Como comentábamos, los pacientes con EERR suelen pasar por muchos médicos y profesionales antes de obtener un diagnóstico adecuado. Estos pacientes suelen recibir varios diagnósticos diferentes antes de llegar a un experto o hasta que se manifiestan todos los síntomas, o el síntoma más característico de la enfermedad rara, lo que dificulta un diagnóstico preciso. En este sentido, creo que la IA ofrece una gran ventaja. Al introducir un patrón en una base de datos mediante IA, se pueden identificar los diagnósticos más probables mucho antes de lo que sería posible actualmente. Esto permitirá que los pacientes no tengan que someterse a tantas pruebas, ni repetir visitas o pruebas diagnósticas, y puedan recibir un tratamiento mucho más temprano. Creo que eso es muy importante.

¿Puede compartir algún caso práctico o estudio donde la IA haya tenido un papel clave en el diagnóstico temprano de EERR y en la mejora de los resultados para los pacientes?

JJR: Sí, estamos trabajando en varias líneas, especialmente en el diagnóstico clínico. Por ejemplo, ya estamos probando modelos que permiten, en lugar de introducir la historia clínica tecleando en

el ordenador y desviando la atención del paciente, recoger toda la entrevista clínica como si fuese una conversación. La IA genera un informe estructurado que se puede introducir directamente en la historia clínica. Esto permite al médico mantener una conversación fluida con el paciente sin necesidad de estar tecleando, y a su vez, la IA proporciona una serie de sugerencias diagnósticas.

Existen herramientas, como dxGPT de la Fundación 29, basada en ChatGPT, que la Consejería de Madrid está intentando introducir para mejorar el diagnóstico temprano de EERR, especialmente en pediatría, incentivando a los médicos a considerar estas enfermedades desde un primer momento.

Además, hemos realizado estudios comparativos entre el diagnóstico de un médico especialista y la IA con pacientes que presentan ciertos síntomas. Hemos comprobado que la IA, basándose solo en la historia clínica, puede diagnosticar con una precisión de casi el 92%, similar a la de un especialista, particularmente en el campo de las enfermedades autoinmunes. Este hallazgo proviene de un trabajo de fin de grado realizado en la universidad, y demuestra que los modelos actuales de lenguaje ya pueden aproximarse al diagnóstico de un profesional, incluso antes de considerar los datos analíticos. Además, en el caso de algunas EERR, hemos trabajado con una prueba llamada capilaroscopia, que analiza los patrones de los vasos y, a través de la imagen de los vasos de las uñas, permite identificar grupos de enfermedades, como la esclerodermia y otras EERR. Ya estamos viendo aplicaciones prácticas reales de la IA en el diagnóstico específico de EERR.

La IA ya está empezando a ser una herramienta de gran utilidad para el diagnóstico y presenta un futuro muy prometedor en el ámbito de las EERR

¿Cuáles son los desafíos y barreras que existen actualmente para una mayor utilización de la IA en el diagnóstico temprano de EERR y cómo podrían superarse?

JJR: Una de las principales limitaciones que enfrentamos es la validación de la fiabilidad de la IA como herramienta médica. En muchas publicaciones y artículos, ya se está planteando que estas herramientas deben ser validadas de la misma manera que cualquier otra herramienta de salud, como un fármaco, y que deben ser reguladas por agencias como la FDA, la EMA u otras similares. Para ello, es necesario conocer su fiabilidad, aunque en la práctica estamos viendo que son útiles, es fundamental saber de dónde obtienen la información, cuáles son sus fuentes, y asegurarse de que no presenten sesgos. Es decir, debemos tener la certeza de que, al ser utilizadas en salud humana, estas herramientas no presentarán fallos ni sesgos.

Otro aspecto importante es lograr integrar estas herramientas en la historia clínica electrónica. Debemos asegurarnos de que puedan obtener datos de forma anonimizada directamente de la historia clínica y que sus respuestas se integren en los sistemas electrónicos de los hospitales.

Por último, es crucial respetar las condiciones de confidencialidad y privacidad de los pacientes. Los pacientes deben ser conscientes de que sus datos pueden ser utilizados por la IA para ayudar en su diagnóstico, pero deben dar su consentimiento para ello. Además, es importante avanzar en la confianza tanto de los profesionales sanitarios como de los pacientes. Los profesionales deben darse cuenta de que estas herramientas no los van a sustituir, sino que les facilitarán y mejorarán su trabajo. Los pacientes, por su parte, también deben descubrir la utilidad de estas herramientas, siempre bajo la guía o supervisión de un profesional sanitario, ya que existe el riesgo de que se vean como una solución definitiva para el diagnóstico, cuando en realidad siempre deben estar acompañadas por la supervisión de un profesional.

Creo que, a pesar de sus limitaciones, la IA ya está empezando a ser una herramienta de gran utilidad para el diagnóstico en general y, especialmente, tiene un futuro muy prometedor en el ámbito de las EERR. Con el tiempo, estas limitaciones probablemente se superarán, y por eso es importante que adaptemos esta tecnología a nuestro trabajo. Pacientes y profesionales debemos trabajar juntos para que esta herramienta demuestre su utilidad, asegurándonos de que aporte más beneficios que inconvenientes.



MARTA MORADO ARIAS

Médico especialista en Hematología y Hemoterapia en el Hospital Universitario La Paz de Madrid



DAVID BENEITEZ PASTOR

Responsable de la Unidad de Eritropatología del Servicio de Hematología Clínica en el Hospital Universitari Vall d'Hebron de Barcelona

ESTRATEGIAS DE TRABAJO EN RED PARA EL MANEJO DE ENFERMEDADES RARAS

¿Podría explicarnos brevemente qué es la hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) y que repercusión tiene en la vida de los pacientes?

DB: Es una enfermedad bastante poco frecuente, de las que llamamos ultra raras, que son muy poco prevalentes. En sí, es también un poco difícil de entender, porque abarca sintomatología muy diversa, desde no tener manifestaciones clínicas hasta tener diferentes manifestaciones de muchos tipos, con lo cual se complica aún más entender qué es y cómo puede afectar a los pacientes. Esta es una de las grandes dificultades que tiene la propia enfermedad.

MM: También hay que dejar claro que es una enfermedad que no es congénita, que no se hereda. Puede afectarle a cualquier persona, hombres, mujeres, a cualquier edad. Lo más complicado es que se diagnostique porque es una enfermedad muy poco frecuente y poco conocida y, como consecuencia, muchos pacientes tardan mucho tiempo en ser diagnosticados.

¿Cómo les afecta en la vida? Pues el impacto es grande. Primero, hasta que se diagnostica. Ya hemos avanzado, ya se diagnostica más rápido, pero hay algunos pacientes que han tardado años en ser diagnosticados. Segundo, los tratamientos que condicionan la vida. Y tercero, es una enfermedad que produce anemia y una serie de complicaciones que, si no se trata, dependiendo del rango clínico, en las formas más graves puede llegar a ser mortal. Es una enfermedad complicada.

Con los tratamientos actuales, ¿pueden los pacientes llevar una vida completamente normal? Y de no ser así, ¿cómo influyen los tratamientos actuales en la vida de estos pacientes?

DB: Bueno, yo diría que hasta no hace mucho no hemos tenido muchas opciones de tratamiento, eran muy poquitas y las sensaciones eran que los pacientes iban mucho mejor con tratamiento que cuando no tenían tratamiento y estábamos muy contentos. Ahora que tenemos nuevos tratamientos que han sido autorizados recientemente, pues nos damos cuenta de que a muchos de estos pacientes se les puede mejorar su tratamiento y, por tanto, su calidad de vida podría mejorar mucho más. Ahora tenemos que

trabajar más en este sentido para los nuevos posibles tratamientos que vengan, tenemos que ver si podemos dar respuesta a todos lospacientes. En este sentido, tenemos tenemos algunos pacientes que responden bien a los tratamientos y han mejorado su calidad de vida, pero aún en muchas situaciones la enfermedad no está resuelta.

MM: Los tratamientos durante muchos años han sido siempre intravenosos, lo cual hace que el paciente tenga que estar acudiendo al hospital constantemente, lo que le dificulta mantener una vida laboral. Como dice David, estos nuevos tratamientos que vienen están fenomenal porque no son intravenosos, son subcutáneos u orales, es decir, empezamos a tener cosas que mejoran la calidad de vida porque el paciente no va a depender de tener que ir y permanecer en el hospital para recibir su tratamiento el resto de su vida.

> Los nuevos tratamientos mejoran significativamente la calidad de vida, permitiendo que los pacientes no dependan de visitas hospitalarias constantes para recibir tratamiento

¿Se están investigando nuevas alternativas terapéuticas que permitan resolver los problemas actuales de estos pacientes? En caso afirmativo, ¿qué mejoras para los pacientes y para el sistema ofrecen estas nuevas alternativas?

DB: Como decía Marta, el uso de medicación que no sea endovenosa y, por lo tanto, no requiera tener un hospital cercano, por una parte, dificultaba los viajes, los desplazamientos, la vida laboral era complicado y, por otra, a los servicios clínicos de los propios hospitales también les supone una carga asistencial que, aunque es una enfermedad poco común, sumada a otras enfermedades, acaba afectando a las tareas del día a día. Y si, además, estos fármacos mantienen unos buenos niveles de seguridad y tienen muy buena respuesta y controlan a la mayoría de los pacientes, pues claramente tenemos delante un cambio completo del paradigma de la enfermedad.

MM: Completamente de acuerdo con David, ya no solo es que mejoren la vida del paciente, sino que además estos medicamentos parecen controlar incluso un poco mejor la enfermedad al evitar una serie de complicaciones que tienen los tratamientos clásicos. Esto es bueno no solo para el paciente, también es bueno para el sistema porque ya no tienes a un paciente que dependa de que una enfermera le administre el tratamiento, de tener los viales, de acudir al hospital de día cada x tiempo, no puedes llevarte los viales de viaje, debes administrarte el tratamiento intravenoso, etc.; es un desorden. Los nuevos tratamientos van a suprimir esto y además tienen un control de ciertos aspectos de la enfermedad bastante mejor. Estas nuevas alternativas son muy buenas.

DB: Sí, hasta ahora los tratamientos permitían un mejor control de la enfermedad y de la situación de los pacientes, una mejor calidad de vida y una mejor situación para los propios pacientes. Y ahora estamos entrando en una fase en que también va a ser una mejora para nosotros y para el ámbito asistencial, con menos recursos, y eso también es bien recibido.

¿Cómo valora la eficacia de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en el tratamiento de trastornos hematológicos?

MM: En relación con los pacientes con HPN llevamos más de veinte años atendiéndolos los clínicos que conocemos la enfermedad. Los CSUR son interesantes, pero no fundamentales, lo que se necesita es un clínico que conozca la enfermedad y sepa tratarla y sepa cuando un paciente está bien controlado y cuando no.

Dicho esto, el problema que tenemos con estos centros es que uno de los criterios principales para que un hospital pueda tener un CSUR es tener mucha carga asistencial de pacientes pediátricos. Hay hospitales que no tienen unidad pediátrica y no pueden tener un CSUR para trastornos hematológicos, aunque sí que tienen un gran volumen en pacientes adultos. Esto es un problema. Por otro lado, está el problema de que los CSUR son centros que necesitan dotación económica para mantenerse y de esto seguro que David puede contar más.

DB: Al final, un CSUR, como tal, nace con la finalidad de atender procedimientos complejos, de hacer intervenciones o algún tipo de diagnóstico muy concreto. Este modelo asistencial viene con las Unidades de Referencia Europeas en 2016 y ahí es donde los CSUR

tienen que adaptarse porque no lo estaban; ahora ya tenemos un sistema que nos permite entrar a una Unidad de Referencia Europea. Para unirte a este tipo de red necesitas hacerlo a través de un CSUR relacionado con el área terapéutica y por eso se han creado muchos en los últimos años.

Anteriormente los CSUR eran más para una cirugía o para un tratamiento muy concreto. No debemos olvidar que el concepto de CSUR es para áreas en las que no tienen que haber más de 8 o 9 centros a nivel nacional. Pero, como dice Marta, se necesitan unos centros que trabajen en red, es un nivel un poco superior, que cuando se pongan unas características, unos indicadores, pues muy bien, pero que no es necesario llegar a ello para que seas óptimo en el manejo.

En HPN hay más de 10 centros a nivel nacional que pueden manejar la enfermedad y es verdad que deberían utilizar modelos similares, es decir, pues cada uno debería saber hasta dónde tiene que llegar y dónde debería derivar al paciente para determinados momentos y para que el flujo esté controlado y el paciente lo mejor atendido posible. Por tanto, sí que se adaptaría a un modelo parecido.

En el caso de HPN está incluida a nivel nacional, creo que en el área de Fallo Medular, pero en cambio en la Unidad de Referencia Europea está incluida en el de los Glóbulos Rojos. Según qué organismo lo incluye en un sitio o en otro, pero yo creo que a nivel nacional estamos bien organizados, aunque podríamos mejorar, claro. Creo sinceramente que no es necesario un CSUR, para atender bien a los pacientes, lo más importante es el trabajo (que ya estamos haciendo muchos de nosotros) creando este tipo de red de trabajo entre los profesionales y el paciente, quien es el beneficiario al final.

MM: Recibo muchos pacientes y estos fármacos, los tratamientos son caros y también son caros los diagnósticos, no solo del HPN, que en el fondo es casi de los más baratos de diagnosticar con una simple citometría de flujo, pero hay otras patologías que necesitan estudios genómicos. Entonces, realmente, sí que estaría bien invertir para no solo los CSUR, sino también los hospitales de alta complejidad que tienen este tipo de pacientes y que requieren de unos diagnósticos y unos tratamientos con fármacos que realmente son caros.

En su institución, ¿disponen de alguna unidad específica que atienda a los pacientes con HPN o alguna enfermedad minoritaria? Si es así, ¿podría describir cómo funciona y qué beneficios aporta a los pacientes con esta enfermedad rara?

MM: Nuestro hospital sí que tiene una comisión de enfermedades raras y estamos bastante volcados en eso, pero oficialmente no tenemos una unidad de referencia. Otra cosa es que, funcionalmente, como dice David, los que nos dedicamos a las eritropatologías, que son enfermedades ya raras de por sí, con incidencias muy bajas, como la talasemia, la anemia falciforme, la deficiencia de piruvato quinasa, etc., que son enfermedades con incidencias de un caso por millón o menos, estamos acostumbrados y entre nosotros estamos en contacto. Tenemos grupos de trabajo, colaboramos, compartimos diagnósticos, muestras, y publicaciones, y yo creo que es la forma de trabajar: trabajar todos como un grupo, como una unidad, y realizar reuniones entre nosotros. Son enfermedades tan raras que tampoco puedes pretender hacer una unidad de referencia en cada hospital, ni puedes pretender que los pacientes de Valladolid estén cruzándose media Castilla para irse a un hospital en Toledo.

> **Trabajar en red con otros profesionales permite poder compartir diagnósticos y mejorar la atención a los pacientes, especialmente en enfermedades ultra raras como la HPN**

Lo importante, en estos casos, es que, si no puedes tener un CSUR, si no puedes tener una unidad minoritaria como la que nosotros tenemos en el hospital, lo importante es que los médicos que los atiendan conozcan la enfermedad, estén incluidos dentro de un grupo de trabajo, un grupo nacional y estén trabajando en el marco de colaboración. De ahí, lo mismo, luego pasamos a grupos de colaboración europeos.

DB: Por ejemplo, en Cataluña, CatSalut, que es el que gestiona la sanidad, hace muchos años que ya lo ha entendido de esta manera y tiene un modelo de atención para enfermedades minoritarias con programas de cribado neonatal y con grupos de enfermedades, al igual que pasa en Europa, y se alinean perfectamente. Cada año lanzan 2 o 3 grupos de enfermedades y

designan centros que puedan ser capaces de atenderlas en función de la "n"; así que ponen más centros o menos centros, como en el caso de la fibrosis quística, o, por ejemplo, trastornos de coagulación o de glóbulos rojos, incluida la HPN.

Es verdad que los grandes centros como La Paz también lo hacen. En realidad, la mayoría de los especialistas se dedican mucho a las enfermedades minoritarias. En nuestro centro, dedicamos mucho a estas enfermedades y, probablemente, la unidad de minoritarias se ocupa de toda aquella patología que se ha quedado suelta y que se atiende ahí. Sin embargo, el resto de las especialidades también atienden patologías minoritarias; al final, se trata de agruparlas un poquito. El mismo manejo que utilizas para una lo puedes utilizar en otras con pequeñas variaciones, más compañeros, menos compañeros, más complejidad, menos complejidad, etc.

Hace poco, recibí una encuesta de Europa sobre patologías ultra raras y, contando, así de buenas a primeras, identifiqué unas 80 ultra raras, una de aquí, tres de allá, cuatro de otro lado... Es decir, vas sumando, pero al final las acabas juntando en un modelo asistencial parecido. Aunque tengas designada esa unidad como tal, pues perfecto.

En Madrid, ya hace un par de años que existe un plan estratégico para enfermedades minoritarias. Todas las comunidades se están moviendo, en Andalucía también, es decir, que poco a poco todos vamos avanzando a diferentes velocidades. Cada uno se organiza luego internamente como relativamente puede, y al final los pacientes se benefician de ser atendidos en un grupo de enfermedades similares, porque para algunas de ellas hay que hacer un seguimiento cada X tiempo.

MM: Sí, en el fondo, para los pacientes también es beneficioso, porque estás en un hospital con anemia falciforme y puedes ser atendido por el nefrólogo, el neumólogo, el cardiólogo, el especialista en úlceras de los pies; todos los especialistas te ven en el mismo centro, con las citas más o menos coordinadas. Para los pacientes, esto es mejor.

En general, todas las comunidades y todos los centros funcionamos de manera similar; otra cosa es que tengas la designación, pero en general todos trabajamos así. Y esto no es solo en hematología, sino en todas las especialidades, incluso en cirugía; todos, todos.

¿Podría explicar el papel de las redes europeas y la comunicación entre hospitales y dentro de los mismos en el contexto de las enfermedades raras? ¿Cómo contribuyen estas redes y la colaboración interhospitalaria a mejorar el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de pacientes con enfermedades raras como HPN?

DB: Siempre hay que empezar desde nichos pequeños: primero involucras a alguien que se implique en esta enfermedad y le interese, que empiece a reunir a ciertos compañeros cercanos que, poco a poco, vayan funcionando. Te vas relacionando con otros centros, empiezas a compartir, envías una muestra a un lado, luego otra, y al final vas generando conocimiento, creando una red de trabajo, y esto se puede ir ampliando a todos los niveles.

> El trabajo en red es clave para ampliar el conocimiento sobre enfermedades raras, validar tratamientos y conectar a los pacientes con asociaciones que apoyan su desarrollo

El hito final es que, a nivel europeo, llegas a ese máximo, pero si no empiezas desde abajo, nunca llegarías. Se ha demostrado que este tipo de trabajos en red da lugar a contribuciones científicas, a mejorar el conocimiento sobre la historia natural de la enfermedad, y valida ciertos tratamientos. Es más fácil que puedan surgir similitudes entre los grupos de trabajo, lo cual trae muchos beneficios al final, especialmente para los pacientes, que además están conectados con la asociación de pacientes que se va creando junto con todo esto. Por lo tanto, es la mejor manera y esos beneficios llegan a ellos, sobre todo en el caso de estas enfermedades tan poco comunes.

MM: Incluso para el diagnóstico, hay veces que tienes que recurrir a los demás: tú tienes el ectacitómetro, otro profesional tiene en el otro hospital la secuenciación masiva para determinado propósito... Para estas cosas es imprescindible que colaboremos entre nosotros, entre los propios hospitales o los médicos que nos dedicamos a esto, porque hay cosas que son metodológicas y que no se pueden

tener implementadas en cada hospital. Además, para los diagnósticos, es lo mejor.

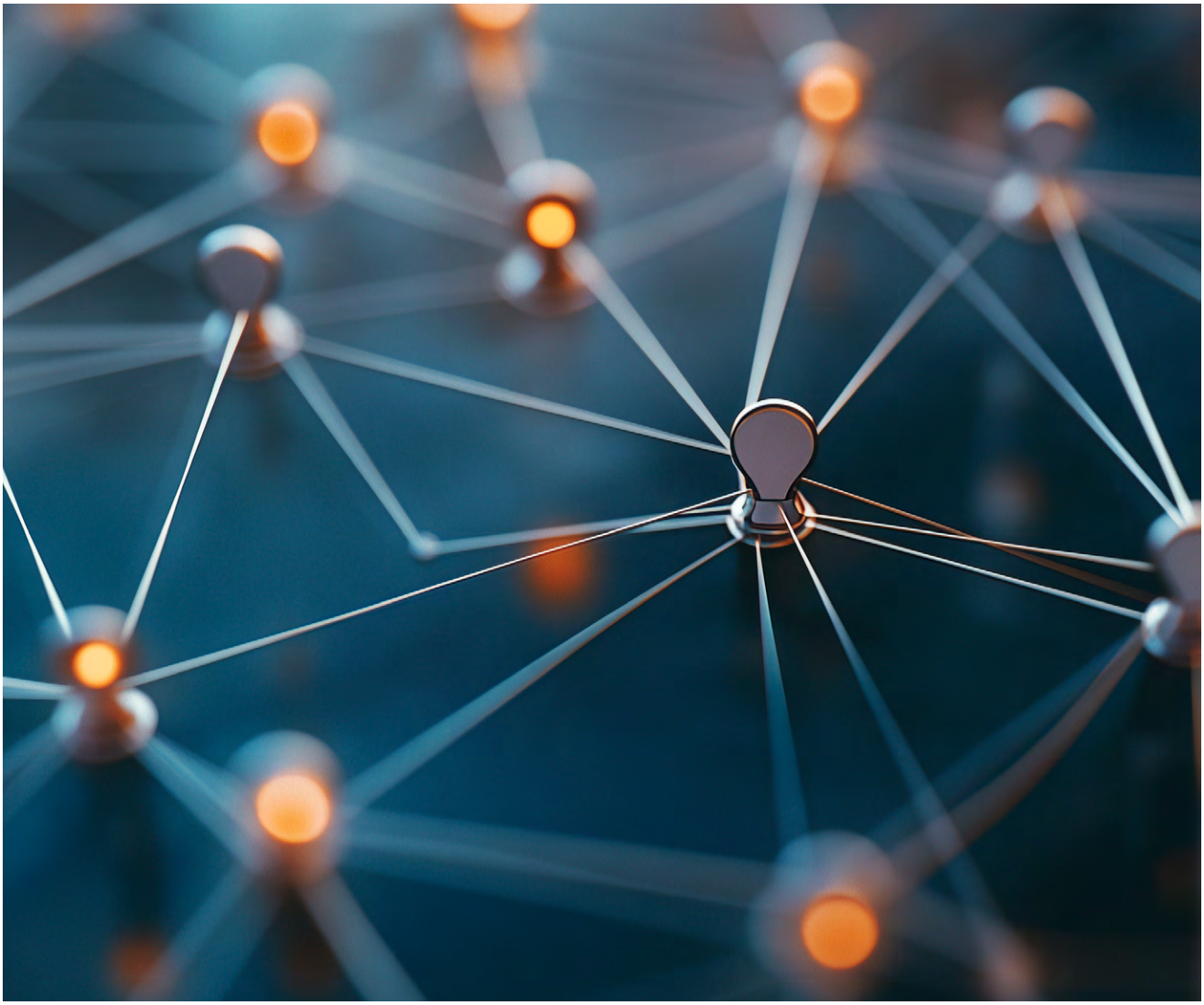
También es importante para que nosotros tengamos control de los pacientes que tenemos: cuántos hay en España, en qué tramos de edad, qué diagnósticos correctos tienen, etc. La única forma de hacerlo es trabajando en colaboración a través de las redes, llámalas como quieras, pero es la única forma de que se beneficien también los pacientes.

DB: Hay que añadir que es cierto que hace muchos años esto no era tan fácil y también que el trabajo sistemático de todos nosotros, como un grupo específico de trabajo en un área concreta, tal como decía Marta (y en otros ámbitos ocurre lo mismo), parece sencillo, pero no es nada fácil llegar a esta manera de trabajar. Requiere mucho tiempo y dedicación en forma de horas, de llamar a uno, llamar a otro, preguntar, comentar, etc.

Aquí hay un trabajo considerable detrás, con muchos profesionales involucrados, sin ningún tipo de interés más que el de dar un poco más por los pacientes.

MM: Y nosotros nos llevamos muy bien y trabajamos muy bien, mientras que hay otros grupos que no tanto. Cuanto más trabajes, más grupo hagas, más piña… el aunar fuerzas entre todos y no encontrarte ahí solo con un paciente con un caso raro y un caso en un ensayo; el doctor se convierte en raro porque lleva cosas raras, ¿no? Hay otros raros como tú que también llevan estas cosas.

Está bien poder consultar con los compañeros, poder juntar los casos, llevar publicaciones, y compartir experiencia todos juntos.





MAR GUILARTE CLAVERO

Coordinadora del CSUR de Angioedema Hereditario del Hospital Vall d'Hebron

AVANCES Y DESAFÍOS EN LA GESTIÓN DEL ANGIOEDEMA HEREDITARIO: UNA PERSPECTIVA INTEGRAL

¿Podría describir qué es el Angioedema Hereditario (AEH), cuáles son sus características principales y cómo afecta a quienes lo padecen?

MG: El AEH es una enfermedad genética que se engloba dentro de lo que se conoce como las enfermedades minoritarias o enfermedades raras (EERR), y este nombre es debido a la baja prevalencia que tiene esta enfermedad al igual que otras EERR.

Esta enfermedad se caracteriza por la presencia de episodios recurrentes y la mayoría de las veces imprevisibles de angioedemas o de hinchazones que afectan a distintas partes del cuerpo. Lo más frecuente es que afecten a nivel periférico tanto sea manos, pies, en cualquier extremidad, a nivel genital… pero también pueden afectar a cara, tanto a labios como a párpados, como a toda la cara. Esto hace una característica muy común de esta enfermedad que es que estos episodios, sobre todo cuando afectan a cara, suele ser muy deformante lo que impide al paciente hacer una vida normal.

Pero también, los episodios de angioedema, pueden afectar a las mucosas. Entre ellas, la mucosa del tracto gastrointestinal y en este caso se caracteriza porque presentan episodios de dolor abdominal, que es un dolor abdominal agudo muy intenso que se acompaña tanto de náuseas como de vómitos o incluso diarreas , que pueden durar hasta 4-5 días. Por último, también puede afectar a la mucosa de la vía respiratoria superior; un edema en esta zona puede condicionar asfixia y esto es el motivo por el que esta enfermedad se considera como potencialmente mortal, porque un episodio de edema de las vías respiratorias superiores que no es tratado puede implicar la asfixia y la muerte del paciente.

Estos episodios tienen una duración que puede ser desde uno o dos días hasta cinco días, lo que influye en que esta enfermedad es muy incapacitante, ya que, si la frecuencia de ataques es habitual, los pacientes están muchos días con ataques de angioedema.

Como característica quizá más importante de esta enfermedad decir

que estos ataques son totalmente imprevisibles. Los pacientes nunca saben cuándo van a tenerlos y esto les impide llevar una vida normal, desde realizar ciertos trabajos u hobbies, o, por ejemplo, viajar o planificar un fin de semana, cualquier actividad, porque nunca saben cuándo van a tener un ataque y cuándo lo tienen, tampoco nunca saben cuánto va a durar y qué tan intenso va a ser.

¿Cuál es el papel específico que desempeña el Centro, Servicio o Unidad de Referencia (CSUR) del Hospital Vall d'Hebron en el tratamiento y manejo del AEH? ¿Qué protocolos o guías siguen en su CSUR para el diagnóstico y tratamiento de esta enfermedad?

MG: Nuestro hospital, desde hace muchos años, se ha especializado en el tratamiento de esta enfermedad, siendo el mayor centro de Cataluña en esta enfermedad y uno de los principales también a nivel español.

Nosotros disponemos de un equipo multidisciplinar que permite abordar la enfermedad desde distintas perspectivas porque para los pacientes, ya sea en el diagnóstico, en el tratamiento o en la prevención de ataques. Así, si los pacientes, por ejemplo, necesitan algún procedimiento que implique manipular la vía respiratoria superior o incluso la boca, lo que puede desencadenar un ataque o, por ejemplo, una manipulación a nivel quirúrgico o una endoscopia, es importante para evitar que presente un ataque durante el procedimiento que los profesionales implicados en el procedimiento conozcan la enfermedad y cómo deben actuar ya sea para prevenir o para tratar los ataques.

Voy a poner un ejemplo para que se entienda más. Si un paciente con AEH necesita un procedimiento muy común como podría ser una extracción de una pieza dentaria, para este supone un riesgo muy elevado de presentar un episodio de edema que va a afectar a la vía respiratoria superior, con lo cual implica el riesgo de asfixia que anteriormente comentaba. En este caso, en nuestro equipo multidisciplinar están implicados los cirujanos maxilofaciales, y este paciente, cuando se tiene que someter cualquier procedimiento, debe hacerlo en el centro hospitalario y con una profilaxis específica. Además, el equipo de profesionales sanitarios que lo van a tratar debe conocer esta enfermedad.

Otro problema que nos encontramos es, por ejemplo, en las mujeres cuando se quedan embarazadas ya que durante el embarazo puede aumentar el número de ataques de angioedema y requieren de un manejo especial. O, por ejemplo, durante el parto, también en algunos casos se tiene que hacer una profilaxis, con lo cual en el equipo multidisciplinar también está implicado un ginecólogo especializado en la enfermedad.

Otro aspecto muy importante es el aspecto psicológico. El hecho de vivir siempre con esta imprevisibilidad de que puedas tener un ataque en cualquier momento, la importante afectación de la calidad de vida que implica tener la enfermedad hace que muchos pacientes tengan depresión y/o ansiedad. Por lo que, en nuestra unidad, también contamos con un psicólogo especializado para poder manejar este tipo de pacientes cuando lo requieren.

Nuestro hospital ofrece atención integral gracias a un equipo multidisciplinar y acceso a todos los tratamientos disponibles, además de ensayos clínicos avanzados

En mi hospital tratamos a los pacientes con AEH desde que son niños hasta que son adultos. Siempre decimos que es desde cero a 100 años, con lo cual en nuestro CSUR ofrecemos la posibilidad de que tanto pacientes en edad pediátrica con angioedema como pacientes adultos puedan ser tratados. De hecho, como es una enfermedad hereditaria, hay varios miembros de la familia que lo padecen y todos los miembros de la familia son tratados normalmente por el mismo centro y al menos en el mismo hospital.

Nosotros tenemos nuestros propios protocolos que hemos adaptado en función de las características del hospital, pero seguimos los protocolos y las guías internacionales para el diagnóstico y para el tratamiento. De hecho, tenemos la suerte de disponer hoy en día, de todos los fármacos que están comercializados en España para el tratamiento de la enfermedad. Pero también estamos participando en distintos ensayos clínicos con fármacos nuevos, con lo cual los pacientes que son controlados en nuestro

CSUR tienen la oportunidad de participar en ensayos clínicos con las nuevas moléculas y anticiparse un poco a cómo será el manejo del paciente con AEH hereditario en el futuro.

También trabajamos muy estrechamente con la farmacia del hospital, ya que toda esta medicación es de dispensación hospitalaria, y con el servicio de inmunología, donde hacen tanto el diagnóstico de la enfermedad a nivel inmunoquímico como el diagnóstico genético. De hecho, nosotros nos organizamos cada mes, hemos formado un comité, nos reunimos y comentamos los nuevos diagnósticos, pacientes que requieren cambios, alguna incidencia que haya pasado con algún paciente o cualquier aspecto que sea importante de esta enfermedad, para intentar controlar mejor a todos los pacientes.

¿Cómo se coordina el seguimiento de los pacientes dentro de las redes asistenciales en España? ¿Qué mejoras se podrían implementar en este aspecto?¿Hay alguna cuestión particular que demanden los pacientes con AEH?

MG: En España, aparte de que hay 3 CSUR, sí que hay bastantes centros donde manejan un número suficiente de pacientes y que tienen mucha experiencia de la enfermedad y en muchos de estos centros los pacientes también tienen acceso a los tratamientos. Es verdad que todavía hay centros con menor número de pacientes y menor experiencia, pero creo que además de los centros de referencia sí que hay bastante experiencia por algunos especialistas en esta enfermedad. Pero, aun así, todavía hay pacientes que no están diagnosticados o han sido mal diagnosticados o no están siendo tratados de forma efectiva.

> La colaboración entre especialistas y la formación continua son clave para asegurar que los pacientes, independientemente de su localización, reciban un tratamiento efectivo y adecuado a la gravedad de su enfermedad

Es importante intentar potenciar las redes asistenciales. Por ejemplo, nosotros en Cataluña sí que nos organizamos con hospitales que quizá tienen menos pacientes o menos experiencia o menos acceso a los nuevos tratamientos o a los nuevos diagnósticos e intentamos trabajar más que en red, de forma conjunta. A veces nos derivan los pacientes o hacemos consultas virtuales con especialistas, incluso también se pueden unir a nuestras reuniones del equipo multidisciplinar, en estas reuniones del comité que hacemos mensualmente.

Y para mejorar ¿qué haría? Bueno, yo creo que es importante que todo médico que atiende a un paciente con AEH conozca lo que es la enfermedad y tenga experiencia, porque un aspecto importante de esta enfermedad es que hay pacientes que tienen muy pocos ataques y están muy bien y que necesitan solo un tratamiento agudo de forma ocasional, pero hay pacientes que sí tienen mucha frecuencia de ataques y estos pacientes no solo pueden tener AEH, sino que también tienen otras enfermedades, otras comorbilidades que pueden empeorar la enfermedad en sí o pueden condicionar qué tipo de tratamiento le vamos a poner para su AEH. El saber manejar esto te lo da la experiencia y llevar un número importante de pacientes.

Yo creo que un aspecto que podíamos mejorar es que todo médico que va a tratar un paciente con AEH sea consciente de cómo lo va a tratar y cuándo necesita una profilaxis o cuándo no. Esto es importante porque muchas veces los pacientes, incluso pacientes de otros centros o a veces de otras comunidades, nos dicen que ellos también quieren tener acceso a determinados fármacos. Aunque insisto, en España está bastante uniforme y en la mayoría de las comunidades se puede acceder a los tratamientos, pero muchas veces no es así. Y no solo es el tratamiento, yo creo que necesitamos un tratamiento que sea equitativo, pero también un diagnóstico. No en todas las comunidades ni en todos los centros se puede hacer un diagnóstico genético adecuado y esto es una de las cosas que se podrían mejorar.

¿Cómo colaboran los CSUR con las redes europeas u otras organizaciones internacionales para mejorar el tratamiento y la investigación del AEH?

MG: El AEH es una enfermedad que, curiosamente, está clasificada como una inmunodeficiencia porque existen las inmunodeficiencias por déficit de complemento y el AEH por déficit de C1 inhibidor se considera una inmunodeficiencia por déficit de complemento, ya que falta el inhibidor del C1, pero

claramente clínicamente no se comporta como una inmunodeficiencia.

Hay una red europea de referencia que se llama la ERN-RITA que tiene como objetivo mejorar la atención de los pacientes con trastornos inmunológicos raros y dentro de esta red se contempla el AEH por déficit de C1 inhibidor. En nuestro caso, el hospital forma parte de esta ERN-RITA y nosotros, como CSUR de AEH, también estamos implicados en esta red.

Pero hay que decir que quizá, a nivel europeo, específicamente para AEH, más que red, sí que hay una muy buena conexión, hay grupos de trabajo internacionales y europeos para AEH.

¿La manera de colaborar? Bueno, pues la existencia de proyectos comunes y esto, sobre todo, es muy importante de cara a los pacientes. Puede ocurrir que un paciente esté siendo tratado en un país y se mude a otro, tiene que saber a qué centro puede acudir, dónde puede encontrar la medicación de rescate en caso de que sea necesario, dónde lo pueden controlar, si le tienen que realizar una intervención, dónde se la deben hacer, encontrar un sitio donde conozcan la enfermedad y le puedan poner una buena profilaxis. Para esto, una muy buena colaboración es con la asociación de pacientes. Los médicos contactan con la asociación de pacientes internacional y ellos son los que derivan. Yo, por ejemplo, si tengo un paciente que se traslada a vivir a Francia, contacto directamente con el médico francés de la ciudad donde se va a ir a vivir porque ya los conozco y si no, a través de la Asociación Internacional de pacientes, ellos trabajan muy bien para que cualquier paciente que se mueva por Europa (en este caso por Europa y probablemente por otros países del mundo, pase lo mismo) pueda acceder a un centro especializado.

¿Qué es la red ACARE y que aporta al contexto de la asistencia al AEH?¿Qué tipo de centros participan y como se unen a la red?

MG: La red ACARE (Angioedema Centers of Reference and Excellence) es una red mundial de centros de referencia en angioedema, no solo en AEH, sino que abarca el angioedema en general. Esta red está englobada dentro de otra red que se llama GA2LEN (Global Allergy and Asthma European Network), que es una red de excelencia de los principales hospitales y también es una red de investigación europea en el campo tanto de la alergología como del asma, que se inició en 2004 y durante unos años estuvo amparada por la Academia Europea de Alergia e Inmunología Clínica (European Academy of Allergy and Clinical Immunology, EAACI). Trabajan conjuntamente con sociedades científicas, pero también con organizaciones de pacientes.

Para formar parte de esta red, lo mismo que para ser un centro CSUR, tienes que cumplir una serie de criterios que designa el Ministerio. Para poder ser un centro ACARE tienes que cumplir una serie de requisitos, como tener un número suficiente de pacientes en el sistema (no solo AEH, sino de cualquier tipo de angioedema), debes demostrar que sigues las guías, tener protocolos propios, disponibilidad de tratamiento, hacer investigación en la enfermedad, participar en ensayos, etc.

La red ACARE desempeña un papel clave en la investigación y difusión del conocimiento sobre el angioedema a nivel mundial y garantiza que los pacientes reciban un diagnóstico adecuado y acceso a los tratamientos más avanzados

A nivel asistencial, yo tengo que decir que esta red, sobre todo hoy en día, tiene un papel muy importante en investigación. Hay muchos proyectos para intentar conocer distintos aspectos de la enfermedad, realizar registros, colaborar en el conocimiento entre centros. Sí que sé que en algunos países donde no tienen acceso a pruebas genéticas, la red ACARE colabora para que los pacientes puedan tener un buen diagnóstico genético. En nuestro caso, el papel principal es su implicación en colaborar en la investigación y en la difusión del conocimiento de la enfermedad.

Ellos también trabajan conjuntamente con la asociación de pacientes en la vía de intentar que un paciente, de cualquier centro, pueda ser tratado adecuadamente trabajando estrechamente con la Asociación Internacional de Pacientes.

En relación con los tratamiento ¿cuáles son los principales avances recientes o por llegar en el tratamiento del AEH que podrían beneficiar a los pacientes en un futuro cercano?



MG: Pues podríamos decir que estamos viviendo el "Siglo de oro" o la "Época dorada" del angioedema hereditario, porque, realmente, siendo una enfermedad rara con pocos pacientes, hoy en día se están investigando muchísimos fármacos. Algunos de ellos ya están en el mercado, otros llegarán muy pronto, pero la cantidad de productos que se están investigando para una enfermedad rara es impresionante.

De entrada, yo creo que, hoy en día, sin pensar en lo que pueda venir, el principal avance que tenemos es que disponemos de una profilaxis a largo plazo, lo que significa que son tratamientos para prevenir los ataques. Por ejemplo, un anticuerpo monoclonal que se administra al paciente cada 15 días o cada cuatro semanas, con una efectividad altísima o de un tratamiento oral para la prevención de los ataques específico para el AEH.

También disponemos de un tratamiento oral específico contra la enfermedad que actúa en la cadena del sistema de contacto. Los ataques de angioedema se producen porque se activa el sistema de contacto, se libera una molécula que se llama bradicinina, que es muy vasodilatadora y lo que hace es aumentar la permeabilidad vascular, lo que produce una salida del líquido del interior de los vasos (espacio intravascular) al exterior (espacio extravascular), produciéndose hinchazones localizadas o angioedema. Este tratamiento oral actúa específicamente en esta cascada, inhibiendo la calicreina.

También disponemos de la posibilidad de reemplazar el C1 inhibidor deficiente, mediante la administración de un concentrado plasmático para prevenir los ataques de AEH. Esta modalidad terapéutica se usa desde hace años, inicialmente por vía endovenosa y ahora se puede administrar por vía subcutánea.

Hoy en día tenemos muy buenos tratamientos, pero parece que el futuro va a ser todavía mejor. Se están investigando nuevos tratamientos, por ejemplo, tratamientos orales para tratar los ataques. Porque hoy en día, cuando un paciente sufre un ataque, se tiene que administrar un fármaco por vía subcutánea o por vía endovenosa, y se están investigando tratamientos orales para que el paciente, cuando empiece un ataque, pueda tomarse una pastilla y, en principio, ese ataque ya no va a progresar. Esto es muy importante porque se ha demostrado que cuanto antes se traten los ataques, menor es la duración total de ese ataque.

También se están investigando muchos fármacos para profilaxis a largo plazo para prevenir los ataques con una mejor posología, y además se está trabajando con terapia génica para esta enfermedad.

¿Cuáles son los principales desafíos que enfrenta un CSUR en el tratamiento de pacientes con AEH en España?¿son los mismos que los de los otros centros?

MG: Sobre todo el acceso a los fármacos, que una vez estén comercializados y aprobados, podamos ofrecérselos a los pacientes. Yo creo que este es el principal reto. Porque, hoy en día, la especialización y lo que le podemos ofrecer a un paciente en cuanto a diagnóstico y tratamiento está cubierto. Pero sí que, en el futuro, el reto es poder tratar lo mejor posible a todos los pacientes, porque está claro que todos los tratamientos tienen un alto coste económico y, en muchos casos, es complicado el acceso a estos tratamientos.

También diría que en España hay un poco de desigualdad porque sí que hay centros o comunidades que tienen sus criterios para la indicación de la profilaxis, pero otros centros no. Esto sí que origina una cierta desigualdad en cuanto a qué pacientes tienen acceso a determinados fármacos y qué pacientes no pueden tener este acceso.



DESAFÍOS Y LOGROS EN LA EVALUACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS DESDE AETSA

CARMEN MARTÍN GÓMEZ

Investigadora posdoctoral en el Área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA) de la Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud

Sobre su trayectoria profesional, ¿cómo llegó a especializarse en la evaluación de tecnologías sanitarias y la elaboración de guías de práctica clínica?

CM: Cuando acabé mi tesis doctoral en la Universidad Loyola Andalucía, estuve buscando opciones para poder continuar mi carrera investigadora en salud y me presenté a una plaza posdoctoral que ofertaron en el área de evaluación de tecnologías sanitarias de Andalucía (AETSA), para trabajar en un programa europeo de guías de práctica clínica en enfermedades raras (EERR). Yo contaba con experiencia previa en la realización de revisiones sistemáticas y de metaanálisis, que son metodologías de base para la evaluación de tecnologías sanitarias y para la elaboración de guías de práctica clínica. Una vez en AETSA, he tenido la oportunidad de seguir formándome, cursando un posgrado de especialista en evaluación de medicamentos y de tecnologías sanitarias de la UNED. Además he tenido también la oportunidad de realizar otras formaciones en el marco de la salud, en el marco de ReDETS que es la red española de agencias de evaluación y también he participado en diferentes foros científicos como la sociedad internacional de evaluación de tecnologías sanitarias, el Health Technology Assessment International (HTAi), o en la red internacional de guías de práctica clínica (Guidelines International Network, conocida como GIN).

¿Qué trabajos realizados desde la AETSA destacaría en el ámbito de las enfermedades raras?

CM: En AETSA, se han realizado algunos informes de evaluación relacionados con EERR. Por poner algunos ejemplos, se realizó uno sobre cribado neonatal de enfermedades lisosomales y otro sobre la utilidad de la secuenciación del exoma en el diagnóstico de dismorfias. Sin duda lo que más destacaría es el programa europeo sobre guías de práctica clínica en EERR, al que me refería anteriormente.

Este programa es parte de una licitación de la Comisión Europea que fue ganada por un consorcio coordinado por la Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud y que estaba compuesto, por un lado, por las agencias de evaluación de tecnología sanitaria de Canarias, Aragón, País Vasco, Cataluña y Andalucía, y, por otro, por dos instituciones de formación como son la Univer-

sitat Oberta de Catalunya y la Escuela Andaluza de Salud Pública. Con este programa pretendíamos apoyar a las redes europeas de referencia en enfermedades raras en el proceso de desarrollo de guías de práctica clínica y otras herramientas de apoyo a la toma de decisiones clínicas. En el marco de este programa, hemos trabajado con 22 redes de referencia y hemos conseguido contribuir a que se desarrollen guías, consensos clínicos, documentos de información para pacientes, informes basados en la evidencia y otro tipo de productos.

¿Qué avances metodológicos se han producido para el abordaje de las enfermedades raras en Europa?

CM: Si nos centramos en los avances metodológicos, en el desarrollo de guías y de herramientas que apoyen las decisiones clínicas, yo destacaría la elaboración de 12 manuales metodológicos en el marco de nuestro programa. Estos manuales recogen los procedimientos para desarrollar, evaluar e implementar guías y herramientas.

También hemos tenido la oportunidad de elaborar un manual adicional, dedicado a la incorporación de pacientes en el desarrollo de estas herramientas. Estos manuales están basados en los estándares metodológicos internacionales y están aprobados por la Comisión Europea, por lo que podrían considerarse un referente en este ámbito. Además, me gustaría comentar que estos manuales están recogidos en un programa formativo que está disponible online en la EU Academy, que es una web de la Comisión Europea dedicada a la formación y el aprendizaje (*https://academy.europa.eu/courses/development-of-clinical-practice-guidelines-course*).

¿Cuáles son los principales desafíos para desarrollar guías de práctica clínica y otras herramientas de apoyo a la toma de decisiones clínicas en enfermedades raras?

CM: El principal desafío es la falta de evidencia, la ausencia o, en los mejores casos, la escasez de ensayos clínicos que son necesarios para desarrollar las guías. La complejidad y la heterogeneidad de estos trastornos también dificultan el establecimiento de recomendaciones para su abordaje. En este punto, sí me gustaría destacar que la implicación de personas con enfermedades raras, así como de sus familiares en la elaboración de guías y herramientas ayuda a superar estas limitaciones, por lo que es muy relevante contar con su experiencia. Me parece esencial contar con los pacientes para abordar el manejo de cualquier trastorno, pero aún más cuando hablamos de una enfermedad rara.

Desde su perspectiva, ¿cómo han influido las Redes Europeas de Referencia en la atención de los pacientes con enfermedades raras?

CM: Yo creo que las redes son fundamentales, ya que vehiculizan y facilitan el acceso de pacientes al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades a nivel europeo. También establecen un marco de colaboración entre centros especializados en un mismo área, como puede ser tanto el cáncer infantil, las enfermedades hematológicas o las inmunodeficiencias, entre otras.

Esto, además, facilita iniciativas de proyectos de investigación y el avance en el conocimiento, lo que impacta positivamente en la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y en el manejo de sus trastornos. Desde la creación de las redes en el año 2017, se han incorporado nuevos centros sanitarios y de investigación a las mismas, contando con más de 1.600 unidades especializadas repartidas por más de 300 hospitales en 25 países de la Unión Europea. Con estos datos nos podemos hacer una idea del potencial que tienen.

¿Cuáles son sus expectativas para la evaluación futura de las enfermedades raras desde el ámbito europeo? ¿Cómo cree que va a afectar a la evaluación nacional?

CM: Pues a nivel europeo, confío en que el trabajo elaborado en nuestro programa, los manuales y la formación se hayan incorporado por los grupos de elaboración de guías y en las instituciones que trabajan en enfermedades raras, así como que las guías y el resto de los productos que hemos desarrollado sirvan como ejemplos para el futuro.

Sabemos que hay un creciente interés, a nivel internacional, en la mejora de los procedimientos de evaluación de tecnologías en EERR, y muestra de ello puede ser, por ejemplo, el grupo de interés en EERR de las sociedades internacionales de evaluación, el HTAi que he mencionado anteriormente, que es de reciente creación y en el que colaboramos desde AETSA. Este interés también se percibe en otras organizaciones, como la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y algunas plataformas de pacientes.

Respecto al nivel nacional, la experiencia y el conocimiento acumulado durante el transcurso de este programa en 5 de las agencias de evaluación de tecnología del Sistema Nacional de Salud, yo creo que facilitará la integración de la metodología en nuestro contexto, especialmente cuando abordemos EERR, por lo que las expectativas son bastante prometedoras.



GEMA FERNÁNDEZ JUÁREZ

Jefa de Servicio de Nefrología del Hospital General Universitario La Paz de Madrid

LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO TEMPRANO EN ENFERMEDADES RARAS: DESAFÍOS Y AVANCES EN EL TRATAMIENTO

¿Por qué es fundamental el diagnóstico temprano en las enfermedades raras (EERR) y qué impacto tiene en la salud y calidad de vida de los pacientes?

GF: Hablar de EERR de manera global es complicado, ya que existen muchas patologías que, aunque compartan la característica de ser poco comunes, presentan implicaciones pronósticas muy variadas. En algunos casos, las EERR tienen un pronóstico grave, por lo que un diagnóstico y una intervención temprana pueden tener un impacto significativo en la vida de los pacientes. Aunque no todas las EERR siguen este patrón, la mayoría presentan un mal pronóstico si no se detectan a tiempo.

Es importante destacar que la mayoría de estas enfermedades se manifiestan en la infancia o en la adolescencia temprana. Sin embargo, hay excepciones, algunas no son congénitas ni genéticas, y pueden aparecer en etapas más avanzadas de la vida.

Por eso, es difícil ofrecer una respuesta única que abarque todas las situaciones. En términos generales, cuanto antes se diagnostique la enfermedad, mejor será para el paciente. Esto no solo ayuda a reducir la ansiedad de no saber qué está ocurriendo, sino que también facilita la implementación de un tratamiento adecuado lo antes posible. Al actuar de manera temprana, se pueden minimizar las secuelas y, en consecuencia, mejorar tanto la calidad de vida del paciente como el éxito del tratamiento.

¿Cuáles son los desafíos más comunes que enfrentan los médicos al intentar diagnosticar las EERR en una etapa temprana?

GF: El principal desafío en el diagnóstico de las EERR es que, por definición, son patologías con una prevalencia muy baja en la población. Esto implica que los médicos generales, e incluso los especialistas, no siempre tienen la formación o experiencia suficiente para identificarlas de manera adecuada. Muchas veces, los síntomas iniciales de estas enfermedades no son claros ni fáciles de definir, lo que retrasa la derivación del paciente al especialista adecuado.

El recorrido hasta obtener un diagnóstico puede ser largo, ya que, en las primeras etapas, las manifestaciones clínicas suelen ser vagas o incompletas. Además, no todos los médicos son capaces de reconocer estas patologías, que en muchos casos solo han sido vistas unas pocas veces incluso por especialistas. Esto hace que identificar una enfermedad rara sea una tarea extremadamente compleja, especialmente cuando el médico nunca se ha encontrado con un caso similar en su carrera.

¿Cuál es el impacto concreto del diagnóstico temprano de las EERR en la mejora de los resultados en salud, y cómo se traduce esto en beneficios tangibles para los pacientes?

GF: Un diagnóstico temprano y preciso de una enfermedad rara no solo permite iniciar el tratamiento antes, sino que también mejora la calidad de este. A mayor precisión en el diagnóstico, más personalizado podrá ser el tratamiento que se ofrezca al paciente. En el caso de las EERR, especialmente si son de origen genético, es crucial no solo identificar la patología general, sino entender las particularidades que afectan a cada individuo.

Por ejemplo, dentro de una misma enfermedad genética, pueden existir variaciones significativas, como el tipo de gen afectado o la naturaleza de la mutación, que pueden influir en el enfoque terapéutico. Por eso, no basta con diagnosticar la enfermedad; es fundamental precisar exactamente cuál es el problema específico que afecta al paciente. Al lograr esto, el tratamiento puede ser mucho más personalizado y, en consecuencia, más eficaz, lo que se traduce en una mejora tangible en la salud y calidad de vida del paciente.

¿Podría comentar algunos casos o ejemplos en los que un diagnóstico temprano ha marcado una diferencia significativa en el tratamiento y pronóstico de los pacientes?

GF: Sin duda, un ejemplo claro es el de la enfermedad de Fabry, que se debe a un defecto enzimático. En estos casos, cuando el tratamiento se inicia de forma temprana y se restablece la actividad de la enzima deficiente, se pueden prevenir complicaciones graves. Entre estas complicaciones destacan la enfermedad renal crónica que requiere diálisis o una miocardiopatía hipertrófica severa.

Otro caso concreto es el síndrome hemolítico urémico. Antes, esta enfermedad tenía una tasa de mortalidad cercana al 80 %. Sin embargo, gracias al diagnóstico precoz, ahora es posible administrar un tratamiento temprano que ha transformado drásticamente el pronóstico de estos pacientes. Por eso, insisto en que un diagnóstico temprano y, sobre todo, preciso, es fundamental para evitar secuelas graves que podrían haberse prevenido si el diagnóstico hubiera sido más oportuno.

¿Qué papel juegan los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR) en el diagnóstico temprano de las EERR y cómo contribuyen a mejorar los resultados en salud?

GF: En cuanto al diagnóstico, el papel de los CSUR es más limitado. Estas unidades fueron creadas por el Ministerio de Sanidad para tratar patologías muy específicas y de baja prevalencia, reconociendo a unidades con un alto nivel de especialización. Sin embargo, los pacientes suelen llegar a los CSUR ya diagnosticados o con una sospecha muy clara de su enfermedad. Por lo tanto, aunque los CSUR son fundamentales para el seguimiento y tratamiento de los pacientes con EERR, no tienen un papel tan relevante en el diagnóstico inicial.

Si bien los CSUR son una excelente iniciativa y tienen un gran potencial, aún están infrautilizados por las distintas comunidades autónomas. Desde el punto de vista diagnóstico, su principal función comienza cuando el paciente ya cuenta con un diagnóstico o, al menos, una alta sospecha de la patología. No se puede derivar a un paciente a un CSUR de, por ejemplo, patología hipotalámica sin saber previamente que su enfermedad afecta al hipotálamo, o al CSUR de autoinmunes o patología glomerular compleja sin sospechar que se trate de una enfermedad rara dentro de esas categorías.

En resumen, los CSUR son herramientas valiosas para el tratamiento y seguimiento de patologías complejas y poco prevalentes, pero su contribución en el diagnóstico inicial es limitada. Aún falta desarrollar más estructuras específicas que apoyen esa tarea, y quizás en el futuro sería útil crear un CSUR centrado en EERR para ayudar a clasificar a los pacientes. No obstante, actualmente esa posibilidad no existe y, debido a la gran diversidad de EERR, resultaría complicado abarcar todas en un único grupo especializado.

HUMANIZAR PARA MEJORAR LA CALIDAD DE LOS SERVICIOS: DEJEMOS QUE LOS PACIENTES AYUDEN



JOAN CARLES MARCH CERDÀ

Profesor en Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP)

¿Qué es humanizar?

Humanizar es hacer una cosa menos cruel, menos dura para las personas. Este acto está ligado a la sensibilidad, la compasión y la bondad hacia los semejantes. Además, humanizar es acercar, enseñar y demostrar; humanizar es tratar con cercanía y amabilidad; humanizar es comunicarse con afabilidad; humanizar es llegar a demostrar la disparidad.

Hablar de humanización no debe ser visto como un acto de buenismo, sino como un valor social que reclama la dignidad intrínseca de toda persona, sus derechos y la coherencia entre ellos. Esto implica romper con la visión parcelar de la salud de las personas para adoptar una visión integral de su abordaje.

En esto, aparece la bondad. La bondad se liga con la afabilidad, la ternura, el cuidado, la atención, la conectividad, la empatía, la compasión, la fraternidad y la amabilidad, todos ellos sentimientos y conductas predispuestas a incorporar a la otra persona tanto en las deliberaciones como en las acciones personales. Es evidente que la base de un cerebro sano es la bondad. La bondad se define como toda acción que contribuye

a que la felicidad aparezca en la vida del otro. A veces se acompaña de la generosidad, que surge cuando una persona prefiere disminuir el nivel de satisfacción de sus intereses a cambio de que el otro amplíe el de los suyos, y que en personas sentimentalmente bien construidas suele ser devuelta con la gratitud.

Humanizar la sanidad

Tratar el tema de las interacciones entre usuarios y profesionales, uniendo los aspectos efectivos y afectivos, es fundamental para avanzar y lograr mejoras en este campo. La deshumanización existente en los servicios tiene una red de factores asociados, entrelazados e interactuantes. Estos incluyen problemas asociados a un mal uso o una mala aplicación del desarrollo tecnológico, la despersonalización, la división de las personas en órganos y, sobre todo, los factores organizativos, junto a las prácticas de los profesionales, su formación y la de los pacientes.

Humanizar es un proceso complejo en el que interactúan la política, la cultura, la organización sanitaria, las relaciones entre profesionales y pacientes, y su formación. Ante esto, la pregunta es: ¿cuáles son los elementos claves para humanizar la sanidad, los hospitales y la atención primaria? La respuesta es ACTUAR, con mucha ESCUCHA ACTIVA hacia profesionales, pacientes y sus familias, y replantear la organización de los servicios. No es solo necesario; es IMPRESCINDIBLE.

Cuando hablamos de humanizar la gestión y el liderazgo, es necesario pensar en palabras que ayuden a tener en cuenta que poner alma, corazón y vida en los proyectos permite humanizarlos. La técnica sin alma sirve de poco. Ante esta visión, es importante trabajar desde la perspectiva de utilizar palabras como comunicación, respeto, empatía, motivación, escucha activa, formación, honestidad, toma de decisiones, adaptación al cambio y coherencia, junto a otras palabras con "H"(honestidad, humildad, hechos, el humor, habilidad, heroísmo, etc.) para que la humanización sea clave en el cambio. Todas estas palabras son importantes, y entre todas ellas, elijo la palabra ESCUCHA.

Humanizar la gestión requiere más que técnica: implica respeto, honestidad y una profunda capacidad de escucha para crear una sanidad más cercana y efectiva

La generación de vínculos donde el profesional se sienta escuchado y partícipe es clave para avanzar. Preguntar al equipo y escuchar lo que dicen son aspectos básicos. Es importante escuchar y actuar a partir de tomar nota. Y lo que necesitamos es GENTE MÁGICA, gente que escuche, gente que sepa escuchar y que tenga paciencia: estas personas son los grandes depositarios de secretos y siempre tienen la frase ideal para el consuelo o para devolver la sonrisa a quien la necesita.

Necesitamos gente que aprenda a escuchar, gente que sepa leer entre líneas, gente que sepa pedir disculpas y rectificar si es necesario, gente que sepa rodearse de personas de confianza con las que uno pueda desahogarse en un momento determinado, personas a quienes uno pueda pedir consejo y que den su punto de vista. Y para ello, es necesario escuchar con empatía. Personalmente, prefiero esas personas que mantienen la empatía, que no se olvidan de cuando empezaron y recuerdan lo que pensaban de los de arriba. Me gustan esas personas que saben el esfuerzo que exigen porque antes lo han experimentado desde abajo. También me gustan esos responsables que contienen sus egos y ceden el paso, los que respetan sin escalafón, los que lo piden todo por favor y dan las gracias, los que escuchan. Porque más allá de la confianza, hace falta empatía hacia los compañeros. Esta habilidad supone conocer al otro y ponerse en sus zapatos, desde la cercanía. Cuando se alcanza ese nivel, se consigue un carácter como equipo. Las miradas mágicas de estas personas nos hacen ver que entienden qué es la empatía, esa mirada que ESCUCHA.

Esta gente que consigue el éxito tiene magia y no apaga la de los demás. Con su mirada nítida y limpia, transmiten dulzura y sensatez. A veces acarician con la mirada para demostrar complicidad con la persona que lo necesita. Son honestas y con valores a prueba de fuego. Son esas personas que detestan la mentira, se indignan ante las trampas y la corrupción, y luchan con los débiles por sus derechos y por hacerlos respetar. Tienen una capacidad de entrega y desprendimiento extraordinaria.

Y es que la gente que escucha tiene magia. Las personas que tienen magia son aquellas que nos abrazan

y nos reinician, nos ayudan a cantar y sentir, a volar y brillar, y a cargar y descargar la mochila. Las personas con magia son auténticas y no buscan caer bien. Son personas de corazón humilde. Se presentan como personas empáticas y procuran contagiar su entusiasmo a todos los que los rodean. Estas personas con magia con las que compartimos tantas cosas nos dan mucho y nos ayudan en todo y más, porque ESCUCHAN.

El paciente activo y empoderado

Cada día se habla más del papel de los pacientes. Una y otra vez lo que dicen las leyes y los decretos es que el centro del sistema es el paciente. Es necesario que esta afirmación supere la declaración para pasar a ser una realidad tangible.

Vivir con una enfermedad crónica las 24 horas del día, implica que el tiempo tiene un significado diferente y que es fundamental hacer todo lo posible por vivir lo mejor posible todos los días de cada año. Esto motiva al paciente a querer aprender todo lo posible sobre su enfermedad.



El paciente es clave para mejorar la relación entre pacientes y profesionales. Es necesario empoderarlo para que para que tanto él como el profesional tengan la capacidad adecuada que permita establecer una relación de confianza y ayude a que la toma de decisiones sea compartida. Es fundamental avanzar en esta dirección, ya que, de lo contrario, los pacientes no creerían en las recomendaciones, medicamentos o consejos proporcionados por los profesionales sanitarios.

Los pacientes y sus familiares, en muchas ocasiones, se preocupan por tener más información sobre su enfermedad (y más si las enfermedades son poco frecuentes). Es muy importante permitir que un paciente o un familiar con una enfermedad rara pueda conseguir esa información, promoviendo una mayor alfabetización tanto vía online como vía presencial.

Aunque los pacientes no saben más sobre su salud que los profesionales sanitarios. Tienen la responsabilidad de estar comprometidos con su bienestar y su cuidado tanto como puedan. Una asociación mutua entre pacientes y profesionales resulta en mejores resultados en salud que si no existe una buena colaboración.

Definitivamente estamos en una época de cambio, donde los pacientes activos pueden ayudar tanto a otros pacientes como a los profesionales sanitarios a mejorar el sistema de salud. ¿Veremos esto pronto en España? La clave para que pacientes y profesionales caminen juntos en la misma dirección es reconocer el papel que cada uno puede desempeñar

en la creación de un sistema sanitario único.

Los pacientes activos, expertos, bien informados, formados y con apoyo emocional, pueden contribuir significativamente a reinventar la atención sanitaria y el cuidado de la salud a largo plazo. Es evidente que estos pacientes comparten ideas y experiencias, aprenden unos de otros y colaboran en proyectos. ¡Cuánto podrían ayudar en esta situación!

En la participación de la ciudadanía en el sistema sanitario hay cinco aspectos clave: en primer lugar, la Ley de autonomía del paciente. En segundo lugar, la ética y la importancia del papel del paciente en la toma de decisiones compartida. El tercer aspecto es el conocimiento y la información, junto con el apoyo emocional, que permiten a los pacientes estar mejor informados y capacitados para tomar decisiones sobre su salud. El cuarto aspecto es la mejora de la calidad de la atención, ligada al compromiso de los pacientes con su salud y al uso adecuado de los servicios sanitarios. El último aspecto clave es la sostenibilidad del sistema, mejorada por un uso más eficiente de los servicios de urgencias, una menor dependencia de las visitas a especialistas, y un mejor seguimiento de los consejos y tratamientos por parte de los pacientes.

Estos cinco aspectos son fundamentales en un contexto donde los pacientes toman los medicamentos o siguen los consejos porque quieren, no solo porque lo diga un profesional sanitario, excepto cuando están ingresados en un hospital.

A esto hay que añadir el papel de un igual como apoyo en el mejor uso de los servicios sanitarios, en mejorar la calidad de vida, en tener en cuenta que la salud tiene un actor clave que es el paciente. Y en ese momento, la formación entre iguales tiene un componente ético fundamental, por el trabajo de alguien que ha pasado la misma enfermedad.

Y como la salud son conversaciones, es clave tener en cuenta que el cambio será posible si lo hacemos fácil, si buscamos palancas de acción, si encontramos las personas clave, si hacemos equipo entre todos los actores del sistema para ayudar a mejorar un servicio sanitario que necesita un cambio no pequeño, para hacerlo sostenible.

Un sistema sanitario sólido se construye con pacientes comprometidos, bien informados y en colaboración con los profesionales, para mejorar la calidad de la atención y la sostenibilidad

Equipos multidisciplinares

Es vital conocer la experiencia del paciente. Es necesario manejar y difundir los datos cuantitativos y cualitativos asociados a esta experiencia. Muchos profesionales no conocen estos datos y solo manejan datos puramente asistenciales. En la atención a los pacientes es necesario que intervengan profesionales de áreas como calidad o atención al paciente, pero es esencial que también participen los profesionales que atienden y tratan a los pacientes (frontline staff). La experiencia demuestra que se obtienen mejores resultados contando con equipos multidisciplinarios. La mejora generada solo por una disciplina (un servicio, una profesión concreta, una especialidad o equipos que solo intervienen en una fase del proceso) es menos efectiva.

Si los profesionales de la salud reconocen el papel de los pacientes activos, y estos, además, utilizan todas las posibilidades que la tecnología presenta para maximizar su bienestar y colaboran con los profesionales sanitarios, aprovechando su conocimiento y tecnología, estaremos en buena disposición para alcanzar el mejor resultado posible.

En ese sentido es fundamental, ponerle H-alma, alma con H. Aspectos como la honestidad, la humildad, los hechos, el humor, las habilidades, el heroísmo, la humanidad, el hueco, la huella, y el hoy en tu historia, son elementos clave para avanzar en un entorno donde hay que reconocer que los pacientes son el recurso menos utilizado del sistema. Es necesario pedir que los pacientes puedan ayudar a mejorar el sistema.

Atención a las familias

Más de la mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan más de seis años para lograr un diagnóstico, especialmente si son adultos y mujeres. Además, solo el 6% de las más de 6,313 enfermedades identificadas en Europa tienen tratamiento. Se

calcula que hay 300 millones de personas en todo el mundo con enfermedades raras: 3 millones en España, 30 millones en Europa, 25 millones en Norteamérica y 47 millones en Iberoamérica. A esta cifra hay que sumarle las personas que aún no están diagnosticadas.

En una enfermedad poco frecuente es imprescindible tener en cuenta la incertidumbre (el día que te dicen el diagnóstico marca), la carga financiera y logística, el aislamiento social y el estigma (y el autoestigma), la adaptación de los roles familiares, la sobrecarga de quienes hacen de cuidadores y su salud mental (ansiedad y depresión), además de los temas laborales y educativos (la adecuada integración de los menores en las escuelas es básica).

Es necesario que el sistema educativo se acerque a los pacientes y sus familias. También es importante abordar los problemas de estrés, ansiedad y depresión ligados a pacientes y familiares con enfermedades raras, además de estar pendientes de cómo están los familiares y cuidadores, para ayudarles a ayudar y cuidarles como cuidadores con apoyo socioafectivo y psicoemocional.

Necesitamos comprendernos para cuidarnos mejor. Teniendo en cuenta el duelo y la dificultad de los primeros años, que marcan sin duda el futuro, es importante mantener la esperanza. Es imposible construir un camino si no es entre todos.



Prescribir asociaciones de pacientes

Comunicación, escucha, empatía, enseñanza, mantenimiento o comprensión son aspectos que valora un paciente y de alguna manera es lo que intenta obtener a través de diversas vías. La información empodera, hace tener cierto control sobre la situación o sentir que tienen cierto control. En el entorno sanitario, tienen un papel esencial las asociaciones de pacientes. Estas asociaciones son un gran aliado para el Sistema Nacional de Salud (SNS). Prescribir asociaciones de pacientes es una de las acciones a desarrollar por los profesionales sanitarios, una iniciativa para visibilizar la importancia que tienen las asociaciones como una parte más de su tratamiento.

Formación del profesional sanitario y del paciente

Una mejor formación del profesional sanitario en temas referentes a ética y trato con el paciente, serviría de gran ayuda como paso inicial a

la hora de tratar de humanizar la asistencia al mismo. Un ejemplo sería una relación entre profesional y paciente que no solo se quede circunscrita a aspectos científicos/cognitivos, sino que también profundice en los aspectos afectivos de este último. Hay que apostar también por la formación de pacientes, ya que estar informado mejora muchos parámetros en la atención: mejor comunicación profesional-paciente, mejor coordinación entre profesionales que le atienden, menos errores médicos y mayor confianza en el sistema sanitario.

Humanizar la gestión

Lo primero es el ejemplo: la actitud, los valores y las emociones tienden a contagiarse, y ello puede ayudar a dar visibilidad a la humanización en la asistencia y en la gestión. Es importante incorporar códigos éticos en la gestión de los servicios de salud, establecer estándares a cumplir en humanización y definir líneas rojas que no se deben traspasar. Además, en los acuerdos de gestión, las referencias a la humanización deberían ser explícitas.

Nuestra responsabilidad nos obliga a no poner nunca en modo avión esa actitud empática de la que hablamos. Esta actitud permanente de exploración del impacto de las decisiones directivas en la manera en que los profesionales nos ven me ha llevado a recopilar mucha información a lo largo de todos estos años. He aprendido mucho sobre cómo viven las personas nuestras decisiones, la importancia de explicar los motivos de estas, trabajar mucho la aceptabilidad de determinados cambios no siempre bien entendidos, y comprender que todo el mundo tiene sus motivos para todo aquello que opina, dice o reclama.

Las organizaciones deben tener unos valores implícitos y explícitos, es decir, deben potenciar su ADN organizacional. Una organización "sana" es una organización donde valores como el compromiso, la ética, la transparencia, la compasión, la dignidad y el respeto son los pilares fundamentales. Estos grandes valores son dimensiones de la humanización y, por ello, toda organización humana debe poseerlos.

Incorporar códigos éticos y estándares de humanización en la gestión sanitaria no solo es necesario, sino imprescindible para mejorar la calidad del cuidado

La humanización también debe contemplar la humanización de los equipos directivos y de la gestión. Para ello, debe producirse una transformación del modelo directivo hacia un modelo de liderazgo afectivo, una gestión "centrada en la persona". Es importante potenciar las competencias humanas de los directivos. Todo un reto aún por hacer.

Es verdad que la presión asistencial en centros de salud y hospitales, con el escaso número de integrantes de determinadas plantillas y la propia evolución de una sociedad (con mayor tendencia a la individualización), no facilita la promoción de estos valores.

La gestión por valores es una forma de hacer una gestión más humana. Creo que el código ético es nuestra guía y lo que da sentido a lo que hacemos. Transgredir nuestra ética, aunque sea por fuertes presiones, nos destruye como personas por dentro, por eso es mejor defenderla y preservarla.

Me parece absolutamente crucial que la organización tenga muy clara la arquitectura de valores que considera susceptibles de protección. Los conflictos de valores son frecuentes en la dinámica de toma de decisiones tanto clínica como gestora, y una adecuada priorización de estos nos ayuda a tomar siempre el camino más adecuado.

Sanitarios y pacientes reclaman "rehumanizar" o "revolucionar" el sistema de salud para hacer el proceso clínico más amable a la persona enferma, bajo la idea de que un entorno amable y afable, un ambiente de estima, facilita que pacientes y profesionales encuentren la manera de crear un espacio que permita compartir las cuestiones más íntimas y que todo lo necesario y humano esté presente en una comunicación basada en que unos y otros se sientan partícipes de un proceso compartido.

¡Dejemos que los pacientes ayuden!



ISABEL GEMIO

Presidenta y fundadora de la Fundación Isabel Gemio

INNOVACIONES TERAPÉUTICAS EN LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: HITOS CIENTÍFICOS Y NUEVAS PERSPECTIVAS

¿Podría compartir con nosotros qué es la distrofia muscular de Duchenne y cómo afecta a quienes la padecen?

IG: La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad muscular degenerativa debida a mutaciones del gen de la distrofina localizado en el cromosoma X, que codifica una proteína que sostiene el armazón del musculo. La herencia es recesiva, es decir la padecen los varones y se trasmite por vía materna. Es la enfermedad muscular más frecuente, ocurriendo en uno de cada 4000 nacimientos de sexo masculino. El déficit de distrofina desencadena una progresiva degeneración que acaba remplazando a los músculos por grasa y conectivo.

La enfermedad se manifiesta en edad infantil con un déficit de la motricidad del niño, sobre todo, en su capacidad de deambular y levantarse; a veces ocasiona también retraso del aprendizaje y del lenguaje. Tiene una progresión inexorable y al llegar a la adolescencia los niños pierden la deambulación y quedan a merced de una silla de ruedas, apareciendo retracciones de las articulaciones y escoliosis. Aparecen también las complicaciones respiratorias y suelen tener que recibir ventilación asistida. Del mismo modo se inicia la degeneración del músculo cardiaco que junto a la insuficiencia respiratoria son responsables de la reducción de la esperanza de vida en las personas afectadas.

.¿Cuáles son los desafíos más significativos que enfrentan los pacientes con Duchenne y sus familias?

IG: Padecer una distrofia muscular a causa de una enfermedad rara, con pronóstico complejo y con expectativas muy reducidas de encontrar cura (a causa de la escasa inversión en investigación y las dificultades de esta clase de enfermedades), marca completamente el desarrollo personal, social, laboral y vital de una persona. Especialmente cuando es joven o niño, las consecuencias de estas raras enfermedades no solo son terribles a nivel físico, sino que tienen un efecto todavía peor a nivel emocional. La pérdida de esperanza en un futuro pleno, el abatimiento, la depresión y otras enfermedades mentales pueden lastrarles completamente la vida, impidiéndole desarrollar todo su potencial y disfrutar plenamente de su futuro.

La repercusión de la enfermedad es tremenda porque incide en el periodo en que el aprendizaje y la socialización son vitales para el desarrollo de los niños. A los padres, aparte del impacto emocional, tienen la gran

La llegada de los inhibidores de la desacetilasa y el desarrollo de terapias génicas marcan un antes y un después en el tratamiento de la la distrofia muscular de Duchenne

responsabilidad de asumir los cuidados y dedicación especiales que estos niños necesitan para su desarrollo integral. Estas enfermedades no solo afectan a las personas diagnosticadas sino a las familias, amigos, cuidadores, personal sanitario y a toda la sociedad.

Las familias de los pacientes sufren la enfermedad y necesitan apoyo psicológico en la mayoría de las ocasiones. El impacto emocional es muy elevado. Los efectos de estas enfermedades producen habitualmente una discapacidad máxima con un nivel de dependencia extremo de sus familiares o cuidadores.

Y además las madres, sobre todo si están en edad reproductiva, las hermanas y las mujeres con parentesco de primer grado del linaje materno tienen que someterse a un estudio genético con vistas a prevenir la trasmisión de la enfermedad. Sin perjuicio de la conveniencia de conocer si son mujeres portadoras porque, aunque no es frecuente que desarrollen síntomas de la enfermedad, se recomienda cierta vigilancia preventiva en relación con una posible complicación cardíaca a largo plazo.

Asimismo, el impacto económico que tienen estas enfermedades en los diferentes ámbitos personales es enorme. Estos pacientes consumen una gran cantidad de recursos sanitarios, ya que necesitan atención por equipos multidisciplinares en todas las fases de la enfermedad. En fases avanzadas, el consumo de material ortopédico, sillas de ruedas, aparatos de ventilación asistida domiciliaria cuando es preciso u otros productos, es muy elevado.

¿Cómo ha evolucionado el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en los últimos años?

IG: Uno de los hitos más importantes logrados en el devenir de la distrofia muscular de Duchenne ha sido el desarrollo de un programa de cuidados y vigilancia específico que hoy día se aplica universalmente en todos los países. Lleva implícito la coordinación de diferentes especialistas y profesionales sanitarios como neuropediatras/neurólogos, rehabilitadores, asistentes sociales, neumólogos, cardiólogos, etc. Incide puntualmente en cada aspecto importante de la enfermedad para detectar y tratar tempranamente las diferentes complicaciones que vayan surgiendo en su evolución, abordándolas de la forma más eficiente y mitigando al máximo el menoscabo del paciente.

Otro de los hitos a resaltar ha resultado de comprobar el beneficio del tratamiento con corticoides, que pese a sus efectos adversos, han incidido palpablemente en retrasar el curso de la enfermedad; ahora se están desarrollando nuevas moléculas que tienen igual eficacia antiinflamatoria, pero minimizando los efectos indeseables. Combinando ambas pautas, en las últimas décadas se ha conseguido multiplicar las expectativas y mejorar los indicadores de calidad de vida de los pacientes.

Uno de los hitos más importantes a destacar en la trayectoria de los tratamientos innovadores es la llegada del grupo de los inhibidores de la desacetilasa (HDAC), que aborda los procesos patógenos reduciendo la inflamación y la pérdida muscular, retrasando el curso de la enfermedad y favoreciendo la regeneración muscular

A lo largo de última década estamos asistiendo el desarrollo de terapias génicas específicas de la distrofia de Duchenne que tratan de corregir las mutaciones del gen o rescatar la proteína distrofina y su función. Pese a los impresionantes avances científicos y tecnológicos, estamos ante unos retos colosales dadas las dificultades que entrañan la aplicación de estas terapias y la complejidad inherente a discernir su eficacia frente a los riesgos. Estamos asistiendo al perfeccionamiento de los ensayos clínicos que resulta la única manera de trasladar estos avances a los pacientes. Es curioso observar cómo los avances que se atisban son el resultado de un esfuerzo concertado entre la investigación básica, centros asistenciales especializados, industria farmacéutica y agencias estatales, aunque el epicentro del entramado recae en el paciente y su núcleo familiar.

¿Qué importancia tiene la concienciación sobre la enfermedad de Duchenne y cómo podemos contribuir a ella?

IG: Este es un aspecto clave del cambio de paradigma que se ha

La creación de políticas públicas y programas de investigación específicos, ha generado esperanza y ha mejorado la calidad de vida de los afectados y sus familias

producido en las últimas décadas. Se ha pasado de la actitud resignada de las familias con un niño afectado, que debían asimilar en solitario la enfermedad, y que espontáneamente adoptaban actitudes de aislamiento para protegerle de la marginación y el sufrimiento de sentirse diferente, a adoptar una actitud abierta, positiva, de integración a su entorno asumiendo las limitaciones y esperanzados y motivados en conseguir una cura o tratamiento a través de la investigación. En este cambio la concienciación ha sido el factor clave. Se ha pasado desde un enfoque individual a la integración de las familias en asociaciones que promueven el apoyo mutuo y a plantear estrategias concertadas. Esta concienciación es la que ha promovido la incorporación de los programas de asistencia específicos, antes señalados, y hacerlos rutinarios en el seno de los sistemas sanitarios. Y esta concienciación es la que crea corrientes a nivel de las políticas de los Estados y también en el ámbito europeo para que contemplen presupuestos destinados a enfermedades raras como esta, para de esta manera se faciliten las medidas de integración social y se fomente la investigación. También cabe señalar que esta concienciación crea un clima social de solidaridad y asimilación que promueve la formación voluntariosa de plataformas o estructuras organizadas orientadas al apoyo de las familias y recaudar fondos destinados a la investigación, como la Fundación Isabel Gemio.

La baja prevalencia de las enfermedades raras implica un desconocimiento público de las necesidades particulares de los afectados y de sus familias que requieren unas medidas de apoyo que difieren de las ya aceptadas para otras enfermedades prevalentes y que conllevan discapacidad.

En los últimos años, sin embargo, las campañas de visualización de este tipo de enfermedades y la inversión en investigación han permitido una mayor sensibilización de la población sobre las enfermedades raras. El objetivo de toda sociedad es avanzar hacia la inclusión y la sostenibilidad. Este fin plantea retos para todos los actores implicados: administraciones públicas, mundo empresarial, sociedad civil, pero también oportunidades. Las personas afectadas por enfermedades raras, con discapacidad, sus familias y el tercer sector deben seguir contribuyendo de forma activa al mantenimiento de una sociedad moderna y en crecimiento en la que se tenga en cuenta a su mejor activo: las personas. Y esto pasa por la difusión de la ciencia y por la concienciación de la existencia de enfermedades incurables como es hoy la distrofia muscular de Duchenne.

Las personas afectadas por enfermedades raras tienen derecho a ser dueñas de su destino y tener un papel activo en la sociedad defendiendo el respeto de sus garantías, la accesibilidad y la inclusión plenamente activa en su entorno e incidir en la necesidad de fomentar proyectos de investigación, y exploración sistemática de proyectos innovadores en el ámbito de la salud y la investigación que pretenden abrir y mostrar posibles líneas de actividad que consigan un tratamiento o cura para la enfermedad.

¿Qué mensaje le gustaría enviar a la comunidad sobre la esperanza y el apoyo disponible para las personas afectadas por la distrofia muscular de Duchenne?

IG: Por parte de los profesionales y organizaciones comprometidos con la asistencia integral y volcados con la investigación de la distrofia de Duchenne queremos trasmitir a los afectados y familiares que cuentan con nuestro apoyo y que de alguna manera se sientan acompañados en su vida diaria. Nos gustaría que miraran al frente y compartieran nuestra perspectiva esperanzadora: en las décadas recientes hemos presenciado los avances increíbles que de forma somera se han comentado. Es obvio que si seguimos en esta trayectoria el panorama será más favorable.

Les diría también que se involucren en esa concienciación de la necesidad de la ciencia y la investigación como única solución y luz para estas enfermedades, con la idea de buscar para encontrar lo antes posible una cura o tratamiento que permita mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias. Es de justicia y es una tarea de todos, de toda la sociedad.



RETOS Y AVANCES EN EL MANEJO DE LA HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

CAROLINA MARTÍN MARTÍN

Técnico de la Asociación de hemoglobinuria paroxística nocturna-HPN España

Como técnico de la Asociación de Hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) y siendo usted misma una paciente y expresidenta de la asociación ha tenido una perspectiva única, tanto profesional como personal, sobre esta enfermedad. ¿Podría compartir con nosotros como la HPN ha afectado diferentes aspectos de su vida y la de otros pacientes, incluyendo el ámbito laboral, económico, social y psicológico? ¿De qué manera su experiencia personal ha influido en su trabajo con la asociación?

CM: El impacto de una enfermedad rara en la vida de cualquier persona es importantísimo, por varios motivos. Una enfermedad rara implica que la tenga muy poca gente y por lo tanto que sea muy desconocida, tanto para la sociedad en general como incluso para los médicos, lo que puede retrasar el diagnóstico. Lo que afecta directamente al paciente psicológicamente es estar ahí durante un tiempo como "en tierra de nadie", sin saber qué te pasa. Por otro lado, al tratarse de una enfermedad rara implica que existan menos tratamientos o incluso que no existan. De hecho, muchos pacientes hace años no tenían ningún tratamiento.

Esta enfermedad, además, se considera grave. Es una enfermedad multisistémica que afecta a varios órganos del cuerpo humano y puede producir trombosis, que al final reducen la esperanza de vida de estos pacientes, sobre todo, antes de que hubiera tratamientos. Por lo tanto, la aceptación de la enfermedad en la vida de cualquier persona que la padezca es muy importante. Como he dicho al principio, laboralmente es una enfermedad muy limitante, somos pacientes que tenemos fatiga y, al final, contamos con anemia. Incluso con los tratamientos actuales, muchos pacientes seguimos con anemia y con mucho nivel de fatiga. Por lo tanto, nos impide hacer una vida normal. Esto evidentemente te afecta laboralmente porque no puedes trabajar como lo hacías antes; incluso tenemos que reducir la jornada, lo que reduce el nivel adquisitivo o incluso, en algunos casos, es necesario dejar de trabajar. Por supuesto, a nivel social te limita, tienes que cambiar de planes, tienes que reducir tu nivel de ocio, y al final es un impacto psicológico importantísimo en tu vida.

Podemos decir que la enfermedad impacta en todos los aspectos de la vida de una persona que la padece: a nivel económico, a nivel laboral (estos están relacionados), además de a nivel psicológico y a nivel social. También afecta a nivel familiar porque, al ser una enfermedad rara, los familiares muchas veces no entienden

El diagnóstico tardío de la HPN es uno de los principales desafíos, seguido por el de aprender a vivir con una enfermedad crónica

qué te está pasando, físicamente no lo entienden, no entienden que estés cansado teniendo 30 años. Cuando ves a una persona que sufre esta enfermedad parece que está bien, pero la realidad es que vivimos con un agotamiento constante; incluso algunas personas que la sufren tienen dificultades para levantarse de la cama y esto cuesta entenderlo a la familia. Por otro lado, las familias desconocen cómo apoyar a estas personas, no tienen ni los conocimientos sobre la enfermedad, ni tampoco saben cómo apoyar psicológicamente a estas personas porque lo que están viviendo es muy difícil de entender.

Mi experiencia con la enfermedad ha sido crucial para encontrarme en la situación en la que estoy hoy. Yo llegué a la asociación buscando ayuda, como cualquier otro afectado por ella, buscando asesoramiento, información, compartir dudas, etc. Esta necesidad de búsqueda, esta necesidad de compartir y de expresar lo que sientes y de sentirte comprendida por otros es un proceso por el que pasamos todos los pacientes. A partir de ahí, la asociación me propuso formar parte de la Junta Directiva como presidenta. Creo que da un poco igual el cargo; simplemente era formar parte de la Junta Directiva porque se me veía implicada, se me veía con ganas de estar ahí, de participar en las actividades. Y yo acepté, decidí que, igual que a mí me habían ayudado, quería ayudar en la medida de lo posible a los demás y, a partir de ahí, mi relación se fue estrechando más y más, y al final se me propuso trabajar para la asociación en un momento en el que se necesitaba este trabajo de más. Vi la oportunidad y al final creo que mi experiencia evidentemente ayuda tanto para continuar con la labor de la asociación, como para, quizá, ampliar horizontes también en la asociación, y posiblemente comprender un poco más a los pacientes.

¿Podría compartir con nosotros cuáles son los desafíos más significativos que ha observado en los pacientes con HPN y cómo ha ayudado la asociación a abordarlos?

CM: El primer desafío es el del diagnóstico. El diagnóstico de cualquier enfermedad rara se retrasa hasta una media de entre 2 y 5 años; en la HPN es así también y este es el primer reto al que nos enfrentamos. El segundo es, como he comentado, que al ser una enfermedad rara que se presenta con síntomas como, por ejemplo, anemia, plaquetas bajas, cansancio, incluso algún trombo o alguna afectación renal, muchos pacientes debutan con este tipo de afectaciones y, aunque cada vez más médicos la conocen, cuesta pensar que todos estos síntomas provengan de esta enfermedad.

Una vez diagnosticado, el paciente se enfrenta al reto de aprender a vivir con una enfermedad crónica. El diagnóstico se da de media alrededor de los 30 años, por lo que tienes toda una vida por delante en la que debes aprender a vivir con esta enfermedad, porque no existe un tratamiento curativo más allá del trasplante de médula ósea, el cual está reservado para casos muy concretos y graves. Tienes que aprender a vivir con ello sabiendo que es una enfermedad grave, sabiendo que es una enfermedad que tienes que controlar. Y efectivamente, también afecta a nivel económico y laboral por todos los síntomas que conlleva.

La asociación ofrece varios servicios a los pacientes y a sus familiares, como el servicio de atención inmediata, que es importantísimo cuando una persona se pone en contacto con la asociación y esta responde inmediatamente, haciéndole sentir tranquilo, sabiendo que hay una persona detrás que le comprenderá. Este servicio de atención, de información y de orientación es fundamental para los pacientes y es uno de los puntos fuertes de la asociación. También ofrece para todos los afectados que lo necesiten psicoterapia; cuesta mucho aceptar tener una enfermedad rara y, por tanto, muchas veces necesitas un proceso psicológico, incluso muchas veces se necesita ayuda para ser tratado. Este servicio lo ofrece también la asociación. También ofrece el punto de encuentro, hace jornadas de pacientes, promueve congresos internacionales. Como somos tan pocos pacientes, nos viene muy bien compartir estas experiencias presencialmente con otros pacientes.

La investigación en el caso de las enfermedades raras es clave para mejorar el diagnóstico y la calidad de vida de los pacientes

Es común que los pacientes con HPN experimenten un retraso significativo en el diagnóstico ¿cuáles son las principales razones de estos retrasos, qué impacto tiene ese retraso en los pacientes y qué medidas se podrían implementar para reducir el tiempo?

CM: Pues sí, efectivamente, como te comentaba, el retraso en el diagnóstico es común a todas las enfermedades raras. Primero existe un infradiagnóstico, porque como son raras, a cualquier facultativo le cuesta pensar que su paciente pueda tener esta enfermedad. Los síntomas de la HPN son muy variables y, al afectar a muchos órganos diferentes, se puede pensar que el paciente tiene una afectación renal y que hay que tratar por esta vía y resulta que no le viene de ahí; el problema no es del riñón, es derivado de la hemólisis que ocurre en el torrente sanguíneo de estos pacientes. Evidentemente esto afecta al paciente. Es importantísimo reducir el retraso en el diagnóstico, puesto que la esperanza de vida sin tratamiento en estos pacientes es de alrededor de entre 5 y 10 años y, por tanto, cuanto antes se diagnostique, antes se puede tratar, además de paliar bastante los síntomas, sobre todo los más graves, como son el riesgo de trombosis en los pacientes.



La investigación es fundamental, hay que fomentar la investigación de tratamientos para las enfermedades raras, no solo para la HPN, y hacer una difusión entre el personal médico, entre los pacientes y entre la población general, para que todos conozcamos que existen estas enfermedades y pensemos en ellas cuando un paciente o una persona tiene estos síntomas. Lo fundamental es la investigación para mejorar la calidad de vida y el diagnóstico de los pacientes.

Una vez que se obtiene el diagnóstico de HPN, ¿cuáles considera que son los principales retos, inmediatos y a largo, plazo que debe enfrentar el paciente en su vida diaria?

CM: Creo que el principal reto es aceptar la enfermedad, sobre todo al principio. Aprender a convivir con ella, "hacerte amigo de ella". Este aspecto psicológico es importantísimo y el reto es vivir con una enfermedad que te incapacita, que te dificulta tanto tu día a día; tienes que aprender a vivir, tienes que aprender a frenar en esta sociedad en la que estamos constantemente haciendo cosas y cuando te dan el diagnóstico tienes que recapacitar sobre tu ritmo de vida y adaptarlo. Aprender a vivir con una enfermedad, saber adaptarte al día a día; hay días que estarás más cansado y hay días que podrás hacer algo más. Estos son los principales retos, además de saber que vas a tener que estar medicado y que tendrás un control médico hasta el final de tus días, pues esto también es muy importante.

En algunas comunidades autónomas existen redes multidisciplinares de HPN ¿cómo evalúa la calidad de la atención proporcionada por estas redes? ¿qué aspectos de la atención cree que son más beneficiosos para los pacientes? ¿y cuáles son las principales barreras?

CM: Pues efectivamente estas redes existen y creo que son fundamentales. Son redes donde se transmite la información; la información es la que viaja y no el paciente, esto es

Creo que vienen buenos tiempos para la HPN, los nuevos tratamientos subcutáneos y orales mejoran significativamente la calidad de vida de los pacientes

importantísimo. En España no puede ser que un paciente que vive en un sitio o que tenga un código postal diferente tenga más dificultades en el diagnóstico y en el tratamiento solo por vivir en un sitio u otro. Entonces, estas redes funcionan muy bien, la información viaja entre profesionales y el paciente puede ser tratado igual esté donde esté.

Las principales barreras pueden ser que quizá está más implementado en comunidades autónomas más grandes. Yo vivo en Cataluña y aquí he tenido la experiencia de que los profesionales que trabajaban en esta red se comunicasen para hablar justo de mi caso y, sinceramente, creo que hubiese sido muy diferente si esta red no hubiese existido. Hay que seguir fomentando estas redes, hay que seguir trabajando en ellas y, si una red funciona bien en una comunidad autónoma, copiar el modelo y traspasarlo a otra. Esto es fundamental ya que es importante que viaje la información y no el paciente.

En su experiencia ¿qué estrategias o recursos pueden mejorar la conversación entre el paciente y su médico? ¿cómo cree que se puede empoderar a los pacientes para que participen activamente en el manejo de su enfermedad?

CM: Pues básicamente creo que dándoles información. Hay que informar al paciente de la enfermedad, de lo que es, de lo que está ocurriendo en su cuerpo, de los síntomas que tiene y de los que puede tener, aunque no los tenga. Al final, el paciente es la persona que sabe lo que le pasa y es la que tiene que comunicar al doctor cómo se encuentra. Esto dependerá de que se busque otro tratamiento o se mantenga en el que está porque está bien. Al final, es el paciente el que tiene que hacer este trabajo y comunicar lo que le está pasando a su médico, pero antes hay que informar al paciente, hay que darle herramientas para que sepa comunicar lo que le está pasando y para eso se le debe dar toda la información posible sobre la enfermedad.

Mirando hacia el futuro, ¿cuáles son sus expectativas y esperanzas en cuanto a los avances en el tratamiento y manejo de la HPN? ¿Qué papel espera que juegue la asociación en estos desarrollos futuros?

CM: Pues creo que vienen buenos tiempos para la HPN, de hecho, ya está siendo así. La enfermedad ha estado mucho tiempo con un tratamiento que ha funcionado muy bien para la mayoría de los pacientes, pero es verdad que no para todos. Además, este tratamiento tenía una dosis de administración intravenosa que conllevaba desplazamientos al hospital, al principio cada 15 días. Con el tiempo, mejoraron esto y consiguieron otro medicamento que funcionaba exactamente igual, también intravenoso pero cada 8 semanas; esto fue estupendo y supuso un gran cambio para los pacientes en su calidad de vida. Actualmente, además, están en desarrollo y de hecho están aprobados fármacos que son subcutáneos, lo que permite al paciente medicarse en su casa. Esto supone un ahorro de tiempo y económico para muchos pacientes, lo cual repercute positivamente en su calidad de vida, y esto siempre es bueno. También existen tratamientos orales que, si el subcutáneo ya es genial, el oral es en principio lo que cada paciente podría desear, ya que no requiere adquirir conocimientos para la administración, simplemente tomar una pastilla o las que sean y ya está. Además, estos tratamientos mejoran los síntomas de los pacientes en comparación con los intravenosos; no solo controlan los trombos, que es crucial, sino que también mejoran los resultados de los análisis y reducen la fatiga, uno de los síntomas más comunes entre los pacientes. Por tanto, son muy bienvenidos estos nuevos fármacos.

Creo que vienen buenos tiempos para la HPN; por suerte, la asociación siempre ha estado y estará difundiendo información, orientando a los pacientes sobre estos nuevos fármacos, trabajando mano a mano con los médicos para fomentar la investigación y compartiendo todos los nuevos avances con médicos, pacientes y la población en general. La asociación jugará un papel muy importante en este futuro.



COORDINACIÓN EN SALUD PÚBLICA Y DESAFÍOS FUTUROS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE SALUD PÚBLICA Y ADMINISTRACIÓN SANITARIA (SESPAS)

EDUARDO SATUÉ DE VELASCO

Presidente de la Sociedad Española de salud Pública y Administración Sanitaria (SESPAS)

¿Cuál es la misión y visión de la Sociedad Española de Salud Pública y Administración Sanitaria (SESPAS)?

ES: El papel principal de SESPAS es contribuir a poner la salud pública como un eje prioritario en toda la planificación sanitaria y que se haga en España, fundamentalmente, aunque también colaboramos a nivel internacional.

Cuando digo planificación sanitaria no solo me refiero a la que se puede hacer desde las administraciones, que es evidentemente la más importante, sino también a la que se hace desde distintas instancias, tanto públicas como privadas.

¿Por qué es importante para SESPAS que la salud pública sea un eje central? Porque es la visión global, el equilibrio que se debe tener sobre la sociedad y la sanidad. A veces, cuando hacemos actuaciones pensando simplemente en el beneficio individual que puede tener una persona, perdemos de vista el contexto general. En este sentido, la salud pública es lo que contempla ese equilibrio entre todas las actuaciones posibles, que son muchas y pueden ser beneficiosas, pero que tienen que ser realistas y estar en equilibrio no solo desde un punto de vista sanitario, sino también económico, regulatorio, bioético, etc. Esta es un poco la esencia de SESPAS: tener todo esto en cuenta.

¿Cuáles son las principales estrategias que SESPAS está implementando para mejorar el funcionamiento de los recursos de salud pública?

ES: Bueno, en principio nosotros lo que estamos haciendo es, sobre todo, una serie de recomendaciones, informes y posicionamientos sobre las distintas palancas de tracción que tenemos como país y como administraciones. En este sentido, destacamos la necesidad de la coordinación y de la visión global, sobre todo.

Lamentablemente, en España no tenemos demasiados mecanismos de coordinación o los que tenemos no están lo suficientemente bien implementados. Existe una gran fragmentación del sistema sanitario. En este senti-

do, tenemos una fragmentación territorial, una fragmentación por sectores, por distintas orientaciones sanitarias, etc. Por ejemplo, dentro de un mismo sector, como en Atención Primaria, también existe fragmentación entre los propios profesionales sanitarios. Por este motivo estamos tratando de generar agentes de coordinación.

Actualmente, nuestra prioridad es que se constituya la Agencia Estatal de Salud Pública. Esto es una necesidad, y está en trámites en el Congreso. Las cosas van despacio… pero, visto lo que ha sido la pandemia, no podemos permitirnos pasar más tiempo sin una agencia que coordine, no solo todos los recursos de salud pública que tenemos en España, repartidos en distintos niveles, sino también que realice la coordinación entre los distintos sectores de la sanidad: la sanidad asistencial hospitalaria, la primaria con la salud pública, la sociosanitaria… Tenemos que generar planes de coordinación multilateral, multidisciplinar y consensuados que funcionen en red.



Recientemente, el Consejo de Ministros ha aprobado el proyecto de la Ley para la creación de la Agencia Estatal de Salud Pública ¿Qué beneficios puede aportar dicha agencia a las personas con enfermedades raras (EERR)? ¿Qué pasos cree que son necesarios para avanzar en la creación de esta agencia?

ES: Pues en concreto, con el perfil de pacientes con EERR, lo que puede generar es una dirección coordinada de los pasos que hay que dar. Las EERR, que es un cajón desastre donde metemos todo lo que no es lo habitual, son muy dispares entre sí. Las situaciones de los pacientes son muy diferentes según la enfermedad. Entonces, tener una política coordinada integrada con una visión a medio y largo plazo, es esencial para el desarrollo adecuado de políticas.

Pensemos en el desarrollo de tratamientos específicos. Hay distintas políticas, sobre todo las que vienen de la Unión Europea, que promocionan la investigación y el desarrollo de nuevos tratamientos. Todo esto hay que aterrizarlo también, no solo con lo que es el tratamiento, sino también con lo que son los cuidados. Porque mientras llega el tratamiento, muchas EERR debido a la poca investigación que hay no tienen unas soluciones efectivas. Mientras llegan estas soluciones, tenemos que cuidar de las personas que tienen estos problemas y todo eso exige una política coordinada. Es importante saber qué hay que hacer con esos pacientes que tienen esa situación. A nivel de profesionales el tener conocimiento de lo qué es esa enfermedad rara, lo que supone, cuáles son los mejores cuidados, etc., ya de por sí sería un espaldarazo importante.

¿Qué necesitamos para que la Agencia se ponga en marcha? Necesitamos 3 cosas: por un lado, voluntad política; esta voluntad política, por lo menos, el Gobierno parece tenerla y yo creo que la oposición también es consciente de que esto es una ley de país, es una ley estructural, marco, que no tiene color político y que tiene que salir adelante. En segundo lugar, necesitamos un plan, un plan para que esa agencia no solo esté en el papel, sino que realmente tenga herramientas suficientes para poder llevar a cabo todos los retos que tiene; los recursos que necesita tienen que ser claros. Recursos humanos necesitamos los mejores en la agencia, los mejores técnicos, los mejores gestores, porque los retos que tiene son muy importantes y también recursos económicos, lógicamente. En tercer lugar, lo que necesitamos es una integración que requiere tanto de la voluntad política, que decíamos al principio, como del saber hacer de los profesionales, porque coordinar a todos los elementos que han estado fragmentados durante tanto tiempo no va a ser fácil y lo vamos a necesitar.

Vamos a necesitar paciencia, vamos a necesitar voluntad, vamos a necesitar ganas. Vamos a necesitar deseo que esto se lleve a cabo porque lo fácil, desde un punto de vista de inercia institucional, es que las cosas más o menos sigan como están. Pero lo que necesita la sociedad, lo que necesita la ciudadanía, es que demos soluciones a los problemas que tienen. Estas soluciones pasan inevitablemente por una mirada coordinada y global.

¿Podría describir los principales objetivos del desarrollo de la Red Estatal de Vigilancia en Salud Pública? ¿Cómo se está planificando la integración de esta red con las estructuras existentes de vigilancia sanitaria?

ES: Hicimos desde SESPAS unas alegaciones al Decreto de la Red de Vigilancia Epidemiológica. Lo que necesitamos es poner orden a lo que tenemos. Diciéndolo de manera muy simplista, pero yo creo que muy clara, España es un gigante en la producción de datos sanitarios, registramos un montón de datos sanitarios, tenemos muchísimas cosas, muchísimos sistemas de información de elementos de registro, de datos de los pacientes…, tenemos muchísimos datos. Eso contrasta con que somos un enano a nivel internacional en la gestión y en el aprovechamiento de estos datos.

> **Tenemos que ordenar los datos, mejorar los sistemas de información e integrar los determinantes sociales de salud y los ambientales**

Este es el primer problema principal. ¿Entonces qué ocurre? Lo que necesitamos es que el sistema de vigilancia por un lado se estandarice, necesitamos estandarizar, tenemos muchísimos *inputs* de entrada y registros de información, pero volvemos a estar fragmentados, los sistemas pueden ser incompatibles, se pueden aprovechar en un sitio, pero no en otro, etc. Necesitamos estandarizar, que el acceso a esa información sea ágil, sea fiable y tener herramientas que nos permitan sacarle partido, no tanto a nivel de salud pública, que hace una visión global del conjunto, sino a nivel asistencial individual del profesional que está en su consulta, que está en su planta de hospital, que necesita esos datos para hacerse una idea de la situación del paciente.

Pongamos un ejemplo, ahora tenemos muy desarrollado todo lo que es la historia clínica con distintos datos. Seguimos teniendo fragmentos en el *input* de datos, por poner un ejemplo, a veces según el hospital, no se tiene acceso a los datos de Atención Primaria, es más, según el hospital, a veces no se tiene acceso a los datos de la planta de al lado, igual nefrología no sabe lo que están haciendo en cardiología y viceversa. Hay que estandarizar, pensemos en sociosanitario, ¿qué está pasando en las residencias?

Estos ejemplos son a nivel de datos sanitarios, pero es que luego tenemos una serie de datos que están ahí, que son necesarios para tratar adecuadamente a los pacientes y a la población, que están también desorganizados. Estamos hablando de los determinantes sociales de salud.

No hace falta que sepamos muchas cosas, pero hay unas cuantas cosas que sí que es necesario. ¿Por qué este niño tiene estos problemas de salud? ¿Está comiendo bien? ¿Tiene malnutrición? ¿Está en una vivienda que tiene calefacción en invierno o que tiene aire acondicionado en verano? Lo mismo habría que plantearse con un anciano. Estos determinantes sociales son necesarios para saber, para poder evaluar realmente la calidad de vida de una persona, de una población, de una comunidad.

Ocurre lo mismo con los factores ambientales. Estamos entrando con el cambio climático en una situación de muchísimo más impacto por las condiciones ambientales que lo que hemos vivido hasta ahora y esto tiene que estar también disponible a nivel sanitario para poder hacernos cargo de la situación. No va a ser lo mismo la señora que vive en un cuarto piso sin ascensor, que tiene diabetes y es obesa, que la misma persona con la misma patología que vive en un chalet con piscina; claro, esto va a impactar en la insuficiencia cardíaca, en el riesgo de isquemia, en el riesgo de problemas respiratorios, etc.

Este es el reto que tenemos, poner orden en los datos que conocemos, mejorar los sistemas de información e integrar aquellos parámetros que normalmente no tenemos tan integrados en el día a día, que son los determinantes sociales de salud y los ambientales.

¿En qué medida los últimos posicionamientos de SESPAS sobre procesos selectivos en salud pública o la situación de la Atención Primaria podrían mejorar la vida de las personas afectadas por EERR?

ES: Los posicionamientos se han hecho con carácter general. Es verdad que no hemos tenido una mirada particular sobre la situación de los pacientes con EERR. Pero es verdad que, como engloba una situación de mejora generalizada del sistema, esto sin duda tendría también su impacto en este tipo de pacientes.

Pensemos, por ejemplo, en la coordinación asistencial entre los profesionales de Primaria y los hospitalarios. El paciente de EERR suele ser frecuentemente atendido en el hospital y a veces se genera una descoordinación con Primaria. Hay como una especie de fragmentación en la atención y entonces dices: bueno, ya le vigilan en el hospital… Y esto no es positivo. Necesitamos generar estos circuitos asistenciales que hagan que todo el equipo de profesionales, independientemente del nivel en el que esté, esté informado.

> **Necesitamos generar circuitos asistenciales de forma que todo el equipo de profesionales esté informado**

Para un paciente de EERR es importante que le conozcan tanto en el hospital, como en el consultorio, como en la farmacia, por ejemplo, porque ahí es donde va a ir a buscar sus tratamientos habituales, aunque luego en el hospital le den otro tipo de tratamientos; ¿qué interacciones hay entre esos medicamentos? ¿Cómo le pueden afectar el día a día cuando se compra un medicamento que no necesita prescripción médica? ¿Qué pasa con el resto del tratamiento?

Esos son los circuitos que necesitamos integrar. Es importante que todo el equipo de profesionales sepa qué le pasa a ese paciente, tenga la información necesaria y pueda actuar de manera coordinada y colaborativa y que no haya esos muros que es necesario saltar entre los propios profesionales. Consideramos que esta mirada, este planteamiento que hace SESPAS es decisivo para todo tipo de pacientes, también los de EERR.

¿Cuáles son los desafíos futuros que SESPAS se propone abordar?

ES: El desafío presente y futuro es integrar esa coordinación multidisciplinar y los determinantes sociales de salud y los factores ambientales.

España es muy buena en sanidad ambiental, tenemos grandes profesionales que hacen un trabajo excelente a nivel de potabilización de aguas, a nivel de control de vectores de las nuevas infecciones emergentes, todo eso lo tenemos y es genial. Lo que no acabamos de conseguir es que todo ese potencial genere una correa de transmisión en los demás sectores sanitarios, a nivel de la asistencia individual a nivel de los planes de prevención. Todo esto es lo que tenemos que poner en circuito, y es donde estamos trabajando de manera decisiva.

Por último, sí que me gustaría poner la guinda al pastel diciendo que uno de los retos que tenemos ahora en SESPAS, de los que nos sentimos muy orgullosos, es que estamos participando en la preparación del Congreso Europeo de Salud Pública, que será el 2026 en Bilbao y estamos muy orgullosos de que venga aquí EUPHA, que es la organización europea y que van a venir miles de profesionales de salud pública, no solo de Europa, sino de todo el mundo, porque es un congreso que tiene una entidad absolutamente mundial. Estamos muy satisfechos y trabajando intensamente.



PABLO MÉNDEZ VALERA

Head of Market Access & Public Affairs CSL Behring Iberia

CSL BEHRING Y EL FUTURO DE LA TERAPIA GÉNICA EN HEMOFILIA B: INNOVACIÓN Y ACCESO

¿Podría comenzar explicándonos qué es la hemofilia B y cómo afecta a quienes la padecen?

PM: La hemofilia B (HB) es un trastorno genético de la coagulación de la sangre causado por una deficiencia del factor IX, una proteína esencial para la coagulación sanguínea. Es una enfermedad rara hereditaria ligada al cromosoma X, lo que significa que es más común en hombres, aunque las mujeres pueden ser portadoras, pero en raras ocasiones manifiestan sintomatología.

Sin un tratamiento adecuado es incluso mortal y los pacientes sufren frecuentes y recurrentes hemorragias espontáneas o traumáticas a nivel tisular y articular, que pueden provocar artropatías graves degenerativas. La inflamación y la hemorragia recurrente en "articulaciones diana" provocan dolor, discapacidad y, en definitiva, un empeoramiento de la calidad de vida. Existen complicaciones más graves, las que se producen de forma espontánea en los órganos internos y las hemorragias en el sistema nervioso central que pueden llevar a la muerte.

Las personas con HB presentan una mayor morbilidad asociada a la artropatía precisando de cirugías de reemplazo articular.

El diagnóstico de HB se realiza mediante el estudio genético familiar y/o a través de pruebas de coagulación, midiendo los niveles endógenos de factor IX en la sangre. Las personas con HB tienen niveles bajos o ausentes de esta proteína. En función del nivel endógeno se clasifica la enfermedad en grave, moderada o leve.

Estamos hablando de una enfermedad rara, la población mundial de HB estimada en el año 2021, según los datos de la Federación Mundial de Hemofilia, es de aproximadamente 37.998 casos, con una incidencia de 5/100.000 varones y una prevalencia de 3,2/100.000 varones, de los cuales un tercio de esta población, 1,1/100.000, se consideran graves.

Según datos no publicados proporcionados por la Federación Española de Hemofilia (FEDHEMO), a fecha 31 de enero de 2023, en España había 106 pacientes con

HB grave y 98 con HB moderada. Por lo tanto, vemos que hablamos de una población muy bien determinada y de baja prevalencia.

En la última década ha habido un avance en el tratamiento farmacológico ligado siempre a mejorar el control con una menor carga de tratamiento, pasando de tratamientos que precisaban infundirse 2 y 3 veces por semana, a tratamientos de administración semanal, o quincenal.

A pesar de los avances en el manejo de la HB, sigue existiendo una necesidad médica no cubierta, ya que las opciones de tratamiento disponibles requieren administración parenteral, en los mejores casos de forma semanal o quincenal, a lo largo de la vida del paciente, que añaden a la carga propia de la enfermedad, la carga del tratamiento a largo plazo.

¿Cuáles son los desafíos más significativos que enfrentan los pacientes con hemofilia B en términos de tratamiento y gestión de esta enfermedad?

PM: Los pacientes con hemofilia B enfrentan varios desafíos significativos en términos de tratamiento y gestión de la enfermedad. Estos desafíos pueden variar según el acceso a la atención médica, el nivel de soporte familiar y comunitario, y la gravedad de la enfermedad.

Con relación al tratamiento, el actual no es curativo y conlleva el requerimiento de la administración de la terapia de sustitución con FIX de por vida.

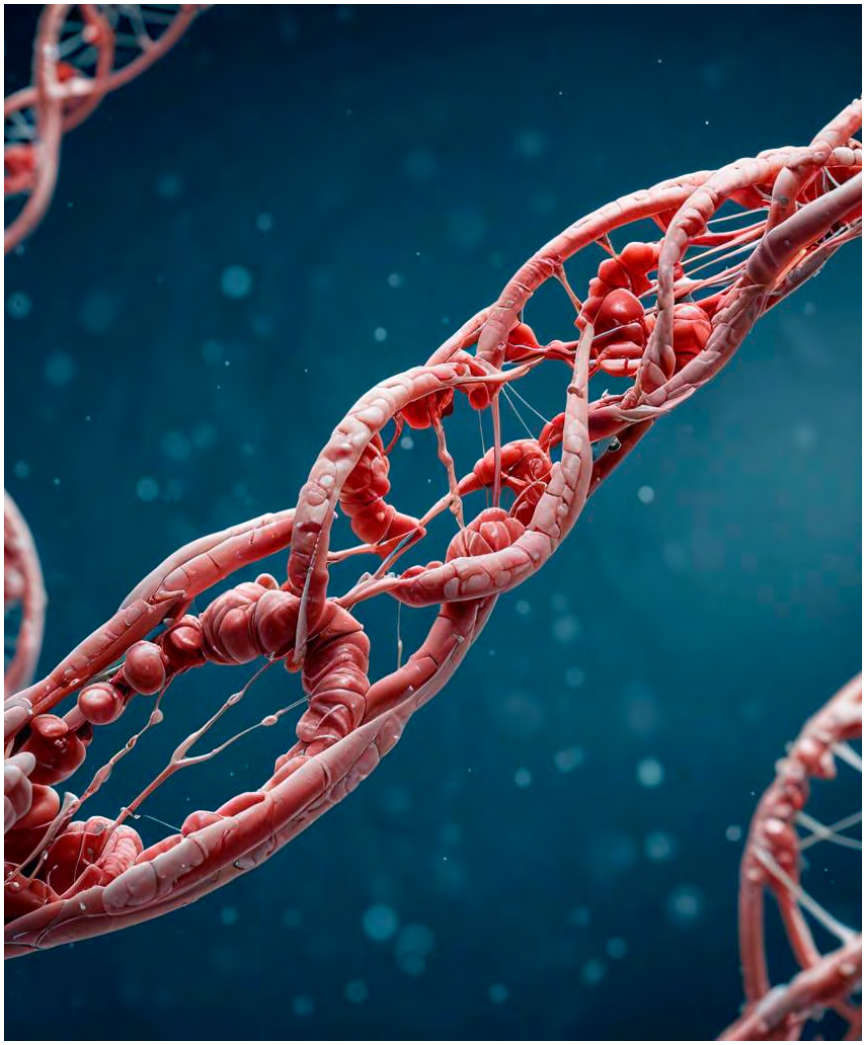
El reemplazo de FIX exógeno requiere acceso vascular regular, que da como resultado picos y valles de actividad que requieren una planificación considerable de las actividades diarias.

Dado que el tratamiento es crónico, la adherencia al tratamiento es un elemento clave. Especialmente para los pacientes jóvenes o aquellos sin un sistema de apoyo adecuado, pues precisan administrarse sus propias infusiones.

Por otro lado, hay que tener en cuenta el impacto psicosocial, derivado de la propia gestión e implicaciones de la enfermedad, y la carga del tratamiento. Un ejemplo es el estigma o aislamiento frente a la necesidad de evitar ciertas actividades físicas y deportes. Cuestiones que también tienen impacto en el ámbito laboral y educativo.

La HB se asocia con un gran impacto económico para los pacientes, sus cuidadores y el sistema sanitario. Aunque el tratamiento sea el responsable de la mayor parte del coste total, la carga económica de la HB también se debe a la necesidad de hospitalizaciones, cirugía ortopédica y/o asistencia ambulatoria. El coste del tratamiento de la HB aumenta con la gravedad de la enfermedad.

Estrategias para abordar estos desafíos podrían ser: programas



de apoyo y educación, iniciativas enfocadas a pacientes y sus familias sobre la autoinfusión y el manejo de la enfermedad; también es clave el apoyo psicosocial y de rehabilitación derivado de la degeneración articular y por supuesto, el acceso a las nuevas tecnologías, promover el uso de productos recombinantes y terapias génicas emergentes que pueden ofrecer soluciones más efectivas y duraderas.

Es clave abordar estos desafíos de manera integral porque puede mejorar significativamente la calidad de vida de los pacientes con HB y facilitar un manejo más efectivo de la enfermedad.

¿Qué papel juega la terapia génica en el tratamiento de la hemofilia B en comparación con otras opciones terapéuticas disponibles actualmente?

PM: Primero hay que decir que la HB es una diana ideal para la terapia génica al ser esta una enfermedad monogénica, lo que hace que la sustitución del gen mutado por un gen totalmente funcional sea una intervención terapéutica sólida.

En esencia, la terapia génica implica la inserción de una copia funcional del gen del factor IX directamente en las células del paciente, que en este caso es el hepatocito, para corregir la deficiencia genética subyacente. Generalmente, se utilizan vectores virales como transporte, como el virus adenoasociado (AAV), para transportar el gen del factor IX a las células hepáticas, que luego comienzan a producir el factor IX de forma continua y, en este caso, esperamos de forma estable. Y todo esto se logra mediante una única infusión.

En definitiva, el objetivo de la terapia génica en HB es lograr mediante una única infusión, la producción sostenida del factor IX en el cuerpo. Estamos, por tanto, hablando de la modificación del curso de la enfermedad, es decir, la cura funcional de la enfermedad.

> En comparación con las terapias sustitutivas, la terapia génica representa un nuevo paradigma de tratamiento al reducir o eliminar la necesidad de infusiones frecuentes

En comparación con las terapias sustitutivas basadas en administración de factor IX en profilaxis, la terapia génica representa un nuevo paradigma de tratamiento, ya que a diferencia de las terapias de reemplazo que requieren infusiones regulares, la terapia génica podría proporcionar una solución duradera, reduciendo o eliminando la necesidad de infusiones frecuentes; además hablamos de una producción continua de factor IX, donde los niveles de factor IX producidos pueden ser suficientes para prevenir episodios hemorrágicos sin la necesidad de administración externa frecuente y con todo ello mejorar la calidad de vida de los pacientes al reducir el número de infusiones y disminuir la frecuencia de los sangrados.

También se vislumbran distintos desafíos propios de la terapia génica ya que, ante un cambio de paradigma, que puede producir una transformación de la vida de los pacientes, son inherentes unos desafíos para su implementación, tanto desafíos técnicos, económicos como regulatorios.

¿Cuál es la visión de CSL Behring respecto a la terapia génica para la hemofilia B y cómo están contribuyendo a su desarrollo y acceso?

PM: El compromiso de CSL Behring con los pacientes con HB ha sido y es conocido. En este sentido, CSL Behring siempre ha estado a la vanguardia en la innovación de las terapias para los pacientes con HB.

Nuestro compromiso ha sido siempre doble, mejorar la calidad de vida de los pacientes y buscar nuevas opciones de tratamiento que satisfagan las necesidades aún no cubiertas, en el caso de la HB: reducir o eliminar los sangrados y reducir o eliminar la necesidad de profilaxis rutinaria con estos factores.

En febrero de 2023, CSL Behring obtuvo la autorización condicional de comercialización por parte de la Comisión Europea (CE) para la molécula de etranacogene dezaparvovec, como primera terapia génica para el tratamiento de la HB en Europa.

Desde CSL Behring trabajamos en colaboración con las autoridades sanitarias para conseguir poner a disposición de los pacientes esta innovación disruptiva para el tratamiento de los pacientes adultos con HB grave y moderadamente grave en los que esté indicado.

Es el propósito de CSL Behring que esta innovación sea accesible en el Sistema Nacional de Salud (SNS), y que su incorporación pueda generar un impacto en el ahorro para el SNS, a través de un modelo de

financiación basado en valor que haga accesible esta terapia.

Pero también, ante un cambio de paradigma, es necesario definir un nuevo modelo asistencial, pues estamos hablando de terapias avanzadas, para su incorporación al sistema con las mejores garantías para profesionales, pacientes, gestores y también para nosotros mismos.

En ese compromiso, desde CSL Behring se ha trabajado en la elaboración de una "Hoja de Ruta del Proceso Asistencial para la incorporación efectiva de la primera terapia génica para el tratamiento de la HB en España", denominado proyecto Bhemogen (Best Way to introduce Gene Therapy in Haemophilia B).

¿Cuáles son los hitos principales en esta hoja de ruta de CSL Behring para la terapia génica en hemofilia B?

PM: El objetivo del proyecto era desarrollar una hoja de ruta asistencial para permitir la incorporación efectiva de la terapia génica en el SNS y para ello era clave contar con la participación de un equipo multidisciplinar de expertos y representante de pacientes. En definitiva, anticiparse y definir una ruta asistencial sólida, que integre a todas las partes implicadas porque vamos hacia una medicina muy interdisciplinar.

Hacerlo desde una metodología robusta científicamente para asegurar su diseminación en un plan de publicación científico, teniendo el aval de las principales sociedades científicas a nivel de hematología, de enfermería, de calidad de asistencial o la propia Sociedad Española de Directivos Sanitarios y por la parte de pacientes también cuenta con el aval tanto de FEDHEMO como de la Real Fundación Victoria Eugenia y FEDHEMO.

Como dato, no se han identificado rutas asistenciales para otras terapias génicas in vivo actualmente disponibles en España. Este escenario pone de relieve la importancia de desarrollar un proceso asistencial estructurado ante un nuevo paradigma de tratamiento.

> En la HB, la terapia génica puede suponer un cambio de paradigma en el tratamiento y beneficios considerables a largo plazo para los pacientes y para el sistema

En este proyecto se han abordado aspectos que van desde la selección del paciente y el tratamiento, la formación e información (necesaria tanto para profesionales como para pacientes), aspectos clave como el consentimiento informado del paciente ante un nuevo paradigma, el inicio del tratamiento, o el seguimiento a corto y largo plazo. Pero también se han abordado aspectos coyunturales del SNS, que van desde aspectos organizativos y estructurales, la colaboración entre centros, o la operatividad de los sistemas de registro para el seguimiento.

Con todo ello, se establece un decálogo de actividades que permitirán una implementación ágil, efectiva y segura de esta terapia en los hospitales españoles que tratan a dichos pacientes.

¿Cómo afecta la regulación y el acceso a la terapia génica en hemofilia B en diferentes países europeos, incluido en España?

PM: En general observamos que los sistemas sanitarios no están adaptados aún para permitir el acceso a terapias génicas únicas potencialmente curativas. Y esto es el principal reto per se.

Definiría 3 categorías de desafíos que se encuentran a nivel de los estados miembro. El primero es sobre la efectividad a largo plazo y reconocimiento de necesidades no cubiertas, en general, no se consideran nuevos métodos que capturen la eficacia potencial a largo plazo y también los costes asociados a este horizonte temporal. Se necesitan nuevos modelos para evaluar y tener en cuenta la eficacia proyectada a largo plazo y, a su vez, a esos costes. Cuando además tenemos en cuenta que en una patología como esta existen tratamientos, en este caso crónicos, convencer a los pagadores de que inviertan en innovación incremental para abordar las necesidades aún no cubiertas es un desafío, incluso en el caso de una tecnología disruptiva como la terapia génica en enfermedades raras. En la HB, la terapia génica puede suponer un cambio de paradigma en el tratamiento y beneficios considerables a largo plazo para los pacientes y para el sistema que deberían ser tenidos en cuenta.

El segundo de los desafíos son las opciones de contratación flexibles, siguen existiendo restricciones de financiación y obstáculos legales y administrativos, ejemplo de ello es la propia Ley de contratos del sector público, lo que dificulta la implementación de soluciones de

contratación innovadoras que puedan ayudar a gestionar los impactos presupuestarios.

El tercer punto es la propia gestión del impacto presupuestario, es necesario equilibrar el imperativo de la asequibilidad a corto plazo de los sistemas sanitarios con el valor a largo plazo que las terapias génicas pueden aportar a los pacientes y a los sistemas sanitarios.

¿Qué aspectos considera clave para asegurar el éxito de la implementación de la terapia génica en hemofilia B en el sistema de salud español?

PM: En primer lugar, considero que el SNS en España está plenamente capacitado para la incorporación de esta terapia. Existe una amplia experiencia en el tratamiento de la hemofilia, con centros hospitalarios de referencia en su tratamiento, así como en la gestión de terapias avanzadas. Ello es una garantía para la incorporación de esta terapia génica en las mejores condiciones.



Si bien, es necesario adaptar los modelos de evaluación del valor terapéutico para tener en cuenta la durabilidad proyectada a largo plazo y los ahorros de costes, presentes y futuros.

Por otro lado, es clave invertir en la definición de criterios homogéneos de selección de pacientes, administración o infraestructura de seguimiento a largo plazo.

Con respecto al marco legal, se precisa ajustar el mismo de forma urgente para permitir, efectivamente, la implementación de modelos de innovadores. En este sentido, otros países de nuestro entorno ya están abordando todas estas cuestiones, permitiendo en definitiva que la innovación disruptiva llegue a los pacientes que lo precisen, con las mejores garantías, también de sostenibilidad para sus sistemas.

Ejemplo de ello es que, a fecha de realización de esta entrevista, la terapia génica en HB está disponible en distintos países de la Unión Europea a través de mecanismos innovadores ante la innovación disruptiva. En el caso de Austria, se ha establecido un acuerdo de garantía de resultados a largo plazo, y la opción de acceder a un fondo específico para medicamentos especializados. El Consejo Danés de Medicamentos ha aprobado la financiación a través de un acuerdo de pago y garantía de resultados a largo plazo.

Por ver otro tipo de modelo, el Ministerio de Sanidad francés incluyo etranacogene dezaparvovec como primer tratamiento por procedimiento de acceso directo. Se trata de una medida, establecida por la Ley de Financiación de la Seguridad Social, que permite que los tratamientos con capacidad de modificar el curso de la enfermedad sean reembolsados íntegramente por el sistema francés de seguro de enfermedad durante un plazo de tiempo.

Finalmente, mencionar también, siendo uno de los referentes en evaluación, recientemente el NICE ha publicado la recomendación final para la financiación por el NHS de etranacogene dezaparvovec, siendo la primera terapia génica en evaluarse por el proceso de Evaluación Única de Tecnología, a través de un acuerdo de acceso gestionado en el marco del Fondo de Medicamentos Innovadores (FMI) mediante un modelo innovador de pago basados en resultados y garantía de resultados a largo plazo.

En definitiva, estos hechos muestran que es posible e imprescindible la colaboración público-privada en aras a la incorporación de terapias disruptivas que permiten un cambio de paradigma de tratamiento.

Desde CSL Behring nuestro compromiso es seguir trabajando con todos los agentes para que pueda estar a disposición de los pacientes indicados en los que sea una opción de tratamiento.

INTERNACIONAL

RARE DISEASES INTERNATIONAL ADMITIDA EN LAS RELACIONES OFICIALES CON LA OMS



Rare Diseases International (RDI) anuncia que ha sido admitida en relaciones oficiales con la Organización Mundial de la Salud (OMS) durante la 155ª sesión de la Junta Ejecutiva de la OMS, celebrada del 3 al 4 de junio en Ginebra. Este estatus brinda a RDI nuevas oportunidades para aportar su experiencia, perspectivas y conocimientos de la comunidad de enfermedades raras al desarrollo de políticas y estrategias dentro del marco de la OMS, aumentando la concienciación sobre las enfermedades raras y su visibilidad, identificando las necesidades de la comunidad global de enfermedades raras y mapeando los recursos técnicos disponibles en este ámbito. Resalta la importancia de dar voz a aquellos afectados por enfermedades raras y refuerza los principios de atención sanitaria centrada en el paciente dentro de la agenda mundial de salud.

Como la alianza global de organizaciones de enfermedades raras a nivel mundial, RDI está en una posición única para representar a las personas que viven con una enfermedad rara (PLWRD, por sus siglas en inglés) ante la OMS. La admisión de RDI en relaciones oficiales con la OMS se basa en una colaboración previa de tres años y en un Memorando de Entendimiento entre ambas organizaciones. Esto reconoce el importante papel que desempeña RDI al abogar por los derechos de las personas que viven con enfermedades raras en todo el mundo.

La colaboración de RDI con la OMS se enmarca en un plan de tres años para apoyar la prioridad estratégica de la OMS de garantizar que mil millones más de personas se beneficien de la cobertura sanitaria universal. Este objetivo se alcanzará mediante el fortalecimiento de la defensa, la concienciación y el intercambio de puntos de vista de las personas que viven con una enfermedad rara (PLWRD), en alineación con los Programas Generales de Trabajo 13 y 14 de la OMS, proporcionando también aportes técnicos y experiencia en enfermedades raras. RDI seguirá brindando apoyo técnico y defendiendo el acceso equitativo a servicios de salud esenciales para las personas con enfermedades raras.

RDI agradece el apoyo de la OMS y de los Estados Miembros que trabajaron de forma colaborativa para alcanzar este resultado positivo, que refuerza el valor del proceso del Marco de Participación con Actores No Estatales (FENSA).

El estatus de relaciones oficiales permitirá a RDI colaborar de manera más productiva con la OMS y asistir mejor a los Estados Miembros y a la comunidad de enfermedades raras en la mejora de políticas e iniciativas para las personas que viven con estas patologías, promoviendo su acceso a la atención sanitaria y a servicios a nivel global, regional y nacional. Esto contribuirá a fortalecer la respuesta global ante las enfermedades raras, mejorando los resultados en atención sanitaria y fomentando un panorama de salud más inclusivo y equitativo para todos.

Más información: *https://www.rarediseasesinternational.org/rare-diseases-international-admitted-into-official-relations-with-who/*

PROCESOS REGULATORIOS PARA MEDICAMENTOS CONTRA ENFERMEDADES RARAS EN ESTADOS UNIDO Y LA UNIÓN EUROPEA. FLEXIBILIDADES Y OPORTUNIDADES DE COLABORACIÓN

Un nuevo informe de las Academias Nacionales de Ciencias, Ingeniería y Medicina recomienda que la Administración de Alimentos y Medicamentos de EE. UU. (FDA) mejore el intercambio de información, avance en la ciencia reguladora necesaria para evaluar medicamentos para enfermedades raras, incremente la colaboración con los pacientes y sus cuidadores, y refuerce la cooperación con la Agencia Europea de Medicamentos (EMA). Estas acciones tienen como objetivo acelerar el desarrollo y la aprobación de fármacos destinados a tratar enfermedades raras.

Las enfermedades raras afectan a hasta 30 millones de personas en EE. UU., 36 millones en la UE y a 300 millones en todo el mundo. Aunque la Ley de Medicamentos Huérfanos de 1983 ha incentivado la inversión en el desarrollo de fármacos para estas patologías, solo el 5% de ellas cuenta con tratamientos aprobados. Entre los principales obstáculos se encuentran el desconocimiento sobre muchas de estas enfermedades, las pequeñas poblaciones de pacientes y la falta de criterios claros para evaluar la eficacia de los medicamentos.

El informe sugiere que la FDA y la EMA colaboren desde las primeras fases de desarrollo de medicamentos, compartiendo información y coordinando los requisitos de los estudios clínicos para reducir pruebas duplicadas y acelerar el proceso de autorización de los tratamientos. También se insta a la FDA a ser más transparente en la divulgación de información sobre las decisiones de aprobación de medicamentos para enfermedades raras y a mejorar la participación de los pacientes a lo largo de todo el proceso de desarrollo de fármacos.

Asimismo, se recomienda mejorar la recopilación de datos alternativos para ensayos clínicos, especialmente en aquellos casos en los que los estudios tradicionales no son viables debido al reducido número de pacientes. El informe también resalta la importancia de fomentar el desarrollo de terapias para enfermedades raras en niños.

Este estudio, encargado por el Departamento de Salud y Servicios Humanos de EE. UU., tiene como finalidad mejorar la investigación y el acceso a terapias para las personas que padecen enfermedades raras en todo el mundo.

Más información: https://www.nationalacademies.org/news/2024/09/to-increase-pace-and-volume-of-drug-approvals-for-rare-diseases-report-recommends-fda-enhance-information-sharing-improve-collaboration



EUROPA

DESIGUALDAD EN EUROPA: ESPAÑA MEJORA EN EL ACCESO A MEDICAMENTOS HUÉRFANOS, PERO ENFRENTA RETRASOS SIGNIFICATIVOS EN SU DISPONIBILIDAD

El informe "WAIT 2023", elaborado por IQVIA para la Federación Europea de la Industria Farmacéutica (EFPIA), destaca la persistente inequidad en el acceso a nuevos tratamientos entre los diferentes países de Europa. En Alemania, el tiempo medio para que un fármaco esté disponible es de solo 126 días, mientras que en Turquía asciende a 990 días. En España, este tiempo de espera ha aumentado a 661 días, superando ampliamente el promedio europeo de 531 días.

El acceso a medicamentos huérfanos, esenciales para tratar enfermedades raras, también muestra cifras preocupantes. De las 63 terapias huérfanas aprobadas por la EMA entre 2019 y 2022, España tiene una disponibilidad del 51%, una cifra similar a la del año anterior. Sin embargo, en términos de tiempo de acceso, España se sitúa entre los países con mayores demoras, alcanzando una espera promedio de 704 días para estos medicamentos. En contraste, países como Alemania y Serbia tienen tiempos significativamente menores, con 96 y 95 días.

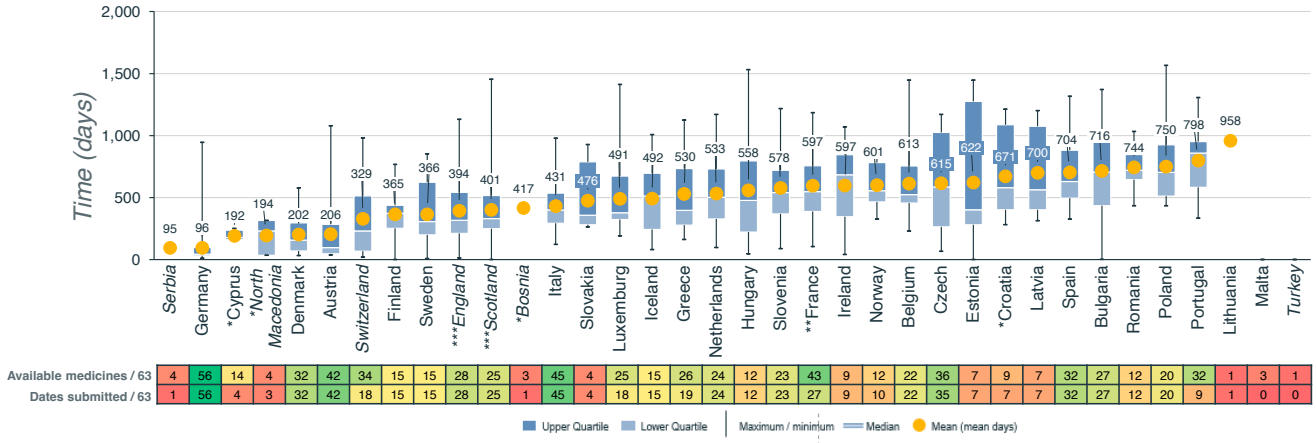
A nivel europeo, la disponibilidad de medicamentos huérfanos ha disminuido del 39 al 35%, pero los tiempos de acceso han mejorado, reduciéndose de 625 a 542 días. No obstante, España sigue estando por debajo de la media en términos de acceso y tiempo de espera. Aunque los medicamentos huérfanos presentan mejorías en cuanto a tiempos de disponibilidad respecto a los fármacos oncológicos, la baja accesibilidad y las largas esperas siguen siendo una barrera considerable para los pacientes que los necesitan.

Este panorama subraya la necesidad de acelerar la disponibilidad de medicamentos innovadores, particularmente los huérfanos, que son vitales para pacientes con enfermedades raras. El acceso más equitativo y rápido a estos tratamientos debe ser una prioridad para el sistema sanitario español.

Más información en:
https://efpia.eu/media/vtapbere/efpia-patient-wait-indicator-2024.pdf

Tiempo de disponibilidad de medicamentos huérfanos (2019-2022)

Días que transcurren entre la autorización de comercialización y la fecha de disponibilidad para los pacientes en países europeos (para la mayoría es el momento en que los productos acceden a la lista de reembolso†). La fecha de autorización de comercialización es la fecha de autorización central de la UE en la mayoría de los países, excepto en los países mostrados en cursiva en los que se han utilizado las fechas de autorización locales. Los datos son correctos hasta el 5 de enero de 2024.



ESPAÑA

LOS RETOS DE LA INCORPORACIÓN DE INNOVACIÓN TERAPÉUTICA EN ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA

Como se muestra en el más reciente informe W.A.I.T. (Waiting to Access Innovative Therapies)[1,2], elaborado por la consultora IQVIA para la patronal de la industria farmacéutica, EFPIA (European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations), el acceso a la innovación en España es complejo y requiere de una media de 613 días desde el momento de la aprobación centralizada hasta que el medicamento se encuentra disponible para su uso financiado en España. Si nos centramos específicamente en las enfermedades raras o minoritarias, este tiempo, lejos de mejorar, se incrementa hasta los 630 días, con diferencias muy relevantes entre países.

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a un porcentaje muy pequeño de personas[2]. Estas enfermedades suelen tener un patrón común, siendo frecuente su origen genético, su cronicidad y su complejidad clínica. Además, en muchos casos graves, se resalta su invalidez y, en algunos casos, su potencial mortalidad[2]. A pesar de ser poco frecuentes o "raras", se han descubierto de seis a siete mil de estas enfermedades[2] y se describen nuevas regularmente en la literatura científica, lo que hace que el número de afectados por alguna de ellas, no sea tan bajo (se calcula que más de 3 millones de personas en España tienen una enfermedad rara)[2,3]. En muchos casos, no existe tratamiento para estas enfermedades, pero cuando lo hay, puede ser vital para el paciente que el acceso al mismo sea rápido.

Recientemente, se han presentado en las Jornadas Nacionales de la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA) 2024[4] y en las Jornadas de la Asociación de Economía de la Salud (AES) 2024[5], los resultados de un estudio exploratorio en el que se identificaron variaciones en el tiempo y forma de acceso a diferentes medicamentos indicados para enfermedades raras en diferentes comunidades autónomas en nuestro país. En este mismo estudio, presentado por la Consultora IQVIA, y desarrollado con el apoyo de Alexion (grupo de Enfermedades raras de AstraZeneca), se intentó también profundizar en los principales elementos que pudieran ser causa de variabilidad en el acceso a la innovación en este ámbito.

El estudio, de perfil exploratorio, consistió en un análisis del tiempo transcurrido desde el momento de la financiación en España (alta en nomenclátor de financiación), hasta que se registra la primera dispensación en el Hospital. El análisis incluyó 10 moléculas con indicación para alguna enfermedad rara, financiadas entre 2021 y 2023, y con un mínimo de 12 meses de venta registrada desde el momento de la financiación. Los datos fueron aportados por un total de 20 Hospitales (no especializados) en 11 comunidades autónomas y en la mayoría de los casos de alto volumen asistencial (90% >600 camas), con el fin de aumentar la probabilidad de que estas moléculas hubieran sido dispensadas.

Pese a las limitaciones que supone un estudio exploratorio en enfermedades raras, los principales resultados obtenidos aportan una visión general de la realidad de nuestro país en lo que se refiere al acceso a medicamentos y es la variabilidad existente en el acceso a la innovación entre comunidades autónomas, e incluso entre Hospitales dentro de la misma comunidad autónoma[4,5]. En la Figura 1 se muestra el promedio de moléculas que se dispensaron en los diferentes centros, así como en el conjunto de la región, observándose oscilaciones entre 2 y 9 moléculas por centro y tiempos de acceso que oscilan entre 1 y 19 meses para el conjunto de moléculas seleccionadas[4,5].

ALEXION® AstraZeneca Rare Disease

De forma adicional se llevó a cabo un análisis de algunos elementos que podrían tener impacto sobre

FIGURA 1. DISTRIBUCIÓN DE MOLÉCULAS DISPENSADAS (N=10), TIEMPOS DE ACCESO Y CONDICIONES REGIONALES, POR CCAA Y HOSPITAL ENTREVISTADO[5].

CCAA	A		B	C	D	E			F			G			H	I	J			K
Hospital	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
Mediana de moléculas dispensadas por hospital	9	6	2	8	8	8	3	3	5	7	3	5	8	9	3	7	5	9	3	2
Mediana (meses) hasta 1ª dispensación; hospital	3	10	2	8	2	8	7	19	1	6	8	12	8	4	3	1	19	1	4	7
Mediana (meses) hasta 1ª dispensación; región	8		2	8	2	9			6			7			3	1	3			7
Existencia de Plan/ estrategia regional para EERR	✓		×	✓	×	✓			✓			✓			✓	✓	×			×
Inclusión de ≥50% de las moléculas en las guías FCT del hospital	✓		×	✓	✓	✓			×			✓			×	✓	✓			×
Restricciones de dispensación adicionales *	✓		×	×	×	✓			×			✓			×	✓	×			×
Acuerdos de financiación adicionales*	×		×	×	×	×			✓			×			✓	×	✓			×

* *Adicionales a los aplicables a nivel nacional*

CCAA: comunidades autónomas; EERR: Enfermedades Raras; FCT: Farmacoterapéuticas

la agilidad en el acceso a la innovación, como sería la presencia de planes específicos para enfermedades raras, la presencia de las moléculas en las Guías Farmacoterapéuticas, o protocolos/acuerdos destinados a optimar el acceso a la innovación. Los resultados, sin embargo, no apuntaron a que ninguno de estos factores pudiera ser decisivo en el acceso a la innovación[4,5].

Este estudio muestra la variabilidad regional existente en el acceso de la innovación en nuestro país[4,5], y aunque no está exento de limitaciones, representa un elemento de reflexión a partir del que poder profundizar y llevar a cabo un análisis más exhaustivo con el que mejorar el acceso de la innovación a los pacientes que más lo necesitan.



1. Newton M, Stoddart K, Travaglio M, Troein P. EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2023 Survey. Published in June 2024. Disponible en: https://efpia.eu/media/vtapbere/efpia-patient-wait-indicator-2024.pdf
2. Orphanet. Conocimiento sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Disponible en: https://www.orpha.net/es/other-information/about-rare-diseases
3. 3millonesyanoesraro. Datos y cifras sobre enfermedades raras. Disponible en: https://3millonesyanoesraro.com/sobre-las-enfermedades-raras/#datos-cifras
4. Perulero N, Carmo M, Aguirre J, Merino-Montero S. Particularidades en la incorporación de la innovación terapéutica en EERR. Comunicación oral. XIII Jornadas Nacionales SEDISA. Valencia 22-24 de Mayo de 2024. Disponible en: https://www.jornadassedisavalencia2024.com/cnf24/4714130
5. Aguirre J, Carmo M, Merino-Montero S. Acceso a la innovación en España: el reto de las EERR desde la perspectiva regional en España. XLIII Jornadas de Economía de la Salud. San Cristóbal de La Laguna (Tenerife) 26-28 Junio de 2024. Disponible en: http://www.aes.es/jornadas/es/

EL VALOR DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS TRASCIENDE LA SALUD Y CALIDAD DE VIDA DEL PACIENTE

Según el Informe sobre el valor social de los medicamentos huérfanos elaborado por la Fundación Weber, con la colaboración de AELMHU

- Los expertos subrayan el impacto positivo en la calidad de vida de los pacientes y en todo su entorno personal, social y laboral, destacando también la reducción de costes que pueden suponer para el sistema.
- El Informe propone un paquete de medidas que incluye fortalecer la colaboración y la financiación, y agilizar procesos para facilitar la I+D en este ámbito de las enfermedades raras.



Madrid, 19 de junio de 2024. La Fundación Weber y la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) han presentado las conclusiones del Informe "Aspectos diferenciales de los medicamentos huérfanos y su valor desde una perspectiva social", que destacan el impacto positivo que generan estas innovaciones terapéuticas en los pacientes y en todo su entorno, además de poder llegar a reducir de forma significativa costes al sistema.

Elaborado por la Fundación Weber, con la colaboración de AELMHU, el Informe analiza las características diferenciales de estas terapias y el valor que generan en distintos ámbitos de la sociedad, a lo que se suma el beneficio sustancial sobre la salud y la calidad de vida de los pacientes y de su entorno. Disponer de tratamientos efectivos para las enfermedades raras impacta positivamente en ámbitos como la productividad laboral o las necesidades y cargas de cuidados personales, pudiendo aportar una importante reducción de costes directos e indirectos tanto para el sistema sanitario como para la sociedad.

El Informe destaca que la introducción de tratamientos en enfermedades metabólicas puede reducir los costes directos en más de un 80 %, y en las hematológicas e inmunológicas, los indirectos pueden llegar a disminuirse hasta el 88 %.

Los expertos coinciden en la necesidad de superar las barreras en investigación, acceso y regulación para aprovechar todo el potencial de los medicamentos huérfanos.

Potenciar la investigación en enfermedades raras

Para aprovechar estas oportunidades, el Informe sugiere medidas de apoyo a la investigación en el ámbito de las enfermedades raras, incrementando la financiación, la colaboración público-privada y favoreciendo su traslación a la práctica clínica. También la necesidad de impulsar redes de intercambio de información y de aplicar enfoques innovadores al diseño de ensayos clínicos afrontando los retos diferenciales que plantean las enfermedades poco frecuentes. Aunque el proceso de investigación y desarrollo es similar al de otros fármacos, factores como la baja prevalencia de estas patologías, la dispersión geográfica de los pacientes, su heterogeneidad etiológica y el conocimiento limitado de su evolución natural hacen más compleja la identificación de dianas terapéuticas y la ejecución de ensayos clínicos para el desarrollo de nuevos medicamentos huérfanos.

En lo que llevamos de siglo se han realizado en todo el mundo más de 35.000 ensayos clínicos, con más de 20.000 agentes farmacológicos en el ámbito de las enfermedades raras. En España, hasta agosto de 2023, se estaban llevando a cabo un total de 4.387 ensayos, de los que solo el 22 % estaba centrado en estas patologías, evidenciando un amplio margen de mejora.

Asegurar el acceso equitativo a los medicamentos huérfanos

Los elevados costes asociados a su investigación y desarrollo, unido al bajo volumen de producción, determinan que el coste de los medicamentos huérfanos tienda a dificultar su acceso. Unas dificultades que suelen incrementarse con la disparidad entre comunidades autónomas en el acceso equitativo a estos medicamentos. Siete de cada diez medicamentos designados como huérfanos entre 2019 y 2023 son autorizados en Europa. De ellos, ocho de cada diez son comercializados en España, pero solo el 63 % de los medicamentos con código nacional son financiados por parte del SNS. Asimismo, entre 2020 y 2023, la espera media para la financiación de los nuevos medicamentos huérfanos en España fue de entre 23 y 33 meses.

El Informe señala también la necesidad de implementar modelos innovadores de acceso que aseguren la disponibilidad de estos tratamientos de forma más ágil y homogénea con independencia del lugar de residencia. Otras medidas de mejora sugeridas por los expertos incluyen optimizar los registros de estas patologías, aumentar la cobertura de los programas de cribado neonatal y armonizar los procedimientos diagnósticos entre las comunidades autónomas.

Un marco regulatorio apropiado

Por otro lado, aunque se reconocen avances como las estrategias nacionales y regionales en enfermedades raras, el Informe apunta la falta de una regulación específica para estos medicamentos y otras carencias que será preciso abordar. Entre ellas, la necesidad de optimizar la adaptación de la nueva normativa europea sobre evaluación de tecnologías sanitarias o los retos que ya está planteando la regulación de la Inteligencia Artificial y la gestión de datos. Retos, en suma, que requieren una estrategia nacional en enfermedades raras, equitativa y con mayor dotación de recursos, asegurando mayor transparencia y flexibilidad en los procesos de evaluación de tecnologías sanitarias.

"Por su complejidad, las enfermedades raras presentan desafíos diagnósticos y terapéuticos. Su ralentización supone costes significativos tanto para el sistema de salud como para quienes las padecen y sus cuidadores, estimados en unos 37.000 euros por persona. Solo la falta de tratamiento supone un aumento superior al 20 % del coste total por paciente al año. Por ello, es importante visibilizar el valor social de los medicamentos huérfanos, con estudios más sistemáticos sobre sus efectos, y evitar conflictos de interés y sesgos en la publicación de resultados", explica Álvaro Hidalgo, presidente de la Fundación Weber.

"Como venimos defendiendo desde AELMHU, es fundamental entender la casuística de este tipo de enfermedades, así como los enfoques terapéuticos más apropiados. Este Informe revela que, pese a los avances logrados en las últimas décadas, sigue habiendo retos importantes en términos de investigación, acceso y regulación. Por eso, desde la Asociación seguiremos trabajando y colaborando con todos los implicados en los márgenes de mejora identificados", añade Beatriz Perales, presidenta de AELMHU.

Metodología

Para la elaboración de este Informe, la Fundación Weber ha recopilado de la literatura existente evidencia científica sobre la contribución de valor de los medicamentos huérfanos, así como la normativa y recomendaciones relevantes. Ello ha permitido desarrollar un cuestionario administrado a un panel multidisciplinario de expertos del sector.

Más información en: *https://weber.org.es/publicacion/aspectos-diferenciales-de-los-medicamentos-huerfanos-y-su-valor-desde-una-perspectiva-social/*

Sobre AELMHU

AELMHU es una asociación sin ánimo de lucro, que agrupa a empresas farmacéuticas y biotecnológicas con un claro compromiso por invertir en descubrir y desarrollar terapias innovadoras capaces de mejorar la salud y la calidad de vida de los pacientes que padecen enfermedades raras y ultrarraras. AELMHU quiere servir de interlocutor ante la sociedad, la comunidad científica y las instituciones políticas y sanitarias en los temas relacionados con los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos.

Actualmente, los asociados de AELMHU son Alexion AstraZeneca Rare Diseases, Alnylam Pharmaceuticals, Amgen, AOP Health, Argenx, Biocryst, Biogen, BioMarin, Chiesi, Csl Behring, Grupo Italfarmaco, Immunocore, Insmed, Ipsen, Jazz Pharmaceuticals, Kyowa Kirin, Novartis, PTC Therapeutics, Sanofi, Sobi, Takeda, UCB, Ultragenyx Pharmaceutical y Vertex.

PUBLICACIÓN DEL INFORME SOBRE "OPTIMIZACIÓN DE LA PARTICIPACIÓN DE LOS PACIENTES EN LA EVALUACIÓN DE LOS MEDICAMENTOS"

- Los pacientes, como pieza importante del sistema sanitario, demandan participar en mayor medida en la toma de decisiones relacionadas con los medicamentos.
- Esta participación se debería producir en mayor o menor medida en todas las fases del ciclo del medicamento, comenzando con su contribución en el diseño de los ensayos clínicos.
- Este es el primer Informe en España, y Europa, que analiza las necesidades y capacidades de las organizaciones de pacientes en el momento actual, para así establecer áreas de trabajo que ayuden a que las mismas estén mejor preparadas para afrontar el reto de participar de forma activa y efectiva en el proceso de evaluación de medicamentos.
- Distintas asociaciones de pacientes han trabajado con expertos para elaborar una serie de recomendaciones prácticas.



Madrid, 2 de septiembre de 2024. La Academia Europea de Pacientes sobre Innovación Terapéutica (EUPATI), en colaboración con la Fundación Weber, ha publicado el informe "Optimización de la participación de los pacientes en la evaluación de los medicamentos", bajo el co-patrocinio de Amgen, Astellas y Boehringer. Este informe, pionero en España, y nuestro entorno, es un recurso esencial que busca fortalecer la implicación de los pacientes en todo el ciclo de vida de los medicamentos, desde su desarrollo clínico inicial hasta su evaluación y aprobación final.

En un contexto donde los sistemas sanitarios están evolucionando hacia modelos de atención más participativos, la inclusión de los pacientes en la toma de decisiones sobre medicamentos se ha vuelto crucial. El informe señala que, aunque se han hecho avances significativos, aún existen barreras que limitan la participación plena de los pacientes.

El informe destaca la necesidad de involucrar a los pacientes de una manera más activa, argumentando que su participación no solo enriquece el proceso científico, sino que también refuerza la legitimidad de las decisiones tomadas. En Europa y España, este es un momento crucial para optimizar esta participación, dado que se están implementando nuevas metodologías en la evaluación de tecnologías sanitarias que priorizan la inclusión de todas las partes interesadas.

El objetivo general de este proyecto es ayudar a los pacientes a afrontar de la mejor forma posible su participación en la evaluación de medicamentos, dados los cambios que se producirán próximamente. En concreto, se pretende ofrecer a las asociaciones de pacientes una guía para fomentar una participación más activa, informada y significativa en el proceso de evaluación de medicamentos, tanto en el presente como en el futuro, superando las barreras existentes.

El proyecto se estructuró en tres fases principales:

1. Revisión de la literatura y experiencias: Esta fase sirvió para contextualizar la situación presente y futura en España y otros países en cuanto a participación de los pacientes en la evaluación de medicamentos y para revisar ideas de mejora propuestas por distintos autores y organismos.

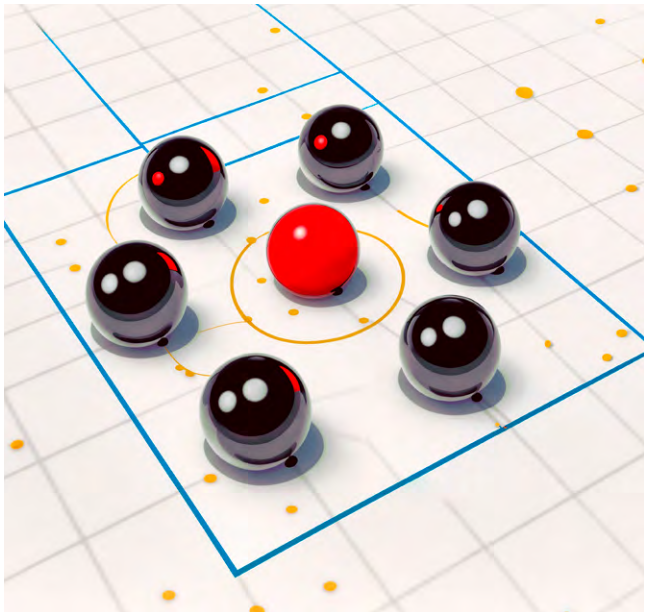
2. Grupo de Expertos: Se constituyó un Grupo de Expertos, formado por representantes de cuatro asociaciones de pacientes, alguna de ellas implicadas en las enfermedades raras, autoridades sanitarias y agencias de evaluación de tecnologías sanitarias, así como por representantes de la patronal farmacéutica. El comité se planteó como una mesa de debate y diálogo para compartir experiencias, poner en común buenas prácticas y resolver dudas.

3. Informe de Resultados: A partir de la revisión de literatura, de las aportaciones del Comité de Expertos y de las recomendaciones de mejora propuestas por las asociaciones de pacientes participantes en el proyecto, se elaboró un informe de resultados del proyecto.

En concreto, las recomendaciones de acción se refirieron a distintos ámbitos, como son los espacios de participación, el modo y el grado de implicación, el perfil de los pacientes, los tiempos, la transparencia, la preparación, las expectativas y la coordinación. De las reflexiones y recomendaciones surgidas a lo largo del proyecto, se extrajo un decálogo de consideraciones finales sobre cómo los pacientes pueden avanzar en su preparación para optimizar su participación en el proceso de evaluación de medicamentos.

"Esta oportunidad de diálogo entre todas las partes implicadas marca un antes y un después en el desarrollo de acciones estratégicas por parte de las asociaciones de pacientes. Por primera vez, nos hemos enfocado en detalles prácticos para ser más útiles y lograr, juntos, cambiar las cosas. Este proyecto nos ha permitido identificar las preguntas clave que las asociaciones de pacientes deben hacer a sus comunidades, tales como los desenlaces, síntomas y efectos secundarios que experimentan los pacientes, y cómo varían según edad, sexo, y tratamientos. Además de aclarar el marco regulatorio, hemos establecido la dirección para que las asociaciones de pacientes continúen su labor de manera más efectiva, afirma Roberto Saldaña, director de innovación y participación ciudadana en Eupati- España.

Más información en: *https://weber.org.es/publicacion/optimizacion-de-la-participacion-de-los-pacientes-en-la-evaluacion-de-los-medicamentos/*



Sobre EUPATI-ESPAÑA

EUPATI (Academia europea de pacientes para la innovación terapéutica, por sus siglas en inglés) nace como una iniciativa IMI (Innovative medicines initiative) constituida por representantes de organizaciones de pacientes, de la industria farmacéutica e instituciones académicas. Actualmente está liderado por el Foro Europeo de Pacientes (EPF) y centra su actividad en la educación y la formación para aumentar así la capacidad de comprensión y aportación de los pacientes a la investigación y el desarrollo de fármacos; y mejorar al mismo tiempo la disponibilidad de información objetiva, fiable y fácil para el público.

Su implementación en España comenzó en el año 2012 a través de un grupo de trabajo, en el ámbito de los pacientes españoles, aunque no es hasta diciembre 2014 cuando se constituye finalmente la Plataforma Nacional Española y hasta marzo de 2017, tras un periodo de consultas y reuniones, cuando las plataformas nacionales de cada país empiezan a trabajar independientemente, buscando cubrir las necesidades de cada país. Desde ese momento han sido constantes las actividades de comunicación y difusión de las actividades de EUPATI, tanto en el ámbito asociativo, como en el empresarial y académico-investigador en todo el territorio nacional.

La Asociación Plataforma española de la academia europea de pacientes para la innovación terapéutica EUPATI-ESPAÑA está registrada en el Registro Nacional de asociaciones en la Sección 1.ª, número 616532.

NUEVA LEY DE LA ELA: ATENCIÓN 24 HORAS, PROTECCIÓN A LOS CUIDADORES, EVALUACIÓN DE LA DISCAPACIDAD

La nueva Ley de la ELA, próxima a ser votada en el Congreso, busca mejorar las condiciones de vida de las personas afectadas por la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) y de sus familias, tras casi tres años de tramitación. Entre sus principales medidas destaca la agilización de los procedimientos de reconocimiento de discapacidad y dependencia, con un plazo máximo de tres meses, ya que uno de los mayores problemas que enfrentan los pacientes es la demora en acceder a ayudas y prestaciones.



La ley beneficiará no solo a personas con ELA, sino también a aquellas que padezcan otros trastornos neurológicos irreversibles que cumplan ciertos criterios, como la falta de respuesta al tratamiento, la necesidad de cuidados complejos y un impacto significativo en su entorno. La norma establece que las personas en fases avanzadas de la enfermedad recibirán atención continuada las 24 horas del día, incluyendo asistencia instrumental y personal para tareas como la respiración y alimentación (disfagia), además de cuidados paliativos especializados. También se contempla la posibilidad de acceder a servicios de fisioterapia y rehabilitación, tanto en el hospital como en el domicilio, con el objetivo de mantener al máximo las capacidades funcionales del paciente y prolongar su autonomía.

Otro punto importante es el apoyo a los cuidadores, quienes, a menudo, deben abandonar su empleo para atender a los enfermos, lo que conlleva una carga económica y emocional considerable. La nueva ley permite que los cuidadores que dejen de trabajar para atender a una persona en situación de gran dependencia (Grado III) mantengan la base de cotización de su última actividad laboral, de modo que su futura pensión no se vea afectada. Además, se cubrirá un 50% del coste de esta cotización a través del IMSERSO y se les dará prioridad en políticas de empleo y formación específicas para el cuidado de enfermos.

Asimismo, se garantizará el suministro eléctrico a los pacientes electrodependientes. La ley también crea un Registro Estatal de Enfermedades Neurodegenerativas, que permitirá recopilar datos sobre la prevalencia, incidencia y factores determinantes de estas patologías, lo que facilitará una mejor planificación y gestión de los recursos asistenciales. Además, se impulsa la investigación a través del Instituto de Salud Carlos III, con una estructura dedicada a la ELA que coordinará y promoverá los avances científicos.

A pesar de los retrasos, se espera que la ley tenga un impacto significativo en la mejora de la calidad de vida de los afectados por la ELA. Las comunidades autónomas tendrán un papel clave en la aplicación de las medidas, y se prevé un mecanismo de seguimiento para evaluar la efectividad de la ley cada dos años, con la participación de asociaciones de pacientes, gobiernos regionales y el propio Gobierno.

Más información en: https://www.congreso.es/public_oficiales/L15/CONG/BOCG/B/BOCG-15-B-144-1.PDF#page=1

MEDICAMENTOS

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS E INDICACIONES APROBADAS POR LA EMA DESDE ENERO HASTA AGOSTO 2024

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE APROBACIÓN DE LA INDICACIÓN EMA
Rozanolixizumab	Tratamiento de adultos con miastenia grave generalizada (enfermedad que provoca debilidad muscular y cansancio)	UCB Pharma	Nuevo MH	05/01/2024
Trametinib	Tratar a niños a partir de 1 año con glioma (un tipo de tumor cerebral)	Novartis Europharm Limited	Nuevo MH	05/01/2024
Momelotinib	Tratar la esplenomegalia (aumento del tamaño del bazo) u otros síntomas relacionados con la enfermedad en adultos con mielofibrosis y anemia de moderada a grave (niveles bajos de glóbulos rojos)	GlaxoSmithKline Trading Services Limited	Nuevo MH	25/01/2024
Omaveloxolona	Tratar la ataxia de Friedreich, una enfermedad hereditaria que causa daños en el sistema nervioso, lo que provoca dificultades de coordinación, equilibrio y movimiento, fatiga, dificultad para hablar, así como un mayor riesgo de cardiomiopatía (daños en el músculo cardíaco) y diabetes	Reata Ireland Limited	Nuevo MH	09/02/2024
Exagamglogén autotemcel	Tratar los trastornos sanguíneos conocidos como betatalasemia y anemia falciforme en pacientes mayores de 12 años	Vertex Pharmaceuticals (Ireland) Limited	Nuevo MH	09/02/2024
Iptacopan hydrochloride monohydrate	Medicamento utilizado en adultos con hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) para tratar la anemia hemolítica	Novartis Europharm Limited	Nuevo MH	17/05/2024
Tofersen	Tratamiento de adultos con un tipo de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) causada por una mutación (defecto) en el gen responsable de producir una enzima llamada superóxido dismutasa 1 (SOD1)	Biogen Netherlands B.V.	Nuevo MH	29/05/2024
efanesoctocog alfa	Prevenir y tratar las hemorragias en adultos y niños con hemofilia A.	Swedish Orphan Biovitrum AB (publ)	Nuevo MH	17/06/2024
Apadamtase alfa / Cinaxadamtase alfa	Tratar a niños y adultos con púrpura trombocitopénica trombótica congénita (PTTC)	Takeda Manufacturing Austria AG	Nuevo MH	01/08/2024

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS CON FINANCIACIÓN APROBADA POR LA CIPMPS DESDE ENERO HASTA AGOSTO 2024

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE FINALIZACIÓN EN LA INDICACIÓN CIPMPS
Avalglucosidasa alfa	Terapia enzimática de sustitución a largo plazo para el tratamiento de pacientes con enfermedad de Pompe (déficit de a-glucosidasa ácida)	SANOFI AVENTIS, S.A	Nuevo MH	29/01/2024
Tebentafusp	Tratamiento en monoterapia del melanoma uveal irresecable o metastásico en pacientes adultos con antígeno leucocitario humano (HLA)-A*02:01 positivo	IMMUNOCORE IRELAND LIMITED	Nuevo MH	29/01/2024
Ripretinib	Tratamiento de pacientes adultos con tumor avanzado del estroma gastrointestinal (GIST) que han recibido tratamiento previo con tres o más inhibidores de quinasa, como imatinib	Deciphera Pharmaceuticals (Netherlands) B.V.	Nuevo MH	21/02/2024
Mosunetuzumab	Tratamiento en adultos con linfoma folicular que no responde (refractario) o que ha reaparecido (recaída) después de al menos dos tratamientos previos	Roche Registration GmbH	Nuevo MH	24/04/2024
Olipudase alfa	Tratamiento de pacientes con deficiencia de esfingomielinasa ácida (ASMD)	Sanofi B.V.	Nuevo MH	24/04/2024
Maralixibat chloride	Tratamiento de pacientes a partir de 2 meses de edad con prurito colestásico (picor intenso debido a la acumulación de bilis) causado por el síndrome de Alagille. También se utiliza en el tratamiento de pacientes a partir de 3 meses de edad con colestasis intrahepática familiar progresiva	Mirum Pharmaceuticals International B.V.	Nuevo MH	22/05/2024
Vosoritide	tratamiento de la acondroplasia en pacientes a partir de 4 meses de edad cuyos huesos aún están creciendo	BioMarin International Limited	Nuevo MH	17/07/2024

Nota: *Solo aparecen los medicamentos huérfanos con acuerdos de precio y financiación (aceptación) recogidos en los acuerdos de la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos y Productos Sanitarios desde enero hasta agosto 2024.*

Observatorio

Este observatorio recopila algunos de los principales indicadores relevantes en el ámbito de las enfermedades raras, agrupados en seis áreas.

Pulsando en el símbolo ⊕ se puede observar la evolución en el tiempo de algunos de ellos.

El símbolo 🌐 le permite acceder a la fuente de origen de los datos.

ENFERMEDADES RARAS

EN EL MUNDO
263-446
MILLONES DE PACIENTES
2020 [1]

EN LA UE
36
MILLONES DE PACIENTES
2023 [2]

EN ESPAÑA
~3
MILLONES DE PACIENTES
2022 [3]

EERR CONOCIDAS
6.258
2022 [4]

% EERR GENÉTICAS
63 %
2022 [5]

TIEMPOS

TIEMPO PROMEDIO ENTRE CN Y FINANCIACIÓN
23
MESES
2024 [14]

PROMEDIO DE DIAGNÓSTICO
6,18
AÑOS
2022 [15]

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

NÚMERO ACUMULADO DE DESIGNACIONES HUÉRFANAS EMA
2.103
AGOSTO 2024 [6]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH AUTORIZADOS POR LA EMA
151
AGOSTO 2024 [7]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH APROBADOS EN ESPAÑA
141
AGOSTO 2024 [8]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH COMERCIALIZADOS EN ESPAÑA
85
AGOSTO 2024 [9]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH FINANCIADOS EN ESPAÑA
85
AGOSTO 2024 [10]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH NO FINANCIADOS EN ESPAÑA
32
AGOSTO 2024 [11]

% DE IPT PARA MMHH SOBRE EL TOTAL DE IPT DEL AÑO
22 %
AGOSTO 2024 [12]

NÚMERO DE IPT PARA MMHH EN LO QUE VA DE AÑO EN ESPAÑA
22
AGOSTO 2024 [13]

ÍNDICE

INVESTIGACIÓN

ENSAYOS CLÍNICOS CON MMHH EN EL MUNDO
8.561
2022 [18]

ENSAYOS CLÍNICOS EN MARCHA CON MMHH EN ESPAÑA
332
AGOSTO 2024 [19]

TOTAL REGISTROS DE EERR O MMHH
845
ABRIL 2024 [20]

ENFERMEDADES INCLUIDAS EN LOS PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL NACIONALES
8 a 40
2019 [25]

PORCENTAJE DE REGISTROS A NIVEL GLOBAL
11,5 %
ABRIL 2023 [21]

PORCENTAJE DE REGISTROS A NIVEL EUROPEO
11,0 %
ABRIL 2023 [22]

PORCENTAJE DE REGISTROS NACIONALES
66,5 %
ABRIL 2023 [23]

PORCENTAJE DE REGISTROS REGIONALES
11,0 %
ABRIL 2023 [24]

GOBERNANZA

ASOCIACIONES DE PACIENTES RELACIONADAS CON LAS EERR EN EL MUNDO
2.915
2022 [16]

ESTRATEGIAS Y PLANES DE EERR A NIVEL NACIONAL, AUTONÓMICO Y OTROS
12
2023 [17]

PACIENTES Y CUIDADORES

GASTO RELACIONADO CON LAS EERR
255 €/MES
2022 [26]

PORCENTAJE DE PACIENTES CON NECESIDAD DE ATENCIÓN PSICOLÓGICA
36 % vs 23 %
2023 [27]

PORCENTAJE DE PERSONAS CON UNA ENFERMEDAD RARA QUE SUFREN DISCRIMINACIÓN
76 %
2021 [28]

TASA DE EMPLEO DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD
28 % vs 68 %
2022 [29]

TASA DE PARO DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD
21 % vs 13 %
2022 [30]

Abreviaturas:

EERR: enfermedades raras;
MMHH: medicamentos huérfanos;
EECC: ensayos clínicos;
IPT: informe de posicionamiento terapéutico;
EMA: Agencia Europea del Medicamento.

FUENTE DE ORIGEN DE LOS DATOS

- [1] Nguengang Wakap, et *al*. (2020)
- [2] European Commission
- [3] [17] [28] FEDER
- [29] [30] INE
- [4] [5] [16] [18] [20] [21] [22] [23] [24] Orphanet
- [6] [7] EMA
- [8] [9] [12] [13] AEMPS
- [10] [11] [25] Ministerio de Sanidad
- [14] AELMHU
- Benito-Lozano, et *al*. (2022) [15]
- Benito-Lozano, et *al*. (2023) [27]
- [19] REec
- Gimenez-Lozano, et al. (2022) [26]

newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras

¡SÍGUENOS EN REDES SOCIALES!



ÍNDICE

ÍNDICE

Esta revista podrá ser descargada en formato .PDF desde:

www.newsrare.es

Síguenos en:

twitter: @revistanewsRARE

instagram: https://www.instagram.com/revistanewsrare/

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

ALIANZAS

UCLM GiES Grupo de Investigación en Economía y Salud

PATROCINADORES

ALEXION AstraZeneca Rare Disease · biocryst · CSL Behring · CSL Vifor · IPSEN Innovation for patient care

ITALFARMACO · Jazz Pharmaceuticals · NOVARTIS · ucb Inspired by patients. Driven by science. · Roche

ÍNDICE