



Plan Nacional para enfermedades raras y medicamentos huérfanos del Uruguay.

Enfermedades raras

Los conceptos de esta propuesta se basan fundamentalmente en los congresos internacionales sobre Enfermedades Raras realizados hasta el momento y muchos son una adaptación a conceptos vertidos en dichos congresos.

Las enfermedades raras se caracterizan, en primer lugar, por su escasa prevalencia (inferior a 1/2000) y su heterogeneidad. Afectan tanto a niños como adultos, en cualquier parte del mundo. Puesto que los pacientes con enfermedades raras son minorías, existe poca conciencia pública y no representan prioridades de la sanidad pública, se realiza poca investigación sobre ellas. Puesto que el mercado es tan limitado para cada enfermedad, la industria farmacéutica se resiste a invertir en investigación y a elaborar tratamientos para las enfermedades raras. Por lo tanto, resulta necesaria una regulación económica en este campo.

La característica principal es la rareza, definida como: «una enfermedad rara es una enfermedad que se produce con escasa frecuencia en la población en general». Para ser considerada rara, cada enfermedad específica no puede afectar a más de un número reducido de personas en la población total, lo cual, en Europa, se define como **menos de uno (1) entre dos mil (2 000) ciudadanos de la Unión Europea**. Aunque esta proporción parece muy pequeña, en una población total de 459 millones de ciudadanos europeos, significa que cada enfermedad podría afectar hasta a 230 000 personas. Resulta importante subrayar que el número de pacientes de enfermedades raras varía considerablemente entre ellas y que la mayoría de las personas representadas por las estadísticas en este campo sufren enfermedades todavía más raras, que afectan sólo a una entre cien mil personas o menos.

La mayoría de las enfermedades raras afectan sólo a miles, cientos o incluso veinte pacientes o menos. Estas «enfermedades muy raras» vuelven a los pacientes y a sus familias especialmente aislados y vulnerables. Merece la pena señalar que la mayoría de las neoplasias, además de las que afectan a los niños, son enfermedades raras.

Por desgracia, los datos epidemiológicos disponibles son inadecuados para la mayoría de las enfermedades raras y no proporcionan detalles precisos sobre el número de pacientes con una enfermedad rara determinada. En general, las personas con una enfermedad rara no están registradas en bases de datos y gran número de enfermedades raras se resumen como «otros trastornos endocrinos y metabopatías» y, como consecuencia, resulta difícil registrar a las personas con una enfermedad rara a nivel nacional o internacional, de modo fiable y armonizado.

Diversidad y heterogeneidad de las enfermedades raras

Las enfermedades raras se caracterizan también por el gran número y la **amplia diversidad** de los trastornos y síntomas, los cuales varían, no sólo entre las diferentes enfermedades, sino también en una misma enfermedad. Para muchos diagnósticos, existe una amplia variedad de subtipos de la misma enfermedad.

Se calcula que **existen, en la actualidad, entre 5 000 y 7 000 enfermedades raras diferentes**, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, sus habilidades mentales, su comportamiento y su capacidad sensorial.

La gravedad de las enfermedades también varía ampliamente: la mayoría son posiblemente mortales, mientras otras son compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se tratan de modo adecuado.

El **80 % de las enfermedades raras tiene un origen genético identificado**, con implicación de uno o varios genes. Pueden heredarse o derivarse de una mutación génica de novo y afectan a **entre el 3 % y el 4 % de los nacimientos**.

Otras enfermedades raras vienen causadas por las infecciones (bacterianas o víricas), alergias, o se deben a causas degenerativas, proliferativas o teratógenas (productos químicos, radiación, etc.).

Existe también una gran diversidad en la edad de aparición de los primeros síntomas: los síntomas de algunas enfermedades raras pueden aparecer en el momento del nacimiento o durante la infancia, incluyendo la atrofia espinal infantil, la neurofibromatosis, la osteogenia imperfecta, los trastornos de acumulación lisosómica, la condrod displasia y el síndrome de Rett.

Muchas otras, como la enfermedad de Huntington, de Crohn, de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi o el cáncer tiroideo, sólo se manifiestan en la edad adulta.

También debe subrayarse que algunos trastornos **relativamente habituales pueden ocultar enfermedades raras subyacentes**, como el autismo (en el síndrome de Rett, síndrome de Usher de tipo II, gigantismo cerebral de Sotos, fragilidad del cromosoma X, Angelman, fenilcetonuria adulta, síndrome de Sanfilippo, etc.) o epilepsia (síndrome de Pena Shokeir o hipocinesia fetal, de Feigenbaum Bergeron Richardson, de Kohlschutter Tonz, de Dravet...).

En la actualidad, se sospecha, o se ha descrito ya, un origen genético para gran número de las enfermedades descritas en el pasado como entidades clínicas, como deficiencia mental, atrofia cerebral, autismo o psicosis. De hecho, estos problemas son enfermedades raras subyacentes.

Características comunes de las enfermedades raras

A pesar de su gran diversidad, las enfermedades raras presentan algunos rasgos comunes y pueden caracterizarse casi siempre como:

- Graves o muy graves, crónicas, degenerativas y, habitualmente, posiblemente mortales.
- La mayoría afectan a niños, aunque también a adultos.
- Discapacitantes: la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras se ve gravemente comprometida debida a la pérdida o falta de autonomía.
- Muy dolorosas: el sufrimiento de los pacientes con enfermedades raras y sus familias se ve agravado por la desesperación psicológica y la falta de esperanza de tratamiento.
- Enfermedades incurables, la mayoría sin tratamiento eficaz. En algunos casos, pueden tratarse los síntomas para mejorar la calidad y esperanza de vida.

La lucha por el reconocimiento

La realidad de las enfermedades raras: Resulta fundamental ser conscientes de que las enfermedades raras pueden afectar a cualquier familia en cualquier momento. No es sencillamente «algo terrible que le pasa a otros». Es una realidad muy cruel que puede golpear a cualquiera, bien al tener un niño o durante su vida. De hecho, la terminología «enfermedades raras» sólo subraya la característica de rareza del mosaico complejo y heterogéneo de unas enfermedades posiblemente mortales y muy debilitantes cuyo número se calcula en unas 7.000.

Esta terminología, que sólo subraya la rareza, coloca una **distancia reconfortante** entre los «pobres a los que les ha sucedido algo tan terrible» y la amplia mayoría de los ciudadanos que se sienten protegidos por la baja prevalencia de las enfermedades raras.

Si el nombre de estas enfermedades raras fuera, oficialmente, «enfermedades terribles que matan lentamente, a usted o a su hijo, y a nadie le importa», lo cual es verdad, entonces la opinión pública vería de modo más realista la existencia de los aproximadamente 30 millones de personas directamente afectados por ellas.

La falta de información sobre las enfermedades raras a menudo implica que los pacientes que las sufren no se benefician de los servicios sanitarios que necesitan.

No es posible elaborar una política sanitaria pública específica para cada enfermedad rara, pero puede establecerse un enfoque global sobre las enfermedades raras en las áreas de investigación científica y biomédica, investigación farmacológica, formación, información, beneficios, hospitalización y tratamiento ambulatorio.

Discriminación

Los pacientes con enfermedades raras sufren casi siempre de discriminación por el resto de los ciudadanos, empleados, empresas aseguradoras y bancos, etc.

El sistema sanitario también puede discriminar a los pacientes con enfermedades raras: la falta de conocimientos, las dificultades de diagnóstico y de tratamiento, además de la escasez de historias de éxito, producen una gran inseguridad a los trabajadores sanitarios.

Factor económico

Incluso con todas las compensaciones financieras disponibles, los cuidados continúan siendo caros y los gastos personales para afrontar todos los aspectos de las enfermedades raras son elevados. Se afirma que los derechos sociales y el seguro médico constituyen un elemento esencial de la estructura social y que no deberían estar condicionados por la constitución genética. Entre las soluciones propuestas en esos países se declaró que la creación de centros de cuidados especializados no es la respuesta definitiva, sino que la educación y la formación a todos los niveles y para todas las profesiones es una estrategia clave.

Debería garantizarse un seguimiento principal *en el lugar de residencia*, puesto que los centros especializados o de referencia pueden facilitar el tratamiento de los pacientes a los médicos, pero no son la respuesta para los cuidados cotidianos.

Necesidad y justificación para un estudio en el ámbito nacional.

- Existe muy poca información documentada sobre la epidemiología de las enfermedades raras en nuestro país.
- Resulta importante calcular de modo aproximado el número total de personas afectadas y la prevalencia de cada enfermedad en Uruguay.

- Es necesario evaluar la historia natural de las enfermedades raras para adaptar la atención sanitaria y realizar un seguimiento de las mejoras que se puedan ir adoptando.

Método

Un registro de enfermedades raras centrada en las más habituales según la revisión bibliográfica hasta el momento y tomando como base las tablas de prevalencia existentes en otros países (Ej. Europa).

La tasa de prevalencia exacta resulta difícil de obtener a partir de los datos disponibles. Hay mala documentación de los casos existentes.

Surge como una primera medida la necesidad de la creación de un “Registro Nacional de Enfermedades Raras”.

Como paso lógico siguiente una obligatoriedad por parte del cuerpo medico de comunicar a ese “Registro Nacional” cada caso al momento que entra en contacto con un paciente con una enfermedad rara.

Beneficios de un “Registro Nacional de Enfermedades Raras”

Problemas que podrían solucionarse:

- El retraso en el diagnóstico de las enfermedades raras: un problema que resulta en consecuencias individuales y familiares.
- Las enfermedades raras apenas se toman en consideración por parte del público en general y los profesionales sanitarios. Como resultado, incluso su diagnóstico constituye un problema.

De una encuesta realizada en Europa en 2005 sobre el tema del diagnóstico de enfermedades raras se resume el resultado a modo de ejemplo de su importancia.

Resultados: retrasos desde la aparición de los primeros síntomas a la confirmación del diagnóstico

Para una enfermedad dada, se produjo una amplia variedad en los retrasos.

Para la mayoría de enfermedades, se obtuvo un diagnóstico sin retrasos para una proporción entre un cuarto a una mitad de los pacientes.

Por desgracia, un número consistente de pacientes tuvo que esperar un periodo prolongado antes del diagnóstico.

Esa espera por el diagnóstico no fue un periodo de calma, sino una búsqueda continua, puesto que los pacientes tuvieron que consultar con gran número de médicos: **un cuarto de los pacientes consultó al menos a cuatro médicos en el síndrome de cromosoma X frágil, a seis en los síndromes de Prader Willi y de Marfan, y a dieciséis en el síndrome de Ehlers Danlos.**

Antes de recibir un diagnóstico de confirmación, el **40 %** de los pacientes recibió primero un **diagnóstico equivocado**, mientras un 60 % no recibió diagnóstico alguno.

La tendencia a un fallo en el diagnóstico dependía tanto de la enfermedad ($\frac{1}{4}$ en el síndrome de Marfan, en comparación con $\frac{1}{2}$ en el síndrome de Ehlers Danlos) como del país ($\frac{1}{3}$ en Finlandia, España, Reino Unido e Irlanda, en comparación con $\frac{1}{2}$ en Austria, Dinamarca, Alemania, Rumania, Suecia y Polonia).

Con frecuencia, los errores de diagnóstico resultaron en intervenciones médicas diversas: tratamiento médico en 1 de cada 3 pacientes, intervención quirúrgica en 1 de cada 6 y atención psicológica en uno de cada diez.

El retraso en el diagnóstico produjo consecuencias personales: físicas, psicológicas e intelectuales.

Más de $\frac{1}{4}$ parte de los pacientes comunicó consecuencias físicas en el caso de los síndromes de Marfan y Ehlers Danlos, consecuencias psicológicas y deterioro del desarrollo cognitivo, principalmente en el síndrome de Prader Willi, del cromosoma X frágil y de la esclerosis tuberosa.

Más dramático es el hecho de que el retraso en el diagnóstico se considera la causa de la muerte del paciente en el 6 % de los casos en el caso del síndrome de Marfan.

Además de las consecuencias individuales, las consecuencias familiares constituyen un problema oculto, pero dramático: nació un hermano afectado a más del 8 % de los pacientes en casos de síndromes de Marfan y de Ehlers Danlos.

Además, se comunicó un comportamiento inaceptable por parte de los familiares en 1 de cada 10 a 1 de cada 4 pacientes de 7 enfermedades.

Se observó pérdida de confianza en la medicina en todas las enfermedades con frecuencias variables entre el 11 y el 17 % de los pacientes.

Conclusiones

- Existen retrasos en el diagnóstico y pueden tener consecuencias graves.
- Resulta necesario mejorar la comunicación del diagnóstico: un punto de atención para la comunidad médica.
- Existen diferencias entre los países. No está claro si con culturales o estructurales.
- La obtención del diagnóstico exacto es sólo el inicio de la carrera de obstáculos que deben superar los pacientes y sus padres al sufrir una enfermedad rara.

Retrasos en el diagnóstico en Europa y EE.UU.

Un estudio estadounidense sobre el retraso en los diagnósticos confirmó los resultados de la encuesta EurordisCare2 mencionada arriba, con unos resultados muy similares.

La comisión nacional estadounidense sobre enfermedades huérfanas, en un estudio detallado realizado hace diez años sobre los problemas de las personas con enfermedades raras señaló que:

- el diagnóstico correcto del 30 % de los pacientes tardaba entre 1 y 5 años, y que
- el 15 % de los pacientes no recibieron un diagnóstico durante seis o más años.

Siendo el tema del diagnóstico de suma especificidad solo podríamos mencionar algunas medidas adoptadas en otros países con resultados positivos pero no necesariamente adaptables a la realidad de la salud en Uruguay.

- Una base de datos biomédica accesible mediante un sitio web interactivo, permitirá la integración de los datos con el contexto médico y genético, mejorando los enfoques en el tratamiento multidisciplinar de los pacientes. Esta herramienta ofrecería enlaces a otras bases de datos genéticas, como Orphanet, OMIM y LDDb, constituiría un enlace entre los centros de diagnóstico médico y los laboratorios de investigación, representando por ello una herramienta de gran utilidad para las redes nacionales e internacionales.
- Facilitará el diagnóstico científico basado en las pruebas y las opciones terapéuticas.

Acceso y disponibilidad de las pruebas genéticas moleculares:

La mayoría de las enfermedades raras identificadas son trastornos genéticos, por lo que las pruebas genéticas constituyen un elemento esencial del diagnóstico.

Puesto que todos los gobiernos y unidades de atención privada están adoptando medidas para controlar los gastos, esto se traduce en recortes presupuestarios y controles sobre la realización de pruebas genéticas.

Las disposiciones para regular las pruebas genéticas son muy similares a otras en otros sectores de la atención sanitaria.

Otro hecho es la ausencia de un modo claro y racional mediante el cual los gobiernos pueden controlar los costes en este sector.

Otro dato es el progreso en el genoma humano y el aumento de conocimientos genómicos sobre el origen genético de las enfermedades.

La combinación de la gran cantidad de trastornos genéticos y la necesidad de diseñar análisis diagnósticos específicos para cada uno impide que un único país dado ofrezca una gama completa de pruebas diagnósticas para todos los trastornos genéticos conocidos. No existe marco estratégico alguno para la designación de servicios de pruebas para enfermedades raras a nivel internacional.

Para las personas encargadas de elaborar las políticas, una de las preocupaciones debería ser la falta de unas buenas prácticas internacionales para garantía de calidad. Cuando una muestra llega a otro laboratorio en otro país, debería ser tratada y manejada con la expectativa de calidad que aseguren un correcto diagnóstico, y esto no es práctica común en Uruguay.

Ningún médico cuestiona un resultado traído por el paciente de un examen realizado en el exterior.

Esta Unidad propuesta debe manejar opciones de laboratorios nacionales e internacionales con niveles de calidad comprobada y realizar con ellos convenios que permitan a un médico que trata una enfermedad rara acceder a través de esta Unidad a un examen en el país o en el exterior.

Se necesita considerar la realización de esfuerzos para mejorar el acceso, la cobertura y el reembolso de todas las pruebas que demostraran utilidad médica.

A modo de ejemplo, un examen genético necesario para el diagnóstico correcto de Acondroplasia en la hija de un integrante de la Asociación, comenzó con un presupuesto de U\$S 1500.00 más gastos en un laboratorio en Bélgica y asesorados correctamente por un profesional preocupado por el tema, terminamos realizando el mismo en Belho Horizonte (Brasil) en un laboratorio reconocido internacionalmente que aseguraba la calidad del examen por U\$S 200.00 y con gastos solo de correo normal.

En este caso la financiación fue particular, pero no son tantos anualmente los exámenes necesarios a nivel de Enfermedades Raras como para que un Sistema Integrado de Salud no pueda prever un mínimo presupuesto para estos exámenes, el retorno económico se ve inmediatamente en la prevención de las consecuencias de un mal diagnóstico o un diagnóstico tardío.

Una clínica especializada en enfermedades raras (ER)

Ejemplo: La clínica ambulatoria ER en Italia.

Presentado en el Congreso Europeo sobre Enfermedades Raras realizado en Luxemburgo en 2005.

Andrea Bartuli; Hospital Infantil Bambino Gesù, Italia.

"La clínica ambulatoria en enfermedades raras (CAER) se inauguró en 2003 y reunirá un equipo multidisciplinar de trece especialistas en genética, neurología, trastornos neuromusculares, endocrinología, metabolismo, psicología, inmuno-hematología, dermatología, ortopedia y nefrología.

Este enfoque multidisciplinar se ha revelado como un avance verdadero en la atención de los pacientes con trastornos raros, puesto que ofrece una respuesta extensa a los problemas complejos comunes a estas enfermedades y reduce los problemas logísticos para la familia.

El primer contacto se realiza mediante el centro de llamadas o el portal del hospital (cuando el coordinador CAER comprueba si la enfermedad específica resulta adecuada para el enfoque multidisciplinario.

La primera cita viene precedida por una reunión con un psicólogo, que escucha las necesidades y expectativas del paciente y su familia. A continuación, un gestor de caso realiza una evaluación médica antes de presentar el caso al equipo completo de especialistas para su comentario detallado.

Finalmente, tiene lugar una reunión con la familia para explicar el diagnóstico y las propuestas terapéuticas."

Al momento 815 familias se han puesto en contacto con CAER y se ha examinado un total de 118 pacientes.

A su llegada, el 34 % de los pacientes no disponía de un diagnóstico, o sólo de un diagnóstico genérico. El departamento confirmó el diagnóstico inicial en el 34 % de los casos, formuló un diagnóstico alternativo en el 19 % de ellos y propuso uno nuevo en el 47 % restante.

Creemos que este ejemplo puede perfectamente adaptarse a nuestro país. La formación de un equipo multidisciplinario ambulatorio al cual se deriven desde sociedades medicas, hospitales o seguros de salud aquellos casos de difícil diagnostico, previamente evaluados en su origen o a solicitud de padres o pacientes con un diagnostico no concluyente.

Ellos podrían eventualmente aconsejar la necesidad de un examen cromosómico.

Investigación y atención médica

Los objetivos de la investigación sobre enfermedades raras:

- Informar sobre la aparición de tratamientos nuevos o estrategias de intervención específicas (fármacos, tratamientos físicos, intervenciones psicológicas).
- Informar sobre prácticas de atención médica, educativa o social, especialmente sobre el tipo de intervención educativa que puede ayudar en mayor medida a los niños (práctica médica correcta, como las directrices suecas sobre la utilización de la somatotropina para el síndrome de Prader Willi, la calidad de vida, estrategias educativas).
- Debería ponerse a prueba la investigación para determinar si sirve para la elaboración de políticas que establezcan los principios fundamentales para el apoyo a las personas.
- Esta investigación puede dirigir los tipos de derechos y beneficios que necesitan las personas y puede ser relevante en el momento de tratar sobre temas legales.

Problemática de la investigación en el campo de las enfermedades raras.

En primer lugar, su misma **rareza**:

- **Financiación:** Resulta difícil encontrar financiación para trastornos que pueden afectar sólo a un número limitado de personas en un contexto de competición con las enfermedades frecuentes, como las cardiopatías o el cáncer.
- El **interés de la comunidad médica e investigadora** en las enfermedades raras, que puede tener más interés en las enfermedades habituales, las cuales afectan a más personas.
- **Obtención de participantes:** La participación de los pacientes, porque la investigación o puede avanzar si los pacientes que sufren de los síndromes mismos no participan.
- Los **beneficios** parecen aplicarse sólo para las escasas personas que sufren la enfermedad, pero la comprensión de la enfermedad a menudo resulta en aplicaciones generales que benefician a otras enfermedades (por ejemplo, la comprensión de los trastornos alimenticios en los pacientes con síndrome de Prader Willi puede contribuir a la comprensión del problema en otros síndromes con un síntoma similar).

Muchas veces las organizaciones de pacientes tienen la posibilidad de acceder a la financiación de Fundaciones Humanitarias para investigación.

Una de las tensiones que existe en la investigación en las enfermedades raras es que, si podemos obtener fondos para la investigación, éstos serán inevitablemente escasos.

Habrá gran competición por ese dinero.

Una decisión de este tipo es tomada normalmente por personas afectadas y sin la capacidad técnica para tomar la decisión de que línea de investigación o que proyecto de mejora en la calidad de vida de un afectado.

De modo que: ¿cómo se decide y quién decide las preguntas que debe intentar responder la investigación?

Por ejemplo, puede que los científicos digan: «Bien, hay un modo lógico de investigación sobre las enfermedades raras». Una vez identificado el trastorno mismo, por ejemplo, el síndrome de Prader Willi, habitualmente existe un proceso de investigación epidemiológica, ciencia básica, etc., que lo caracteriza.

Pero las familias afirman: «El problema que nos afecta en mayor medida es, por ejemplo, los trastornos de comportamiento». A un psiquiatra, ese es, por supuesto, el área que le interesa y una de las mayores preocupaciones de las familias son los problemas psiquiátricos y de comportamiento.

Y además hay que considerar la función del gobierno en cuanto a política y práctica.

Por mencionar un ejemplo del Reino Unido: lleva muchos años realizándose un debate sobre la función de la vacuna triple vírica como posible causa de autismo y esto ha restado recursos de lo que la mayoría de nosotros consideraría los puntos importantes en la investigación sobre el autismo. Ello se debe a que hay grupos importantes de presión política, políticos y otros que están implicados en ese problema sobre cómo determinar la agenda de investigación.

En segundo lugar, la **complejidad de la enfermedad** misma:

- Las enfermedades complejas afectan a diferentes partes del cuerpo (trastorno intelectual, insuficiencia cardíaca, piel...) y complican los tratamientos: **trastornos multisistémicos**.
- Las enfermedades complejas exigen un **enfoque a largo plazo (a menudo durante toda la vida)** para el tratamiento y la mejora de la calidad de vida de los pacientes.
- Se necesitan **perspectivas diversas** (biológica, psicológica, social) porque no puede tratarse una enfermedad rara exclusivamente con medicinas.
- También se necesitan **temas éticos específicos** que permitan el consentimiento de las personas.

En tercer lugar, las partes interesadas en la **investigación** sobre enfermedades raras y la tensión entre ellas. Para comprender mejor los problemas de la investigación sobre enfermedades raras, debemos comprender los intereses de cada parte interesada.

- Los pacientes mismos, por supuesto.
- La familia (y otros cuidadores) también son muy importantes como fuente de información o como participantes de la investigación, especialmente en los trastornos genéticos.

- Investigadores, médicos y sus organizaciones correspondientes, que realizan el progreso científico.
- Organizaciones benéficas.
- La organización que financia la investigación (que tiene sus propias prioridades y permite el progreso en áreas específicas).
- La industria.
- Los gobiernos.
- Los comités sobre ética, los acuerdos sobre gobernabilidad de la investigación.

En resumen los problemas de la investigación:

- Se deben a la rareza del trastorno.
- Posibilidad de contraste y conflicto entre los puntos de vista relativos a las prioridades de la investigación.
- Complejidad de la ciencia y necesidad de diferentes perspectivas académicas.
- Financiación y organización de la investigación.

Unidad de Atención de Enfermedades Raras

Antes que el desarrollo de una investigación científica propiamente dicha es necesaria la **creación de un banco de datos** sobre las Enfermedades Raras para actualizar la información de la que dispone el cuerpo médico.

Existe la tecnología basada en la web para un acceso inmediato y no existe excusa alguna para que un médico practicante no pueda encontrar, casi de modo inmediato, información sobre un síndrome específico.

No puede subestimarse la importancia de las organizaciones relacionadas con el síndrome y de los grupos de pacientes.

Este proceso de recopilación debería contar con la participación de las Asociaciones relacionadas con dichas enfermedades, es increíblemente grande la cantidad de información actualizada que manejan estos grupos involucrados directamente, ya sea por padecer una Enfermedad Rara o por tener un ser querido afectado.

Compartir recursos entre grupos

Muchas veces la descoordinación entre Gobierno/Asociaciones de Pacientes/Fundaciones genera una duplicación de gastos y esfuerzos por no tener una Unidad que conjunte estos esfuerzos.

Debe evaluarse seriamente la posibilidad de incorporar una Unidad a nivel del Sistema Nacional de Salud que se encargue de esa coordinación concomitantemente con la creación del Banco de Datos y el Registro Nacional.

Transferencia de información

Esta unidad debe transferir la información disponible actualizada sobre un determinado síndrome a los médicos tratantes cada vez que estos registran un paciente diagnosticado con una Enfermedad Rara.

Asimismo deben entregar material a los pacientes o a los padres, que le informen sobre la enfermedad; su evolución y como pueden ayudar a afectados a mejorar su calidad de vida y que estén informados de la ayuda disponible.

En caso de ser necesaria también aquella información que debe derivarse a la escuela del niño afectado, se debe tener en cuenta el tipo de actividad que se ve afectada por la enfermedad.

Por otra parte la información estadística debe derivarse a los niveles de aquellas personas que fijan políticas de salud para implementar eventuales mejoras en la atención de estos pacientes.

Acceso real de los pacientes a los medicamentos

Muchas de las denominadas Enfermedades Raras disponen de medicamentos, otros están en etapas de investigación y algunos aun no existe cura detectada.

Debido a las características de rareza de estas enfermedades, los medicamentos normalmente no son de público acceso y/o de precios inaccesibles, denominándose por ello a nivel de la comunidad medica como "Medicamentos Huérfanos".

Los pacientes con una enfermedad rara merecen el mismo acceso al tratamiento que los demás.

El objetivo de una normativa sobre medicamentos huérfanos debe responder a las necesidades médicas no cubiertas de los pacientes que sufren enfermedades raras en el Uruguay, reconociendo que los pacientes con una enfermedad rara merecen el mismo acceso al tratamiento que el resto de los pacientes. La legislación debe crear incentivos para atraer a la industria farmacéutica y para aumentar el interés por los medicamentos huérfanos.

¿Cuáles pueden ser los incentivos para los laboratorios con medicamentos huérfanos?

Exclusividad en el mercado durante diez años después de la concesión de una autorización para la comercialización de ese producto.

Reducciones de las tarifas arancelarias para esos medicamentos o genéricas en sus productos para los laboratorios que ayuden al acceso a medicamentos o tratamientos para los pacientes afectados por una Enfermedad Rara con registro en el país.

Según una reciente encuesta en Europa el 33 % de especialidades farmacéuticas huérfanas se encuentra en la etapa final de su preparación clínica (fase III). Se prevé que hasta un 40 % solicite la autorización para su comercialización en los próximos dos años.

Fomento de los estudios clínicos en las enfermedades raras

¿Cómo se llevan a cabo estudios clínicos eficaces sobre las enfermedades raras?

Estamos hablando de cantidades de pacientes muy pequeñas, por lo que no pueden utilizarse las metodologías científicas tradicionales para su estudio.

Algunas de estas nuevas metodologías con veinte pacientes deben todavía validarse y recibir la aceptación de una comunidad científica más amplia y de las autoridades reguladoras.

Para los ensayos clínicos, las redes de pacientes resultan también esenciales.

En el campo del cáncer, la situación puede considerarse «lujosa», puesto que unas redes de ensayos bien establecidas pueden realizar gran número de estudios.

Esta unidad podría generar las conexiones necesarias a nivel internacional para que pacientes voluntarios en Uruguay pudieran participar en estos estudios clínicos, con beneficios para ellos y para la comunidad científica y por ende para los laboratorios implicados.

Una sociedad donde la rareza no afecte a la oportunidad

Para finalizar usaremos conceptos ya expresados que reflejan nuestra opinión y que sintetizan las metas de esta propuesta.

“En la actualidad tenemos una visión para las enfermedades raras, la visión de un sistema sanitario donde:

- Unos médicos o pediatras bien formados puedan detectar una enfermedad rara de modo inmediato.
- Los médicos y laboratorios uruguayos diagnosticantes puedan intercambiar muestras de sangre, tejidos y ADN o información además de los resultados de las pruebas a nivel nacional e internacional.

- Los radiólogos puedan enviar imágenes médicas desde cualquier centro sanitario a un centro especializado.
- Se realice un diagnóstico exacto con la máxima prontitud con el apoyo de la telemedicina.
- En caso necesario, el niño y su familia viajen al centro de referencia, independientemente de las fronteras.
- Los procesos burocráticos para obtener compensación financiera, atención médica, etc. Sean sencillos.
- Los trabajadores sociales contribuyan a la solución de los aspectos financieros.
- Las familias obtengan el apoyo de un grupo de pacientes local y se reúnan con otras familias.

El sueño puede incluso superarse, cuando:

- Se cuente con el apoyo necesario, inmediatamente después del diagnóstico, durante las situaciones críticas y hasta el fin de la vida.
- Los profesionales sanitarios utilicen las directrices sobre tratamiento y cuidados para la atención médica y paramédica.
- Las unidades de urgencias utilicen información actualizada de sitios web médicos y de las líneas de atención telefónica.
- Se proporcione información y formación adecuadas en la escuela, el centro de trabajo o el hogar.

Nuestra estrategia:

- Integrar las redes de pacientes en estructuras de investigación, diagnóstico y tratamiento para participar en el proceso de elaboración de diseños.
- Utilizar al máximo nuestro conocimiento actual sobre la atención médica y paramédica, de los programas de educación y rehabilitación.
- Publicar y divulgar las directrices sobre mejores prácticas, cuando las haya.
- Implicar a los pacientes en todas las etapas: protocolos de ensayos clínicos, difusión de los enlaces clínicos de la investigación y los ensayos clínicos.

¿Cómo llegar?

- Promoviendo los planes nacionales para las enfermedades raras.
- Apoyando a los centros de información con más financiación pública.
- Formando y educando a los profesionales sanitarios, además de a los voluntarios y al personal de los grupos de pacientes.

- Creando y apoyando a los centros de referencia para las enfermedades raras nacionales o regionales.
- Facilitando el acceso a la atención médica y paramédica, a dispositivos y equipos.
- Mejorando el acceso a los medicamentos huérfanos ya comercializados, impulsando la elaboración de otros fármacos huérfanos y pediátricos.
- Compensando mejor las discapacidades: recursos humanos y ayuda técnica.
- Ayudando a que los grupos de pacientes con enfermedades raras alcancen su objetivo, informando mejor y educando a los pacientes.

