



EDITORIAL

Carmen Santamaría Guasch
Ser EN RED o no ser PAG 4

ARTÍCULO EN PROFUNDIDAD

Carlos Dévora, Javier Villaseca
Fortaleciendo alianzas: la colaboración institucional en el abordaje de las enfermedades raras PAG 6

BARÓMETRO newsRARE

Alianzas institucionales para terapias innovadoras en EERR PAG 21

REVISIÓN DE ARTÍCULOS

Manuel Macía Heras
Increasing Diversity, Equity, Inclusion,

and Accessibility in Rare Disease Clinical Trials PAG 28

ENTREVISTAS

Raúl Andrade
La investigación como motor del progreso en enfermedades raras: retos y avances hacia nuevos tratamientos PAG 31

Julita Medina
Tecnología, coordinación y humanización: el presente y futuro de la rehabilitación en enfermedades raras PAG 34

Elena Guillén Olmos
Colaboración para optimizar el acceso a tratamientos en enfermedades raras PAG 39

José María Villa Andrada
La humanización como un compromiso social, eje vertebrador y transversal de las políticas sanitarias en el presente y en el futuro de Extremadura PAG 42

Carlos Dévora Figueroa
Formación e investigación, de la mano para impulsar avances en enfermedades raras PAG 49

Soledad Ruiz López
Mejorando la visibilidad y defensa de las Enfermedades Raras: Enfoque Institucional DE ITALFÁRMACO PAG 52

Inés Ramos Rodríguez
SDRC en primera persona: visibilizar lo invisible PAG 55

Pilar Ruiz
Cáncer gástrico: el papel clave de las asociaciones de pacientes PAG 58

Inmaculada Mediavilla Herrera
Calidad asistencial en enfermedades raras: retos, avances y estrategias para una mejor atención PAG 60

Soraya Bakkali
Avances y desafíos en el tratamiento de enfermedades raras: una perspectiva global PAG 65

EDITOR

D. 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 Néboa Zozaya. Directora de Health Affairs & Policy Research. Weber

D.ª Elena Mérida. Coordinación editorial y contenidos 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 de Innovación y Transformación Digital del Parc Salut Mar del Hospital del Mar de Barcelona

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 Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander

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

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.10-1>

ÍNDICE

4 | EDITORIAL

Ser EN RED o no ser

6 | EN PROFUNDIDAD

Fortaleciendo alianzas: la colaboración institucional en el abordaje de las enfermedades raras

21 | BARÓMETRO **newsRARE**

28 | REVISIÓN DE ARTÍCULOS

31 | OPINIÓN

42 | HUMANIZACIÓN

49 | EN PRIMERA PERSONA

60 | SOCIEDADES CIENTÍFICAS

65 | COLABORACIÓN PÚBLICO PRIVADA

69 | ACTUALIDAD

78 | OBSERVATORIO

Ser EN RED o no ser

CARMEN SANTAMARÍA GUASCH

Experta en política sanitaria que en la actualidad gestiona la implementación de las iniciativas que forman parte del proyecto ÚNICAS en el hospital Sant Joan de Déu

Imaginemos que reuniéramos en una sala a todos los profesionales que ve un paciente desde la sospecha diagnóstica de una enfermedad rara hasta su confirmación, en promedio 4 años después (y en un 20% de los casos, ¡en más de 10!).

Después invitaríamos a la sala a todos los especialistas que necesita a lo largo de su proceso de atención (más de 5 médicos de media con un importante soporte de cuidados de enfermería), y, por último, a los diferentes profesionales del ámbito social, psicológico y educativo que requiere en su día a día por el grado de dependencia que a menudo conlleva su enfermedad.

¡Con toda seguridad, necesitaríamos una sala de un gran tamaño!

Con frecuencia, es la propia familia la que asume el papel de coordinar a todos estos profesionales, pertenecientes a diferentes instituciones y en distintas localizaciones geográficas, más dispersas cuanto más rara sea la enfermedad que afronta. Profesionales que cambian en la edad adulta, cuando el paciente debe realizar la transición desde el hospital pediátrico a hospitales de adultos (a menudo más de uno) donde seguir su proceso de atención.

Para hacer frente a este inmenso desafío de coordinación, en el año 2021 nace ÚNICAS, concepto aglutinador de diversos proyectos transformadores en el ámbito de las enfermedades raras, todos ellos basados en la colaboración.

Cuando hablamos de ÚNICAS, hacemos referencia a tres grandes proyectos:

1. **ÚNICAS IMPaCT3:** inicia en 2022 con fondos del Instituto Carlos III y su objetivo principal es conectar una red de seis hospitales españoles para generar una base de datos federada con información clínica y genómica como base para el uso de herramientas de análisis que permitan acelerar el diagnóstico.
2. **ÚNICAS Red:** inicia en 2023 impulsado por el Hospital Sant Joan de Déu y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), con el apoyo del Ministerio de Sanidad y financiado por fondos Next Generation en el marco del PERTE de salud de vanguardia. Su propósito es crear un ecosistema de alianzas –actualmente formada por 30 hospitales- para ofrecer una respuesta coordinada a los pacientes con enfermedades raras a lo largo de todo su proceso de atención.
3. Los hospitales que forman parte de la red ÚNICAS están desarrollando diversos proyectos internos que llevan por nombre **ÚNICAS – Nombre del hospital** y cuyo objetivo está vinculado a la transformación de diversos ámbitos del hospital para convertirse en nodos de excelencia de la red.

En el Hospital Sant Joan de Déu hemos conceptualizado ÚNICAS en seis diferentes ejes de acción, que aglutinan más de 20 iniciativas a corto, medio y largo plazo que involucran transversalmente a gran parte de la institución. Éstos son los objetivos que nos proponemos:

- **Modelo de atención 360 °:** seguir mejorando nuestro modelo de atención para atender a nuestros pacientes de forma integral e integrada con el territorio.
- **Telemedicina y atención no presencial:** promover el acceso de nuestros pacientes al modelo 360 ° a



través de todas las herramientas tecnológicas que nos permitan trabajar a distancia, minimizando los desplazamientos al hospital.

- **Diagnóstico:** apostamos por diversas iniciativas orientadas a acortar tiempos y a aumentar el número de diagnósticos mediante una reingeniería de procesos vinculados al diagnóstico, el refuerzo del equipamiento y los sistemas de información, entre otras iniciativas.
- **Terapias avanzadas y emergentes:** estamos implementando una estrategia para promover el acceso sostenible, equitativo y seguro de los pacientes pediátricos a terapias avanzadas y emergentes, impulsando su desarrollo, producción y administración a través del fortalecimiento de nuestras capacidades internas y de la colaboración con otras instituciones.
- **Datos e inteligencia artificial:** apostamos por aprovechar todas las posibilidades que nos ofrecen los datos y la inteligencia artificial para ponerlas al servicio de todas las iniciativas del portafolio ÚNICAS.
- Trabajamos todo lo anterior enfocados en el paciente, asegurando que tenemos en cuenta sus

necesidades y expectativas en todo su proceso asistencial.

En conclusión, las enfermedades raras suponen un desafío donde debe colaborar un gran número de profesionales que obliga al sistema sanitario a que trabajemos de forma colaborativa. Suponen un desafío que nos pone a prueba no solo como profesionales sino como sistema: debemos buscar soluciones más allá de nuestras capacidades para ofrecer una atención y unos cuidados adecuados, un diagnóstico oportuno, nuevas terapias donde aún no las hay. Poniendo la información y la tecnología a nuestro servicio y al paciente en el centro de nuestra actuación.

ÚNICAS es la expresión de esta voluntad de cooperación en torno a un objetivo común y bajo su paraguas se aglutinan múltiples iniciativas transformadoras compartidas por la red.

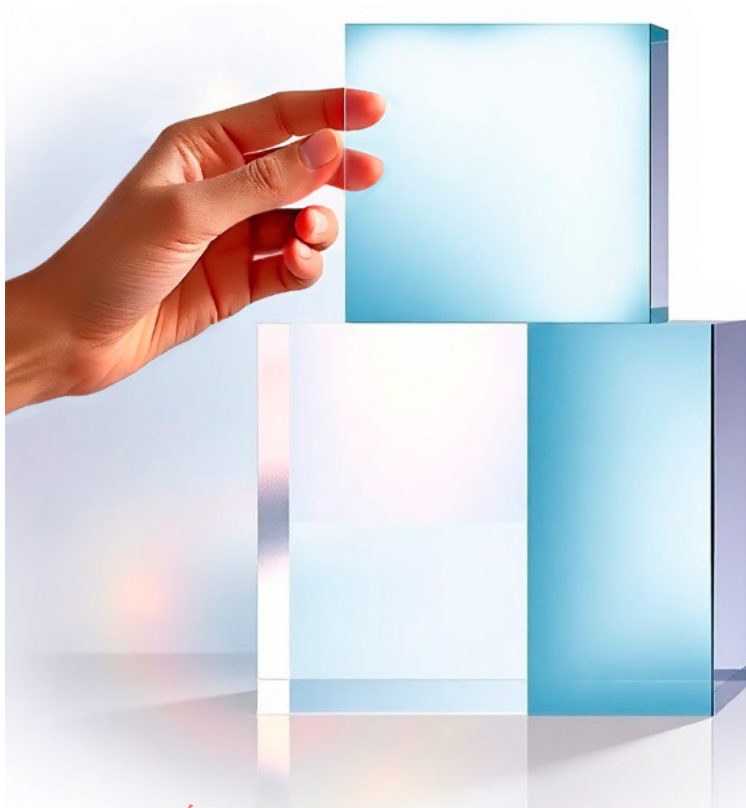
Les invitamos a leer este número que evidencia excelentes ejemplos de los resultados que podemos obtener cuando traspasamos las fronteras del esfuerzo individual.

¡Juntos somos más fuertes!

FORTALECIENDO ALIANZAS: LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL EN EL ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES RARAS

CARLOS DÉVORA, JAVIER VILLASECA

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



INTRODUCCIÓN Y CONTEXTO









La investigación y el desarrollo de terapias innovadoras dirigidas a enfermedades raras (EERR) suele enfrentar desafíos únicos, como puede ser la dificultad de reclutamiento de pacientes para los ensayos clínicos, la falta de información sobre la enfermedad y la disponibilidad limitada de recursos, entre muchos otros.

En este contexto, la colaboración entre agentes e instituciones, incluidas entidades gubernamentales, centros de investigación, industria farmacéutica

y organizaciones de pacientes, es de gran importancia para conseguir avances en el ámbito de las EERR (Tabla 1).

En este artículo, se analiza el potencial impacto del trabajo conjunto entre diferentes actores clave del sistema para mejorar la atención sanitaria, acelerar la investigación y garantizar el acceso a tratamientos efectivos, contribuyendo así a una mejora sustancial en la vida de los pacientes con EERR, a través de distintos ejemplos reales en nuestro país y fuera de nuestras fronteras.

TABLA 1. IMPORTANCIA DE LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL EN EL ÁMBITO DE LAS EERR

	Fomento del diagnóstico precoz	<ul style="list-style-type: none"> Al compartir información, se pueden identificar patrones y mejorar el diagnóstico. Mayor formación de los profesionales sanitarios y el desarrollo de técnicas diagnósticas más eficaces.
	Promoción de la investigación	<ul style="list-style-type: none"> El aunar esfuerzos permite realizar investigaciones más específicas y focalizadas. Acceso a más fondos y recursos para la investigación.
	Desarrollo de tratamientos innovadores	<ul style="list-style-type: none"> Mayor facilidad para llevar a cabo ensayos clínicos y preclínicos. Al compartir datos e información, se incrementa el conocimiento de la enfermedad y, por tanto, de los mecanismos patogénicos involucrados (dianas terapéuticas).
	Aumento de la visibilidad y concienciación	<ul style="list-style-type: none"> Las alianzas fortalecen el reconocimiento de las EERR como prioridad de salud pública. La sensibilización de la sociedad y de los profesionales sanitarios sobre las EERR permite reducir las barreras y favorecer el apoyo social y político.
	Acceso equitativo al sistema sanitario	<ul style="list-style-type: none"> Los programas de salud pública y las políticas inclusivas son fundamentales para asegurar que las terapias y el diagnóstico sean accesibles a todos los pacientes con EERR.
	Apoyo a las familias y cuidadores	<ul style="list-style-type: none"> Las instituciones, junto a las asociaciones de pacientes, pueden trabajar en conjunto para proporcionar recursos de apoyo, asesoría, formación, ayuda económica, etc.
	Creación de redes internacionales	<ul style="list-style-type: none"> Compartir datos, experiencias y recursos, podría mejorar el diagnóstico y tratamiento de muchas de las EERR.
	Optimización de recursos y del proceso de investigación	<ul style="list-style-type: none"> El uso de la tecnología compartida, el acceso sistemático a bases de datos, registros y muestras biológicas (biobancos) permitiría optimizar la información y ampliar el conocimiento de muchas de las EERR.

Abreviaturas: EERR: enfermedades raras. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

TIPOS DE COLABORACIÓN INSTITUCIONAL

Colaboración entre hospitales y entre estos y otras instituciones

La colaboración interhospitalaria ha emergido como una estrategia clave para enfrentar los retos que conlleva el desarrollo de terapias innovadoras en el ámbito de las EERR en España, creando una sólida red de intercambio

de información y recursos, con el fin de abordar de manera más eficaz estas enfermedades, que, en muchos casos, carecen de alternativas terapéuticas.

En este contexto, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) es una de las iniciativas más destacadas en España para promover la investigación de estas enfermedades¹. Este

centro, que agrupa a hospitales e instituciones de diversa índole, como universidades y centros de investigación, tiene el objetivo de fortalecer la investigación y el desarrollo de terapias innovadoras en EERR en torno a siete programas, cada uno de ellos enfocado en un área específica de investigación dentro de las EERR, lo que permite una especialización y un enfoque colaborativo¹ (Figura 1).

FIGURA 1. PROGRAMAS DE INVESTIGACIÓN EN EERR DEL CIBERER

Medicina genómica traslacional	Medicina mitocondrial y metabólica hereditaria	Enfermedades neurológicas	Medicina pediátrica y del desarrollo	Patología neurosensorial	Medicina endocrina	Cáncer hereditario y síndromes relacionados
Programa transversal no enfocado a EERR concretas.	Enfermedades lisosomales, peroxisomales, acidurias orgánicas, etc.	Distrofias musculares, ELA, miastenia gravis, ataxias, atrofia muscular espinal, etc.	Defectos congénitos, trastornos genómicos y asociados a discapacidad intelectual.	Distrofias retinianas, malformaciones oculares, albinismo, hipoacusias hereditarias.	Enfermedades de las hormonas del crecimiento, esteroideas y tiroideas.	Anemia de Fanconi, tumores pediátricos, anemias raras, coagulopatías, etc.

Abreviaturas: CIBERER: Centro de Investigación Biomédica en Red de EERR; EERR: enfermedades raras; ELA: esclerosis lateral amiotrófica. **Fuente:** CIBERER¹.

Concretamente, uno de los hospitales con los que colabora el CIBERER es la Fundación Jiménez Díaz, la cual, a través de su Grupo Avanzado de Terapias Avanzadas, desarrolla una investigación traslacional para el desarrollo de nuevas terapias génicas y celulares para EERR de mal pronóstico, como la anemia de Fanconi o ciertos déficits enzimáticos. Esta colaboración se complementa a nivel nacional e internacional con otros hospitales españoles o extranjeros, así como con ciertas Universidades y centros de investigación para fomentar la realización de nuevos ensayos clínicos².

Asimismo, otras iniciativas como el programa Red Únicas³, representan un claro ejemplo de la colaboración interinstitucional en España. Este proyecto, que integra a 25 hospitales españoles y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), tiene como finalidad mejorar la atención a pacientes pediátricos que padecen este tipo de patologías⁴ (Figura 2). Además, cuenta con el apoyo de

ACTUAR DESDE LA PREVENCIÓN Y GENERAR CONOCIMIENTO DE FORMA PRECOZ TAMBIÉN IMPULSA EL DESARROLLO DE NUEVAS FORMAS DE TRATAMIENTO⁵

Al margen de las terapias innovadoras que han ido surgiendo a lo largo de los años, fruto de acuerdos y colaboraciones entre instituciones, merecen especial mención otras iniciativas que ponen el foco en la prevención de las EERR.

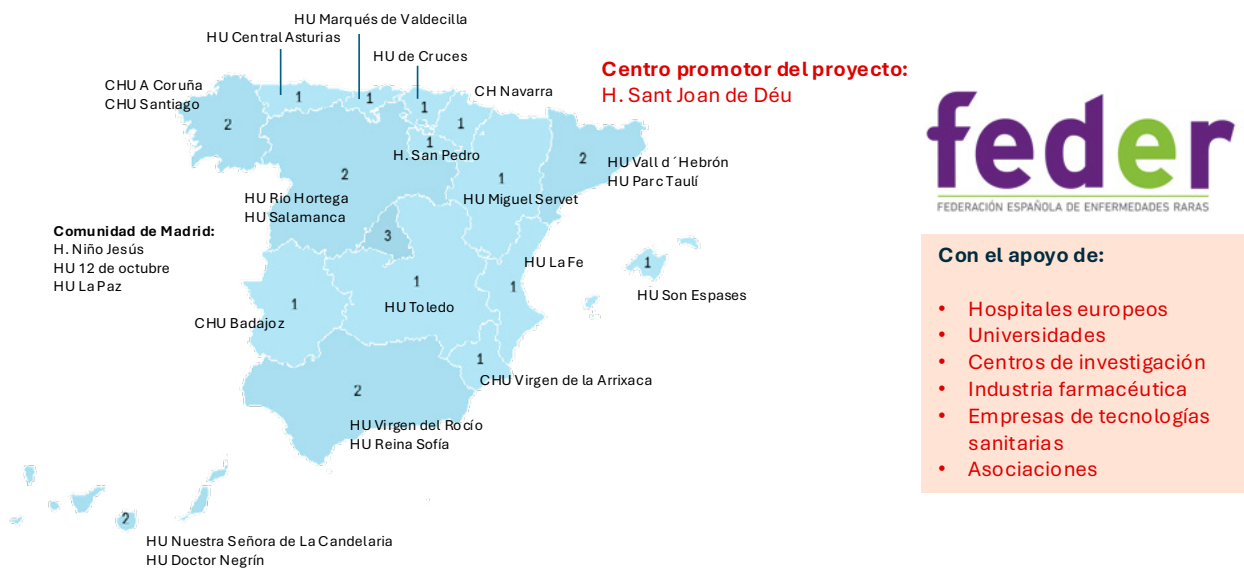
El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) es un ejemplo destacado de colaboración institucional en España, que involucra a hospitales, universidades y centros de investigación en la lucha contra los defectos de nacimiento. Su enfoque integral y multidisciplinario ha permitido no solo una mejor comprensión de estas patologías, sino también la implementación de políticas preventivas y la mejora en la atención de los pacientes afectados.

Además, en base al conocimiento generado, ciertos defectos podrían beneficiarse de nuevas formas de tratamiento, muy diferentes a las que estamos acostumbrados como, por ejemplo, la medicina regenerativa, permitiendo la reparación de tejidos dañados a través de células madre; o el uso de dispositivos basados en inteligencia artificial en el tratamiento de ciertas condiciones como la hipoacusia congénitas (dispositivos auditivos inteligentes).

otros hospitales europeos y universidades, centros de investigación, industria farmacéutica, empresas de tecnologías sanitarias y asociaciones para impulsar seis programas de investigación⁴:

- Programa de diagnóstico 4P (de precisión, personalizado, precoz y predictivo), para dar soporte a los centros de la red, a través de la aplicación y desarrollo de nuevas técnicas diagnósticas genómicas.

FIGURA 2. HOSPITALES ESPAÑOLES QUE FORMAN PARTE DE LA RED ÚNICAS



Abreviaturas: FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras; H.: Hospital; HU: Hospital Universitario; CHU: Complejo Hospitalario Universitario. **Fuente:** FEDER⁴.

- Programa Discovery, orientado al desarrollo de nuevos tratamientos.
- Programa Share4Rare, un proyecto colaborativo de investigación financiado por la Unión Europea (UE) en el que participan 9 socios de 5 países (España, Países Bajos, Suecia, Reino Unido y Bélgica) cuyo objetivo es diseñar e impulsar una comunidad en línea centrada en las EERR, en la que participen pacientes, cuidadores, investigadores, organizaciones de pacientes y otras partes interesadas.
- Programa CórteX de telemedicina, a través del cual se pretende ofrecer soporte a la atención no presencial mediante el seguimiento y monitorización de los pacientes a distancia.
- Instituto Pediátrico de EERR, que ofrece un modelo de atención integral.
- Instituto de atención a la cronicidad y escuela de salud para pacientes y familias: la Casa de Sofía.

Estos esfuerzos conjuntos permiten la especialización y el enfoque colaborativo necesario para investigar y desarrollar tratamientos para EERR que carecen de opciones terapéuticas autorizadas. Además, la integración de programas de diagnóstico avanzado y el apoyo a través de plataformas de telemedicina y redes de atención integral, refuerzan el impacto colaborativo en la mejora asistencial de los pacientes.

Alianzas y colaboraciones entre universidades y centros de investigación

Las alianzas entre universidades y centros de investigación también juegan un papel fundamental, al combinar conocimientos académicos con recursos científicos de calidad.

Con un presupuesto global estimado de 380 millones de euros hasta 2031, la alianza European Rare Diseases Research Alliance (ERDRA), con la participación de la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB), pretende tener un impacto importante en las EERR. Impulsada por la UE en el marco del Programa Horizonte Europa y los Estados Miembros (EEMM), y liderada por el Instituto Nacional de Salud e Investigación Médica de Francia, integra a más de 170 organizaciones de los sectores público y privado para fomentar la investigación en prevención, diagnóstico y tratamiento de este tipo de enfermedades⁶.

Estos esfuerzos conjuntos permiten la especialización y el enfoque colaborativo necesario para investigar y desarrollar tratamientos para EERR que carecen de opciones terapéuticas autorizadas

En España, recientemente, el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) ha financiado con 45 millones de euros la creación del Consorcio CERTERA, una infraestructura en red para impulsar el desarrollo de nuevas terapias avanzadas. CERTERA se enfoca en varias áreas clave de la investigación biomédica, incluyendo la genética, la identificación de biomarcadores y el desarrollo de nuevos tratamientos terapéuticos. Además, trabaja estrechamente con instituciones internacionales para promover la colaboración global en la investigación de las EERR⁷.

Este enfoque integrado permite optimizar recursos, compartir conocimientos y ofrecer soluciones más efectivas para los pacientes, a la vez que contribuye a fortalecer la infraestructura investigadora de las EERR en España.

Además, en los últimos años hemos ido viendo que esta colaboración institucional también fortalece la relación entre el ámbito formativo y la investigación, con diferentes Programas de Doctorado que combinan la experiencia formativa con la capacidad investigadora de algunos centros como el ISCIII⁸, proporcionando a los estudiantes acceso directo a los avances más recientes en investigación biomédica. De este modo, se genera un entorno de intercambio de conocimientos y recursos que contribuye al avance de la ciencia y a la mejora asistencial de los pacientes con EERR en España y a nivel internacional.

Vínculos con la industria farmacéutica

La colaboración entre la industria farmacéutica, las universidades y los centros de investigación en España ha dado lugar a importantes avances en el tratamiento de ciertas EERR. A través de asociaciones público-privadas, se han desarrollado medicamentos innovadores que abordan patologías poco frecuentes que antes carecían de alternativas terapéuticas eficaces.

Este trabajo conjunto no solo acelera el desarrollo de nuevas terapias, sino que también impulsa la investigación científica y mejora el acceso de los pacientes a tratamientos avanzados.

En los últimos años, algunos de los medicamentos más recientes y prometedores han sido fruto de estas colaboraciones en el desarrollo de sus ensayos clínicos, lo que subraya el compromiso de España en la lucha con las EERR (Tabla 2).

TABLA 2. EJEMPLOS DE MEDICAMENTOS DESARROLLADOS EN COLABORACIÓN INDUSTRIA-HOSPITAL

Medicamento	Principio activo	Indicación	Colaboración en el desarrollo del EECC
Libmeldy®	Atidarsagen autotemcel	Tratamiento de la leucodistrofia metacromática caracterizada por mutaciones paralelas en el gen de la ARSA que provocan una reducción de la actividad enzimática	<ul style="list-style-type: none"> ● Laboratorio farmacéutico: Orchard Therapeutics. ● Hospitales españoles participantes: <ul style="list-style-type: none"> – H. Sant Creu i Sant Pau. – H. Sant Joan de Déu. – HUP. La Fe. – HU. La Paz. – HU. Puerta del Mar
Altuvoct®	Efanesoctocog alfa	Tratamiento y profilaxis de las hemorragias en pacientes de todos los grupos de edad con hemofilia A.	<ul style="list-style-type: none"> ● Laboratorio farmacéutico: Swedish Orphan Biovitrum. ● Hospitales españoles participantes: <ul style="list-style-type: none"> – H. Sant Joan de Déu. – H. Vall d’Hebrón. – HU Central de Asturias. – HU La Paz.
Rezzayo®	Rezafungina	Tratamiento de la candidiasis invasiva en adultos.	<ul style="list-style-type: none"> ● Laboratorio farmacéutico: Mundipharma. ● Hospitales españoles participantes: <ul style="list-style-type: none"> – H. Clínic de Barcelona. – H. Clínic San Carlos. – H. de Sabadell. – H. del Mar. – HGU Gregorio Marañón. – H. Ramón y Cajal. – HU Germans Trias i Pujol de Badalona. – HU Vall D’Hebrón. – HU de Cruces. – HU La Paz. – HU Puerta de Hierro. – HUP La Fe – H. Virgen de la Macarena.

Nota: (*) A modo de ejemplo, se han incluido en el listado los últimos tres medicamentos huérfanos financiados por la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos en 2024. **Abreviaturas:** ARSA: arilsulfatasa A; EECC: ensayo clínico; H: Hospital; HU: Hospital Universitario; HGU: Hospital General Universitario; HUP: Hospital Universitario y Politécnico; REEC: Registro Español de EECC. **Fuente:** REEC¹.

Colaboración con organizaciones de pacientes

Las organizaciones de pacientes son pilares fundamentales en la identificación de necesidades no cubiertas, en la sensibilización y visibilización sobre la problemática de estas enfermedades y en la promoción de investigaciones centradas en las condiciones de los pacientes. Su participación no solo ayuda a poner en evidencia los desafíos prácticos que enfrentan los pacientes, sino que también contribuye a crear un marco de trabajo más inclusivo, colaborativo y orientado a resultados efectivos en el desarrollo de tratamientos.

En este sentido, desde FEDER se han impulsado en 2024 diferentes proyec-

tos colaborativos para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por estas patologías y que están:

- Relacionados con la investigación y el diagnóstico:
 - VIII Convocatoria de Ayudas a la Investigación⁹. Otorgó 7 ayudas a proyectos de investigación en EERR, seleccionados entre 52 propuestas evaluadas por el ISCIII. Estos proyectos abordan patologías como el síndrome CTNNB1 (que afecta al neurodesarrollo), la ataxia telangiectasia, la distrofia muscular por déficit de colágeno VI y el neuroblastoma agresivo, utilizando

enfoques como biomodelos, medicina personalizada y nanomedicina.

- Colaboración con la Fundación Amancio Ortega¹⁰, con la cual firmó un convenio para financiar actividades destinadas a pacientes de EERR y sus familias. Esta colaboración permite duplicar los fondos destinados a terapias como hidroterapia, musicoterapia y estimulación cognitiva, así como ampliar la convocatoria anual de ayudas a centros investigadores en España.
- Relacionados con el apoyo a otras organizaciones de pacientes:

- Convocatoria de ayudas a organizaciones de pacientes¹¹. Durante 2024, destinó 175.000 euros a 137 organizaciones de pacientes con EERR, un 30% más que al año anterior, apoyando proyectos de atención directa, sensibilización y visibilidad, como talleres de psicología y actividades de ocio para los afectados y sus familias.

Además, las colaboraciones de FEDER se han venido materializando en diversas iniciativas conjuntas como Duchenne Parent Project España¹², que promueve la investigación y la búsqueda de nuevas terapias para las distrofias musculares de Duchenne y Becker, en la que colabora con otros centros de investigación y hospitales españoles.

POLÍTICAS PÚBLICAS Y LA PARTICIPACIÓN DE LOS GOBIERNOS

El papel de las administraciones públicas es un punto fundamental para impulsar la investigación en EERR. En España, el compromiso gubernamental con estas patologías se refleja en distintas estrategias de financiación y coordinación de proyectos de investigación (Tabla 3).

Así, en el año 2024 se estableció el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2024-2027, que aunque no se centra exclusivamente en EERR y hereditarias, sí que es uno de sus ámbitos de actuación¹³.

Por otro lado, se encuentra el "Proyecto SEED-ALS: Esfuerzo sinérgico para desarrollar y acelerar el avance en la investigación en ELA" liderado por el CIBERER. Este proyecto cuenta con una financiación de 3,9 millones de euros y tiene como objetivo la formación de un consorcio nacional de investigadores en torno a la esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

El proyecto SEED-ALS cuenta con la colaboración de todos los centros y unidades de referencia en ELA de España, así como con el respaldo de la Infraestructura IMPaCT de Medicina de Precisión y la participación de plataformas de pacientes. Esta iniciativa ha logrado reunir a los principales equipos de investigación, tanto básicos como clínicos, a través de un consorcio liderado por el área de Enfermedades Neurodegenerativas del Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBERNED). En total, participan 27 grupos de investigación distribuidos en 13 comunidades autónomas, que engloban todas las unidades de referencia nacionales (CSUR, Centros, Servicios y Unidades de Referencia) y europeas (ERN EURO-NMD) en ELA¹⁴.

La fisioterapia, atención psicológica, apoyo educativo, inclusión social, acceso a ayudas técnicas y orientación laboral también requieren un enfoque coordinado

Así mismo, a finales de 2024, el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) puso en marcha una red destinada a fortalecer la investigación en EERR. Su objetivo es fomentar la colaboración entre los 120 grupos científicos del CSIC dedicados al estudio de estas patologías, promoviendo el conocimiento y el enfoque multidisciplinar en su abordaje, además de responder a la creciente preocupación social sobre la necesidad de una mayor atención a estas enfermedades minoritarias¹⁵.

Por otra parte, el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, junto al Ministerio de Sanidad, ha lanzado una nueva convocatoria destinada a impulsar la investigación en EERR y patologías neuromusculares. Esta iniciativa, enmarcada en el Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia (PERTE) para la Salud de Vanguardia se desarrolla a través del ISCIII y forma parte de la Acción Estratégica en Salud (AES)¹⁶.

La convocatoria, bajo el nombre de Misiones Conjuntas, cuenta con una financiación total de 20 millones de euros para EERR. Su objetivo es apoyar proyectos que tengan un impacto real en el Sistema Nacional de Salud (SNS), mejorando la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de estas enfermedades, así como la atención integral a pacientes y familias. Para ello, se prioriza la coordinación territorial y la colaboración entre comunidades autónomas¹⁶.

Las áreas de investigación contempladas incluyen¹⁶:

- Medicina genómica aplicada a EERR, con foco en la identificación de variantes genéticas y en herramientas para el diagnóstico precoz, incluyendo tumores de baja frecuencia.
- Mejora de la atención a enfermedades neuromusculares como la ELA, mediante circuitos asistenciales integrados con la investigación.
- Desarrollo de estrategias que aseguren la continuidad asistencial desde el hospital hasta la atención primaria, con especial atención a la prevención.
- Investigación centrada en la cronicidad y discapacidad asociadas a EERR, ELA y otras patologías neuromusculares.

TABLA 3. PROYECTOS E INICIATIVAS RELACIONADOS CON EERR IMPULSADOS POR ENTIDADES GUBERNAMENTALES

Iniciativa / Proyecto	Entidad Responsable	Año de inicio	Financiación (€)	Ámbito / Patologías
Plan Estatal de Investigación 2024-2027	Gobierno de España	2024	No especificada	General (incluye EERR)
Proyecto SEED-ALS	CIBERER, CIBERNED, IMPaCT	2024	3,9 millones	ELA
Red CSIC de EERR	CSIC	2024	No especificada	Diversas EERR
Misiones Conjuntas – AES	ISCIII / Ministerios de Ciencia, Innovación y Universidades y Sanidad	2024	20 millones	EERR y neuromusculares
Proyecto NeurAll	Fundación Progreso y Salud + ENACH Asociación	2024	~500.000 (mixta)	EERR neurodegenerativas

Abreviaturas: AES: Acción Estratégica en Salud; CIBERER: Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras; CIBERNED: Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas; CSIC: Centro superior de investigaciones científicas; EERR: enfermedades raras; ELA: esclerosis lateral amiotrófica; ISCIII: Instituto de Salud Carlos III. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

En la edición 2024 de estas convocatorias, ya se han financiado, de forma provisional, ocho proyectos enfocados en EERR y neuromusculares, como el ictus infantil, la enfermedad de Stargardt, neuropatías autoinmunes, distrofia miotónica, alteraciones neonatales y la propia ELA, entre otras¹⁷.

A nivel autonómico, la Fundación Progreso y Salud, entidad dependiente de la Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, y ENACH (Enfermedades Neurodegenerativas con Acumulación Cerebral de Hierro) Asociación han iniciado una colaboración estratégica para impulsar el proyecto NeurAll. Esta iniciativa persigue la creación de una plataforma de investigación y desarrollo centrada en terapias génicas, con el objetivo de corregir el mal funcionamiento de los genes implicados en este grupo de EERR de origen neurodegenerativo. Desde esta colaboración institucional se están articulando distintas líneas de trabajo científico orientadas a ofrecer alternativas terapéuticas para pacientes afectados por patologías con elevada complejidad y sin tratamiento curativo¹⁸.

Como parte del desarrollo del proyecto, ENACH Asociación y la Fundación

Progreso y Salud han formalizado un acuerdo de intenciones como paso previo a la constitución de una sociedad mercantil. Esta estructura, actualmente en fase de creación, permitirá canalizar la participación de inversores públicos y privados. En la actualidad, existen nueve líneas de investigación en curso y una financiación inicial mixta, pública y privada, cercana a los 500.000 euros¹⁸.

COLABORACIÓN INSTITUCIONAL EN OTRAS ÁREAS NO FARMACOLÓGICAS

Si bien la investigación en medicamentos ocupa un lugar central en el tratamiento de las EERR, existen numerosas áreas no farmacológicas que resultan igualmente esenciales en el bienestar diario de los pacientes y sus familias y en las que la cooperación entre instituciones y la creación de sinergias pueden marcar una gran diferencia (Figura 3 y Tabla 4).

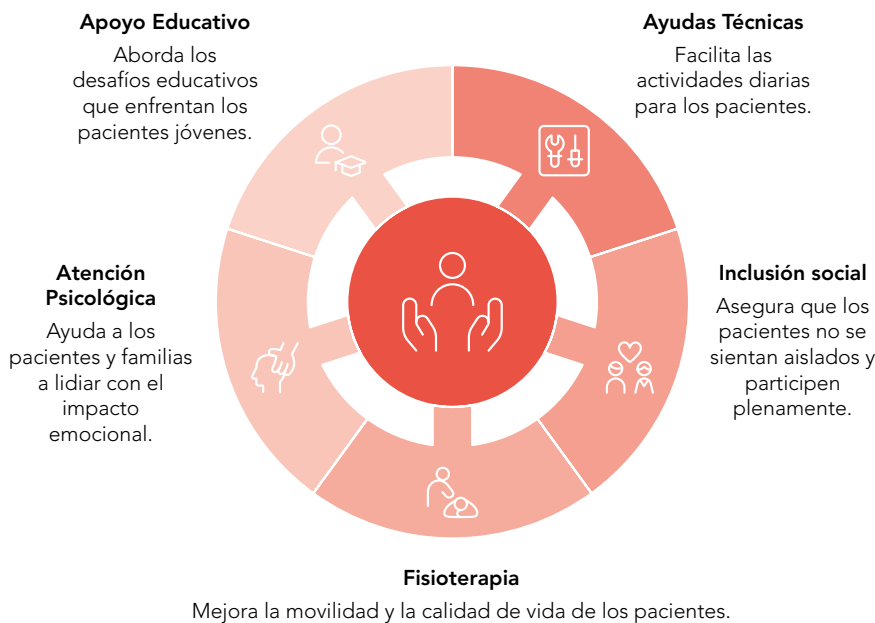
Ámbitos como la fisioterapia, la atención psicológica, el apoyo educativo, la inclusión social, el acceso a ayudas técnicas o la orientación laboral y la transición a la vida adulta requieren un enfoque coordinado que va más allá de las competencias de un único

organismo y que requieren la implicación de muchos agentes: centros de salud, servicios sociales, colegios, asociaciones de pacientes y administraciones públicas.

Para facilitar el apoyo emocional y psicológico a las personas con EERR y sus familias se encuentra la reciente colaboración entre FEDER y el Consejo General de la Psicología de España. El acuerdo incluye acciones en formación, investigación y acompañamiento emocional, con el fin de facilitar el acceso a atención psicológica especializada. Así mismo, el Consejo ofrece su sede para actividades relacionadas, y FEDER facilitará sus servicios para sensibilizar a los psicólogos colegiados. Se busca así garantizar el acceso a servicios fundamentales, incluida la salud mental, promoviendo espacios de orientación y acompañamiento adaptados a cada caso¹⁹.

Otro ejemplo de la colaboración institucional para el apoyo psicológico de los pacientes y las familias con EERR se encuentra en el programa ComunicArte-MABU, que es una iniciativa del IMSERSO en colaboración con el Ministerio de Sanidad, diseñado para

FIGURA 3. ENFOQUES NO FARMACOLÓGICOS PARA EERR



Abreviaturas: EERR: enfermedades raras. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

apoyar psicológicamente a las personas con EERR, pero también a sus familias y entorno personal, así como a profesionales de la salud, incluyendo médicos, psicólogos, enfermeros, trabajadores sociales, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas y estudiantes en estos campos, así como a voluntarios interesados en brindar apoyo²⁰.

En el ámbito educativo, las Consejerías de Educación y Sanidad de Extremadura, junto con FEDER-Extremadura, elaboraron un protocolo para acoger y atender al alumnado con EERR en los centros educativos. Este documento proporciona información útil a las familias y promueve la coordinación entre sanidad y educación para facilitar su inclusión socioeducativa. El plan se dirige a estudiantes que se incorporan por primera vez a centros de infantil, primaria o secundaria, y contempla cuatro fases de actuación que guían a las familias en el proceso de escolarización, garantizando una adaptación adecuada a sus necesidades específicas en el entorno escolar²¹.

Así mismo, en el año 2023 nació la guía "Educar en Red: recursos para la inclusión", elaborada por FEDER en colaboración con el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) y con el apoyo de la Fundación Jesús Serra. Esta guía reúne recursos destinados a facilitar la respuesta educativa al alumnado con EERR o sin diagnóstico y está disponible de forma gratuita en los portales de FEDER, CREER y el Ministerio de Educación, y proporciona orientaciones dirigidas a profesionales del ámbito educativo con el fin de favorecer el acceso, la participación y la continuidad académica del alumnado afectado, contribuyendo a una respuesta educativa más ajustada a sus necesidades²².

En la guía participan siete asociaciones de pacientes (Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndrome Auto inflamatorios Stop FMF, Asociación Síndrome 22q11, Asociación Española de Síndrome de Rett -AESR-, Apoyo Dravet, Asocia-

ción de Enfermedades Raras D'Genes, Asociación de Huesos de Cristal de España -AHUCE- y Asociación Enfermedades Raras País Vasco Espina Bífida e Hidrocefalia -ASEBIER-) con el objetivo de construir una Red de Servicios de Intervención Integral en el ámbito educativo. El contenido combina teoría, buenas prácticas y experiencias del movimiento asociativo para mejorar la coordinación entre los sistemas educativo y social. Esta iniciativa pone de relieve la cooperación entre organizaciones de pacientes, administraciones públicas y entidades privadas para desarrollar herramientas útiles en contextos de atención a la diversidad vinculada a las enfermedades raras²².

Otro ejemplo de colaboración institucional en el ámbito educativo es el Programa de Sensibilización y Difusión en Enfermedades Raras en Centros Escolares, desarrollado por el CREER desde el curso 2012/13. Este programa tiene como objetivo acercar la realidad de las enfermedades poco frecuentes al entorno escolar, promoviendo actitudes inclusivas desde edades tempranas. A través de sesiones adaptadas a diferentes niveles educativos, se fomenta la empatía y el respeto, ayudando a construir una sociedad más comprometida e integradora. Durante el año 2022, el CREER desarrolló cuatro sesiones en las que participaron 250 escolares de Infantil, Primaria y Secundaria en las que se incluyeron actividades en colegios e institutos en las que se combinaron la formación, sensibilización y acción solidaria en las EERR²³.

Continuando en el ámbito educativo, el proyecto "Las enfermedades raras ya están en el cole con Federito", impulsado por FEDER con el apoyo de Janssen y el Ministerio de Educación y Formación Profesional es otro ejemplo relevante de colaboración institucional.

Esta iniciativa, activa desde hace más de una década, ha logrado sensibilizar a más de 60.000 alumnos de decenas de centros escolares en toda España sobre la realidad de las enfermedades poco frecuentes. A través de material didáctico adaptado, talleres, charlas y actividades lúdicas, el programa ha promovido la inclusión y fomentado la empatía entre el alumnado, creando espacios de aprendizaje más tolerantes y respetuosos²⁴. El proyecto cuenta con la implicación directa del tejido asociativo de FEDER, movilizándolo a numerosas entidades que han llevado esta propuesta educativa a las aulas. Entre ellas destacan asociaciones como D'Genes, ADIBI, Sense Barreres de Petrer o la Asociación Nacional del Síndrome de Apert, entre muchas otras. Esta red ha facilitado que menores de todas las etapas educativas, así como sus docentes y familias, se acerquen a la diversidad

que representan las EERR, derribando estigmas y barreras sociales²⁴.

A nivel autonómico, la Comunidad de Madrid ha dado un paso significativo en la atención integral a personas con ELA, gracias a la apertura del Centro Especializado de Atención Diurna (CEADELA) en el Hospital público Enfermera Isabel Zendal. Este centro, fruto de una inversión pública de 1,2 millones de euros, puede atender diariamente a 60 pacientes y sus cuidadores, con el objetivo de mejorar su calidad de vida y autonomía. El equipo profesional, compuesto por 40 especialistas de distintas áreas, ofrece soporte médico, enfermería, rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional y atención psicológica²⁵. En este mismo centro se ha creado una Escuela de Cuidadores destinada a formar a familiares y profesionales

que atienden a personas con ELA en colaboración con la Asociación Española de ELA (ADELA), en el marco de un convenio que también contempla actividades culturales y de acompañamiento. En la formación se abordan aspectos como la movilización, comunicación, autocuidado y manejo de dispositivos clínicos. Desde su apertura en abril de 2024, el centro ha atendido a 121 usuarios^{25,26}.

En Castilla y León, la Asociación de Enfermedades Raras de León (ADERLE) y la Universidad de León, han suscrito un convenio de colaboración para fomentar la visibilidad de las personas con EERR y sin diagnóstico. El acuerdo, con una duración de cuatro años, contempla acciones conjuntas en el ámbito universitario, especialmente en las ramas sanitarias y sociales, con el objetivo de impul-

TABLA 4. EJEMPLOS DE COLABORACIÓN EN ÁREAS NO FARMACOLÓGICAS EN EL ÁMBITO DE LAS EERR

ÁREA	OBJETIVO PRINCIPAL	ACTORES INVOLUCRADOS	EJEMPLOS DE COLABORACIÓN
Psicológica y emocional	Atención emocional y acceso a psicoterapia especializada	FEDER, Consejo General de la Psicología, IMSERSO, Ministerio de Sanidad	<ul style="list-style-type: none"> - Acuerdo FEDER + Consejo General de la Psicología: formación y atención especializada - Programa ComunicArte-MABU: apoyo a pacientes, familias y profesionales de salud - Programas y grupos de apoyo de diferentes Asociaciones (por ejemplo, Asociación de Hipertensión Pulmonar de España)
Educativa	Inclusión, sensibilización, continuidad académica	FEDER, CREER, Ministerio de Educación, Fund. Jesús Serra, asociaciones de pacientes, centros escolares	<ul style="list-style-type: none"> - Guía Educar en Red: recursos gratuitos para profesorado - Programa de Sensibilización en Escuelas (CREER): sesiones con escolares desde 2012 - "Las EERR ya están en el cole con Federito": +60.000 alumnos sensibilizados, materiales didácticos, talleres y charlas
Asistencial y Rehabilitación	Mejora de calidad de vida, atención integral y formación a cuidadores	Comunidad de Madrid, Hospital Isabel Zendal, Asociación ADELA	<ul style="list-style-type: none"> - CEADELA (Madrid): centro especializado en ELA con 40 profesionales - Escuela de Cuidadores: formación sobre autocuidado, comunicación y dispositivos clínicos
Universitaria y Social	Formación en salud y visibilización de EERR	ADERLE, Universidad de León	<ul style="list-style-type: none"> - Convenio ADERLE + Univ. León: formación universitaria en ramas sanitarias y sociales, actividades de sensibilización y colaboración institucional

Abreviaturas: ADELA: Asociación Española de ELA; ADERLE: Asociación de Enfermedades Raras de León; CEADELA: Centro Especializado de Atención Diurna en ELA; CREER: Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus Familias; EERR: enfermedades raras; ELA: esclerosis lateral amiotrófica; FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

sar la formación sobre estas patologías entre el alumnado e incluye también iniciativas de sensibilización y difusión dirigidas a la comunidad educativa. Esta colaboración institucional se enmarca en una estrategia compartida para fortalecer el conocimiento académico sobre las EERR, al tiempo que se promueve la interacción entre universidad y sociedad civil organizada²⁷.

COLABORACIONES INTERNACIONALES

Más allá de lo expuesto anteriormente están surgiendo nuevas iniciativas colaborativas que reúnen a científicos, profesionales sanitarios, pacientes y gobiernos en una red global comprometida con dar visibilidad y soluciones a quienes viven con EERR. A continuación, se exploran algunas de estas alianzas innovadoras que, desde distintos puntos del planeta, están marcando una diferencia real en el panorama de estas patologías.

Un ejemplo de colaboración institucional a escala europea es la iniciativa 1+ Million Genomes (1+MG), un proyecto impulsado por la UE con el objetivo de facilitar el acceso seguro y coordinado a datos genómicos y clínicos en toda Europa. Esta iniciativa, que cuenta con la participación de más de 20 países europeos, pretende mejorar la prevención de enfermedades, avanzar en el desarrollo de tratamientos personalizados y acelerar la investigación médica, incluyendo las EERR. Desde su lanzamiento en 2018, los EEMM han trabajado conjuntamente para construir una infraestructura común que permita el uso de datos genómicos, respetando altos estándares éticos, legales y de seguridad. En una primera fase (2018-2022), el proyecto Beyond 1 Million Genomes (B1MG) permitió establecer bases técnicas y normativas. Actualmente, el proyecto

se encuentra en su fase de ampliación y sostenibilidad (2023-2027), a través de la implementación del Genomic Data Infrastructure (GDI), que permitirá el uso interoperable y descentralizado de estos datos en todos los países participantes. Además, el nuevo proyecto *Genome of Europe*, previsto para 2024, contribuirá a esta visión creando cohortes nacionales de referencia que reflejen la diversidad genética europea²⁸.



Por otro lado, en EE.UU. se encuentra la Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN), una iniciativa de la Division of Rare Diseases Research Innovation (DRDRI), perteneciente al National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) de los National Institutes of Health (NIH), y cuenta con financiación del propio NCATS junto con otros institutos y centros colaboradores. Su misión es apoyar la investigación clínica en EERR mediante el fomento de la colaboración, la facilitación del reclutamiento de participantes y el intercambio de datos entre profesionales e instituciones. A través de los consorcios que forman la red, equipos multidisciplinares de investigadores clínicos trabajan junto con organizaciones de pacientes para estudiar cerca de 200 EERR en numerosos centros nacionales e internacionales²⁹.

La RDCRN fue establecida por el Congreso de los EE.UU. en 2002 bajo el amparo de la Rare Diseases Act y actualmente, en su cuarto ciclo de financiación, la red apoya a 20 consorcios de investigación en colaboración con 127 organizaciones de pacientes, con estudios activos sobre 180 enfermedades en 273 centros clínicos. Entre sus principales estrategias figuran la agrupación de enfer-

medades relacionadas para facilitar el estudio conjunto, el uso compartido de infraestructuras de investigación, la estandarización de protocolos de recogida de datos y la formación de nuevos investigadores³⁰.



El Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC, por sus siglas en inglés) es una iniciativa global lanzada en 2011 por la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de Salud de EE.UU. Su objetivo es impulsar la investigación en EERR y avanzar en el diagnóstico, la atención y los tratamientos disponibles.

Actualmente, el IRDiRC reúne a más de 60 organizaciones miembro de distintos continentes, organizadas en comités constituyentes de financiadores, empresas y grupos internacionales de pacientes. Estos comités colaboran con expertos en áreas como el diagnóstico, el desarrollo de nuevas terapias, los aspectos regulatorios y la investigación interdisciplinar, promoviendo la coordinación internacional para identificar vacíos y retos en la investigación en EERR. Para ello, establece grupos de trabajo y fuerzas operativas encargadas de desarrollar guías, recomendaciones y recursos dirigidos a mejorar el conocimiento, la práctica clínica y las políticas relacionadas con estas patologías^{30,31}. Los grupos de trabajo del IRDiRC abordan barreras específicas y proponen soluciones innovadoras, como guías para el rediseño de medicamentos y recomendaciones sobre acceso y equidad^{30,31}. Además, colabora con la publicación de artículos científicos y recomendaciones que orientan a investigadores

y responsables políticos, acelerando la investigación y mejorando la vida de los pacientes³².

SolveRD

El proyecto europeo Solve-RD – Solving the Unsolved Rare Diseases, financiado por la Comisión Europea, constituye otro ejemplo destacado de colaboración institucional en el ámbito de las EERR. Inspirado en los objetivos del IRDiRC, Solve-RD tiene como meta avanzar en el diagnóstico de EERR cuyo origen molecular sigue sin conocerse, abordando uno de los mayores retos actuales en este campo: los casos no resueltos. El proyecto se articula en torno a cuatro Redes Europeas de Referencia (ERN-RND, EURO-NMD, ITHACA y GENTURIS), pero también utiliza la información de pacientes y programas de enfermedades no diagnosticadas de las 24 redes europeas de referencia existentes, incluyendo colaboraciones clave con España e Italia. Solve-RD integra a clínicos, genetistas e investigadores traslacionales de primer nivel, así como a infraestructuras europeas esenciales como RD-Connect, Orphanet/ORDO, el Human Phenotype Ontology (HPO) y EuroGentest. Además, cuenta con la participación activa de organizaciones de pacientes como EURORDIS y Genetic Alliance UK³³.



Por su parte, la Red Mundial de Enfermedades Raras (GNRD, por sus siglas en inglés) es una iniciativa internacional que busca fortalecer la colaboración entre instituciones, profesionales y personas que viven con una enfermedad rara (PLWRD)

mediante una red global centrada en la atención integral. Basada en la Declaración Política de la ONU sobre la Cobertura Sanitaria Universal (2019) y respaldada por la Resolución de Naciones Unidas de 2021, la GNRD promueve el intercambio de conocimientos, datos y recursos para reforzar las capacidades locales y los sistemas sanitarios. Entre sus objetivos se incluyen la conexión entre centros especializados y equipos multidisciplinares a nivel regional, la mejora del diagnóstico y la atención a través de una mayor sensibilización de los actores clave, y la eliminación de barreras mediante itinerarios asistenciales claros. Esta iniciativa se apoya en las tecnologías digitales para construir un sistema sanitario global de aprendizaje que impulse la cooperación y la equidad en salud³⁴.



RARE DISEASES INTERNATIONAL

Otro ejemplo de colaboración internacional es Rare Diseases International (RDI), una alianza global cuya misión es dar voz a los pacientes a nivel global, abogar por el reconocimiento de las EERR como una prioridad de salud pública y fortalecer la capacidad de acción de sus miembros. Esta alianza cuenta con más de 100 organizaciones miembro en 48 países, representando a grupos de pacientes en más de 150 países, consolidando una red estructurada en diferentes niveles de colaboración: 48 alianzas nacionales que agrupan todas las EERR dentro de un país, 35 federaciones internacionales enfocadas en patologías específicas, tres alianzas regionales que integran múltiples redes nacionales y nueve plataformas de múltiples actores dentro de la comunidad de EERR³⁵.

En línea con esta labor, RDI ha impulsado ante la Asamblea de la Organización Mundial de la Salud (OMS) una Resolución para que las EERR sean reconocidas como una prioridad en la agenda de salud global. Bajo el título “Una Prioridad para la Equidad e Inclusión en Salud Global”, esta iniciativa busca que todos los países trabajen conjuntamente para mejorar el acceso al diagnóstico, tratamiento y atención médica de quienes viven con una enfermedad rara. El objetivo es garantizar una atención más justa y equitativa, sin importar el lugar de residencia del paciente y responde a una demanda de por parte de la comunidad internacional de pacientes, que pedía más inversión, intercambio de conocimientos y compromiso político. La iniciativa fue liderada inicialmente por Egipto, y recibió pronto el apoyo de España, Qatar y Malasia, marcando un importante avance en el reconocimiento global de las EERR^{36,37}.



Por continentes, la Colaborativa para Enfermedades Poco Frecuentes en el Caribe y América Latina (CEPCAL) surgió en 2020 como una respuesta colectiva a la necesidad de articular esfuerzos institucionales en torno a las EERR en la región. Desde sus inicios, bajo el nombre de ERCAL, la iniciativa buscó reunir a los distintos actores implicados —instituciones sanitarias, organizaciones de pacientes, centros de investigación, entidades públicas y privadas— con el fin de mejorar la coordinación en el diagnóstico, tratamiento y atención de estas patologías³⁸.

En 2024, la transformación de ERCAL en CEPICAL marcó un paso clave en la consolidación de esta red colaborativa. El cambio de nombre reflejó no

solo una evolución formal, sino también el fortalecimiento de los lazos entre instituciones que comparten el objetivo común de mejorar la vida de las personas que viven con enfermedades de baja prevalencia.



La Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organisations (APARDO) es una agrupación de organizaciones nacionales

y regionales creada en 2015 con el objetivo de fortalecer la respuesta a las EERR en la región Asia-Pacífico. Su propósito principal es apoyar a las organizaciones nacionales de pacientes mediante la promoción de buenas prácticas, el acceso a información relevante y la defensa de políticas que mejoren la atención y los recursos disponibles para los pacientes y sus cuidadores. Para ello, APARDO desarrolla un plan de acción trienal basado en tres objetivos estratégicos: identificar

las brechas entre las necesidades no cubiertas de los pacientes y las políticas sanitarias existentes en los distintos países y jurisdicciones, con el fin de influir en su desarrollo; promover la colaboración entre gobiernos, organizaciones no gubernamentales y el sector empresarial para avanzar hacia la formulación de planes nacionales de acción sobre EERR; y fortalecer una red regional de líderes de pacientes. Este plan incluye áreas clave como diagnóstico, medicamentos huérfanos, tratamiento, atención al paciente y apoyo social y financiero, respondiendo también a las expectativas expresadas por sus miembros³⁹.

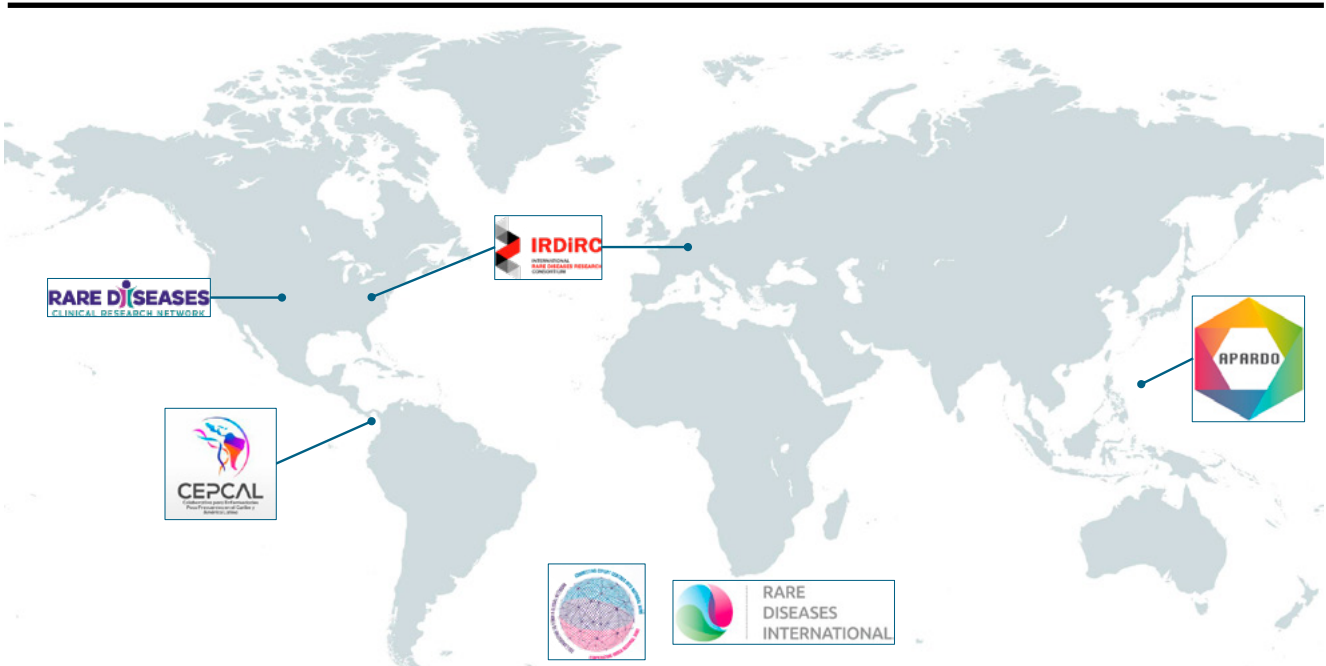
DESAFÍOS Y OPORTUNIDADES

La colaboración institucional en el ámbito de las EERR enfrenta múltiples barreras y desafíos que dificultan una respuesta eficaz y equitativa (Tabla 5).

Entre los principales obstáculos se encuentra la fragmentación de la información y de los datos, que impi-

de una visión integrada del conocimiento disponible. Además, la coordinación limitada entre los distintos actores del sistema (instituciones sanitarias, científicas, gubernamentales y organizaciones de pacientes) reduce la eficiencia de los esfuerzos conjuntos. A esto se suma la falta de financiación sostenible, que limita la continuidad de proyectos colaborativos, así como las barreras legales y regulatorias, que dificultan el intercambio de información y la armonización de procesos entre países. También destaca la escasa participación de los pacientes en la toma de decisiones, los intereses económicos que condicionan la investigación y el desarrollo de tratamientos, y las marcadas desigualdades geográficas, que restringen el acceso equitativo a diagnóstico y atención sanitaria especializada. Todas estas barreras requieren de soluciones estructurales y estrategias de colaboración sólidas, tanto dentro como fuera de España, para ser superadas.

FIGURA 4. MAPA CON EJEMPLOS DE COLABORACIÓN A NIVEL INTERNACIONAL EN EERR



Abreviaturas: EERR: enfermedades raras. Fuente: elaboración propia a criterio de los autores.

TABLA 5. DESAFÍOS Y BARRERAS QUE ENFRENTA LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL EN EL ÁMBITO DE LAS EERR

Fragmentación de la información y de los datos	<ul style="list-style-type: none"> ● No existe un estándar común para compartir datos clínicos, genómicos o epidemiológicos. ● Los datos sobre EERR suelen estar dispersos entre múltiples instituciones y países.
Coordinación compleja entre los diferentes actores	<ul style="list-style-type: none"> ● Las instituciones (investigadores, hospitales, autoridades sanitarias) muchas veces trabajan de forma aislada. ● Dificultad para coordinar esfuerzos entre centros de investigación, hospitales, y organizaciones de pacientes. ● Las prioridades pueden diferir entre actores (ej. enfoque clínico vs. científico vs. regulatorio).
Falta de financiación sostenible	<ul style="list-style-type: none"> ● Al ser poco frecuentes, las EERR reciben menor financiación en investigación y desarrollo.
Barreras legales y regulatorias	<ul style="list-style-type: none"> ● La legislación europea de protección de datos dificulta el intercambio internacional de información. ● Diferencias en cuanto a las normativas para ensayos clínicos o autorización de medicamentos entre países.
Escasa participación de los pacientes	<ul style="list-style-type: none"> ● Las organizaciones de pacientes no siempre participan en la toma de decisiones, por lo que no se tiene en cuenta su perspectiva.
Intereses económicos	<ul style="list-style-type: none"> ● Baja inversión en MMHH, por su escasa rentabilidad. ● Las alianzas público-privadas podrían verse afectadas por conflictos de interés.
Desigualdades geográficas	<ul style="list-style-type: none"> ● Acceso desigual a servicios sanitarios especializados y terapias según la región o el país. ● Instituciones de países con menos recursos quedan fuera de redes internacionales.

Abreviaturas: EERR: enfermedades raras; MMHH: medicamentos huérfanos. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

A pesar de los desafíos existentes, el contexto actual ofrece diversas oportunidades para fortalecer la colaboración institucional en EERR. Las redes internacionales, así como otros acuerdos de colaboración, desempeñan un papel importante, al facilitar la conexión entre investigadores, profesionales sanitarios, responsables políticos y pacientes a nivel global. Asimismo, el avance en digitalización y el uso de inteligencia artificial abre nuevas posibilidades para integrar y analizar grandes volúmenes de datos dispersos, mejorando el diagnóstico, la investigación y la toma de decisiones clínicas. En

paralelo, surgen iniciativas legislativas que buscan armonizar las normativas regulatorias entre países, lo cual podría facilitar el desarrollo y acceso a terapias innovadoras. Finalmente, se reconoce cada vez más el valor de la participación de los pacientes como socios estratégicos en los procesos de investigación, desarrollo e innovación, lo que contribuye a enfoques más inclusivos y centrados en sus necesidades reales (Figura 5).

CONCLUSIONES

La colaboración institucional es fundamental para superar los desafíos inherentes a la baja frecuencia y alta com-

plejidad de las EERR. Al unir esfuerzos entre centros de investigación, hospitales, universidades, organismos gubernamentales, organizaciones de pacientes y la industria farmacéutica, se consigue un intercambio más efectivo de recursos, conocimientos y datos, tecnologías e información. Esta sinergia no sólo acelera el diagnóstico y el desarrollo de nuevas terapias, sino que también promueve una atención más equitativa y personalizada. En definitiva, la cooperación entre instituciones constituye un pilar estratégico para avanzar en la comprensión, manejo y visibilidad de las EERR a nivel nacional e internacional.

FIGURA 5. OPORTUNIDADES DE FUTURO PARA LA COLABORACIÓN EN EL ÁMBITO DE LAS EERR



Abreviaturas: EERR: enfermedades raras. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.



1. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras. [accedido 2 abril 2025]. Disponible en: <https://www.ciberer.es/>.
2. Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz. [accedido 2 abril 2025]. Disponible en: <https://www.fjd.es/iis-fjd>.
3. Hospital San Joan de Déu. Red Únicas, atención a las enfermedades minoritarias. [accedido 1 abril 2025]. Disponible en: <https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/hospital/proyectos-estrategicos/red-unicas-atencion-enfermedades-minoritarias>.
4. Federación Española de Enfermedades Raras. 25 hospitales de España se unen para mejorar la atención a los pacientes pediátricos con enfermedades minoritarias. [accedido 2 abril 2025]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/25-hospitales-de-espana-se-unen-para-mejorar-la-atencion-los-pacientes-pediatricos-con-enfermedades-minoritarias>.
5. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Disponible en: <https://www.fundacion1000.es/ecemc/>.
6. European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA). [accedido 29 abril 2025]. Disponible en: <https://erdera.org/>.
7. Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades. El ISCIII financia con 45 millones el desarrollo de CERTERA, una infraestructura científica en red para impulsar en España las terapias avanzadas. [accedido 29 abril 2025]. Disponible en: <https://www.isciii.es/w/el-isciii-financia-con-45-millones-el-desarrollo-de-certera-una-infraestructura-cientifica-en-red-para-impulsar-en-espana-las-terapias-avanzadas-1>.
8. UNED-ISCIII. Programa de Doctorado en Ciencias Biomédicas y Salud Pública. [accedido 29 abril 2025]. Disponible en: <https://www.uned.es/universidad/facultades/escueladoctorado/programas-de-doctorado/doc-torado-en-ciencias-biomedicas-y-salud-publica.html?idContenido=1>.
9. FEDER. Resolución de la VIII Convocatoria de ayudas a la investigación de la fundación FEDER. 2024.
10. Fundación Amancio Ortega. Colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). [accedido 30 abril 2025]. Disponible en: <https://www.faortega.org/es/proyectos/feder/>.
11. FEDER. Multiplicamos la ayuda a las organizaciones de pacientes con enfermedades raras. [accedido 29 abril 2025]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/multiplicamos-la-ayuda-las-organizaciones-de-pacientes-con-enfermedades-raras>.
12. Duchenne Parent Project España. Investigación actual: distrofia muscular de Duchenne. [accedido 30 abril 2025]. Disponible en: <https://www.duchenne-spain.org/investigacion-actual/>.
13. Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades. PEICTI. Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2024-2027. 2024.
14. ISCIII. Estudio SEED ALS esclerosis lateral amiotrófica. ISCIII Portal Web. [accedido 2 abril 2025]. Disponible en: <https://www.isciii.es/w/estudio-seed-als-esclerosis-lateral-amiotr%C3%B3fica>.
15. CSIC. El CSIC crea una red para potenciar la investigación en enfermedades raras. Consejo Superior de Investigaciones Científicas. [accedido 2 abril 2025]. Disponible en: <http://www.csic.es/es/actualidad-del-csic/el-csic-crea-una-red-para-potenciar-la-investigacion-en-enfermedades-raras>.
16. Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades. El MICIU destina 90 millones de euros para impulsar la investigación biomédica y sanitaria en España. Ministerio de Ciencias, Innovación y Universidades. [accedido 11 abril 2025]. Disponible en: <https://www.ciencia.gob.es/Noticias/2024/Julio/convocatorias-salud.html>.
17. ISCIII Portal Web. El ISCIII concede 90 millones en ayudas para Unidades de Investigación Clínica, Medicina de Precisión y Enfermedades Raras. ISCIII Portal Web. [accedido 11 abril 2025]. Disponible en: <https://www.isciii.es/w/el-isciii-concede-120-millones-en-ayudas-para-unidades-de-investigaci%C3%B3n-cl%C3%ADnica-medicina-de-precisi%C3%B3n-enfermedades-raras-y-redes-de-i-d-i-en-salud>.
18. Gaceta Médica. NeurAll, un proyecto para impulsar la terapia génica en enfermedades neurodegenerativas raras. 2024, Disponible en: <https://gacetamedica.com/politica/neurall-un-proyecto-para-impulsar-la-terapia-genica-en-enfermedades-neurodegenerativas-raras/>.
19. FEDER y el Consejo General de la Psicología de España inician una alianza en favor de las personas con enfermedades raras | FEDER. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/feder-y-el-consejo-general-de-la-psicologia-de-espana-inician-una-alianza-en-favor-de-las-personas-con-enfermedades-raras>.
20. Programa ComunicArte - Blog CRE Enfermedades Raras - Instituto de Mayores y Servicios Sociales. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://blogcreer.imserso.es/-/programa-comunicarte>.
21. Álvarez Díaz M del M, orrallo Sánchez AI, Cortés Mancha M, Díez Solís C, García Alonso M, Gómez Labrador C, et al.



- Protocolo para la acogida y atención de los niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura. 2015.
22. Nace la guía «Educar en Red: recursos para la inclusión», una herramienta de apoyo en el proceso de enseñanza-aprendizaje del alumnado con enfermedad rara o sin diagnóstico | FEDER. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/nace-la-guia-educar-en-red-recursos-para-la-inclusion-una-herramienta-de-apoyo-en-el-proceso-de-ensenanza-aprendizaje-del-alumnado-con-enfermedad-rara-o-sin-diagnostico>.
 23. Programa de sensibilización y difusión sobre enfermedades raras en centros escolares - CREER - Instituto de Mayores y Servicios Sociales. CREER. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://creenfermedadesraras.imserso.es/-/programa-de-sensibilizaci%C3%B3n-y-difusi%C3%B3n-sobre-enfermedades-raras-en-centros-escolares>.
 24. Catorce organizaciones de pacientes apuestan por la inclusión de las enfermedades raras en el aula junto con Federito | FEDER. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/catorce-organizaciones-de-pacientes-apuestan-por-la-inclusion-de-las-enfermedades-raras-en-el-aula-junto-con-federito?utm_source=chatgpt.com.
 25. Comunidad de Madrid. El Hospital público Enfermera Isabel Zendal de la Comunidad de Madrid atiende ya a los primeros pacientes en su Centro de ELA. Comunidad de Madrid. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://www.comunidad.madrid/noticias/2024/04/29/hospital-publico-enfermera-isabel-zendal-comunidad-madrid-atiende-ya-primeros-pacientes-su-centro-ela>.
 26. Comunidad de Madrid. La Comunidad de Madrid abre una Escuela de Cuidadores en el Hospital Zendal para mejorar la calidad de vida de pacientes con ELA. Comunidad de Madrid. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://www.comunidad.madrid/noticias/2025/01/29/comunidad-madrid-abre-escuela-cuidadores-hospital-zendal-mejorar-calidad-vida-pacientes-ela>.
 27. Universidad de León. La Universidad de León y Aderle impulsan la formación y visibilización en Enfermedades Raras en el ámbito académico. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: https://www.unileon.es/noticias/la-universidad-de-leon-y-aderle-impulsan-la-formacion-y-visibilizacion-en-enfermedades?utm_source=chatgpt.com.
 28. European «1+ Million Genomes» Initiative | Shaping Europe's digital future. [accedido 5 mayo 2025]. Disponible en: <https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes>.
 29. Rare Diseases Clinical Research Network. Our Network. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://www.rarediseasesnetwork.org/about/our-network>.
 30. IRDiRC. Who we are – IRDiRC. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://irdirc.org/who-we-are-2/>.
 31. Task Forces & Working Groups – IRDiRC. [accedido 5 mayo 2025]. Disponible en: <https://irdirc.org/activities/task-forces/>.
 32. IRDiRC Publications & Recommendations – IRDiRC. [accedido 5 mayo 2025]. Disponible en: <https://irdirc.org/activities/irdirc-publications/>.
 33. Solve-RD – Solving the Unsolved Rare Diseases. 2025, Disponible en: <https://solve-rd.eu/>.
 34. Rare Diseases International. Red mundial de enfermedades raras. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://www.rarediseasesinternational.org/es/collaborative-global-network/>.
 35. Rare Diseases International (RDI). Who We Are. [accedido 1 abril 2025]. Disponible en: <https://www.rarediseasesinternational.org/who-we-are/>.
 36. FEDER. España copatrocina la 'Resolución de la Asamblea Mundial de la Salud sobre las enfermedades raras: una prioridad para la equidad y la inclusión en materia de salud mundial' en 2025. [accedido 5 mayo 2025]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/espana-copatrocina-la-resolucion-de-la-asamblea-mundial-de-la-salud-sobre-las-enfermedades-raras-una-prioridad-para-la-equidad-y-la-inclusion-en-materia-de-salud-mundial-en-2025>.
 37. Redacción Médica. España se suma a la lucha internacional contra las enfermedades raras. [accedido 5 mayo 2025]. Disponible en: <https://www.redaccionmedica.com/secciones/sanidad-hoy/espana-se-suma-a-la-lucha-internacional-contra-las-enfermedades-raras-4801>.
 38. CEPICAL - Acerca de | About. [accedido 10 abril 2025]. Disponible en: <https://www.cepcal.org/cepcal/acerca-de-about>.
 39. Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organisations. Strategic Objectives and 3 Year Action Plan. APARDO. [accedido 14 abril 2025]. Disponible en: <https://www.apardo.org/3-year-action-plan>.

ALIANZAS INSTITUCIONALES PARA TERAPIAS INNOVADORAS EN EERR

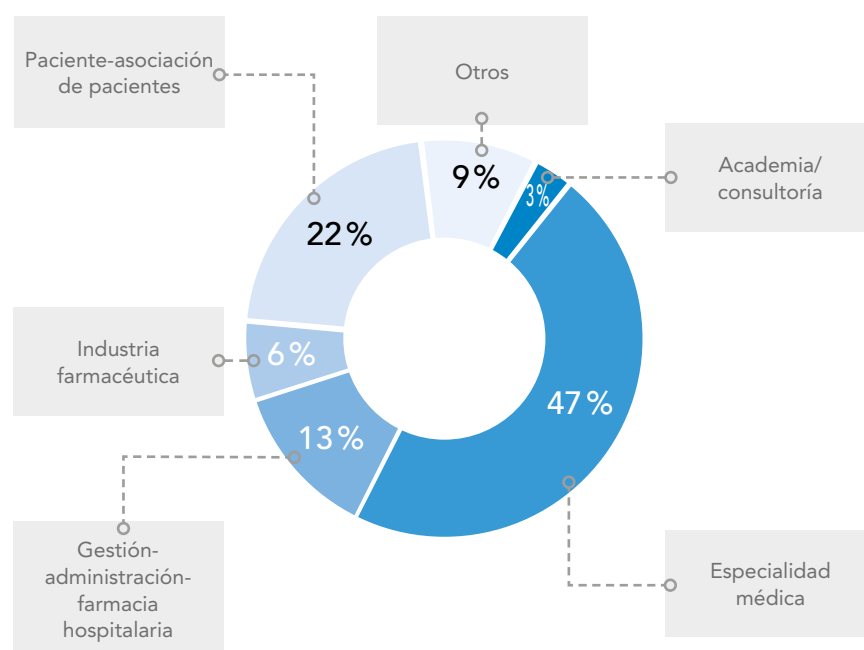
Consejo de redacción de newsRARE

El presente barómetro tiene como objetivo analizar el papel de la colaboración institucional en el desarrollo de terapias innovadoras para enfermedades raras (EERR), centrándose en la identificación de actores clave, beneficios, barreras, áreas prioritarias y oportunidades de futuro. La investigación se ha llevado a cabo mediante una encuesta electrónica dirigida a diferentes agentes implicados en el ecosistema de las enfermedades raras.

La recogida de datos se realizó entre los días 11 y 31 de marzo de 2025, obteniéndose un total de 32 respuestas válidas para el estudio. La muestra está compuesta por perfiles diversos, entre los que destacan profesionales de especialidad médica (46,88%; n=15), representantes de asociaciones de pacientes (21,88%; n=7), gestores y personal del ámbito administrativo o la farmacia hospitalaria (12,5%; n=10), industria farmacéutica (6,25%; n=2), academia/consultoría (3,13%; n=1) y otros perfiles (9,38%; n=3) (Figura 1).

Este barómetro aborda aspectos como la percepción de los encuestados sobre la colaboración institucional en el desarrollo de terapias innovadoras para enfermedades raras y los actores clave involucrados. Se analizan además los potenciales beneficios y retos de la colaboración, así como las actuales

FIGURA 1: DISTRIBUCIÓN POR PERFILES PROFESIONALES DE LOS ENCUESTADOS



necesidades existentes de colaboración y ejemplos reales exitosos. Finalmente, el barómetro profundiza en cuales son los incentivos más adecuados para fomentar la colaboración institucional en EERR y en las oportunidades más prometedoras de colaboración para los perfiles encuestados en este número.

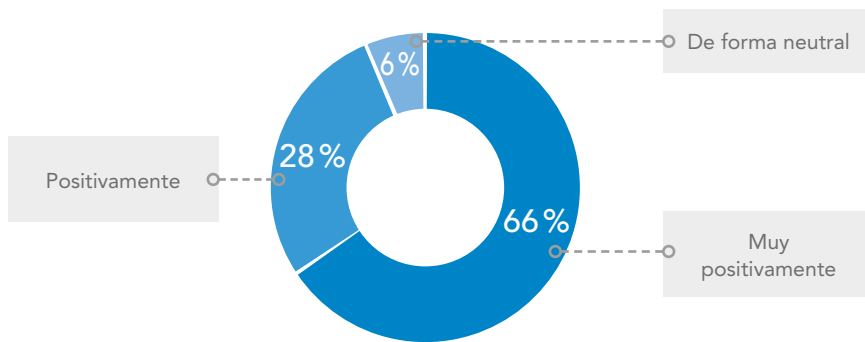
PERCEPCIÓN SOBRE LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL

En la primera pregunta se exploró cómo valoran los encuestados la influencia de la colaboración entre instituciones para el desarrollo de terapias para enfermedades raras. La mayoría de las respuestas apun-

tan a una valoración positiva, destacando que esta colaboración es vista como un elemento clave en el proceso de innovación terapéutica. El 65,6% (n=21) consideró que tiene una influencia muy positiva y el 28,1% (n=9) la valoró positivamente, mientras que solo un 6,3% (n=2) expresó una visión neutral sobre su impacto. Ningún encuestado valoró negativamente esta colaboración (Figura 2).

Por subgrupos de encuestados, se observa que los representantes de la industria farmacéutica y la academia son los que más valoran la colaboración institucional (100%

FIGURA 2: OPINIÓN SOBRE LA INFLUENCIA DE LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL EN EL DESARROLLO DE TERAPIAS DIRIGIDAS A EERR



muy positivamente), mientras que los perfiles de gestión-administración-farmacia hospitalaria tienden a mostrar una percepción más moderada (25% tienen una opinión neutral).

ACTORES CLAVE EN LA COLABORACIÓN

Respecto a los agentes considerados más importantes en la colaboración institucional para desarrollar nuevas terapias dirigidas a EERR,

los encuestados destacan principalmente a la industria farmacéutica (un 78% los menciona como claves), los centros de investigación (72%) y los centros sanitarios (72%), lo que refuerza el papel de la colaboración público-privada en la generación de conocimiento y su aplicación terapéutica.

Otras organizaciones mencionadas en menor medida fueron las asociaciones de pacientes (25%), las

autoridades regulatorias (22%) y los pagadores públicos (9%), mientras que tienen una menor relevancia otras instituciones como fondos de inversión, fundaciones, start-ups, empresas de tecnología sanitaria o universidades (Figura 3).

BENEFICIOS DE LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL

En cuanto a los beneficios percibidos de la colaboración, destacan el impulso a la investigación en enfermedades raras (mencionado por el 66% de los encuestados), el desarrollo de nuevas terapias y abordajes (63%) y el mayor acceso a tratamientos innovadores (53%). En menor medida, se consideraron beneficiosos el desarrollo más rápido de nuevas terapias (mencionado por el 34% de los encuestados), el impulso a la colaboración público-privada (25%), la mejora en la formación de profesionales (19%) y la reducción de costes (16%). Otros bene-

FIGURA 3: ACTORES MÁS RELEVANTES IDENTIFICADOS PARA LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL EN TERAPIAS DIRIGIDAS A EERR (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)

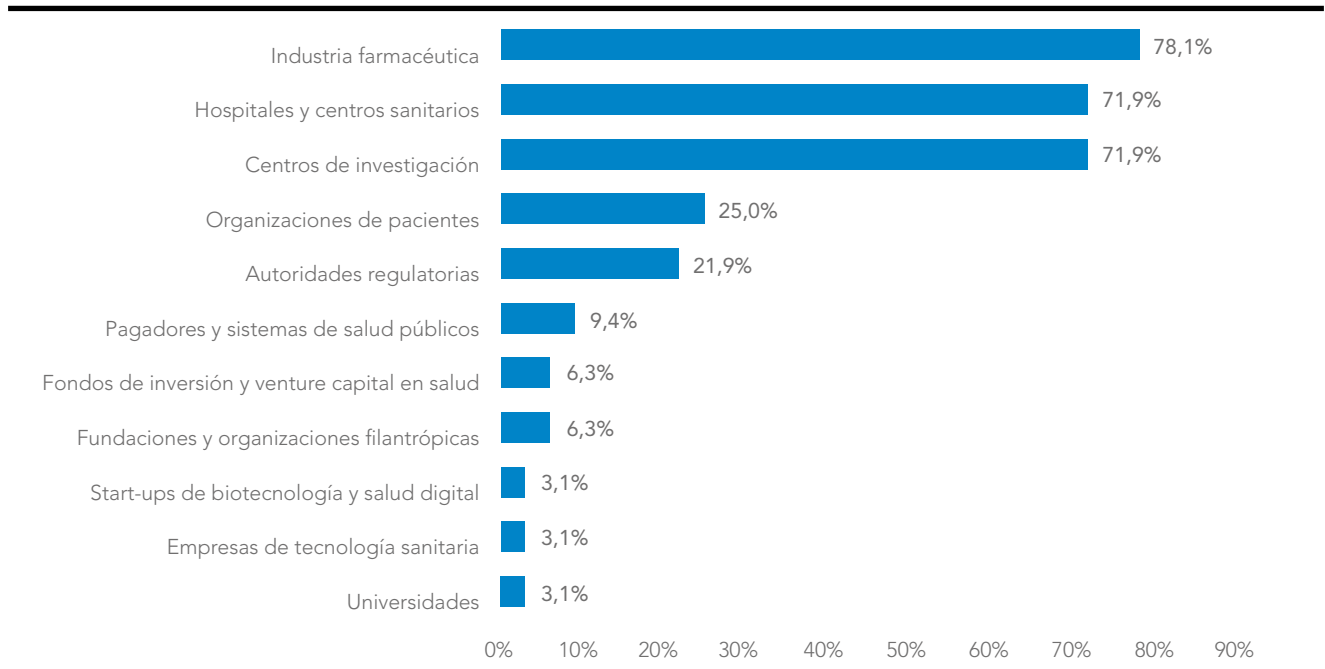
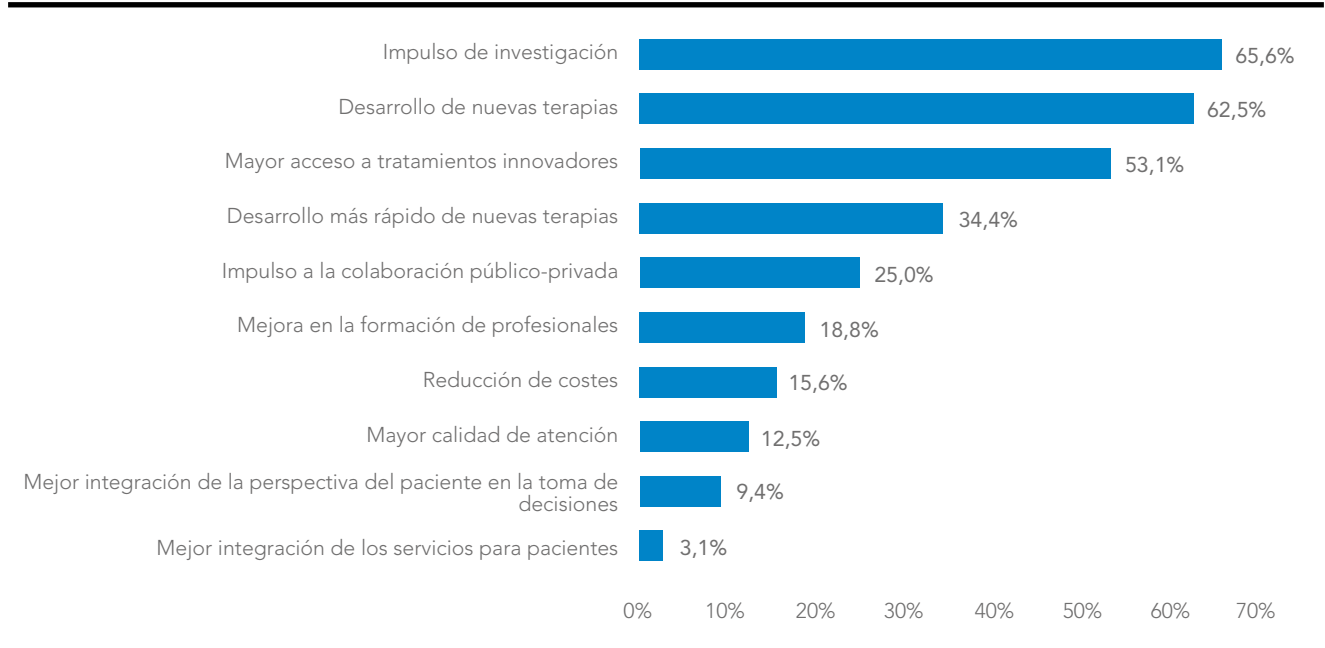


FIGURA 4: PRINCIPALES BENEFICIOS DE LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL SEÑALADOS POR LOS PARTICIPANTES (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)



ficios menos frecuentes incluyen una mayor calidad en la atención médica (13%) o una mayor integración de la perspectiva del paciente en la toma de decisiones (9%) (Figura 4).

PRINCIPALES RETOS DE LA COLABORACIÓN

En cuanto a los desafíos para lograr una colaboración institucional efectiva en el ámbito de las enfermedades raras, los obstáculos más citados por los encuestados fueron la falta de financiación sostenible (mencionado por el 75%), la dificultad para traducir la investigación en tratamientos efectivos (41%) y las barreras regulatorias (31%). Otros retos mencionados incluyen la falta de comunicación y coordinación entre actores y las diferencias en prioridades entre sectores (ambas con un 28% de los votos), así como los desafíos en la evaluación de tecnologías sanitarias y el acceso a mercado (25%), la falta de interoperabilidad de los sistemas de datos de salud

(19%), la falta de incentivos para la colaboración (13%) y la falta de hábitos y cultura de colaboración (13%) (Figura 5).

NECESIDADES DE COLABORACIÓN

Al consultar en qué áreas consideraran más necesaria la colaboración institucional en EERR, los encuestados sitúan en primer lugar el desarrollo de nuevos medicamentos huérfanos en áreas sin alternativas terapéuticas (53% de los encuestados), reflejando una clara preocupación por fortalecer las sinergias desde las fases iniciales del ciclo de innovación para mejorar la traslación de la investigación al entorno clínico. También destacaron la investigación genética y los avances en diagnóstico (34%), así como la creación y fortalecimiento de registros de pacientes y bases de datos (34%), señalando la importancia de contar con una base científica y estructural sólida para avanzar de manera eficiente en el desarrollo terapéutico.

Otras áreas relevantes, aunque con menor frecuencia, fueron el desarrollo de modelos de financiación innovadores para terapias de alto coste (22%), el desarrollo de políticas públicas en salud (16%), el desarrollo de modelos de atención integral y personalizada (13%) y el impulso de la participación de pacientes en investigación y desarrollo de terapias (13%) (Figura 6).

CONOCIMIENTO DE COLABORACIONES EXITOSAS

También se exploró si los participantes conocían ejemplos concretos de colaboración institucional exitosa en el ámbito de las enfermedades raras, ya fuese a nivel nacional o internacional. Solo alrededor de un tercio (34,4%; n=11) de los encuestados afirmaron conocer algún ejemplo concreto.

Entre las colaboraciones mencionadas en el ámbito nacional, se encuentran iniciativas como el CIEMAT, los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR),

FIGURA 5: PRINCIPALES RETOS IDENTIFICADOS PARA LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL EN EERR (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)



FIGURA 6: ÁREAS CONSIDERADAS PRIORITARIAS PARA LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL EN EERR (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)



la Red ÚNICAS, la colaboración entre el CIBERER, FEDER y Orphanet, y colaboraciones entre entidades específicas como el Hospital Universitario de Bellvitge y la Fundación Niemann-Pick

España, así como acciones impulsadas por FEDER, como la campaña "Las raras" en colaboración con el Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG) para análisis genómicos.

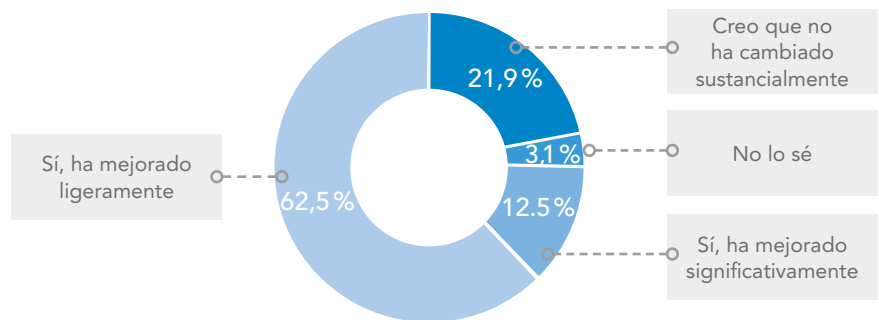
En el ámbito internacional, los encuestados mencionaron la Red Mundial de Enfermedades Raras (GNRD), las Redes Europeas de Referencia (ERNS) y el Proyecto RenalTube.



EVOLUCIÓN RECIENTE DE LA COLABORACIÓN INTERSECTORIAL

En cuanto a la evolución de la colaboración entre sectores en los últimos años, el 75% de los encuestados considera que ha habido una mejora, ya sea de forma significativa (12,5%; n=4) o ligera (62,5%; n=20). Esta percepción generalizada sugiere una tendencia positiva en la articulación de esfuerzos conjuntos entre instituciones públicas, privadas y del tercer sector en el ámbito de las enfermedades raras. Cabe destacar que un 21,9% (n=7) cree que la colaboración no ha cambiado sustancialmente en los últimos años. Ningún encuestado considera que la colaboración haya empeorado (Figura 7).

FIGURA 7: OPINIÓN SOBRE LA EVOLUCIÓN DE LA COLABORACIÓN ENTRE SECTORES EN LOS ÚLTIMOS AÑOS



INCENTIVOS PARA FOMENTAR LA COLABORACIÓN

Asimismo, se consultó a los participantes sobre los incentivos que podrían resultar más eficaces para fomentar una mayor colaboración entre instituciones en el ámbito de las EERR. Entre las opciones más seleccionadas destacan la creación de fondos de inversión específicos para terapias innovadoras en EERR (mencionado por el 40,6%; n=13), el aumento de la financiación pública (37,5%) y los beneficios fiscales para empresas que invierten en investigación (34,4%).

También se señalaron como relevantes los modelos de riesgo compartido público-privado (25%), la creación de plataformas de intercambio de datos (22%) y los mecanismos de financiación basados en valor (19%). En menor medida, se mencionaron la necesidad de regulaciones más flexibles (16%) y la implementación de programas de formación conjunta (61%) (Figura 8). Estos resultados reflejan la necesidad de acompañar los esfuerzos colaborativos con políticas de incentivo claras y estructuradas, poniendo un énfasis particular en los mecanismos

de financiación y colaboración público-privada.

OPORTUNIDADES DE COLABORACIÓN PROMETEDORAS

La última pregunta indagó sobre las oportunidades futuras de colaboración que los encuestados consideran más prometedoras para acelerar el desarrollo de terapias innovadoras para enfermedades raras. Las opciones más señaladas fueron el establecimiento de acuerdos entre empresas farmacéuticas y gobiernos para financiar terapias (56% de los encuestados; n=18) y la creación de alianzas internacionales entre instituciones de investigación (56%). También se destacan, en proporciones relevantes, otras oportunidades como la mejora en el intercambio de datos y registros de pacientes a nivel global (50%), el impulso de estrategias de medicina personalizada y terapias avanzadas (34%) y el impulso de modelos de coinversión público-privada para acelerar el desarrollo de terapias (34%) (Figura 9).

Estos resultados reflejan una visión estratégica orientada a modelos de cooperación multinivel, que integren investigación, financiación, regulación y atención clínica.

FIGURA 8: INCENTIVOS CONSIDERADOS MÁS ÚTILES PARA FOMENTAR LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)

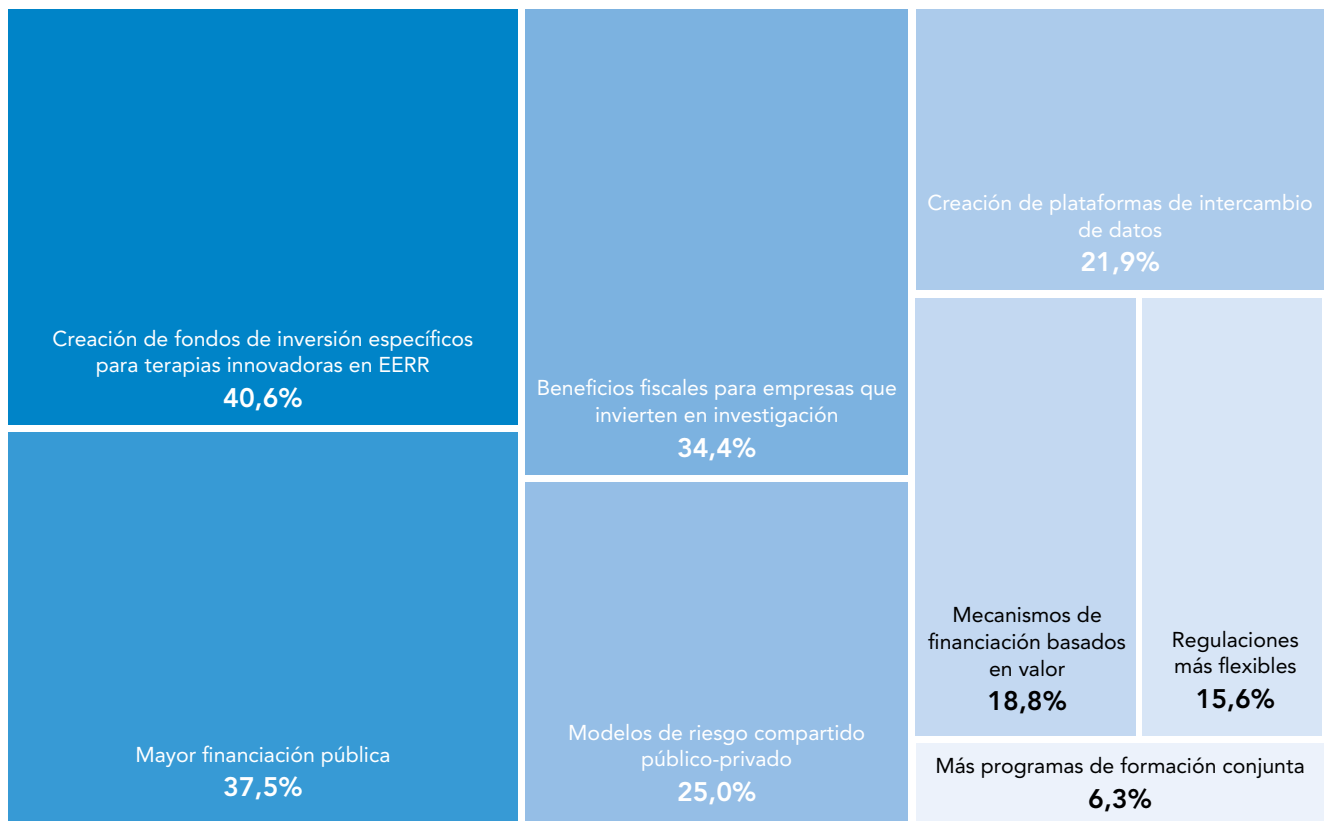
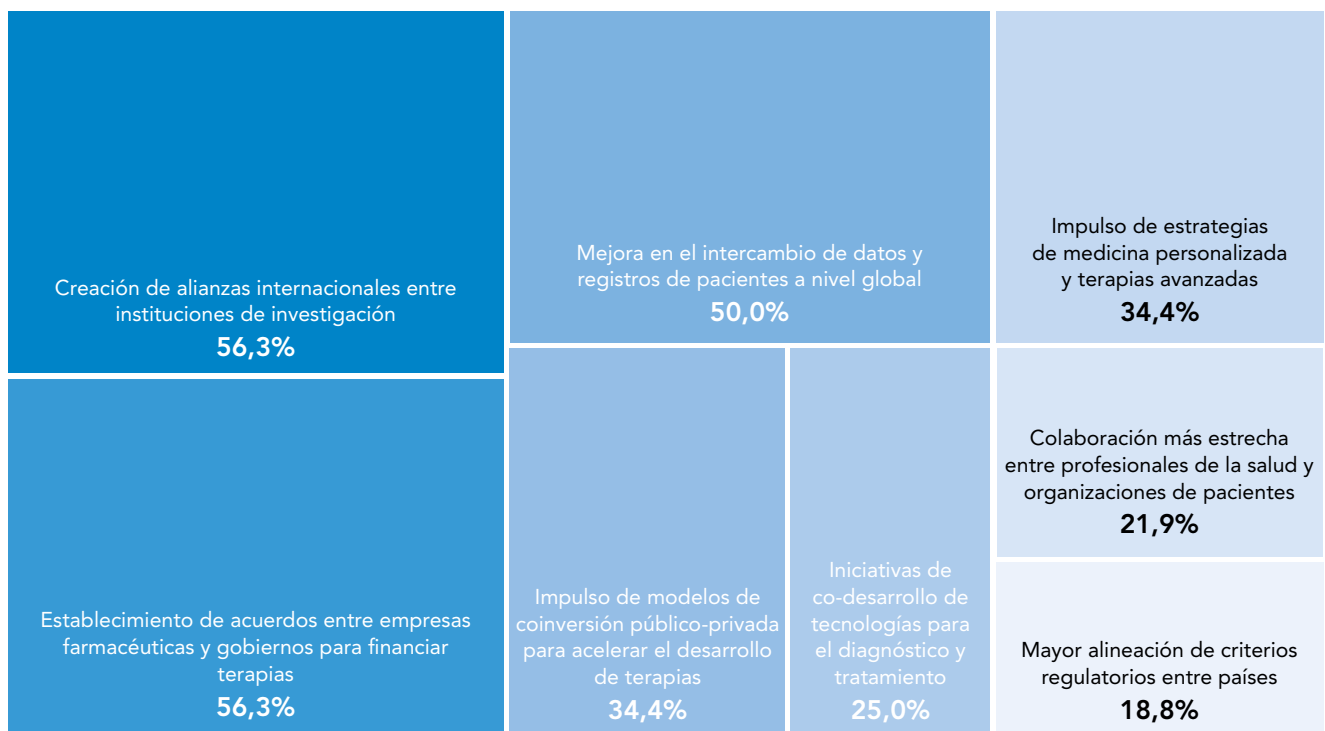


FIGURA 9: OPORTUNIDADES FUTURAS DE COLABORACIÓN CONSIDERADAS MÁS PROMETEDORAS EN EL ÁMBITO DE LAS EERR (PREGUNTA DE RESPUESTA MÚLTIPLE)



MENSAJES CLAVE

- **La colaboración institucional como elemento clave para el desarrollo de medicamentos huérfanos.** El 94% de los encuestados considera la colaboración entre instituciones una influencia positiva o muy positiva para el impulso de terapias innovadoras en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes.
- **Una colaboración institucional con diversos actores clave.** Destacan la industria farmacéutica (78%), los centros de investigación (72%) y los hospitales o centros sanitarios (72%), aunque también se señalan otros agentes relevantes, como organizaciones de pacientes, autoridades regulatorias o los pagadores públicos.
- **Beneficios esperados multifacéticos.** Entre los principales beneficios de la colaboración institucional destacan el impulso a la investigación en enfermedades raras (66%), el desarrollo de nuevas terapias y abordajes (63%) y el mayor acceso a tratamientos innovadores (53%).
- **Una colaboración no exenta de desafíos.** La principal barrera identificada es la falta de financiación sostenible (75%), seguida de la dificultad para traducir la investigación en tratamientos efectivos (41%) y las barreras regulatorias (31%).
- **Necesidad de mejorar la traslación de la investigación al entorno clínico.** Las áreas donde se considera más necesaria la colaboración institucional son el desarrollo de nuevos medicamentos huérfanos en áreas sin alternativas terapéuticas (53%), la investigación genética y avances en diagnóstico (34%) y la creación y fortalecimiento de registros de pacientes y bases de datos (34%).
- **Una evolución positiva de la colaboración intersectorial.** El 75% considera que la colaboración ha mejorado en los últimos años, ya sea de forma significativa (13%) o ligera (63%).
- **Se requieren incentivos eficaces para mejorar la colaboración institucional.** Entre los incentivos más valorados destacan la creación de fondos de inversión específicos para terapias innovadoras (41%), la mayor financiación pública (38%) y beneficios fiscales para empresas que invierten en investigación (34%).
- **Prometedoras oportunidades de colaboración futura.** Se hace énfasis en el establecimiento de acuerdos entre empresas farmacéuticas y gobiernos para financiar terapias (56%), la creación de alianzas internacionales entre instituciones de investigación (56%) y la mejora en el intercambio de datos y registros de pacientes a nivel global (50%).



INCREASING DIVERSITY, EQUITY, INCLUSION, AND ACCESSIBILITY IN RARE DISEASE CLINICAL TRIALS

Baynam G, Baker S, Steward C, Summar M, Halley M, Pariser A. Increasing Diversity, Equity, Inclusion, and Accessibility in Rare Disease Clinical Trials. *Pharmaceut Med.* 2024 Jul;38(4):261-276. doi: 10.1007/s40290-024-00529-8



MANUEL MACÍA HERAS

Jefe de Servicio de Nefrología.
Hospital Universitario Ntra. Sra.
de Candelaria. Santa Cruz de
Tenerife

RESUMEN

En el artículo se aborda la necesidad de integrar proactivamente los principios de diversidad, equidad, inclusión y accesibilidad (DEIA) en la investigación clínica de enfermedades raras (EERR). Los autores, enfatizan la importancia de considerar la diversidad genética y otros factores demográficos como necesarios para garantizar que los ensayos clínicos sean representativos y sus resultados aplicables a todas las poblaciones afectadas. Además, aporta recomendaciones prácticas para investigadores, patrocinadores y reguladores con el fin de mejorar la representatividad y la equidad en los ensayos clínicos. El artículo presenta una

revisión exhaustiva de lo publicado en la literatura médica y otras fuentes sobre este tema.

Ejemplo de estrategias en grupos poblacionales

- **Genomics England:** Participación de pacientes como herramienta para incrementar la diversidad genética. Consiste en la puesta en marcha de la iniciativa *Diverse Data* con el objetivo de reducir las desigualdades en salud y mejorar los resultados clínicos en medicina genómica para comunidades minoritarias. Esta iniciativa busca garantizar que todos los pacientes, independientemente de su origen, reciban la misma calidad en la

medicina personalizada basada en genómica, respaldada por las últimas investigaciones relevantes para sus perfiles.

Una estrategia clave de *Diverse Data* es la participación activa de los pacientes en el proceso de investigación. Al involucrar a diversas comunidades en el diseño y ejecución de estudios genómicos, se asegura que las diferencias genéticas específicas de estas poblaciones se consideren adecuadamente. Esta participación no solo enriquece la base de datos genéticos, sino que también promueve la confianza y colaboración entre investigadores y comunidades, facilitando una representación más equitativa en la investigación genómica.

Además, *Genomics England* ha adoptado enfoques inclusivos para la asignación de grupos de ascendencia genética. Por ejemplo, en el Proyecto de los 100.000 genomas, se ha utilizado el Proyecto de los 1.000 Genomas como cohorte de referencia para asignar participantes a grupos de ascendencia genética. Este método permite una clasificación más precisa y representativa de la diversidad genética presente en la población del Reino Unido.

- En **Australia Occidental**, se han implementado **enfoques integrales para abordar las disparidades en salud entre las poblaciones aborígenes**, especialmente en el contexto de las enfermedades raras. Estos enfoques se centran en la colaboración con las comunidades aborígenes para desarrollar modelos de atención culturalmente adecuados y efectivos.

Un componente fundamental de este enfoque es la consulta y participación comunitaria. Mediante grupos de participantes y métodos que consideran el recorrido del paciente, se evalúan las necesidades y perspectivas de las comunidades aborígenes. Este proceso garantiza que las intervenciones y modelos de atención sean culturalmente sensibles y alineados con las expectativas y valores de la comunidad.

Además, se han desarrollado directrices éticas específicas para la investigación con poblaciones aborígenes, como las *Guidelines for Ethical Research in Australian Indigenous Studies* del Instituto Australiano de Estudios Aborígenes e Isleños del Estrecho de Torres (AIATSIS). Estas directrices enfatizan la importancia de la propiedad comunitaria de los datos, el consentimiento informado y la colaboración equitativa en la investigación.

La implementación de estos enfoques ha resultado en modelos de atención más efectivos y aceptados por las comunidades aborígenes, mejorando la detección, diagnóstico y manejo de enfermedades raras en estas poblaciones. Este enfoque integral se considera una práctica ejemplar en la incorporación de principios DEIA en la atención médica e investigación para poblaciones desatendidas.

Ejemplos de estrategias utilizadas en 2 tipos de EERR

1. Acciones recomendadas para mejorar la aplicación de las políticas DEIA en estudios de fibrosis quística (FQ):

- Ampliar los criterios de inclusión: diseñar estudios que consideren la diversidad genética y étnica, asegurando la participación de individuos de diferentes orígenes.
- Colaboración con comunidades minoritarias: establecer alianzas con organizaciones y líderes comunitarios para fomentar la confianza y la participación en la investigación.
- Adaptación cultural de materiales: desarrollar recursos educativos y de reclutamiento que sean cultural y lingüísticamente apropiados para las poblaciones objetivo.
- Formación de investigadores: capacitar a los equipos de investigación en competencias culturales y sensibilización sobre las barreras que enfrentan las poblaciones subrepresentadas.

2. Acciones recomendadas para mejorar la aplicación de las políticas DEIA en estudios de Fenilcetonuria (PKU):

- Implementar programas de cribado neonatal universales: asegurar que todas las poblaciones, independientemente de su origen étnico o ubicación geográfica, tengan acceso al diagnóstico temprano y a intervenciones oportunas.
- Desarrollar terapias personalizadas: considerar las variaciones genéticas específicas de diferentes poblaciones para diseñar tratamientos más efectivos y seguros.
- Fomentar la participación comunitaria: involucrar a las

Fomentar la diversidad en ensayos clínicos mejora la equidad, la eficacia de los tratamientos y la representación de todas las poblaciones en la investigación



comunidades afectadas en el diseño y ejecución de estudios clínicos para garantizar que sus necesidades y perspectivas sean consideradas.

- Educación y sensibilización: llevar a cabo campañas educativas dirigidas a profesionales de la salud y al público en general sobre la importancia de la diversidad en la investigación de PKU.

COMENTARIO

Resumen de los mensajes más relevantes

1. Importancia de considerar la diversidad genética en los ensayos clínicos de enfermedades raras. La inclusión de diversas poblaciones permite una mejor comprensión de cómo estas variaciones pueden influir en sus manifestaciones clínicas y en la posible respuesta a tratamientos, lo cual es esencial para desarrollar terapias más efectivas y seguras para todos los grupos poblacionales.
2. Se identifican obstáculos que dificultan la participación diversa en los ensayos clínicos, como la falta de concienciación,

desconfianza en el sistema de salud y barreras socioeconómicas. Los autores proponen estrategias para superar estas barreras, incluyendo la colaboración con organizaciones de pacientes, la adaptación cultural de los materiales de estudio y la implementación de políticas que promuevan la equidad en la investigación.

3. Papel de las organizaciones de pacientes. El trabajo resalta la colaboración con organizaciones de pacientes como una estrategia clave para mejorar la diversidad y la inclusión en los ensayos. Estas organizaciones pueden actuar como intermediarios entre los investigadores y las comunidades, ayudando a construir confianza, educar a los posibles participantes y asegurar que las necesidades y preocupaciones de los pacientes sean consideradas en el diseño y la implementación de los estudios.
4. Se sugiere que la adopción de ensayos clínicos descentralizados puede aumentar la accesibilidad y la participación de poblaciones diversas. Al reducir la necesidad de desplazamientos y permitir la participación

desde diferentes ubicaciones geográficas, se facilita la inclusión de individuos que, de otro modo, no tendrían oportunidad de participar en estas investigaciones.

Aplicación en el entorno sanitario español

En España, la integración de los principios DEIA en los ensayos clínicos de enfermedades raras es crucial para mejorar la representatividad y eficacia de los tratamientos. En la actualidad, la diversidad genética y cultural de la población española requiere enfoques inclusivos en la investigación clínica para garantizar que los resultados sean aplicables a todos los grupos demográficos.

En España existe interés en el abordaje de las enfermedades raras desde una perspectiva de equidad e inclusión. Así, desde este año participo en la Resolución sobre Enfermedades Raras: Una Prioridad para la Equidad e Inclusión en Salud Global de la Asamblea Mundial de la Salud, subrayando la importancia de priorizar estas enfermedades en la agenda sanitaria mundial y mejorar el acceso al diagnóstico y tratamiento para todos los afectados.



RAÚL ANDRADE

Jefe del Servicio de Aparato Digestivo del Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Catedrático de Medicina de la Universidad de Málaga y Vicedirector Científico del Instituto de Investigación Biomédica de Málaga

LA INVESTIGACIÓN COMO MOTOR DEL PROGRESO EN ENFERMEDADES RARAS: RETOS Y AVANCES HACIA NUEVOS TRATAMIENTOS

La investigación en enfermedades raras ha avanzado significativamente en los últimos años, impulsada por nuevas tecnologías y una mayor colaboración entre distintos actores del sector sanitario. Desde su experiencia, ¿cuáles han sido los principales hitos en este campo?

RA: Dado que la mayoría (aunque no todas) de las enfermedades raras (EERR) son enfermedades genéticas ligadas a mutación de un único gen, es obvio que desde la puesta en marcha del Proyecto Genoma Humano a principios de este siglo y tecnologías más recientes como la secuenciación genómica de siguiente generación se ha avanzado mucho en la identificación y comprensión de los mecanismos de enfermar de muchas de estas enfermedades. Este ha sido un hito fundamental, como también lo ha sido la colaboración entre grupos nacionales e internacionales con la creación de Registros de pacientes que han proporcionado información sobre la epidemiología de las EERR y han facilitado realizar estudios diagnósticos y ensayos clínicos.

La sociedad ha ido concienciándose en estos años de la problemática de las EERR y desde los gobiernos y desde organizaciones no gubernamentales se ha promovido la financiación de la investigación en esta área.

Otro gran avance ha sido el desarrollo de terapias dirigidas como las terapias génicas para algunas de estas enfermedades como la atrofia muscular espinal y las terapias basadas en interferencia del ARN, entre otras, que suponen un enfoque de medicina personalizada.

¿Qué desafíos hay todavía por delante en este sentido?

RA: Con respecto a los desafíos, hay que mencionar que las personas que padecen EERR se enfrentan a muchos desafíos: síntomas debilitantes, dolor, discapacidad, una evolución degenerativa de la enfermedad y profundas consecuencias psicológicas, sociales y económicas. Y es todo un reto para nosotros, porque a día de hoy, el 95 % de las enfermedades raras no cuentan con un tratamiento disponible, y la mayoría de ellas se enfrentan a un gran retraso en el diagnóstico. En algunos casos, aunque se conozca el defecto genético, la bajísima prevalencia dificulta el recluta-



miento de pacientes para llevar a cabo ensayos clínicos. Otro importante escollo es que hay una notable desigualdad en el acceso a las herramientas diagnósticas y a los nuevos tratamientos, y que las familias tienen que hacer frente a elevados costes derivados de la atención de estos pacientes (medicamentos, ayuda técnica y asistencia personal, vivienda y transporte adaptado, etc.).

Los ensayos clínicos en enfermedades raras presentan retos particulares, como el reclutamiento de pacientes o la obtención de evidencia clínica robusta con muestras limitadas. ¿Cuáles son los principales desafíos en este sentido?

RA: Un primer problema con los ensayos clínicos para EERR es que en algunos casos la bajísima prevalencia puede tener un efecto disuasorio en la industria farmacéutica para investigar el desarrollo de terapias. Es obvio que la escasez de pacientes, a lo que se suman los criterios de exclusión que todo diseño de ensayo clínico conlleva, dificulta reclutar un número suficiente desde el punto de vista estadístico para que los resultados tengan validez. Además, estos ensayos pueden ser

muy caros y logísticamente complejos por la necesidad de involucrar a muchos países, con criterios regulatorios diferentes y pueden prolongarse un tiempo mayor de lo habitual.

Como experto en el manejo de las enfermedades hepáticas en general, y colestásicas, en particular, y teniendo en cuenta los últimos avances que ha habido en el ámbito de la colangitis biliar primaria, ¿cómo ve el presente y el futuro del manejo de esta enfermedad?

RA: La colangitis biliar primaria es una enfermedad crónica de carácter autoinmune, frecuentemente progresiva, para la que actualmente no hay un tratamiento curativo. Los fármacos que se usan para esta enfermedad persiguen frenar la progresión de la inflamación y con ello la aparición de una cirrosis y sus complicaciones. Como tratamiento de primera línea está el ácido ursodesoxicólico, un ácido biliar, generalmente bien tolerado y con escasos efectos adversos que es efectivo en un 60-70% de pacientes. El problema es que en los pacientes que no consiguen respuesta la enfermedad progresa, y si no son tratados con fármacos alterna-

tivos su esperanza de vida disminuye. Actualmente, hay en desarrollo diversos fármacos como tratamiento de segunda línea para el rescate de los pacientes no respondedores a ácido ursodesoxicólico, algunos de ellos ya aprobados por las agencias reguladoras y con expectativa de ser comercializados en breve y que sin duda mejorarán el pronóstico de los pacientes no respondedores. Entre tanto, se utilizan con éxito en muchos pacientes no respondedores los fibratos, fármacos que reducen los niveles de triglicéridos en sangre, aunque la indicación de la colangitis biliar primaria no viene en la ficha técnica del medicamento. Sin embargo, muchos pacientes con colangitis biliar primaria tienen síntomas tales como picor generalizado, sequedad ocular y bucal, dolores óseos y musculares, cansancio, alteraciones cognitivas (dificultad para concentrarse, "niebla" mental) y estrés emocional.

Las asociaciones de pacientes juegan un papel cada vez más relevante en la investigación y desarrollo de tratamientos para enfermedades raras. ¿Cómo pueden contribuir a mejorar el diseño de ensayos clínicos y la implementación de nuevas terapias?

RA: Las asociaciones de pacientes, que son especialmente activas en el área de las EERR, deben ser tenidas en cuenta en el proceso de desarrollo de los ensayos clínicos y, de hecho, ya se están siendo incorporadas a la toma de decisiones por parte de las agencias reguladoras y la industria farmacéutica. Las asociaciones de pacientes juegan un papel muy importante para sensibilizar a los clínicos sobre las



Las asociaciones de pacientes impulsan ensayos más centrados en su calidad de vida y presionan por un acceso equitativo a terapias innovadoras en enfermedades raras

necesidades reales de los pacientes y educar a estos cuando participan en estudios, así como para aumentar el reclutamiento y favorecer la retención de los pacientes en los ensayos. En lo referente al diseño de los ensayos, la visión de las asociaciones de pacientes reforzará el enfoque del ensayo centrado en el paciente, es decir en los objetivos que el paciente considera más relevantes como son la mejoría sintomática, y de la calidad de vida en general. Esto traducido en una enfermedad como la colangitis biliar primaria significaría que, además de prestar atención preferente a la mejoría de la bioquímica hepática, que el investigador coloca como objetivo primordial ya que aumenta la supervivencia sin necesidad de trasplante hepático, orientarse el diseño del ensayo a priorizar la mejoría del prurito, de la astenia, de la "niebla mental", entre otros síntomas que sufren estos pacientes.

Por otra parte, las asociaciones de pacientes son un lobby que clama por la necesidad urgente de terapias innovadoras, especialmente para EERR, donde el acceso a tratamientos efectivos está más limitado, intermediando entre la industria farmacéutica, los reguladores y los financiadores, que presiona por una implementación más equitativa de nuevas terapias garantizando que los pacientes, independientemente de su lugar de residencia o nivel económico, tengan acceso a los tratamientos una vez aprobados y que ayuda a los clínicos para la implementación de programas de acceso expandido o uso compasivo cuando no existen opciones terapéuticas.



JULITA MEDINA

Servicio de Medicina Física
y Rehabilitación del Hospital
Universitario Sant Joan de Déu

TECNOLOGÍA, COORDINACIÓN Y HUMANIZACIÓN: EL PRESENTE Y FUTURO DE LA REHABILITACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

La rehabilitación juega un papel clave en la mejora de la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras. Desde su experiencia en el Hospital Sant Joan de Déu, ¿cuáles son los principales retos a los que se enfrentan estos pacientes en términos de acceso a la rehabilitación y a terapias innovadoras?

JM: Nuestra experiencia con los pacientes y las nuevas terapias innovadoras nos muestra que actualmente estamos en un momento muy prometedor para ellos. Hasta hace poco, no se destinaban grandes recursos a la investigación, pero hoy en día existen muchas terapias diferentes a las que los pacientes pueden acceder.

Es importante destacar que tanto desde la industria farmacéutica como desde el ámbito de la neuropediatría (que normalmente es el servicio de referencia que coordina la atención de estos pacientes y las unidades de patologías neurológicas raras) se está realizando una gran labor de difusión y conexión entre hospitales de tercer nivel, donde se lleva a cabo la investigación, y hospitales comarcales, que atienden al paciente en el día a día. Esta labor está permitiendo que cada vez más profesionales conozcan las nuevas terapias disponibles, lo que favorece que los pacientes, en general, estén empezando a tener un acceso más homogéneo en todo el territorio. Sin embargo, sí observamos diferencias en cuanto a la equidad al acceso a la rehabilitación. Normalmente, estas terapias mejoran el estado funcional del paciente, pero siempre deben ir acompañadas de una rehabilitación de alta calidad, es decir, con un estándar de atención óptimo, para poder aprovechar al máximo la función recuperada. Si antes la rehabilitación era importante (incluso cuando se esperaba un empeoramiento o estancamiento por tratarse de enfermedades neurodegenerativas), ahora, con la posibilidad de mejora, se vuelve aún más imprescindible. Aun así, existen diferencias territoriales. Hay zonas donde la rehabilitación está bien cubierta y otras donde hay déficits en la atención e incluso en las prestaciones a las que el paciente tiene derecho o que le ayudarían a mejorar su autonomía en el día a día.

Por ejemplo, un paciente con AME tipo 1, que antes no podía sentarse y ahora sí lo consigue, o que incluso llega a caminar o utilizar una silla de

ruedas ligera, ve significativamente mejorada su calidad de vida. Sin embargo, en algunos lugares, aunque haya podido acceder al nuevo tratamiento farmacológico, encuentra muchas dificultades para obtener una silla ligera que le facilite la movilidad diaria. Este es uno de los aspectos en los que aún debemos seguir trabajando.

Su experiencia en investigación y ensayos clínicos de fármacos para enfermedades neuromusculares le ha permitido evaluar nuevas terapias. ¿Cuáles son los principales desafíos al desarrollar y llevar a cabo ensayos en este tipo de patologías poco frecuentes?

JM: La experiencia que hemos acumulado durante todos estos años participando en ensayos clínicos nos ha permitido comprender la gran importancia de conocer la historia natural de los pacientes y de sus patologías.

En los primeros ensayos era muy difícil evaluar si un tratamiento era eficaz o no, ya que se incluían pacientes en distintas fases de la enfermedad. Esta heterogeneidad hacía muy complicado interpretar los resultados, pues la respuesta al tratamiento puede variar significativamente según la fase en la que se encuentre el paciente. Por ejemplo, si se trata de un paciente cuya evolución esperada es una fase de meseta, es decir, de estabilidad, y tras recibir el tratamiento muestra una mejora, se puede considerar que hay una buena respuesta. En cambio, si solo se mantiene estable en una fase en la que ya se esperaba esa estabilidad, la respuesta no sería considerada óptima. Por otro lado, muchos de nuestros pacientes pediátricos suelen experimentar un deterioro funcional durante la adolescencia. Si el tratamiento se administra en esa fase de empeoramiento y logra frenar la progresión, aunque no se observe una mejora evidente, sí se puede considerar que el tratamiento está siendo eficaz.

Por tanto, uno de los grandes retos ha sido aprender a valorar la eficacia de los tratamientos en el momento y contexto adecuados. Y lo que hemos aprendido es que resulta fundamental disponer de una historia natural bien documentada de la enfermedad en cada una de sus fases. Conociendo en qué fase está el paciente,

es mucho más fácil interpretar su nivel de respuesta al tratamiento que se está aplicando.

Uno de los retos en la evaluación de nuevos tratamientos es medir de forma precisa la progresión de la enfermedad y el beneficio de las terapias. Muchas escalas presentan limitaciones a la hora de reflejar diferentes dimensiones de la vida de los pacientes, como la evolución de la función motora, la función bulbar o la fatiga. Desde su experiencia ¿cómo se pueden mejorar estas herramientas de evaluación para que reflejen mejor el impacto real de los tratamientos?

JM: Para valorar la eficacia de un tratamiento, lo primero que debemos preguntarnos es: ¿qué queremos medir? ¿qué esperamos mejorar según el estado funcional del paciente? En algunos casos, será la fuerza; en otros, el equilibrio; en otros, la fatiga; o incluso la capacidad para alimentarse. Por eso, es fundamental tener claro qué se quiere mejorar y cómo se va a medir.

Nosotros recomendamos siempre combinar dos tipos de medición. Por un lado, lo que reporta el paciente, recogido a través de los llamados PROMS (*Patient-Reported Outcome Measures*), que son encuestas en las que el paciente expresa su propia percepción de los cambios. Esto es muy importante, porque la subjetividad del paciente también debe registrarse y valorarse.

Sin embargo, no podemos limitarnos únicamente a lo que el paciente reporta, ya que incluso para él mismo, esa subjetividad puede ser difícil de expresar con precisión. Por eso, los resultados reportados

por el paciente deben ir siempre acompañados de una evaluación objetiva realizada por el clínico, a través de test.

En este punto también encontramos dificultades, ya que incluso los test clínicos pueden tener cierto grado de subjetividad. Nosotros, que llevamos muchos años participando tanto en ensayos clínicos como en la práctica clínica diaria, estamos muy entrenados en la aplicación de escalas, de forma que todo el equipo las utiliza con una mínima variabilidad entre evaluadores. Aun así, lograr una objetividad total sigue siendo complicado, ya que también depende del evaluador.

Uno de los grandes retos ha sido aprender a valorar la eficacia de los tratamientos en el momento y contexto adecuados

Para abordar este reto, hemos participado en diversos proyectos que buscan hacer estas valoraciones funcionales hechas por el clínico de forma lo más objetiva posible. Por ejemplo, realizamos evaluaciones funcionales instrumentadas, no solo basadas en la observación del clínico, sino también en datos cuantificables. En algunos estudios con pacientes con distrofia muscular de Duchenne, utilizamos sensores inerciales, dentro de una plataforma llamada *Ephion Health* de Inteligencia Artificial AR, para medir la movilidad articular, registros electromiográficos y frecuencia cardíaca. Estas mediciones se hacen durante test cronometrados, y se complementan con un score mucho más objetivo que lo que se puede observar visualmente o con una simple medida de distancia caminada. También hemos llevado a cabo otros proyectos con sensores inerciales como el ArmTracker, aplicados a la extremidad superior.

Este es el camino que estamos siguiendo para intentar objetivar, de la forma más precisa posible, la evolución funcional de nuestros pacientes.

La investigación y el acceso a tratamientos requieren la cooperación entre hospitales, centros de investigación, industria farmacéutica y empresas de tecnología sanitaria. Desde su perspectiva, ¿cómo se puede fortalecer esta colaboración para mejorar la atención y el acceso a terapias para los pacientes con enfermedades raras?

JM: Desde mi punto de vista, lo más importante es contar con un buen registro de pacientes. Es fundamental disponer de plataformas tecnológicas compartidas donde los clínicos podamos anotar todos los datos relevantes, lo que nos permitiría tener un conocimiento más completo de todos los aspectos del paciente, de su historia natural y de su evolución.

Esto también facilitaría la identificación de los perfiles candidatos para determinados tratamientos, y permitiría compartir conocimiento tanto entre hospitales de tercer nivel (donde se lleva a cabo la investigación) como con los hospitales más cercanos al paciente, que lo atienden en el día a día.

La creación de estas plataformas debería ir acompañada del establecimiento de una red de intercambio de

información entre los clínicos con más experiencia en enfermedades raras y aquellos que, aunque con menos especialización, están más próximos al paciente. Solo así se podrán desarrollar programas conjuntos de diagnóstico y tratamiento.

Por supuesto, esto no es fácil. Implica un coste importante y requiere la creación de la infraestructura tecnológica, la gestión de los permisos, la introducción de datos y una buena coordinación entre equipos. Sin embargo, si realmente queremos avanzar hacia una cooperación efectiva y una mejora en el manejo integral del paciente, este tipo de

redes y herramientas son absolutamente necesarias.

El abordaje de las enfermedades raras suele requerir la intervención de múltiples especialistas. ¿Cómo se articula el trabajo en equipo dentro del hospital y con otros centros para garantizar una atención integral a estos pacientes?

JM: En mi hospital, el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, contamos con la Unidad de Tratamiento Integral del Paciente Neuromuscular (UTIN), que está coordinada desde el servicio de neuropediatría. En esta unidad participan múltiples especialidades: neuropediatría, rehabilitación (con fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, logopedas y especialistas en afonía), neumología, digestología, psicología y cirugía ortopédica, entre otras.

Realmente, somos muchos los profesionales implicados en el tratamiento de pacientes con enfermedades raras, y trabajamos de manera muy coordinada. En el caso de los pacientes que son atendidos dentro de nuestra comunidad autónoma, intentamos agrupar las visitas lo máximo posible, aunque a veces deben acudir en días distintos. Para los pacientes que vienen desde otras comunidades en busca de una segunda opinión, organizamos las visitas en un solo desplazamiento, de forma que puedan ser valorados por todos los especialistas necesarios en un mismo día. Todo esto se coordina desde neuropediatría.

Posteriormente, estos casos se revisan en sesiones clínicas mensuales, donde el equipo al completo analiza cada situación y también se discuten nuevos proyectos.

Es fundamental disponer de plataformas tecnológicas compartidas donde los clínicos podamos anotar todos los datos relevantes, lo que nos permitiría tener un conocimiento más completo

En cuanto a la coordinación con los profesionales de otras zonas, actualmente esta se realiza, en gran medida, gracias a la buena voluntad de los clínicos, ya que no existe una red formal de comunicación. Esta es una de las carencias más importantes que tenemos. Debería existir una red sólida y estructurada que permitiera la comunicación fluida entre el equipo de referencia y el clínico más cercano al paciente.

En la práctica, lo que hacemos hoy en día es intercambiar información a través de llamadas, videoconferencias o correos electrónicos, de manera informal. Sin embargo, sería necesario mejorar esta red de comunicación para que el intercambio de información clínica se realice de manera ordenada y eficiente.

Otro de los retos que enfrentamos es el tiempo. Los clínicos estamos sometidos a una gran carga asistencial, lo que limita nuestra disponibilidad para realizar una adecuada coordinación con otros profesionales. Por ello, se necesita tanto más tiempo dedicado a esta tarea como una red segura que permita el tratamiento confidencial de los datos sensibles de los pacientes.

Disponer de un sistema que garantice la protección de datos y facilite la colaboración clínica es un aspecto pendiente, pero crucial, que debe mejorar de forma urgente.

Ha participado en proyectos de innovación, especialmente en el campo de la robótica aplicada a la rehabilitación. ¿Cómo está impactando la tecnología en el tratamiento de pacientes con enfermedades raras y qué avances destacaría?

JM: En cuanto a los avances, lo más destacable es que hay muchísimo interés por parte del ámbito de la ingeniería en trasladar sus proyectos al entorno clínico y, sobre todo, en lograr que lleguen realmente al paciente. Creo que, año tras año, se están consolidando cada vez más colaboraciones entre ingenieros y profesionales clínicos, especialmente en áreas como la robótica, la realidad virtual y las tecnologías orientadas a mejorar la autonomía de los pacientes.

No obstante, aún queda mucho por mejorar. Por ejemplo, en el caso de la robótica, se ha trabajado mucho

en aspectos como la viabilidad y la seguridad, pero todavía hacen falta estudios más reglados que evalúen su eficacia real en la práctica clínica diaria. Además, muchos de estos dispositivos robóticos están diseñados principalmente para su uso en entornos sanitarios, por lo que deben evolucionar en términos de equilibrio, dimensiones y coste, para que puedan ser utilizados en el domicilio de forma accesible.

Hay un campo prometedor en el desarrollo de sistemas robóticos orientados a mejorar la movilidad y la fuerza en las extremidades superiores

Estamos avanzando en la dirección correcta, con mucho interés y colaboración, pero aún hay numerosos aspectos técnicos, económicos y de usabilidad que deben desarrollarse más.

En lo que respecta a la realidad virtual, también se están desarrollando proyectos dirigidos especialmente a mejorar la adherencia al tratamiento, tanto en pacientes pediátricos como en adultos. La idea es que el uso de estas tecnologías en casa facilite el cumplimiento de las pautas terapéuticas indicadas por los profesionales.

Por otro lado, en pacientes con enfermedades raras que presentan una gran dependencia, también hay un campo prometedor en el desarrollo de sistemas robóticos orientados a mejorar la movilidad y la fuerza en las extremidades superiores, promoviendo así una mayor autonomía.

En resumen, aunque se han logrado avances importantes, todavía queda mucho camino por recorrer. Estoy convencida de que esta es la senda por la que seguiremos avanzando en los próximos años.

La introducción de nuevas tecnologías y tratamientos en rehabilitación implica retos éticos y regulatorios. ¿Cuáles son las principales barreras que ha identificado en este ámbito y cómo se pueden abordar?

JM: A lo largo de todos estos años participando en proyectos de nuevas tecnologías, uno de los aspectos más complejos ha sido, sin duda, el proceso de aprobación regulatoria, que es muy lento. En muchas ocasiones, se concede financiación para un proyecto durante un periodo determinado, pero, como ocurre con todos los ensayos clínicos (ya sean con fármacos o con dispositivos médicos), es imprescindible pasar

por un comité de ética y obtener la aprobación de la Agencia de Medicamentos.

El problema es que los tiempos de respuesta para los dispositivos médicos suelen ser largos. Así, aunque el proyecto esté aprobado y financiado, hay que esperar todo el proceso regulatorio antes de poder utilizarlo en pacientes. Este paso es, por supuesto, vital, pero su lentitud retrasa considerablemente la transferencia del desarrollo tecnológico a la práctica clínica.

Otro de los hándicaps importantes es que muchos proyectos se centran en la seguridad, la viabilidad y los aspectos técnicos, pero no avanzan lo suficiente hacia la evaluación de su eficacia real. Esto se debe, en parte, a la dificultad de diseñar estudios que realmente midan la eficacia de estos dispositivos. Para ello, sería necesario realizar investigaciones multicéntricas, con la participación de varios hospitales, lo que implica una mayor complejidad y más recursos.

Además, conviene aclarar una idea errónea que a veces se tiene sobre la tecnología: pensar que esta permitirá reducir personal clínico. Por ejemplo, que necesitaremos menos fisioterapeutas o menos profesionales para hacer valoraciones. En realidad, la tecnología no sustituye al personal sanitario, sino que lo complementa. Nos permite hacer valoraciones funcionales más precisas y objetivas, y afinar mejor los tratamientos. Pero sigue siendo necesario contar con personal clínico cualificado que sepa manejarla adecuadamente.

La tecnología debe ir siempre acompañada de profesionales que puedan interpretarla y aplicarla de forma eficaz. Su verdadero valor está en mejorar la calidad de las valoraciones y de los tratamientos que ofrecemos, no en reemplazar el recurso humano. De hecho, en algunos casos, su uso puede requerir una atención aún más individualizada por parte del terapeuta o del clínico.

¿Cuáles son las tendencias y avances que cree que marcarán el futuro de la rehabilitación para

pacientes con enfermedades raras en los próximos años?

JM: Creo que vamos a asistir a una gran mejora, especialmente en lo que respecta a la medición de la función de nuestros pacientes. Cada vez tendremos herramientas más precisas para evaluar su estado funcional, y eso nos permitirá indicar de forma más adecuada cuál es el mejor ejercicio o el tratamiento rehabilitador más eficaz para cada caso. Al mejorar nuestra capacidad de medición, también seremos capaces de valorar mejor la respuesta de los pacientes a los tratamientos que ofrecemos. Estoy convencida de que, en los próximos años, sabremos medir y valorar de manera mucho más precisa cómo evoluciona cada paciente.

Creo que avanzaremos considerablemente en la prescripción del ejercicio individualizado y en la construcción de redes de interconexión entre los distintos profesionales que tratamos a un mismo paciente

Además, creo que avanzaremos considerablemente en la prescripción del ejercicio, haciéndolo de forma mucho más individualizada, precisamente gracias a esa mejora en la valoración funcional. Por otro lado, también confío en que progresaremos en la construcción de redes de interconexión entre los distintos profesionales que tratamos a un mismo paciente. Esto permitirá optimizar los recursos, evitando duplicidades. A veces, cuando no hay una buena coordinación, distintos profesionales hacen lo mismo, mientras que

otras necesidades del paciente quedan sin atender. La coordinación, además, facilitará que la experiencia de algunos clínicos pueda ser compartida con otros que tienen menos trayectoria en determinadas patologías, enriqueciendo así la atención.

En este sentido, la tecnología nos va a ayudar mucho: mejorará la calidad de nuestras valoraciones, facilitará la prescripción de tratamientos más adecuados y promoverá una mejor coordinación entre los distintos profesionales implicados. Y, poco a poco, también iremos incorporando la voz del paciente de forma más clara y estructurada, porque, al final, él es el verdadero centro de nuestro trabajo y del tratamiento.



ELENA GUILLÉN OLMOS

Nefróloga del Hospital Clínic de
Barcelona

COLABORACIÓN PARA OPTIMIZAR EL ACCESO A TRATAMIENTOS EN ENFERMEDADES RARAS

En los últimos años, hemos visto avances significativos en la investigación y en el desarrollo de terapias innovadoras para enfermedades raras. Sin embargo, el acceso a estos tratamientos sigue siendo un reto para nuestro país. ¿Qué importancia tiene la colaboración entre la AEMPS, los hospitales y la industria farmacéutica para conseguir que los pacientes tengan un rápido acceso a las terapias innovadoras, y cuáles han sido los principales factores que han facilitado una cooperación efectiva en los programas de acceso temprano (uso de medicamentos en situaciones especiales)?

EG: Creo que la colaboración entre estos tres pilares es fundamental para el acceso a este tipo de medicamentos. En primer lugar, es muy importante que haya una persona referente tanto en el servicio médico, en mi caso en Nefrología, como en el servicio de Farmacia del hospital y, por supuesto, en la industria farmacéutica, para que el proceso sea más ágil.

Es importante que la plataforma para solicitar el fármaco sea intuitiva y que el proceso no sea especialmente dificultoso. Y también, por supuesto, que el servicio de atención al cliente de la plataforma sea eficaz y rápido a la hora de resolver problemas. Con todo ello, los circuitos establecidos tienen que estar claros para no demorar la aprobación y la llegada del fármaco y que, de esta forma, los pacientes puedan tener un acceso fácil a este tipo de fármacos y no se demore el inicio del tratamiento.

En el ámbito de las enfermedades raras, el acceso a tratamientos innovadores a menudo se ve condicionado por la disponibilidad de datos clínicos limitados. ¿Cómo impacta esto en la toma de decisiones para autorizar el uso de medicamentos en situaciones especiales?

EG: Esta situación es frecuente, ya que, cuando te planteas iniciar un medicamento que está en fase de acceso temprano, suele ser un paciente algo más complejo; quizá no es el paciente estándar y, en algunas ocasiones, no cumple exactamente los criterios estrictos para los pacientes que se incluyeron en los ensayos clínicos. Dado que en este grupo de pacientes, habitualmente las opciones terapéuticas suelen estar más limitadas, estos fármacos te permiten darle al paciente una opción terapéutica que previamente quizás

no tenía. Por otra parte, ya que la experiencia clínica es escasa, cuando se inicia un fármaco en programa de uso temprano, evidentemente lo hacemos con cautela, haciendo un seguimiento más estrecho y, por supuesto, informando y educando al paciente de los potenciales beneficios, pero también sobre los potenciales efectos adversos que pueda tener, para que el propio paciente sea capaz de notificar si hay algún problema. Como digo, en estos casos, siempre tenemos la cautela y el desconocimiento inicial a la hora de iniciar estos fármacos, que precisamente luego nos permiten tener más experiencia en la práctica clínica en vida real.

Los programas de acceso temprano buscan equilibrar la rapidez en la disponibilidad de los nuevos fármacos con la seguridad y eficacia de los tratamientos. ¿Cuáles diría que son los principales desafíos éticos y regulatorios en este proceso?

EG: Evidentemente, es necesario que existan unos criterios estandarizados a la hora de seleccionar los pacientes tributarios de acceso a este tipo de programas. Pero, por otra parte, como decía, los programas de acceso temprano te permiten ganar experiencia a la hora de seleccionar el grupo de pacientes que más se pueden beneficiar de ese tipo de tratamientos y que quizá no cumplen exactamente los criterios estandarizados. En este sentido, creo que es importante que haya una adecuada comunicación entre el clínico que quiere prescribir el fármaco y el departamento médico de la empresa farmacéutica, para poder discutir aquellos casos que puedan generar más dudas y llegar a un consenso a la hora de aprobar la indicación del fármaco. En este sentido, no siempre es un proceso ágil, y hay que tener en cuenta que los clínicos lo vemos desde un punto de vista, la empresa farmacéutica lo ve desde otro, y es importante, una adecuada comunicación en aquellos casos que no sean tan claros. En ese sentido, creo que es fundamental este tipo de interacción entre las dos partes.

¿Qué medidas cree que podrían implementarse para mejorar y optimizar los programas de acceso temprano en España?

EG: Desde mi experiencia, inicialmente el médico debe solicitar al laboratorio la aprobación del fármaco y, por otra parte, también solicitarlo a la Comisión

de Farmacia del hospital. Posteriormente, cuando recibimos la aprobación del laboratorio, esta se tiene que enviar a la Comisión de Farmacia y, desde ahí, enviarla a la Agencia Española del Medicamento. En este sentido, creo que una posible mejora para agilizar el proceso sería que los tres pilares del proceso, tanto el médico como la Comisión de Farmacia, y la industria, tengan una comunicación más fluida a través de la plataforma, sin que el médico tenga que hacer de intermediario entre el laboratorio y la Comisión de Farmacia, y que la aprobación desde el laboratorio pueda llegar de una forma más ágil a la Comisión de Farmacia. Por otra parte, en cuanto a otras mejoras que puedan optimizar los programas de acceso temprano, sería una comunicación constante, quizá desde la industria farmacéutica con el clínico, para asegurar que no existe ningún tipo de duda en cuanto a la elección de los pacientes ni al circuito habitual. En general, esto sí está presente ya que solemos tener una persona de referencia que nos suele resolver dudas de forma rápida.

Desde la perspectiva hospitalaria, ¿qué papel desempeñan los comités de ética y los equipos clínicos en la evaluación, gestión y seguimiento de estos programas? ¿Cuáles son las principales dificultades a las que se enfrentan?

EG: Los comités de ética y los equipos clínicos de los hospitales son fundamentales para estos programas, ya que, por una parte, se encargan de confirmar que el paciente es el adecuado para entrar en este tipo de programas y, una vez se ha aprobado, asegurar

el seguimiento de los pacientes tanto en la recepción del fármaco como en la administración del fármaco desde la Comisión de Farmacia. Es posible que haya algunas ocasiones en las que los clínicos tengamos una visión y los equipos de Farmacia y los comités de ética tengan otra, y no siempre sea fácil que nos aprueben la indicación del fármaco. Pero esto sobre todo pasa cuando el fármaco ya está comercializado o cuando ya hay un precio establecido. Habitualmente, con los programas de acceso temprano, al menos desde mi experiencia, no solemos tener problemas, ya que lo que se busca, tanto desde las comisiones de Farmacia como desde la parte clínica, es que el mayor número de

Los programas de acceso temprano requieren criterios claros, buena comunicación y agilidad entre médicos, industria y comités hospitalarios



pacientes tenga acceso a estos fármacos, para poder ganar experiencia a nivel clínico y poder tener claro qué perfil de paciente es más indicado para este tipo de tratamientos.

La colaboración entre hospitales y la industria farmacéutica es clave para garantizar el éxito de estos programas. ¿Cómo se puede mejorar la colaboración entre ambos sectores para optimizar el acceso a los pacientes de los nuevos tratamientos? ¿Puede compartir algún caso relevante reciente en el que un programa de acceso temprano haya supuesto un cambio significativo en la vida de un paciente con una enfermedad rara?

EG: En relación con la primera pregunta, desde mi experiencia considero que la colaboración entre el hospital y la industria en general es buena y que se ha agilizado el acceso a estos programas. Suele ser algo que no nos cuesta llevar a cabo. Como decía previamente, considero fundamental que exista una persona de referencia en la industria, a la que el clínico se pueda dirigir para resolver dudas en cuanto a la indicación del fármaco o el proceso asistencial. Y, por otra parte, creo que también es importante que la industria disponga de los medios suficientes para dar una respuesta rápida cuando se solicita el fármaco, y que este proceso quizá no debería tardar más de una semana desde que lo solicitamos hasta que nos lo aprueban, ya que posteriormente debe pasar por la Agencia Española y se alarga más el proceso. Por tanto, si la industria farmacéutica agiliza el proceso, podremos iniciar el fármaco lo antes posible.

En cuanto a la experiencia, recuerdo a la primera paciente que tuvimos con una vasculitis ANCA a la que indicamos el tratamiento de uso compasivo con avacopan. Fue la primera paciente a la que se lo indicamos, una chica joven de veintipocos años, que llegó con una función renal muy deteriorada y estuvimos a punto de indicarle diálisis.

Era una paciente que quería ser madre y a la que no queríamos exponer a una alta dosis de corticoides, ya que además había tenido alguna fractura a nivel óseo. Con todo ello, decidimos administrarle el avacopan. Toleró perfectamente el fármaco. Ella refería en todas las visitas, después de que suspendiéramos los corticoides (suspendidos algo más tarde de lo estipulado en los ensayos), que tenía muy buena calidad de vida, que la hinchazón que tenía había disminuido y, de hecho, la evolución clínica ha sido muy buena. Actualmente está con un filtrado glomerular en torno a 30 mL/min, y tras 18 meses de tratamiento hicimos una biopsia renal en la que no se objetivaron signos de actividad de la enfermedad y finalmente retiramos el fármaco. Evidentemente, con esta paciente tuvimos dudas al principio en cuanto a la indicación de iniciar el fármaco, y posteriormente también en cuanto a la duración del tratamiento, pero nos ha permitido ganar experiencia. La tolerancia fue muy buena y estamos muy contentos de poder haber tenido la oportunidad de proporcionar esta opción a una paciente joven con una enfermedad rara y agresiva.

**LA HUMANIZACIÓN
COMO UN COMPROMISO
SOCIAL, EJE
VERTEBRADOR Y
TRANSVERSAL DE LAS
POLÍTICAS SANITARIAS
EN EL PRESENTE Y
EN EL FUTURO DE
EXTREMADURA**

**JOSÉ MARÍA
VILLA ANDRADA**

Subdirector de Cuidados y Humanización de la Asistencia. Dirección General de Asistencia Sanitaria.

Servicio Extremeño de Salud. Consejería de Salud y Servicios Sociales de la Junta de Extremadura



¿Existe actualmente un Plan Regional de Enfermedades Raras en Extremadura? ¿Cómo se integra la humanización en la atención a estos pacientes y sus familias? ¿Qué iniciativas destacaría en este ámbito?

JMV: Si, en la Comunidad Autónoma de Extremadura existe un Plan Integral de Enfermedades Raras cuyo periodo de vigencia está establecido para el año 2019-2023 orientado a mejorar la calidad de vida de los enfermos y asegurar una adecuada gestión de los recursos sociosanitarios que garanticen la accesibilidad, la calidad y la equidad de la atención a las personas

afectadas y sus familiares. Este Plan está contemplado en el II Eje Estratégico, objetivo 22 del Plan de Salud de Extremadura 2021-2028.

Durante el año 2024 se iniciaron los trabajos para su renovación, pero hubo primero que modificar el Decreto por el que se creaba y se regulaba el funcionamiento del Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura, para adecuarlo y actualizarlo a la nueva realidad. Es a partir de este Decreto publicado en septiembre de 2024, cuando se dicta una Resolución publicada en octubre de 2024, para la renovación y nombramiento de los miembros

del Consejo Asesor de Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

El Consejo Asesor, es el órgano colegiado de participación social asesoramiento e información en materia de enfermedades raras y actualmente, está prevista la convocatoria de los nuevos miembros para elaborar el análisis de situación y desarrollar el nuevo Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura. Mientras tanto, sigue vigente el anterior con sus objetivos y líneas de actuación.

Si bien la perspectiva de la humanización debe estar presente e integrada en todos los ámbitos y actuaciones del sistema sanitario, en el caso concreto de las enfermedades minoritarias/poco frecuentes cobra especial relevancia.

La mayoría de ellas son graves e incapacitantes, comprometiendo seriamente el pronóstico vital de las personas afectadas y generando un importante impacto a nivel familiar, social y sanitario.

Estamos hablando de procesos que, por sus características, por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificultan el desarrollo de un proyecto vital, requieren un abordaje integral e integrado desde el punto de vista sanitario y social.

La humanización en el contexto de las enfermedades minoritarias debe llevar implícito poner en valor la dignidad e individualidad de cada persona, prestando una atención personalizada y una comunicación afectiva y efectiva. Una atención que vaya más allá de las necesidades

asistenciales clínicas de la enfermedad, para garantizar una asistencia multidisciplinar y coordinada entre los diferentes ámbitos implicados en la atención a personas afectadas (sanitario, social, educativo, laboral y asociativo).

La mejor atención centrada en la persona y su entorno frente a una enfermedad es disponer de mecanismos efectivos de prevención primaria, detección precoz, atención integral e integrada, formación e información a los profesionales, personas afectadas, familiares e investigación específica aplicada al diagnóstico, tratamiento y cuidados.

Extremadura impulsa un nuevo Plan Integral de Enfermedades Raras con enfoque humanizador, atención coordinada y participación activa del movimiento asociativo y social

Respecto a las iniciativas para poner en valor, destacaría la participación en el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura, de un representante de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras en Extremadura (FEDER), un Técnico Jurídico del Servicio de Información y Orientación de FEDER y una trabajadora social, responsable de los Servicios de Atención Directa de FEDER.

Otra iniciativa destacable es la subvención nominativa otorgada por

la Consejería de Salud y Servicios Sociales de la Junta de Extremadura a FEDER para el desarrollo del proyecto "Participación Comunitaria" en la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Este proyecto tiene como objetivo general mejorar la calidad de vida de las personas con una enfermedad poco frecuente o con sospecha de ella y sus familias. Para ello se han definido una serie de objetivos específicos:

- Promover la participación del movimiento asociativo en el desarrollo de acciones que beneficien al colectivo de enfermedades poco frecuentes.
- Capacitar al movimiento asociativo para la defensa de los derechos y la gestión interna.
- Contribuir a la sostenibilidad de los Proyectos y Servicios del movimiento asociativo.
- Focalizar los servicios de atención directa en aquellos casos que presenten mayor vulnerabilidad y desconocimiento.
- Atender las necesidades psicosociales, de información y apoyo.
- Ofrecer servicios al colectivo de personas sin diagnóstico adaptadas a sus necesidades.
- Implicar a la sociedad con la problemática de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Fortalecer la transparencia y certificación de nuestro sistema de gestión.
- Acometer los retos del plan de igualdad vigente.

Dentro del marco colaborativo, tan importante entre administraciones y asociacionismo, en Extremadura disponemos de un Protocolo para la acogida y atención de los niños y niñas con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos, que tiene la finalidad de ofrecer información a las familias para facilitar la escolarización de los niños/as, así como establecer acciones coordinadas entre el ámbito educativo, sanitario y familiar dirigidas a lograr una verdadera inclusión educativa de estos alumnos/as.

Continuando en el ámbito educativo de la Comunidad Autónoma de Extremadura, en el curso escolar 2024-2025, disponemos de 26 enfermeras escolares y 1 terapeuta ocupacional, adscritas a centros educativos ordinarios públicos (al margen de los centros educativos de educación especial) con dedicación exclusiva para la atención al alumnado escolarizado con problemas de salud, muchos de ellos derivados de una enfermedad poco frecuente.

Otra de las iniciativas es la Guía de signos y síntomas de sospecha de enfermedades raras, que tiene como objetivo detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad. Como hemos apuntado anteriormente, el diagnóstico precoz es esencial ya que puede haber medidas terapéuticas que prevengan o retrasen la aparición de los síntomas.

Desde el punto de vista asistencial, para la atención a personas adultas con enfermedades raras, en el Servicio Extremeño de Salud, disponemos de dos secciones interdisciplinares de referencia en los Hospitales Universitarios de las Áreas de Salud de Badajoz y en la

de Cáceres respectivamente. En el resto de las Áreas de Salud, existe también la coordinación entre los diferentes especialistas médicos para la atención integral.

Como recursos específicos orientados a población pediátrica, en el Área de Salud de Badajoz, disponemos de una sección de genética clínica y enfermedades raras. Asimismo, en el Área de Salud de Cáceres, contamos con una sección de genética clínica.

Poner en valor, reconocer y agradecer a todos los profesionales que dedican lo mejor de sí mismos para mejorar la vida y satisfacer las necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familiares

Además, desde finales de 2024, en el Hospital Universitario de Badajoz está operativa una consulta de transición para todas las personas que finalizan su etapa pediátrica. Personas que han estado en seguimiento por pediatría durante muchos años y que ahora estarán en seguimiento por medicina interna.

Se trabaja en estrecha colaboración y coordinación con los laboratorios de genética y el Centro Regional de Cribado Neonatal de Extremadura. Y en este punto, no quiero dejar pasar la oportunidad para poner en valor, reconocer y agradecer expresamente a todos los profesionales que dedican lo mejor de sí mismos para mejorar la vida y

satisfacer las necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familiares.

Además, en las Área de Salud de Badajoz y en la de Cáceres estamos implementando la figura del enfermero gestor de casos, orientado a las enfermedades raras.

En el contexto de los cuidados paliativos, desde los ocho Equipos de Soporte distribuidos en las Áreas de Salud y desde los dos Equipos Pediátricos de referencia (uno para cada provincia), se trabaja igualmente la planificación de la atención centrada en el modelo de toma compartida de decisiones y las transiciones asistenciales.

Desde el punto de vista epidemiológico, reseñable es la puesta en funcionamiento de manera efectiva del Sistema de Información de Enfermedades Raras en Extremadura, para poder aportar datos al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). En diciembre de 2023, por primera vez se publicó el Informe Anual de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura y también está publicado el informe anual 2024 (que reporta 861 casos vivos para 29 enfermedades registradas).

Además de los tratamientos farmacológicos, las terapias no farmacológicas (como la fisioterapia, la terapia ocupacional o la psicoterapia) desempeñan un papel clave en la calidad de vida de los pacientes. ¿Cómo se promueve su integración en el sistema sanitario de Extremadura?

JMV: Indudablemente el abordaje y la necesidad de una mirada múltiple, transdisciplinar y de empatía compasiva es esencial. Y así lo

entendemos desde la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Disponemos de tres Centros de Atención a la Discapacidad de Extremadura (CADEX), de ámbito provincial, dotados de Equipos de Valoración y Orientación (EVO) así como con Equipos Técnicos interdisciplinarios de intervención y tratamiento, que atienden a personas de cualquier edad.

Con el fin de mejorar la coordinación en el ámbito sanitario, social y educativo, el Servicio Extremeño de Salud y el Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia tienen firmado un acuerdo para la mejora de la Atención Temprana.

Igualmente, para optimizar la valoración de los casos susceptibles de atención temprana en los dos CADEX de Extremadura existe una Unidad de Promoción de la Autonomía especializada.

Todo ello favorece la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara.

En este sentido por ejemplo en los Equipos de Cuidados Paliativos se da cobertura a la atención psicológica de los niños y adolescentes.

Mención especial merece la intensa labor de apoyo que se desarrolla en la Comunidad Autónoma de Extremadura a personas con enfermedades raras y sus familiares. Apoyo prestado por diversas asociaciones de enfermedades raras y otras organizaciones no gubernamentales. Entre sus principales objetivos se encuentran mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras y su fami-

lia, prestando ayuda para paliar el impacto emocional que en muchas ocasiones produce el diagnóstico o facilitar a la persona dependiente el cuidado a cargo de un cuidador profesional para que el familiar disponga de tiempo libre, por ejemplo.

La formación de los profesionales sanitarios también es esencial para garantizar una atención adecuada a los pacientes con enfermedades raras. ¿Qué programas o iniciativas existen en Extremadura para su capacitación en este ámbito?

JMV: La baja prevalencia de cada una de las enfermedades raras identificadas hasta la fecha dificulta que los sistemas sanitarios desarrollen conocimientos y que las personas afectadas tengan un diagnóstico oportuno y preciso.

En Extremadura, asociaciones y entidades realizan una valiosa labor de apoyo a personas con enfermedades raras y sus familias, promoviendo su bienestar y acompañamiento

Lo poco frecuente, aquello que no es común, lo diferente, lo distinto, o lo poco prevalente desde el punto de vista clínico, suele ser poco o menos conocido. En el caso que nos ocupa, las denominadas enfermedades raras, son escasamente estudiadas y menos atractivas para el ámbito de la investigación.

Esta ausencia de conocimiento disponible hace que la formación de los profesionales esté más limitada e inaccesible y que debamos poner nuevamente en valor y resaltar el compromiso y dedicación de los profesionales que están dedicados a las enfermedades raras.

En Extremadura, se desarrollan actividades de formación continuada anualmente, dirigidas a profesionales sanitarios, y en algunas ocasiones a no sanitarios, organizadas por la Administración sanitaria a través de la Escuela de Ciencias de la Salud y de la Atención Sociosanitaria (ECSAS), la Fundación para la Formación y la Investigación de Profesionales de Ciencias de la Salud de Extremadura (FUNDESALUD), la Escuela de Administración Pública y las Gerencias de Área de Salud del Servicio Extremeño de Salud; y por otras entidades (Sociedades Científicas, Colegios Profesionales, etc.) e instituciones (Consejería de Educación, Ciencia y Formación Profesional, a través de los Centros de Profesores y Recursos, y Dirección General de Jóvenes y Deportes, a través del Servicio de Gestión y Formación Deportiva).

Cabe destacar con relación a la formación en enfermedades raras en los estudios de grado, postgrado y formación sanitaria especializada en Ciencias de la Salud que, desde la Universidad de Extremadura, se han implementado dos bloques de contenidos específicos de enfermedades raras en asignaturas del área de conocimiento de genética en la Facultad de Ciencias (Grado en Biología y en Biotecnología). Además, se han defendido trabajos de fin de grado relacionados con enfermedades raras en los tres últimos cursos académicos dirigidos por docentes de la línea de investiga-

ción epigenética y señalización de enfermedades raras.

En este sentido, también se han incluido tres docentes en el programa de doctorado biología molecular y celular, biomedicina y biotecnología con experiencia en investigación en enfermedades raras del Grupo de Investigación Configuración de Sistemas Moleculares y Celulares (COSMYC).

Como complemento a las iniciativas de formación, igualmente se han llevado a cabo, campañas y otras acciones informativas y de sensibilización desde la Consejería de Salud y Servicios Sociales y asociaciones de pacientes y familiares de Extremadura, con una continua difusión a través de portales corporativos.

En este sentido, en el portal "Salud Extremadura", destinado a población general, dentro del apartado "Problemas de Salud" hay un espacio específico destinado a Enfermedades raras. Bajo el lema "Unidos por las enfermedades raras" ponemos a disposición información conceptual, noticias, documentos de interés, actividades formativas, investigación, normativa, enlaces de interés, entre otros recursos.

En Extremadura está a disposición una Guía de Asociaciones de Pacientes y Familiares de Extremadura, que recoge los datos de contacto, organización, actividades y prestaciones de las asociaciones de afectados por enfermedades raras, entre otras.

El movimiento asociativo es de igual modo un recurso de gran capacidad para proporcionar Formación de calidad a los distintos colectivos profesionales. En Extremadura, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) a

través de su Delegación, colabora activamente desde hace años, con las entidades institucionales en la formación de profesionales.

Un recurso también muy interesante para la formación y consulta de profesionales es el Boletín Electrónico de Salud Pública (BESP) editado desde la Dirección General de Salud Pública del SES, que, en su contenido, incluye un apartado sobre enfermedades raras que recoge información científica y técnica de máxima actualidad.

Extremadura impulsa la formación en enfermedades raras y el acceso a terapias, destacando el papel clave de profesionales, pacientes y asociaciones en este avance

A pesar de los avances de los últimos años, la situación de desinformación y falta de conocimiento en relación con estas enfermedades hace que los propios pacientes, y con ellos las asociaciones sean los que aglutinan, en un número significativo de casos, mayor cantidad de información sobre el manejo de sus propias patologías.

La visibilización, desarrollo de nuevas redes de apoyo y comunicación entre personas afectadas, familiares, asociaciones, profesionales y todas las entidades interesadas en apoyar a esta causa, son clave en el abordaje de esta problemática.

Desde su perspectiva, ¿qué medidas se están implementando para asegurar que la introducción de nuevas terapias y tecnologías mantenga un enfoque centrado en el paciente y sus necesidades?

JMV: Para garantizar que las nuevas terapias y tecnologías mantengan un enfoque centrado en la persona, hay varias medidas que son de interés:

- La participación de la persona afectada, involucrándola en el desarrollo y evaluación de nuevas terapias, y asegurando que sus necesidades y preferencias sean consideradas.
- La toma de decisiones compartidas, a través del fomento de la colaboración entre pacientes y profesionales para tomar decisiones informadas sobre el plan terapéutico.
- El uso de nuevas tecnologías como la telemedicina y aplicaciones móviles para mejorar la accesibilidad y personalización del cuidado.
- La educación y capacitación mediante programas para pacientes, familiares, cuidadores y profesionales sobre el uso de nuevas tecnologías y terapias.
- La identificación y análisis de la calidad percibida de las personas afectadas que permita identificar necesidades sentidas.

Como es conocido, el padecimiento de una enfermedad rara, para quienes la padecen y su entorno lleva precedido, en la gran mayoría de los casos, mucho tiempo de incertidumbre, miedo, sufrimiento, desconsuelo, impotencia, desesperanza, entre otras emociones.

Tiempo que en ocasiones se traduce en años de búsqueda para llegar a un diagnóstico que permita dirigir la atención desde el punto de vista clínico.

No hay mejor atención centrada en la persona y sus necesidades que la de disponer de tratamientos y medidas efectivas para la curación y/o control de sintomatología.

Debido a que la mayoría de estos problemas de salud son crónicos, degenerativos o incapacitantes y muy pocas de ellas tienen un tratamiento curativo, una de las preocupaciones principales es la calidad de vida de las personas afectadas.

Uno de los aspectos fundamentales de la atención y por tanto una de las necesidades prioritarias de las personas que padecen un diagnóstico de enfermedad rara, es poder disponer de una terapia farmacológica que sea efectiva.

En el Servicio Extremeño de Salud, la evolución del gasto farmacéutico en medicamentos huérfanos se ha incrementado significativamente debido a la inclusión de nuevas terapias. Así se ha pasado de los 3.317.201 euros en el año 2016 hasta los 23.220.285 euros en el año 2024, lo que supone un incremento global de casi veinte millones de euros en ocho años.

De esta manera, los recursos invertidos en el año 2024 en este concepto han supuesto un incremento del 18,3% con respecto al año 2023 y un 23,74% con respecto al año 2022.

Desde su experiencia en la humanización de la asistencia sanitaria, ¿qué papel juega la colaboración institucional en el manejo de pacientes con enfermedades

raras? (entre universidades, centros de investigación, hospitales y la industria farmacéutica)

JMV: Las enfermedades poco frecuentes son complejas y multisistémicas, por lo que efectivamente se requieren respuestas coordinadas, integradas, desde una perspectiva multidimensional, contando con la máxima colaboración institucional que vaya desde los sistemas sanitarios, pasando por la universidad, centros de investigación y que llegue también hasta la industria farmacéutica.

La investigación, la colaboración y el modelo en red son claves para mejorar la atención integral a las personas con enfermedades raras y sus familias

En este sentido, se deben aunar todos los esfuerzos, recursos humanos y materiales posibles para establecer acciones globales de cooperación interautonómicas, implementación de Planes en el contexto del Sistema Nacional de Salud, e internacionales dirigidos a reforzar y fomentar la investigación en el campo que nos ocupa. Investigación cuyos resultados deben transferirse a la práctica clínica.

En Extremadura, en el caso concreto de la investigación dentro del campo de las enfermedades raras, se han realizado proyectos de investigación desde el Instituto Universitario de Investigación Biosanitario

de Extremadura (INUBE), la Sociedad Extremeña de Enfermedades Raras (SEDER), la Fundación para la Formación e Investigación de los Profesionales de la Salud de Extremadura (FundeSalud), el Centro de Cirugía de Mínima Invasión "Jesús Usón" y la Fundación Computación y Tecnologías Avanzadas de Extremadura (COMPUTAEX).

El diálogo y la comunicación continua entre todos los actores implicados es fundamental ya que nos permitirá mejorar la comprensión de las necesidades cambiantes de las personas afectadas y sus cuidadores, así como de los profesionales sanitarios y los investigadores centrados en esta área.

La experiencia y los conocimientos compartidos permitirán identificar más rápidamente y con mayor precisión medidas que den respuesta a dichas necesidades no satisfechas desde las distintas instancias involucradas tanto públicas como privadas, desde la máxima responsabilidad social.

El modelo de atención en red donde se pueda reunir y reforzar la experiencia y se compartan los conocimientos y los recursos existentes, los centros especializados de referencia y la contribución de organizaciones de pacientes, son esenciales para fortalecer los sistemas de atención sanitaria a las personas que padecen una enfermedad rara.

Como apunte a destacar, en el último presupuesto general de la Comunidad Autónoma de Extremadura, se ha recogido aportación dineraria para el desarrollo de un programa de mejora de la atención integral de las personas afectadas por enfermedades raras en Extremadura.

En definitiva, la colaboración, implicación y coordinación de instituciones docentes, investigadores, asistenciales, industria farmacéutica, administración pública en general y sector privado es esencial para el adecuado abordaje y los avances necesarios, como así lo demandan las personas afectadas y su entorno.

Para finalizar, ¿cómo visualiza el futuro de la humanización en la atención sanitaria dentro del sistema de salud público? ¿Qué aspectos considera clave para seguir avanzando en este camino?

JMV: Indudablemente la veo reforzada, consolidada y priorizada en la planificación estratégica de los servicios de salud de las Comunidades Autónomas.

La humanización en la atención sanitaria es una necesidad sentida de la población y objetiva de las administraciones, desde el punto de vista de las evidencias disponibles.

Los sistemas sanitarios son organizaciones de elevada complejidad, que irremediablemente evolucionan hacia un contexto condicionado tanto por los estilos de vida, los patrones de morbimortalidad, el desarrollo económico, científico-técnico y tecnológico y la inteligencia artificial, como por los valores, creencias, necesidades y demandas de la sociedad.

La investigación, el desarrollo y la innovación, junto con nuevas terapias farmacológicas, las tecnologías diagnósticas/terapéuticas, las infraestructuras, los recursos humanos y las demoras en los tiempos de respuesta, entre otras causas,

enfrenta a nuestro sistema sanitario ante el mayor de los retos posibles hoy día.

En torno al SES, en todas sus circunstancias y realidades, se generan una gran cantidad de experiencias, vivencias personales y familiares que traen consigo alegrías y satisfacción. Sin embargo, de manera muy significativa, también surgen momentos de incertidumbre, sufrimiento y desesperanza. En este sentido, la mayor parte de los procesos e intervenciones se producen en un contexto de enfermedad, que se vive como un acontecimiento inédito en la vida con un enorme impacto emocional, y están mediadas por relaciones interpersonales profesional/paciente/familia.

Desde la Comunidad Autónoma de Extremadura, estamos plenamente comprometidos con el objetivo primordial de aumentar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara

Y es en este contexto en el que cobra especial relevancia la perspectiva de la humanización, como determinante para la percepción que las personas y su entorno tienen sobre el sistema sanitario público.

La humanización de la atención sanitaria es un objetivo compartido y es parte esencial de la calidad que se presta a la ciudadanía en nues-

tros centros sanitarios. Es un proceso que afecta a la organización y su estructura, así como al conjunto de profesionales que forman parte de ella.

Profesionales que, desde los diferentes ámbitos y responsabilidades, han venido implementando iniciativas verdaderamente innovadoras y valiosas.

La nueva realidad social nos dirige inexorablemente hacia un compromiso claro y decidido de los responsables públicos y directivos de la salud, orientado hacia nuevas formas de organización, relaciones, revisión de procesos, reenfoque de necesidades de las personas, donde los elementos relacionados con la atención centrada en las necesidades de las personas van más allá de los aspectos orgánicos de la enfermedad.

Por todo ello, trabajamos con la visión de concebir la humanización de la atención no como una opción, sino como un compromiso social, eje vertebrador y transversal de las políticas sanitarias en el presente y en el futuro de la Comunidad Autónoma de Extremadura. El Plan de Acción de Humanización de la Atención Sanitaria del Servicio Extremeño de Salud recién elaborado, es un paso más en este firme compromiso.

Desde la Comunidad Autónoma de Extremadura, estamos plenamente comprometidos con el objetivo primordial de aumentar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara, aunando esfuerzos y disponiendo de una visión de conjunto de los problemas y necesidades tanto de las personas afectadas directamente como de sus familiares y entorno.



CARLOS DÉVORA FIGUEROA

Farmacéutico del Departamento de Health Economics and Market Access en Weber. Doctorando del Programa de Doctorado en Ciencias Biomédicas y Salud Pública ISCIII-UNED

FORMACIÓN E INVESTIGACIÓN, DE LA MANO PARA IMPULSAR AVANCES EN ENFERMEDADES RARAS

¿Podría describir en qué consiste su línea de investigación dentro del Programa de Doctorado en Ciencias Biomédicas y Salud Pública y qué instituciones participan en su desarrollo?

CD: El Programa de Doctorado en Ciencias Biomédicas y Salud Pública surge como una propuesta de la UNED y, específicamente, de su Instituto Mixto de Investigación Escuela Nacional de Sanidad (IMIENS). Está constituido por las líneas de investigación del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y tiene como objetivo fomentar el conocimiento científico en ciencias de la salud y el impulso de la innovación en la atención sanitaria y en la prevención de la enfermedad.

Dicho Programa está repartido en 10 equipos de investigación, dos de los cuales están enfocados en las enfermedades raras (EERR):

- Uno específico para la investigación epidemiológica y las bases genéticas de las EERR (del que formo parte).
- Otro centrado en las bases moleculares de las EERR y el desarrollo de terapias avanzadas.

Concretamente, estoy realizando la tesis en el Estudio Colaborativo Espa-

ñol sobre Malformaciones Congénitas (ECEMC), un programa de investigación sobre defectos congénitos, que desarrolla su actividad en el ISCIII, y que lleva funcionando desde 1976. Desde el ECEMC, se promueve la investigación, la difusión del conocimiento y la formación continua de los profesionales sanitarios, así como el fomento de la colaboración clínica, funcionando como una red temática formada por dos grupos: el Grupo Periférico, constituido por un amplio conjunto de hospitales españoles, y gracias al cual se obtienen los datos clínicos; y el Grupo Coordinador, un equipo multidisciplinar que se encarga de su análisis.

Por tanto, es un Programa nacido de una colaboración pública entre una Universidad y un Centro de investigación. Además, el ECEMC refleja que esta colaboración va más allá, involucrando también a muchos de los hospitales españoles.

Su investigación se centra en la epidemiología de las EERR, concretamente en los defectos congénitos. ¿Cuáles son los principales retos a la hora de estudiar la frecuencia y los factores asociados a estas patologías?

CD: La mayoría de las veces se carece de registros nacionales o sistemas

En enfermedades raras, la colaboración entre sectores es clave para mejorar el diagnóstico temprano y el manejo clínico

centralizados que permitan recopilar y organizar datos sobre EERR, lo que dificulta el acceso a la información de manera sistemática.

En este caso, poder disponer de una base de datos tan extensa como la del ECEMC, en la que se encuentran recogidas más de 300 variables de interés en el embarazo, como las características sociodemográficas, la presencia de enfermedades crónicas y/o agudas o la exposición a fármacos y otras sustancias tóxicas, entre muchas otras, facilita el trabajo y la obtención de información sobre las causas de los defectos congénitos en España.

La investigación en EERR requiere la integración de datos de múltiples fuentes. ¿Cuáles son las principales dificultades en la recopilación y análisis de estos datos? ¿Cómo pueden superarse?

CD: Desde su creación en 1976, el ECEMC ha venido recogiendo datos de más de 3 millones de nacimientos en España, provenientes de una muestra representativa de hospitales españoles.

Sin embargo, para recopilarlos, es importante la implicación y la motivación de los profesionales sanitarios, ya que es necesario realizar una entrevista directa a la madre durante los tres días siguientes al parto. En este caso, y aunque la carga laboral y la falta de recursos humanos podrían suponer un obstáculo para la recogida de datos, la implicación de los hospitales

que colaboran con el ECEMC es elogiada.

La participación de distintos actores, universidades, centros de investigación, hospitales e industria farmacéutica, es clave en el desarrollo de nuevas terapias. ¿Cómo valora la colaboración entre estos sectores y qué se podría mejorar?

CD: La colaboración entre varios sectores en el ámbito de los defectos congénitos es fundamental para mejorar la prevención, el diagnóstico temprano y el manejo de estas patologías. En el contexto del ECEMC, la cooperación entre diferentes actores permite avanzar en la comprensión y el abordaje de los defectos congénitos, incluso antes de ver al bebé.

Por un lado, los hospitales colaboran mediante la recopilación de información sobre el embarazo, contribuyendo así al enriquecimiento de la base de datos. Los médicos, especialmente los pediatras y ginecólogos, y genetistas, entre otros, desempeñan un papel crucial en la identificación de malformaciones congénitas, el diagnóstico prenatal y el seguimiento de los pacientes afectados. Estos profesionales recopilan datos sobre casos clínicos, estableciendo una base de datos amplia y detallada que facilita el análisis de patrones y factores de riesgo.

Luego, los investigadores académicos como yo, nos encargamos de realizar estudios sobre las causas

genéticas, ambientales y multifactoriales de los defectos congénitos que permitan identificar tendencias en la población y que se puedan modificar o corregir en caso de que sea necesario.

Y a través de esta colaboración entre investigadores y clínicos, las empresas farmacéuticas pueden investigar nuevas terapias y soluciones para estos pacientes.

Hablando ahora de manera general, aún existen barreras para centralizar y compartir información de manera efectiva entre hospitales, centros de investigación, gobiernos y organizaciones de pacientes. La fragmentación de los datos dificulta la creación de una visión global sobre las EERR. Además, y a pesar de que ha ido mejorando con los años, sigue habiendo un déficit de financiación en este campo, lo que retrasa el desarrollo de nuevas terapias y tecnologías de diagnóstico.

Una de las posibles soluciones pasaría por establecer colaboraciones más amplias y sólidas que faciliten la investigación en terapias innovadoras y diagnósticos precoces en el ámbito de las EERR.

Su trabajo se enmarca en un proyecto de colaboración entre la UNED y el ISCIII. ¿Cómo ha influido esta cooperación institucional en el desarrollo de su investigación?

CD: Esta colaboración permite combinar los recursos académicos y cien-

Abordar las enfermedades raras desde una perspectiva multidisciplinaria permite avanzar en el diagnóstico y tratamiento, integrando ciencia, clínica y colaboración institucional

tíficos de ambas instituciones, lo que se traduce en múltiples ventajas que benefician tanto el avance de la investigación como la calidad de los resultados obtenidos. Todo ello, siempre en beneficio de los afectados.

En este proyecto participa un equipo multidisciplinario compuesto por expertos de distintos ámbitos, lo que permite abordar la investigación desde diferentes perspectivas. ¿Cuáles considera que son las principales ventajas de trabajar en un entorno multidisciplinario y cómo contribuye esta colaboración al avance en el conocimiento de los defectos congénitos en EERR?

CD: Trabajar en un entorno multidisciplinario ofrece numerosas ventajas, especialmente cuando se trata de patologías complejas como las EERR. Estas enfermedades, y los defectos congénitos en particular, a menudo tienen múltiples causas, que van desde factores genéticos hasta ambientales, sociales y clínicos. Por lo tanto, abordarlas desde diferentes perspectivas permite obtener una visión más completa y, en última instancia, avanzar significativamente en el conocimiento y su manejo, fomentando la innovación, mejorando la toma de decisiones y facilitando la creación de políticas y el desarrollo de tratamientos más personalizados y efectivos.

Yo soy farmacéutico, y mi directora de tesis es Doctora en Biología, pero, durante mi trayectoria en el Programa de Doctorado también he podido trabajar y compartir conocimientos con muchos otros

perfiles profesionales, como genetistas, médicos, enfermeros, bioinformáticos, sociólogos, etc. Cada uno aporta un conocimiento específico que enriquece la investigación.

Desde su perspectiva como investigador en formación, ¿cuáles son los principales desafíos que enfrentan los jóvenes científicos en el ámbito de las EERR? ¿Cree que existen suficientes oportunidades para impulsar nuevas líneas de investigación?

CD: Pues aparte de las derivadas de la falta de financiación y apoyo económico a los jóvenes que desean formarse, es muy importante el adaptarse a las nuevas circunstancias. En mi caso, trabajo a tiempo completo a la vez que compagino el Doctorado y eso, en muchos otros programas que exigen presencialidad total, es muy difícil hacerlo.

Por otro lado, y a pesar de que esto va mejorando, es necesario seguir trabajando para reducir las barreras de financiación, mejorar el acceso a datos y muestras, y fomentar un entorno más inclusivo y colaborativo que apoye el trabajo de los jóvenes científicos en este campo.

En el marco de su trabajo en defectos congénitos, ¿qué avances recientes destacaría y qué impacto podrían tener en el diagnóstico y tratamiento de estas patologías?

CD: Con los resultados de mi investigación ya en la mano, estoy muy

orgulloso de poder aportar mi "grano de arena", al haber revelado con total certeza el perfil de seguridad de un fármaco muy utilizado durante el embarazo y del que se disponen datos muy limitados.

Mirando al futuro, ¿qué proyectos de investigación le gustaría impulsar dentro de esta línea de estudio y cómo puede contribuir la colaboración institucional a su desarrollo?

CD: Pues de igual manera a como ha venido ocurriendo hasta ahora, es importante fomentar estos vínculos entre el ámbito formativo y el científico, al que se podrían sumar, además, otros actores como las asociaciones de pacientes.

Volviendo a los defectos congénitos, sería interesante poner en marcha nuevos proyectos que permitan mejorar las herramientas para el diagnóstico temprano de estos, incluso antes de que se manifiesten clínicamente, así como otros enfocados a comprender su base genética, lo cual permitiría desarrollar nuevas formas de tratamiento

Las alianzas entre instituciones académicas, centro de investigación y hospitales, organismos gubernamentales y la industria farmacéutica pueden proporcionar los recursos, la infraestructura y el apoyo científico necesario para llevar a cabo investigaciones innovadoras y traducir los hallazgos en avances concretos que benefician a los pacientes.



SOLEDAD RUIZ LÓPEZ

Directora de enfermedades raras de Italfarmaco en España y Portugal

MEJORANDO LA VISIBILIDAD Y DEFENSA DE LAS ENFERMEDADES RARAS: ENFOQUE INSTITUCIONAL DE ITALFARMACO

Soledad Ruiz López enfatiza la importancia de escuchar a pacientes y profesionales de la salud para garantizar que las innovaciones estén alineadas con las necesidades reales de quienes viven con estas enfermedades. Según ella, el trabajo coordinado con agencias reguladoras, organismos sanitarios, profesionales de la salud y organizaciones de pacientes es esencial para avanzar en el manejo de las enfermedades raras y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Esta dedicación y compromiso han permitido a Italfarmaco dar pasos significativos hacia la normalización de estas enfermedades, iniciando un camino de esperanza en la enfermedad de Duchenne, ofreciendo a los pacientes soluciones que no solo son efectivas y seguras, sino que también mejoran de manera tangible su calidad de vida.

¿Cuál es la visión de Italfarmaco respecto a las enfermedades raras y cómo impactan sus tratamientos en la calidad de vida de los pacientes?

.....
SR: Las enfermedades raras son aquellas que afectan a un número limitado de personas, menos de cinco por cada 10.000 habitantes, según la definición de la Unión Europea. Se

estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, que afectan a entre el 6% y el 8% de la población mundial. Sin embargo, a pesar de su prevalencia global, las enfermedades raras siguen siendo un desafío para la salud pública, ya que son difíciles de diagnosticar, tratar y prevenir.

Uno de los mayores desafíos al que nos enfrentamos es el diagnóstico tardío, que en muchos casos puede tardar más de 6 años. También hay dificultades en el acceso a tratamientos específicos y en la falta de centros especializados. Además, estas enfermedades no solo impactan en la salud, sino también en la vida social, laboral y emocional de los pacientes y sus familias.

Por eso, en Italfarmaco, una empresa farmacéutica de origen italiano con presencia en España desde 1981, se ha propuesto hacer frente a este reto con un enfoque integral y multidisciplinar. Bajo el lema "Italfarmaco, tu aliado en EERR", hemos desarrollado una estrategia que abarca cuatro ejes principales: la visibilidad, la defensa, la innovación y la eficacia.

El primer eje consiste en mejorar la visibilidad de las enfermedades raras, tanto dentro como fuera de la

Apostamos por la visibilidad, innovación y defensa de derechos en enfermedades raras, desarrollando terapias que mejoran la calidad de vida de los pacientes



organización. Para ello, Italfarmaco participa activamente en campañas de sensibilización y divulgación, como el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra cada año el último día de febrero. Además, Italfarmaco colabora con profesionales sanitarios, instituciones, asociaciones de pacientes y medios de comunicación, para dar voz y apoyo a las personas afectadas por estas patologías.

El segundo eje se refiere a la **defensa de los derechos e intereses** de las personas con enfermedades raras, así como de sus familias y cuidadores. Desde Italfarmaco nos involucramos en iniciativas legislativas, políticas y sociales que buscan mejorar el acceso y la calidad de la atención médica, la investigación y la educación en el ámbito de las

enfermedades raras. Asimismo, Italfarmaco promueve la creación y el fortalecimiento de redes y plataformas que faciliten el intercambio de información, experiencias y recursos entre los distintos actores implicados.

El tercer eje se centra en la **innovación**, entendida como la búsqueda constante de nuevas soluciones que respondan a las necesidades no cubiertas de las personas con enfermedades raras o minoritarias. Italfarmaco cuenta con un equipo de investigación y desarrollo propio, que trabaja en el diseño y la ejecución de ensayos clínicos que evalúen la seguridad y la eficacia de nuevos fármacos para estas enfermedades. Actualmente, Italfarmaco tiene en marcha varios proyectos de investigación en áreas como

la neurología, la hematología, la endocrinología o la oncología.

El cuarto y último eje se basa en la **eficacia**, que implica ofrecer soluciones de calidad que mejoren la vida de las personas con enfermedades raras, así como de sus familias y cuidadores.

Con esta estrategia, Italfarmaco demuestra su compromiso con las enfermedades raras, que forma ya parte de su ADN como empresa. Nuestra misión es ofrecer soluciones innovadoras y eficaces que mejoren la vida de las personas afectadas por estas patologías, así como de sus familias y cuidadores.

“Aspiramos a ser un referente en el campo de las enfermedades raras, contribuyendo al avance del

Priorizamos escuchar a pacientes y profesionales para ajustar sus innovaciones a las necesidades reales, impulsando avances en enfermedades raras



conocimiento, la investigación y la atención médica”

¿Cuál es el papel de Italfarmaco en el ámbito de las enfermedades raras?

SR: Italfarmaco está viviendo un momento de transformación significativo. La reciente creación de nuestra unidad de enfermedades raras marca un hito en nuestra dedicación a la investigación y desarrollo de tratamientos innovadores para estas patologías. Aunque la unidad es joven dentro de la organización, el esfuerzo en investigación en esta área lleva tiempo, demostrando nuestro compromiso continuo en esta área.

Nuestra misión es clara: ofrecer soluciones terapéuticas que marquen una diferencia real en la vida de los pacientes. Además, trabajamos en estrecha colaboración con profesionales sanitarios, asociacio-

nes de pacientes, e instituciones para impulsar avances científicos y mejorar el acceso a las terapias.

Nuestro compromiso con las enfermedades raras es firme, apostando por la fabricación de dichas terapias en nuestra planta de Alcobendas.

¿Podría contarnos más sobre la Unidad de Enfermedades Raras de Italfarmaco y su enfoque en este campo?

SR: Nuestra Unidad de Enfermedades Raras está dedicada a desarrollar medicamentos para patologías poco frecuentes, siempre con un enfoque basado en la innovación y la colaboración. Desde España y Portugal, lideramos proyectos que buscan no solo ofrecer tratamientos, sino también mejorar la calidad de vida de los pacientes, apoyando la investigación, la formación médica y la concienciación social.

¿Cómo puede la sociedad contribuir a mejorar la situación de las personas con enfermedades raras?

SR: Todos podemos aportar: desde apoyar a las asociaciones de pacientes hasta fomentar la investigación y exigir políticas que garanticen el acceso a diagnóstico y tratamiento. Pero, sobre todo, es clave escuchar y dar voz a quienes viven con estas enfermedades.

¿Cómo ha vivido la evolución del manejo de las enfermedades raras desde su perspectiva como directora de Italfarmaco?

SR: Desde mi rol actual, priorizo en escuchar a los profesionales de la salud y a los pacientes para asegurar que nuestras innovaciones se ajusten a las necesidades reales de quienes viven con la distrofia muscular de Duchenne. Estamos en un momento emocionante en la evolución del manejo de esta enfermedad, y me siento agradecida de poder contribuir positivamente a este cambio.

Italfarmaco, una empresa comprometida con las enfermedades raras

“Aspiramos ser un referente en el campo de las enfermedades raras, contribuyendo al avance del conocimiento, la investigación y la atención médica”



**INÉS
RAMOS RODRÍGUEZ**

Secretaria de la Asociación Española de Pacientes con Síndrome de Dolor Regional Complejo-Sudeck (SDRC)

**SDRC EN PRIMERA PERSONA:
VISIBILIZAR LO INVISIBLE**

Para quienes no conocen el Síndrome de Dolor Regional Complejo (SDRC)-Sudeck, ¿podría explicarnos en qué consiste la enfermedad y cómo impacta la vida de los pacientes?

IR: El SDRC es una enfermedad considerada enfermedad rara que afecta al sistema nervioso central, concretamente al sistema simpático que regula la mitad de las funciones que los pacientes realizan. Produce una especie de respuesta del cerebro que no va acorde a la lesión física que pueda tener un paciente. Por ejemplo, ante un traumatismo, una fractura, una intervención o un esguince, donde ya no debe haber dolor o una respuesta de ese miembro, el cerebro considera que sí y sigue enviando una señal de dolor excesivamente alto y una respuesta anormal ante ese incidente. Eso produce una incapacitación, un dolor excesivo, ausencia de movilidad, una mala respuesta a los tratamientos que existen y una incapacitación a la hora de desempeñar la vida laboral y estudiantil, en el caso de los niños.

Desde la Asociación Española de Pacientes con SDRC-Sudeck, ¿cuáles son las principales barreras que enfrentan los pacientes para

acceder a terapias innovadoras o tratamientos adecuados?

IR: El principal obstáculo y barrera que encontramos es la falta de coordinación entre las especialidades que pueden, o deberían, tratar el SDRC. Normalmente, en el caso de una fractura ósea o de una intervención, el traumatólogo trata su parte, pero debería haber un tratamiento multidisciplinar coordinado, en función de la evolución del paciente, por parte de psicología clínica, psiquiatría, rehabilitación, fisioterapia, reumatología o traumatología, y alguna otra especialidad en caso de que exista una complicación. Esa descoordinación es una de las principales barreras para que el paciente pueda tener un tratamiento y una evolución adecuada.

La investigación en enfermedades raras requiere la colaboración de múltiples actores. ¿Cómo está participando la asociación en este proceso y qué tipo de alianzas considera fundamentales para avanzar en nuevas terapias?

IR: La principal función que ha tenido la asociación, dada su reciente evolución (no llega a tener un año de vida), es la difusión y la conciencia de lo que es la existencia de esta enfermedad.

La falta de coordinación entre especialidades es la principal barrera para tratar el SDRC. Es crucial un enfoque multidisciplinar para su tratamiento adecuado



Así, hemos establecido acercamientos con administraciones públicas, hospitales, distintos especialistas, así como colegios profesionales, por ejemplo, el Colegio de Fisioterapeutas, para dar a conocer esta enfermedad, las necesidades reales que están sufriendo los pacientes y poder unirlos en una sola base, que es la asociación a todos los pacientes, para identificarlos y acercarlos. Estas son las necesidades, y esto es lo que podemos hacer.

Estamos teniendo respuestas diversas: algunas positivas, otras no tanto, pero lo principal es dar a conocer que la enfermedad exis-

te, cuáles son las dificultades y la necesidad que tienen los pacientes de una atención multidisciplinar, de que haya investigación y de que se involucren tanto las administraciones públicas como los propios profesionales y otras especialidades. No solo médicos, traumatólogos o reumatólogos, sino también desde el punto de vista de la educación, de la psicología, de la terapia funcional, del entorno familiar, de los colegios, para que se entienda un poco mejor. Es necesario conocerlo, saber que existe y tratarlo. Hay que quererlo, valorarlo, aprenderlo e intentar mejorar la vida de estos pacientes.

La inclusión de pacientes en ensayos clínicos es clave para el desarrollo de nuevos tratamientos, pero también conlleva desafíos logísticos y éticos. ¿Qué dificultades encuentran los pacientes con SDRC para acceder a estos estudios y qué cambios serían necesarios para mejorar su participación?

IR: La principal dificultad es la diversidad de opiniones sobre el origen del SDRC. Como no hay una investigación (que podríamos considerar como segunda dificultad), o la podríamos hilar con un registro de pacientes específico sobre el SDRC, pues hay diversidad de opiniones, lo que conlleva que no existan ensayos clínicos que nazcan con una base. Hay gente que dice que es un tema psicológico y que va por ahí. Realmente el sistema simpático no es

psicológico, que es lo que más se detecta, y ese es el mayor problema. No hay una investigación, no se sabe su origen. Hay distintas opiniones en función de la especialidad y los casos, y por lo tanto, no hay un consenso para poder iniciar una investigación con unas bases. No es, por ejemplo, como el asma, donde ante una dificultad respiratoria, responde de una manera anormal ante una serie de factores adversos o medicación, y por lo tanto se repite la misma base. La diversidad de respuesta del organismo de cada uno de los pacientes dificulta esa base, y por lo tanto no hay un ensayo clínico hoy en día (por lo menos no lo conocemos). Estamos intentando avanzar en ello y no podemos acceder porque no se sabe muy bien por dónde empezar a investigar.

Fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia o psicoterapia pueden ser clave en la calidad de vida de los pacientes. ¿Se están incorporando adecuadamente estos enfoques en el tratamiento del SDRC? ¿Qué mejoras deberían impulsarse?

IR: La respuesta genérica es "no". Y después, en particular, en algunas zonas de la geografía española funciona un poco mejor lo que es la terapia multidisciplinar que en otras. En la mayoría de los casos no existe una conexión entre el debut de la enfermedad con los tratamientos de fisioterapia o terapia ocupacional. Tenemos muchos pacientes que

Debería haber hospitales de referencia para esta patología, así como un protocolo unitario y un equipo multidisciplinar con todas las especialidades necesarias

llevan más de diez o quince años con la enfermedad y nunca se les ha hablado de terapia ocupacional. Y hay una dificultad enorme, porque normalmente la rehabilitación y la fisioterapia se hacen pensando desde el punto de vista de una lesión física, sin tener en cuenta y sin tener la experiencia suficiente como para tratarlo en su conjunto. Existe una lesión física, pero no en todos los casos, y debemos tener en cuenta que hay que tratar la base, que es el cerebro y el sistema nervioso central. Si no tratamos eso, aunque hagamos una terapia, por muy buena que sea, por muy adecuada que sea para un miembro, no es adecuada para la enfermedad.

Nosotros lo que estamos trabajando, a través de colegios de fisioterapeutas, de distintos especialistas, es en intentar absorber toda su experiencia (de los profesionales y los pacientes) para ponerla en común y tratar de encontrar una serie de protocolos y de unión entre los distintos factores que puedan ayudar tanto a la parte terapéutica como a la parte de salud mental. Es importantísimo que todo SDRC, desde un inicio, lleve una terapia de psicología clínica y/o psiquiatría, y que todo eso se empiece a tratar desde el momento en que hay una sospecha o una confirmación de la enfermedad. Es imposible, con solo un tratamiento médico, o con solo fisioterapia, o con solo un tratamiento psicológico, salir bien: tiene que ir todo de la mano. La principal dificultad es que no se trata en conjunto, y que

muchas veces se hace una rehabilitación para recuperar una fractura, se hace una rehabilitación para recuperar un esguince, se hace una rehabilitación para recuperar la pérdida de un miembro o un corte en un nervio, pero no se piensa desde el punto de vista de que es el sistema nervioso el que está diciendo que ahí hay algo que no está funcionando bien y que está mandando unas órdenes erróneas.

La mayoría de los pacientes tienen auténticos problemas de movilidad, y sobre todo también relacionados con la parte psicológica, por la desatención que existe, por la incompreensión, incluso por lo que podríamos llamar "ser tratados como si fueran pacientes paliativos", "no puedo hacer nada más por ti", "tienes que mejorar tu actitud", "tienes que mover el miembro". Realmente hay que trabajar en conjunto y hay que entender qué significa tener el sistema nervioso central afectado.

En tu experiencia, ¿cómo pueden colaborar mejor las administraciones públicas, los centros de investigación y la industria para acelerar el acceso a terapias innovadoras en SDRC?

IR: Yo creo que lo que falta es la predisposición y los recursos. La predisposición de todos los actores, desde toda la parte pública que tiene que ver con el área sanitaria (bien sea el Consejero de Sanidad, el Ministerio, hospitales públicos, de Medicina) como de

todos los actores que participan, como son las farmacéuticas, los laboratorios que promueven ensayos clínicos, los mismos pacientes, los centros que recogen datos de pacientes. Es imprescindible que haya un registro especial para saber cuántos pacientes hay y cómo son, porque no hay ensayos, porque no sabemos cuántos pacientes hay. Entonces, pues yo no me voy a gastar un dinero, como farmacéutica, por ejemplo, en probar un analgésico, porque no sé si voy dirigido a uno, a tres, a veinte o a siete millones. Entonces, todos los actores en el mundo sanitario tienen que estar involucrados y tener predisposición a cambiar, a investigar, a actuar y a dotar de recursos para que esto cambie.

Sin la predisposición, nosotros como asociación daremos visibilidad, damos soporte desde nuestra experiencia (que no somos sanitarios, no somos médicos, solo somos "víctimas" de esta enfermedad o de que nuestros hijos, por ejemplo, como es mi caso, que no soy la enferma, sino que lo es mi hija). Pero sin la involucración, la concienciación y la predisposición de cada una de las partes que es necesaria para que esto mejore, no va a ser posible. Lamentablemente, hay pacientes que hoy por hoy están en una situación extrema, incluso con la solicitud de eutanasia, la solicitud de amputaciones, porque no hay involucración suficiente, ni predisposición suficiente por parte de los actores que les rodean.



PILAR RUIZ

Presidenta de la Asociación contra el Cáncer Gástrico y Gastrectomizados (ACCGG)

CÁNCER GÁSTRICO: EL PAPEL CLAVE DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES

Desde ACCGG, ¿cómo valoran la importancia de la colaboración entre hospitales, centros de investigación y la industria farmacéutica en el desarrollo de nuevas terapias para el cáncer gástrico? ¿Qué valoración hacen de estos esfuerzos conjuntos y cómo consideran que pueden mejorar la accesibilidad a tratamientos innovadores para los pacientes?

PR: Creemos que esta colaboración es necesaria, ya que, estableciendo sinergias entre todos, el paciente estará siempre más cubierto. Consideramos que los esfuerzos que se están realizando pueden mejorar, ya que al paciente no siempre le llega toda la información. Si se nos incluyera en las decisiones, el resultado sería mucho más efectivo.

La participación de los pacientes en ensayos clínicos es fundamental para avanzar en nuevas terapias. ¿Qué barreras enfrentan los pacientes para participar en estos ensayos y cómo cree que se podrían superar para fomentar una mayor inclusión, especialmente en el contexto de la nueva regulación HTA (Evaluación de Tecnologías Sanitarias)?

PR: La principal barrera que nos encontramos es la falta de infor-

mación. Desconocemos dónde se encuentran los ensayos clínicos relacionados con nuestra patología. Sería fundamental disponer de esta información para poder acceder a ellos. Quizás sería importante involucrar más a las asociaciones de pacientes y recurrir más a nosotros para ayudar en la difusión de esta información.

Además de los tratamientos farmacológicos, las terapias de apoyo juegan un papel crucial en la atención integral a los pacientes con cáncer gástrico. ¿Qué avances se están logrando en áreas como la nutrición especializada, la rehabilitación o el acompañamiento psicológico para mejorar la calidad de vida de los pacientes y gastrectomizados?

PR: En este aspecto hay una gran inequidad. No todos los hospitales cuentan con servicios de seguimiento nutricional o psicooncológico. Es necesario establecer un protocolo unitario y contar con un equipo multidisciplinar. Si el hospital que atiende al paciente no dispone de estos recursos, al menos debería derivarlo a un hospital de referencia.

Desde la ACCGG, ¿qué iniciativas han liderado para apoyar a los pacientes gastrectomizados y a sus

La falta de información sobre ensayos clínicos es una barrera para los pacientes. Involucrar a asociaciones de pacientes en la difusión puede mejorar el acceso y la participación en la investigación

familias? Y en este sentido, ¿cómo valoran la respuesta del sistema sanitario frente a las necesidades específicas de estos pacientes?

PR: Una de nuestras iniciativas más importantes ha sido trabajar en la visibilidad. Nos damos a conocer en todos los ámbitos, tanto políticos como sociales, y organizamos jornadas de concienciación e informativas.

Recientemente hemos realizado un estudio sobre las necesidades de los pacientes, que presentamos en la Consejería de Sanidad de Madrid. En él se exponen las carencias, efectos secundarios y secuelas derivadas de la patología. La Consejería se ha comprometido a desarrollar un protocolo unitario con un equipo multidisciplinar y un hospital de referencia. Nuestro objetivo es extrapolar este modelo a otras comunidades.

El acceso equitativo a innovaciones en tratamientos para el cáncer gástrico es una de las grandes preocupaciones. En este contexto, ¿qué medidas considera que deberían implementarse, tanto a nivel político como sanitario, para garantizar que todos los pacientes tengan acceso a tratamientos avanzados sin desigualdades, especialmente en relación con la nueva regulación HTA?

PR: Debería haber hospitales de referencia, como comentaba antes, para esta patología, y la información debería estar disponible para los pacientes. También es imprescindible contar con un protocolo unitario

y un equipo multidisciplinar que contemple todas las especialidades necesarias, desde el momento del diagnóstico hasta el seguimiento a largo plazo, hasta el final de nuestros días. Debemos tener un seguimiento muy exhaustivo a nivel nutricional, porque la nutrición es un aspecto clave en el cáncer gástrico y este es un punto negro en la actualidad; necesitamos más nutricionistas especializados en nuestra patología.

El diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado de enfermedades raras, como el cáncer gástrico, puede verse mejorado con el uso de biomarcadores. ¿Cuál es su opinión sobre la importancia de la identificación de biomarcadores en el tratamiento de esta enfermedad y cómo cree que los avances en esta área podrían transformar la atención a los pacientes en el futuro?

PR: Los biomarcadores son muy importantes. Estas pruebas pueden permitir un diagnóstico más preciso, lo que hace que el tratamiento sea más efectivo. Sin embargo, volvemos a encontrar inequidades entre hospitales: no en todos se realizan las mismas pruebas. Debería haber coherencia, y si en un hospital no se pueden realizar, no se debería dejar al paciente sin esa oportunidad, sino derivarlo a un hospital de referencia. Cuanto más precisas sean las pruebas, más dirigido y eficaz será el tratamiento.

Mirando hacia el futuro, ¿qué avances cree que se deberían

priorizar en la investigación y tratamiento del cáncer gástrico? Además, ¿cómo considera que las asociaciones de pacientes pueden influir en la mejora de la atención, especialmente en la participación activa de los pacientes en la toma de decisiones y en la investigación de nuevas terapias?

PR: Es fundamental trabajar en la detección precoz, puesto que, cuanto antes se detecte la enfermedad, más efectivos serán los tratamientos y mejor será la calidad de vida posterior. La cirugía sigue siendo igual de agresiva, pero lo que se busca es reducir el tumor lo antes posible para intentar que la gastrectomía no sea total, sino parcial. Así, las secuelas serían menores.

Creo que también se podría investigar más en el ámbito quirúrgico. Dado que la cirugía es el tratamiento curativo por excelencia, sería necesario revisar si, siendo una técnica tan antigua, hay posibilidades de mejorarla. Sería importante hablar con el paciente para que conozca todas las secuelas posibles y valorar si hay algo que se pueda cambiar para reducirlas y así mejorar su calidad de vida.

Considero que se debería tener más en cuenta a las asociaciones de pacientes, ya que disponemos de muchísima información sobre carencias y efectos secundarios de los tratamientos. Contar con esta información puede ayudar a orientar la investigación, mitigar los síntomas y mejorar la calidad de vida del paciente.



INMACULADA MEDIAVILLA HERRERA

Presidenta de la Sociedad Española de Calidad Asistencial (SECA/FECA)

Coordinadora de calidad en la Gerencia Asistencial de Atención Primaria del Servicio Madrileño de Salud

CALIDAD ASISTENCIAL EN ENFERMEDADES RARAS: RETOS, AVANCES Y ESTRATEGIAS PARA UNA MEJOR ATENCIÓN

Desde su experiencia, ¿qué papel juega la Sociedad Española de Calidad Asistencial en la mejora de la atención a las personas con enfermedades raras en España?

IM: La Sociedad Española de Calidad Asistencial, que conocemos como SECA, es una sociedad científica de carácter multidisciplinar. En nuestra sociedad hay profesionales que trabajan en el entorno sanitario, de distintas profesiones, y nuestra misión es fomentar e impulsar la mejora continua de la calidad asistencial en el ámbito sanitario.

Existimos desde 1984 y nuestra sociedad surgió de un grupo de profesionales que, en ese momento, eran pioneros en esta disciplina, introduciendo el trabajo en calidad asistencial en España. Nuestro objetivo principal es la difusión de la cultura de la calidad y nuestros esfuerzos como sociedad se dirigen a convencer y comprometer a otros profesionales de diferentes especialidades, sociedades científicas, colegios profesionales y a todo tipo de organizaciones para que, en su quehacer diario, incorporen la mejora de la calidad y la trasladen a sus pacientes.

Esto aplica a cualquier profesión, enfermedad y paciente, incluidas las enfermedades raras. Siempre estamos dispuestos a colaborar con otras sociedades científicas y organizaciones para mejorar la calidad de la atención a los pacientes y también a pacientes con enfermedades raras. De hecho, en los últimos tiempos hay mucho interés en abordar este tema y en mejorar los procesos de atención a estos pacientes.

Hemos colaborado y seguimos colaborando, cuando se nos solicita con otras sociedades científicas y organizaciones, para mejorar estos procesos de atención. Por ejemplo, hemos participado en la elaboración del "proceso asistencial ideal" con una norma de certificación para estos procesos de atención a los pacientes, por ejemplo, con enfermedades como la neurofibromatosis tipo uno, en colaboración con neurólogos, oncólogos, hematólogos y asociaciones de pacientes. Lo mismo hemos hecho con el síndrome hemolítico urémico atípico en adultos y niños, trabajando con nefrólogos, intensivistas, farma-

céuticos y pacientes para definir un proceso asistencial de atención con calidad, y hemos hecho una norma, que es la definición de cómo tiene que ser ese proceso de forma ideal para que las unidades puedan certificarse por esta norma, y SECA certifica esta norma a las unidades que atienden a estos síndromes de enfermedades raras. También hemos colaborado en la definición del proceso asistencial de una enfermedad ultra rara que es el síndrome de fosfoinositida 3-quinasa delta activada (APDS), una inmunodeficiencia, en la cual hemos colaborado también con inmunólogos, oncólogos, enfermeras y pacientes. Es decir, estamos dispuestos siempre a colaborar con otras sociedades científicas y con los pacientes también para poder hacer recomendaciones de cómo atender a las personas que sufren todas las enfermedades, pero también estas enfermedades raras.

La calidad asistencial no solo implica acceso a tratamientos, sino también continuidad y equidad en la atención. ¿Cómo se pueden reducir las desigualdades en el acceso a terapias innovadoras dentro del sistema sanitario?

IM: Esta pregunta es compleja porque, en principio, una solución sencilla sería aumentar los recursos dedicados a estas terapias innovadoras. Evidentemente, se necesitan recursos. Por lo tanto, lo primero es contar con políticas públicas que aumenten la cobertura universal de la salud y prioricen el acceso equitativo, realmente equitativo, a tratamientos innovadores, y eso incluye financiar adecuadamente los sistemas de salud y eliminar barreras económicas, especialmente pensando en aquellos colectivos vulnerables que tie-

nen más barreras para acceder al sistema sanitario y, por supuesto, a los tratamientos innovadores. Entonces, si yo tengo una política pública de inversión, financiación e inclusión que garantice la equidad en el acceso a las terapias, pues esa sería la solución.

Las terapias no farmacológicas con evidencia ya están integradas en el sistema; el reto está en garantizar su accesibilidad y en replantear la formación en enfermedades raras

Además, los pacientes tienen también una función, yo creo que un paciente empoderado, concienciado, que conoce sus derechos y las opciones que tiene de tratamiento disponible, puede exigir, y eso también es importante. Por eso, necesitamos informar y que nuestros pacientes tengan ese empoderamiento para poder exigir esos derechos que tienen, entre otros, el derecho a una terapia.

Luego, yo creo que también es importante la colaboración entre sectores, entre el sector público, el sector privado, las organizaciones no gubernamentales, porque seguro que, entre todos, en ocasiones, se pueden implementar soluciones innovadoras para que los pacientes puedan acceder a este tipo de terapias. Por supuesto, hay que invertir en investigación, para desarrollar

tratamientos mucho más accesibles y mucho más eficaces, agilizando esos procesos de aprobación que a veces desesperan a los pacientes y a los profesionales en la aprobación y distribución de nuevas terapias en nuestro país.

Además, las terapias no farmacológicas son fundamentales en el abordaje integral de muchas enfermedades raras. ¿Qué estrategias se pueden adoptar para asegurar su integración dentro del sistema de salud?

IM: Yo pienso que algunas terapias no farmacológicas, aquellas que han demostrado evidencia, ya están integradas con mayor o menor accesibilidad, o mayor y con más o menos recursos, dependiendo de la comunidad autónomas, de las zonas, etc. Pero, por ejemplo, la terapia psicológica, el apoyo psicológico y psicosocial, la fisioterapia, la estimulación cognitiva (utilizada en algunas enfermedades neurodegenerativas para mejorar las funciones cognitivas) así como las intervenciones y los programas educativos para pacientes y cuidadores que proporcionan información sobre la enfermedad y las estrategias para manejarla, están presentes en el sistema de salud.

Yo creo, desde mi conocimiento (soy médico de familia y trabajo en una gerencia de atención primaria en la Comunidad de Madrid) que estas terapias están integradas. Pueden ser más o menos accesibles, y reconozco que, a lo mejor, tienen listas de espera, etc. Otra cosa son las terapias alternativas de las que se habla, como la acupuntura, el yoga, la musicoterapia, la arteterapia, entre otras. Sin embargo, son terapias que no tienen evidencia científica demostrada de que puedan aportar mejoría a estos pacientes.



Muy probablemente, si hablas con los pacientes, ellos te dicen que les aportan mejoría, pero, estamos hablando de un sistema nacional de salud, un sistema sanitario público con una financiación limitada y que, en este caso, creo que financia las terapias que han demostrado efectividad clínica. Desde mi perspectiva, esas terapias ya están integradas en el sistema de salud.

Uno de los grandes desafíos en enfermedades raras es la formación de los profesionales sanitarios. ¿Qué modelos de formación continua considera más efectivos para mejorar la capacitación del personal sanitario en este ámbito?

IM: En los sistemas sanitarios sabemos que hay programas de formación continuada. La oferta formativa es amplísima, tenemos

másteres, cursos y, además ahora online, que puedes hacer desde tu casa de una forma más o menos programada y, cuando puedes, te formas en tu lugar de trabajo. En general, hay una buena oferta. En donde trabajo tengo una buena oferta formativa. Luego, hay redes de colaboración y aprendizaje. Las sociedades científicas ofertamos webinars y conferencias, y también programas de mentoría donde puedes hacer rotaciones con personas más experimentadas. Cada vez hay más formación en simulación y casos clínicos.

Pero voy a dar mi opinión personal cuando hablamos de las enfermedades raras, siempre estamos hablando de que la sospecha diagnóstica se hace tarde, porque en atención primaria, que es donde yo trabajo, las sospechamos tarde.

Y creo sinceramente como médico de familia, que, por mucha formación que me den o por muchos webinars a los que yo asista sobre las enfermedades raras, como son enfermedades que, por su prevalencia, no voy a ver nunca o casi nunca en mi ámbito de trabajo, es difícil que retenga esa información.

Los adultos, cuando nos formamos, necesitamos utilizar lo aprendido inmediatamente, porque si no, se nos olvida, da igual que formemos a los médicos de atención primaria en las enfermedades raras, porque, como no las van a ver casi nunca, es difícil que piensen en ellas. Para tener la sospecha diagnóstica, debes tener una enfermedad en la cabeza, y es verdad que en atención primaria tenemos que considerar muchas enfermedades, y las enfermedades raras son muchísimas.

Entonces, yo apostaría por otra estrategia antes que, por una formación exhaustiva a profesionales sanitarios en enfermedades raras, que, probablemente, si tienen que priorizar, no van a priorizar.

La humanización de la atención sanitaria es un aspecto esencial en la calidad asistencial. ¿Cómo puede contribuir la calidad asistencial a garantizar que las innovaciones terapéuticas vayan de la mano con un enfoque más humano y centrado en el paciente?

IM: Hablamos de calidad asistencial y no todo el mundo sabe a lo que nos referimos exactamente.

El concepto de calidad asistencial es muy abstracto y por lo tanto para explicarlo, nosotros siempre decimos que es mejor verlo en dimensiones. La calidad asistencial habla de dimensiones de la calidad. Entonces, para que una atención sanitaria sea de calidad debe tener distintas dimensiones.

Por ejemplo, tiene que ser accesible, la accesibilidad es una dimensión, y tiene que ser adecuada a las guías de práctica clínica, lo cual es otra dimensión. La adecuación tiene que ser efectiva, es decir, que lo que hagamos con nuestros pacientes tenga resultados en su salud. Tiene que ser eficiente, es decir, que nos gastemos lo justo y necesario en ese tratamiento. Pero también tiene que estar centrada en la persona y, cada vez más, esta dimensión es más valorada. Es decir, tiene que obtener resultados en los pacientes, pero diferentes a esos resultados en salud que hemos medido siempre.

Ahora nos referimos a unos resultados que reporta el propio paciente y que se refieren a su calidad de

vida y a la experiencia humana que tiene cuando transita por el sistema sanitario. Eso también mide la calidad asistencial. Cada vez medimos más esos resultados, no solo los resultados de aplicar un tratamiento, sino también aquellos que me reporta el paciente sobre qué calidad de vida he conseguido yo con ese tratamiento, porque a veces ponemos tratamientos intensivos que empeoran muchísimo la calidad de vida.

Hay que evaluar no solo la efectividad clínica, sino también esos otros resultados que importan a los pacientes, como su calidad de vida y su experiencia en el sistema

¿Y qué experiencia ha tenido ese paciente en su tránsito por el sistema sanitario? Nosotros ya medimos eso, y las organizaciones tienen muy claro que hay que tenerlo en cuenta y medirlo. Esto tiene que ir asociado, evidentemente, a las innovaciones terapéuticas. Es decir, yo quiero que mis pacientes tengan los mejores resultados con esas innovaciones terapéuticas, pero quiero además que mis pacientes reciban un trato humano, una información correcta, un acompañamiento, y tengan una buena calidad de vida. Son otras cosas que también exijo ahora y que nosotros, cuando trabajamos con las organizaciones y con otros profesionales, hacemos

mucho hincapié en que la calidad asistencial es todo.

Entonces, ¿qué necesitan los profesionales para poder ofrecer una atención centrada en la persona? Porque cuando nos forman en la carrera, nos forman en aplicar terapéutica, pero ahora sabemos que necesitamos otras cosas. Necesitamos poder tener una comunicación clara y empática con nuestros pacientes, poder explicar ese tratamiento que les estoy poniendo de una manera comprensible, y escuchar qué es lo que le preocupa al paciente, no solo para que se sienta comprendido, sino también para poder responder a sus inquietudes.

Necesitamos formarnos claramente. Debemos tener en cuenta, esa experiencia que tienen los pacientes, ofrecerles apoyo psicosocial, y, muy importante, incorporarlos al proceso de toma de decisiones sobre su tratamiento. Yo tengo que explicarle al paciente: "Esto es lo que tengo", y que, de forma informada (es decir, con una información precisa), el paciente tome decisiones conmigo. "Quiero hacer este tratamiento. Esto es lo que me va a pasar, y esto no me va a pasar".

De esa manera, aunque cada vez introduzcamos más innovaciones terapéuticas, tratamientos más innovadores, yo tengo que acompañarlo también con todo eso, porque es muy importante para los pacientes y tengo que evaluarlo. Cuando evalúe una terapia innovadora, tengo que evaluar no solo su efectividad clínica sobre la enfermedad que estoy evaluando, sino también esos otros resultados que importan a los pacientes, como su calidad de vida y cuál ha

sido su experiencia en el sistema sanitario.

La colaboración entre distintas instituciones también es clave en la mejora de la asistencia sanitaria. ¿Cuáles son los principales retos que identifica en la coordinación dentro y fuera del sistema sanitario en el abordaje de las enfermedades raras?

IM: Un reto que yo creo que es fundamental es hacer diagnósticos precoces. Para poder coordinarse con el siguiente paso en la Atención Primaria, primero tengo que sospechar el diagnóstico. Entonces, uno de los mayores retos es que el médico de familia en Atención Primaria primero sospeche ese diagnóstico y luego que sepa dónde puede derivar. Pero en las organizaciones sanitarias, tenemos los servicios sanitarios fragmentados, con acceso limitado a las historias clínicas o, mejor dicho, con falta de acceso a la historia clínica del paciente desde un ámbito a otro, ya sea desde Atención Primaria o desde hospitales. Compartimos poca información, no tenemos una atención realmente integrada y coordinada. Entonces, este es otro reto: acabar con esta fragmentación de los servicios y con esta falta de comunicación entre los profesionales. Llevo muchísimos años trabajando y creo que me jubilaré sin que esto esté resuelto. Es un reto muy difícil, la verdad.

Y luego, yo creo que también es una dificultad los recursos limitados. Eso también tiene que ver con la coordinación. Si yo no tengo acceso a una consulta rápida, una vía ágil de derivación (y eso tiene que ver con recursos) o a unas pruebas diagnósticas rápidas

para poder llegar a un diagnóstico o a una sospecha diagnóstica, difícilmente voy a poder tener una coordinación adecuada.

Desde luego, el tema de la integración de los datos creo que es uno de los retos fundamentales. Los datos tienen que estar integrados también fuera del sistema sanitario, porque tenemos un ámbito, digamos, social, no solo sociosanitario, que está fuera del sistema sanitario, donde tampoco tenemos integración de los datos.

Es necesario crear más redes de colaboración entre investigación, hospitales, Atención Primaria y pacientes, y avanzar en diagnóstico, tratamientos personalizados, registros únicos y sensibilización

Hay que dar más visibilidad a estas enfermedades para intentar abordar todos estos retos. Pero, al final, es que estos retos no solo afectan a las enfermedades raras. Yo creo que son retos que tenemos que abordar en el tratamiento de todas las enfermedades. Es decir, el sistema sanitario tiene este problema con la coordinación. Nosotros lo llamamos "continuidad asistencial". Es un problema tremendo que llevamos mucho tiempo intentando abordar y que todavía es algo que está pendiente.

Finalmente, ¿qué cambios o mejoras cree que serían necesarios en el sistema de salud para fortalecer la colaboración institucional y mejorar la calidad asistencial en el tratamiento de enfermedades raras en los próximos años?

IM: Creo que habría que impulsar más redes de colaboración. En España, hay una red de enfermedades raras en el CSIC que busca precisamente la colaboración entre científicos, así como mejorar el diagnóstico y el tratamiento. Pero, en general, sería necesario buscar más redes de colaboración entre centros de investigación, organizaciones sanitarias, hospitales, Atención Primaria y organizaciones de pacientes.

Eso, unido a la necesidad de sensibilizar tanto a la población como a los profesionales sobre la existencia de estas enfermedades y la realidad de estos pacientes. Para ello, como ya hemos dicho, la formación continuada es clave, aunque yo hablaría más de sensibilización y de ayuda al diagnóstico para intentar conseguir un diagnóstico temprano y preciso.

Pero para eso, necesitamos que los profesionales tengan apoyo. También es fundamental mejorar el acceso a los tratamientos innovadores y personalizados, así como financiar y apoyar la investigación en enfermedades raras.

Por supuesto, también sería muy bueno tener registros únicos de pacientes. Actualmente, todos los sistemas de registro están muy fragmentados, y a veces eso hace que no podamos ser conscientes de la verdadera envergadura de los problemas cuando no podemos evaluarlos correctamente.



SORAYA BEKKALI

Vicepresidenta sénior de EUCAN y Negocios Internacionales de Alexion, AstraZeneca Rare Disease

AVANCES Y DESAFÍOS EN EL TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES RARAS: UNA PERSPECTIVA GLOBAL

Alexion ha experimentado una importante expansión en los últimos años, operando actualmente en 70 países y aspirando a alcanzar los 100. ¿Cómo ha logrado la empresa esta importante evolución?

SB: Ha sido un viaje largo, aunque de colaboración. En todos los países en los que nos hemos expandido, hemos colaborado con los stakeholders locales: los médicos, los propios pacientes y sus asociaciones o grupos de pacientes, el Ministerio de Sanidad, y los decisores en política sanitaria. Además, en los países que ya cuentan con un plan nacional de enfermedades raras, pretendemos demostrar los beneficios de abordar las necesidades específicas y únicas de los pacientes con estas enfermedades, tanto para los propios pacientes como para el sistema sanitario.

Los retos a los que nos hemos enfrentado en muchos países incluyen la falta de diagnóstico o el retraso en el diagnóstico de estas enfermedades, a causa de la falta de conocimiento de la comunidad sanitaria sobre el gran número de enfermedades tan diferentes que

afectan a un número muy reducido de personas. Así que, como primer paso, comenzamos con la concienciación sobre las patologías y, posteriormente, analizamos si existe una vía de diagnóstico. Es decir, si un paciente que se presenta de una determinada manera sabe adónde ir y a qué especialistas consultar.

Otro reto que tenemos por delante es garantizar que los gobiernos nacionales comprendan que la forma de medir el valor de la innovación es diferente en el ámbito de las enfermedades raras que en afecciones más comunes como la diabetes o la hipertensión. Los estudios clínicos en enfermedades raras son pequeños, con un número reducido de pacientes, y estas limitaciones han de tenerse en cuenta a la hora de evaluar los resultados y de tomar decisiones sobre licencias y reembolsos.

En relación con los mecanismos de financiación, en la mayoría de los casos, nuestra ambición es obtener reembolsos nacionales y públicos, pues creemos que es la mejor oportunidad que tenemos

para lograr un acceso equitativo real para todos los pacientes. No queremos que la vida de un paciente con una enfermedad rara dependa de si vive en una determinada región o de si tiene un seguro privado o no. Esperamos que las autoridades reconozcan que estos pacientes merecen tener el mismo derecho y la misma oportunidad de acceder a la asistencia sanitaria que cualquier otro paciente con una enfermedad más prevalente.

El pasado mes de abril, el Parlamento Europeo votó a favor de la reforma farmacéutica. Desde su punto de vista, ¿qué impacto podría tener esta reforma en el desarrollo de nuevos tratamientos para las enfermedades raras? ¿Qué medidas clave considera esenciales para garantizar que no se obstaculice la innovación en este campo?

SB: Los objetivos de la revisión de la legislación europea y del Reglamento de Medicamentos Huérfanos son mejorar el acceso para los pacientes en general y, en particular, para los pacientes con enfermedades raras, así como fortalecer la competitividad europea en este contexto global. Por supuesto, apoyamos estos objetivos, ya que buscan mejorar la situación actual.

Hay muchos elementos que todavía se encuentran a debate dentro de esta revisión. Uno que consideramos clave para continuar apoyando la innovación, especialmente en el ámbito de las enfermedades raras, es **mantener los incentivos para la investigación y el desarrollo (I+D) en este campo**, en particular, en lo referente a la protección de datos regulatorios y la exclusividad de mercado para medicamentos huérfanos.

Por lo tanto, estamos siguiendo de cerca los debates actuales y compartiendo nuestros puntos de vista al respecto. Sabemos lo que **la legislación vigente ha logrado en los últimos 20 años en Europa**. Hemos observado un aumento exponencial en el número de designaciones de medicamentos huérfanos, en la cantidad de ensayos clínicos en el campo de las enfermedades raras y en el número de productos aprobados. La nueva legislación y sus cláusulas deben permitirnos continuar, e incluso mejorar, lo que se ha conseguido hasta ahora.

Para avanzar en el desarrollo de tratamientos para enfermedades raras, es esencial mantener los incentivos a la I+D y trabajar con los profesionales para acortar los tiempos de diagnóstico y mejorar el acceso equitativo

Para nosotros, mantener esos incentivos en I+D es fundamental. Nos gustaría no solo seguir en dicha trayectoria, sino avanzar aún más, ya que sabemos que existen 7.000 enfermedades raras¹, de las cuales solo el 5% cuenta con algún tipo de herramienta diagnóstica o tratamiento². Aún queda mucho por hacer.

Uno de los mayores retos para los pacientes de enfermedades raras es el tiempo y el acceso al diagnóstico. ¿Cómo trabaja Alexion para mejorar la equidad en el acceso al diagnóstico precoz en

Europa? ¿Cómo abordar la equidad sanitaria?

SB: Este es un punto crítico, porque hemos observado que, incluso cuando un producto obtiene la aprobación regulatoria, el acceso y el reembolso nacional, existen disparidades en el tiempo que tarda un paciente, dependiendo de su lugar de residencia, en recibir un diagnóstico adecuado. Por lo tanto, los retrasos en el diagnóstico se deben, una vez más, a la **falta de conocimiento sobre la enfermedad y de desarrollo de la ruta del paciente hacia la atención personalizada**.

¿Todos los médicos conocen estas enfermedades? Por supuesto, los especialistas y los centros de excelencia las conocen y suelen contar con una gran experiencia en este campo. Por eso, colaboramos con ellos para que compartan sus conocimientos. Pero ¿cómo se difunden estos conocimientos más allá de los centros de excelencia? En el caso de los profesionales sanitarios que están lejos de estos centros, ¿saben a quién remitir a su paciente cuando no logran identificar lo que tiene para acelerar los tiempos de diagnóstico?

Parte de nuestro compromiso es **colaborar con los profesionales sanitarios, especialmente con los que forman parte de los centros de excelencia**, para que compartan sus conocimientos con la comunidad médica en general y con aquellos que tienen menos contacto con este tipo de enfermedades debido a su singularidad en particular. Colaboramos con ellos para orientarles sobre dónde y cómo remitir a sus pacientes. Gracias a estos esfuerzos, hemos podido observar una reducción en los tiempos de diagnóstico.

Recientemente, apoyamos un estudio para evaluar la carga de las enfermedades raras en Europa³, y constatamos que los pacientes con enfermedades raras que no tienen aún un tratamiento disponible tardan cuatro veces más en obtener un diagnóstico adecuado que los pacientes con enfermedades que sí tienen una terapia disponible. A pesar de todos nuestros esfuerzos, y no solo los nuestros, sino también los de las asociaciones de pacientes, EURORDIS y, por supuesto, los profesionales sanitarios y la Red Europea de Referencia, todavía estamos lejos de lo que deberíamos lograr para garantizar un acceso equitativo. Por ello, creo que debemos mantenernos firmes en nuestro compromiso y seguir trabajando con todos nuestros *partners* para garantizar que cada día sea mejor que el anterior y que sigamos reduciendo el tiempo de diagnóstico para los pacientes europeos.

También, nos gustaría hablar de terapia génica y genómica, ¿cuál es su potencial y qué oportunidad representa para los pacientes de enfermedades raras?

SB: Sabemos que el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético¹, y que uno de los mecanismos de acción más específicos para tratar una mutación genética consiste en corregir directamente la causa genética de esa enfermedad, bien mediante la sustitución o edición del gen defectuoso, o bien mediante la adición de una versión correcta del gen. Así pues, se están desarrollando diversas técnicas de terapia génica. Sabemos que el concepto general funciona, porque se ha estudiado y desarrollado durante los últimos 30 años. Al comienzo de mi carrera, fui testigo de los primeros éxitos

de la terapia génica, y sabemos que ahora hay muchos productos de este tipo que ya han alcanzado la aprobación reglamentaria. Estos ofrecen a los pacientes unos beneficios significativos, que ningún otro enfoque terapéutico ha sido capaz de proporcionarles. Por ello, creo que a todos nos anima el potencial de lo que la terapia génica podría aportar a muchas de estas enfermedades raras con un trasfondo genético.

La terapia génica ofrece una oportunidad única para abordar el origen genético de muchas enfermedades raras. En Alexion, impulsamos 10 programas en este campo y reforzamos nuestra apuesta por nuevas áreas terapéuticas

Como empresa, nos comprometemos a avanzar en el cuidado de los pacientes con enfermedades raras. Por ello, hemos realizado una gran inversión en terapia génica, en plataformas y tecnologías genéticas desde hace 22 años. Hemos adquirido un número considerable de biotecnológicas que cuentan con plataformas, expertos, talento y experiencia; y también hemos adquirido activos de *Pfizer*. Actualmente, contamos con un total de 10 programas en el ámbito de la terapia génica que están en fase preclínica. Nuestra previsión es que el primero de ellos llegue a la clínica a partir de 2025 y que, luego, cada dos años, tengamos un programa adicional en esta etapa. Aunque probablemente no generarán ingresos antes de 2030,

o incluso más adelante, debido a su reciente desarrollo, el tamaño de esta cartera, que cuenta con 10 programas, demuestra nuestro compromiso de abordar las necesidades de los pacientes con enfermedades raras. Sin embargo, mientras esto sucede, seguimos avanzando fuera del ámbito de la terapia génica con programas en nuestra cartera que incluyen pequeñas moléculas y anticuerpos monoclonales, ya que no todas las enfermedades tienen un origen genético. Estos son los programas en los que estamos trabajando activamente ahora, mientras los demás progresan en paralelo.

De cara al futuro, ¿cuáles son los próximos pasos de Alexion en la investigación y el desarrollo de tratamientos para enfermedades raras? ¿Cuáles son sus principales prioridades y retos, a medida que la empresa sigue ampliando su presencia mundial?

SB: La ciencia de hoy no es la de hace 20 años; es más sofisticada y evoluciona con rapidez. Por ello, contar con expertos internos es esencial para desarrollar los programas de investigación adecuados y hacerlos avanzar de forma pertinente.

Alexion se fundó en base a su experiencia en la biología del complemento, que forma parte del sistema inmunológico. Gracias a esta experiencia inicial, hemos sido capaces de desarrollar una cartera de productos que hoy nos permite tratar enfermedades mediadas por el complemento. Con esta base, hemos sido capaces de proporcionar opciones terapéuticas a los pacientes con condiciones hematológicas raras, como la hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN); condiciones nefrológicas

raras, como el síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa); y condiciones neurológicas raras, como la miastenia gravis generalizada (MGg) y el trastorno del espectro de la neuromielitis óptica (TEN-MO). A partir de esta experiencia, hemos desarrollado tratamientos para diversas enfermedades que abarcan distintas especialidades. Además, seguimos desarrollando y explorando nuevas indicaciones basadas en nuestra experiencia en la biología del complemento.

Alexion amplía su pipeline en enfermedades raras y refuerza su presencia global desde el Hub de Barcelona, dirigiendo 35 programas de I+D y apostando por nuevas áreas

Paralelamente, estamos expandiendo nuestro *pipeline* terapéutico, porque también contamos con productos relacionados con enfermedades metabólicas, como es el caso del metabolismo óseo. Asimismo, nos estamos expandiendo en el campo de las enfermedades endocrinológicas raras. Recientemente, adquirimos *Amolyt*, una biotecnológica francesa que tiene un producto muy prometedor para tratar una enfermedad endocrinológica rara llamada hipoparatiroidismo. Este producto está en fase III, a la espera de resultados, y esperamos poder expandirnos aún más en el ámbito endocrinológico.

En general, centramos nuestros esfuerzos en áreas en las que tenemos experiencia y donde contamos con una masa crítica que refuerza dicha experiencia. Es fundamental estar bien informados y ser **muy precisos y rigurosos** respecto a las áreas de investigación en las que decidimos focalizar nuestros esfuerzos. Al mismo tiempo, nos expandimos hacia nuevas áreas donde ya contamos con algunos programas y activos, y en las que aspiramos a ser líderes, de manera similar a como lo hemos hecho con nuestra experiencia en la biología del complemento en nuestros inicios.

En cuanto al trabajo de Alexion en España, ¿podría describir sus inversiones aquí y en el Hub Global de AstraZeneca?

SB: Como empresa, estamos muy orgullosos de haber establecido el Hub Global de AstraZeneca aquí en Barcelona y, en general, en Europa. Históricamente, Alexion era una empresa centrada en los EE. UU., donde se realizaba la mayor parte de la evaluación. Ahora que Alexion forma parte de AstraZeneca, nos estamos convirtiendo en una organización verdaderamente global y nos beneficiamos de la presencia internacional de AstraZeneca en más de 100 países. Nuestra estrategia al establecer este centro global en Barcelona es consolidar nuestra base en Europa para aprovechar los diversos talentos y perfiles que hemos encontrado aquí en España.

Estamos aumentando el número de equipos que trabajarán en I+D gracias a las inversiones realizadas. Estos equipos tendrán su sede en Barcelona, y algunos programas serán dirigidos globalmente desde aquí. En total, reunimos 35 programas globales gestionados desde Barcelona. Además, contamos con

los programas en los que España y otros países europeos están contribuyendo, así como los ensayos clínicos que estos equipos están supervisando.

Este centro global tendrá hasta 2.000 empleados y contará con una inversión significativa de 1.300 millones de euros hasta el año 2027. Este proyecto refleja nuestro compromiso con Europa y nuestra confianza en el talento y las capacidades europeos.

Referencias

1. FEDER. Estudio sobre situación de Necesidades Socio-sanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 2016-2017. Disponible en: [final-enserio_estudio-sobre-situacion-de-necesidades-sociosanitarias-personas-con-enfermedades-raras-en-espana_0.pdf](#) Último acceso: enero 2025
2. AELMHU (2023): Resumen Ejecutivo: Informe Anual de Acceso 2023 de los medicamentos huérfanos en España. Disponible en: https://aelmhu.es/wp-content/uploads/2024/01/resumen_ejecutivo_informe_de_acceso_aelmhu_2023_def.pdf. Último acceso: enero 2025
3. Wilsdon, Tim, et al. "The Economic Cost of Living with a Rare Disease Across Europe." (2024). Disponible en: <https://media.crai.com/wp-content/uploads/2024/10/28114611/CRA-Alexion-Quantifying-the-Burden-of-RD-in-Europe-Full-report-October2024.pdf> Último acceso: enero 2025

INTERNACIONAL

ESPAÑA COPATROCINA UNA RESOLUCIÓN DE LA OMS PARA MEJORAR EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

España ha anunciado su copatrocinio de la resolución sobre enfermedades raras en la Asamblea Mundial de la Salud (OMS), junto con Egipto, Qatar y Malasia. La ministra de Sanidad, Mónica García, participó en un webinar internacional organizado por Rare Diseases Internacional (RDI), en el que se abordaron los desafíos globales que enfrentan más de 300 millones de personas afectadas por enfermedades raras.

Durante el evento, la ministra reafirmó el compromiso de España para impulsar esta resolución, que tiene como objetivo mejorar el acceso a diagnósticos y tratamientos, así como integrar las enfermedades raras en la agenda de salud global. Además, busca garantizar una atención médica equitativa y accesible para todos los pacientes, independientemente de su ubicación geográfica.

Con este gesto, España se posiciona como el único país europeo en copatrocinar la resolución, titulada Una Prioridad para la Equidad e Inclusión en Salud Global. Esta iniciativa busca dar mayor visibilidad a las enfermedades raras en la agenda sanitaria mundial y promover una mayor inversión en investigación, así como el intercambio de recursos y experiencias entre los países.

El compromiso de España ha sido respaldado por la comunidad de pacientes, que ha estado presente en la reunión a través de David Sánchez, miembro de la



junta directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y del Comité de Políticas de RDI. El movimiento internacional de pacientes, liderado por RDI, ha insistido en la necesidad de esta resolución para fomentar un mayor compromiso global hacia las enfermedades raras.

Iniciada por Egipto, la resolución marca un paso importante hacia la mejora de la atención y los recursos disponibles para quienes padecen estas patologías.

Más información en:

<https://www.lamoncloa.gob.es/serviciosdeprensa/notasprensa/sanidad14/paginas/2024/300824-resolucion-oms-enfermedades-raras.aspx>



EUROPA

LA COMISIÓN EUROPEA AUTORIZA LA COMERCIALIZACIÓN DE ANDEMBRY® (GARADACIMAB) DE CSL BEHRING PARA LA PREVENCIÓN DE LOS ATAQUES DE ANGIOEDEMA HEREDITARIO (AEH)

CSL Behring, empresa biotecnológica líder mundial (ASX:CSL; USOTC:CSLLY) ha anunciado que la Comisión

Europea (CE) ha autorizado la comercialización de ANDEMBRY® (garadacimab), el primer y único tratamiento mensual dirigido al factor XIIa para prevenir los ataques de angioedema hereditario (AEH) en pacientes adultos y adolescentes mayores de 12 años. ANDEMBRY® inhibe el factor XII activado (FXIIa), una proteína plasmática que inicia la cascada fisiopatológica que desencadena los ataques de angioedema en distintas partes del cuerpo. ANDEMBRY® refuerza el largo compromiso de CSL Behring para aportar a los pacientes de AEH modalidades innovadoras de tratamiento, materializado ahora en una práctica pluma precargada que el paciente puede autoadministrarse en segundos con una inyección subcutánea.

ANDEMBRY® es un avance significativo en el tratamiento del angioedema hereditario, ya que ofrece a las personas que viven con esta afección potencialmente mortal el control a largo plazo de su enfermedad con un método de administración práctico y funcional, explica Bill Mezzanotte, doctor en Medicina y vicepresidente ejecutivo y jefe de I+D de CSL. ANDEMBRY®, el primer anticuerpo monoclonal recombinante aprobado, descubierto y desarrollado íntegramente por CSL, subraya nuestra trayectoria de más de 40 años de investigación y optimización del tratamiento del AEH y nuestra apuesta de décadas para llevar esta innovación a los pacientes. Gracias a todos los colegas, médicos y pacientes que han contribuido a este emocionante hito para la comunidad de AEH y CSL.

El angioedema hereditario es una enfermedad genética, rara, crónica, incapacitante y potencialmente



mortal, caracterizada por ataques de angioedema recurrentes e impredecibles. Estos ataques son con frecuencia dolorosos

y pueden producirse en múltiples partes del cuerpo, incluyendo el abdomen, la laringe, la cara y las extremidades. El angioedema hereditario tiene una prevalencia de 1 por cada 50.000 personas.

El impacto físico y emocional del angioedema hereditario es significativo, y su prevalencia real podría ser superior a la registrada actualmente debido a diagnósticos erróneos, afirma el profesor y doctor en Medicina Markus Magerl, jefe de ensayos clínicos del Instituto de Alergología del Hospital Universitario Charité de Berlín. La naturaleza impredecible del AEH es uno de los aspectos más angustiosos para muchos pacientes, que nunca saben cuándo podría desencadenarse un ataque. Las terapias preventivas actuales contra el AEH actúan en varios pasos posteriores de la cascada, pero ninguna la previene desde su inicio como ANDEMBRY®.

La aprobación de ANDEMBRY® está respaldada por los resultados de eficacia y seguridad del ensayo internacional pivotal fase 3 VANGUARD y su estudio de extensión abierto. Los resultados detallados de dicho ensayo se publicaron en *The Lancet* en abril de 2023 y los resultados preliminares del estudio de extensión abierto, en curso, publicados en *Allergy* en octubre de 2024.

Garadacimab, un innovador tratamiento subcutáneo mensual que inhibe el factor XII activado, es una incorporación esperada en el ámbito terapéutico del AEH, afirma Henrik Balle Boysen, presidente de HAE International (HAEi, por sus siglas en inglés). Los pacientes con



AEH podrán disponer de una mejor alternativa en la reducción de la carga de su enfermedad y una mejoría importante en su calidad de vida.

La autorización de comercialización centralizada de ANDEMBRY® es válida en todos los estados miembros de la Unión Europea (UE), así como en los países del Espacio Económico Europeo (EEA, por sus siglas en inglés), Islandia, Liechtenstein y Noruega. Además, ANDEMBRY® está actualmente bajo revisión por parte de agencias reguladoras de Estados Unidos, Japón, Suiza y Canadá.

Es la intención de CSL Behring poner ANDEMBRY® a disposición de los pacientes candidatos a recibirlo, una vez aprobado su precio y reembolso.

Sobre ANDEMBRY® (garadacimab)

ANDEMBRY® (garadacimab) es un nuevo anticuerpo monoclonal inhibidor del factor XIIa (anti-FXIIa mAb) que ha completado la fase 3 de desarrollo clínico como un nuevo tipo de tratamiento profiláctico subcutáneo mensual para los ataques relacionados con AEH, una forma de angioedema mediado por bradicinina. ANDEMBRY® es el primer anticuerpo monoclonal recombinante desarrollado íntegramente por CSL que obtiene la aprobación. Fue descubierto y optimizado por científicos en el centro de investigación Bio21 de CSL, y su formulación y fabricación para los programas clínicos se completaron en las instalaciones de producción de biotecnología de CSL en Broadmeadows (Australia). ANDEMBRY inhibe la proteína plasmática FXIIa, cuya activación inicia la

cascada fisiopatológica que desencadena los ataques que originan el edema. Al actuar sobre el FXIIa, ANDEMBRY® inhibe dicha cascada desde su inicio a diferencia de otras terapias de AEH que actúan sobre mediadores posteriores.

En febrero de 2025, ANDEMBRY® ha sido aprobado por la Administración de Productos Terapéuticos de Australia (TGA), el 14 de enero de este año, y por la Agencia Reguladora de Medicamentos y Productos Sanitarios (MHRA) del Reino Unido el 24 de ese mismo mes.

Sobre CSL

CSL (ASX:CSL; USOTC:CSLLY) es una compañía biotecnológica global con un amplio portafolio de medicamentos destinados a salvar vidas, incluyendo aquellos diseñados para el tratamiento de la hemofilia y deficiencias inmunológicas, vacunas contra la gripe y terapias para la deficiencia de hierro y la nefrología. Desde nuestros comienzos en 1916, hemos estado impulsados por nuestro compromiso de salvar vidas utilizando la innovación y las últimas tecnologías. En la actualidad, CSL (incluyendo tres empresas: CSL Behring, CSL Seqirus y CSL Vifor) proporciona productos que salvan vidas a pacientes en más de 100 países y da empleo a 32.000 personas. La combinación única de fuerza comercial, enfoque en I+D y excelencia operativa permite identificar, desarrollar y entregar terapias innovadoras para que la población afectada por estas patologías pueda vivir la vida al máximo.

Para más información sobre CSL, visita: <http://www.CSL.com>

ESPAÑA

LA RED DE ENFERMEDADES RARAS DEL CSIC CELEBRA SU PRIMERA JORNADA PARA ASOCIACIONES DE AFECTADOS POR ENFERMEDADES RARAS

La Red de Enfermedades Raras del CSIC ha organizado la I Jornada dirigida a asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras (EERR), en colaboración con el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBM-CSIC-UAM) y el Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC). La actividad, celebrada el 27 de febrero de 2025, reunió a más de 60 participantes y marcó el inicio de una serie de jornadas con el objetivo de fortalecer la comunicación entre la ciencia y la sociedad, así como avanzar en el conocimiento y tratamiento de las EERR en España.

La jornada, organizada en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, incluyó una serie de actividades en los laboratorios de investigación de ambos centros. Los asistentes, que representaban a diversas asociaciones, como Familias GA, Asociación Niemann Pick Fuenlabrada, y Asociación Española del Síndrome CDG, tuvieron la oportunidad de conocer los proyectos científicos que abordan las EERR que les afectan.



Los directores de los centros involucrados, Paola Bovolenta del CBM y Mario Mellado del CNB, destacaron la importancia de esta iniciativa para acercar la investigación científica a la realidad de los pacientes. Bovolenta subrayó que el CBM mantiene un compromiso firme con la investigación de EERR y la mejora de la vida de los afectados, mientras que Mellado destacó que estos encuentros permiten conectar a los investigadores con los verdaderos protagonistas de las patologías: los pacientes.

Los participantes también tuvieron la oportunidad de explorar laboratorios donde se estudian enfermedades

metabólicas hereditarias y condiciones como el albinismo. Durante la segunda parte de la jornada, celebrada en el CBM, los asistentes compartieron experiencias y discutieron cómo los avances en la investigación pueden mejorar la vida de las personas afectadas por estas enfermedades.

Belén Pérez y Lluís Montoliu, miembros del Comité de Dirección de la RER-CSIC, resaltaron el valor de este tipo de jornadas para conocer las preocupaciones de los pacientes y fomentar un acercamiento entre la ciencia y los afectados. También se destacó la importancia de la transparencia y la divulgación científica para que los pacientes puedan conocer de primera mano cómo se investigan sus enfermedades.

Ángel García-Bravo, vocal de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), agradeció el esfuerzo de los investigadores y destacó que la participación activa de los pacientes en la investigación es fundamental para comprender mejor las patologías y

acelerar el desarrollo de nuevas terapias.

La RER-CSIC es una iniciativa del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) destinada a coordinar a los grupos de investigación que trabajan en el ámbito de las EERR, promoviendo un enfoque multidisciplinar. Actualmente, la red cuenta con la participación de 127 grupos de investigación distribuidos en 31 institutos del CSIC a lo largo de España.

El CBM-CSIC-UAM es uno de los principales centros de investigación en biomedicina en España, con una

amplia trayectoria en áreas como inmunología, neurociencia y genética. Fundado en 1975, el CBM se dedica a estudiar las bases moleculares de diversas patologías, incluidas las EERR.

El CNB-CSIC, creado en 1992, lidera el desarrollo de la biotecnología moderna en España, enfocándose en

áreas como enfermedades infecciosas, cáncer, y sostenibilidad alimentaria, con un fuerte enfoque en la colaboración internacional y el concepto de "Una sola salud".

Más información: [La Red de Enfermedades Raras del CSIC organiza la I Jornada para asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras | FEDER](#)

INFUKIDS: UNA INICIATIVA INNOVADORA PARA REDUCIR LA ANSIEDAD EN PACIENTES INFANTILES

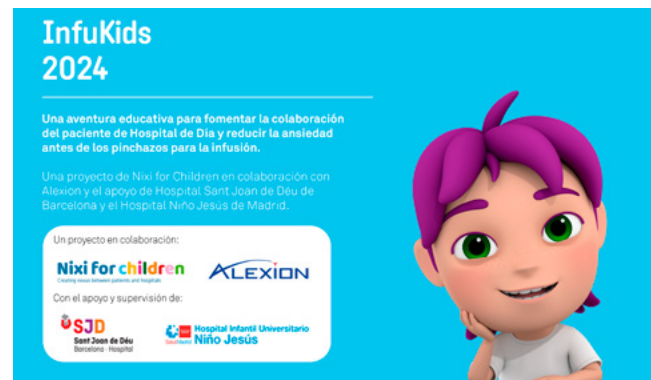
Espacio patrocinado por Alexion

El Hospital de Día enfrenta un desafío común: el miedo y la ansiedad que experimentan los niños entre 3 y 12 años cuando deben someterse a tratamientos de infusión. Este temor, junto con la falta de preparación y resistencia al tratamiento, inspiran el proyecto innovador de InfuKids – Una aventura educativa y colaborativa –, desarrollado por Nixi for Children en colaboración con Alexion y el apoyo de los Hospitales Sant Joan de Déu de Barcelona y Niño Jesús de Madrid.

InfuKids introduce a Nixi, un personaje diseñado para acompañar a los pequeños pacientes en su viaje de aprendizaje sobre la salud. A través de Nixi, el programa busca fomentar la educación y la gamificación del tratamiento médico, convirtiendo una experiencia potencialmente traumática en una aventura emocionante.

El programa consta de un NixiKit, que incluye un peluche de juego médico, un visor de realidad virtual, un libro de actividades y un código de acceso a una aplicación educativa que ofrece recompensas y desafíos través de un storytelling envolvente. Este kit se convierte en una herramienta esencial para preparar a los niños y sus familias antes de la infusión, transformando el contexto hospitalario en un escenario menos intimidante.

El juego educativo invita a los niños a bordo de una nave espacial, donde se convierten en expertos tripulantes. A medida que avanzan en la aventura espacial, el personaje Nixi recorre el universo infusidimensional y necesita "combustible" (las infusiones) para seguir su camino hacia Alfa Terris. Cada infusión se convierte en un paso adelante en esta travesía, con recompensas y medallas al completar cada etapa, lo que ayuda a que los niños interioricen el proceso de manera lúdica.



El diseño de la aplicación y el material asociado ha seguido un riguroso proceso de Design Thinking, teniendo en cuenta las necesidades tanto de los niños como del entorno hospitalario. Se realizaron entrevistas y observaciones en hospitales, así como pruebas con pacientes reales, garantizando así que el proyecto esté verdaderamente enfocado en las experiencias y necesidades de sus usuarios finales.

InfuKids representa un cambio paradigmático en cómo se aborda la preparación emocional y educativa de los niños ante procedimientos médicos complejos. A través de la combinación de educación y diversión, Nixi for Children ha desarrollado una solución que no solo busca reducir la ansiedad de los pequeños pacientes, sino también fomentar su colaboración y consentimiento durante el tratamiento.

InfuKids se perfila como un ejemplo inspirador de cómo la colaboración público-privada en innovación educativa puede transformar la experiencia médica infantil, convirtiendo el miedo en una oportunidad de aprendizaje y crecimiento.

PONIENDO CARA AL ANGIOEDEMA HEREDITARIO

El angioedema hereditario (AEH) es una enfermedad genética rara que afecta a aproximadamente 1.000 personas en España. Esta condición provoca episodios recurrentes e impredecibles de hinchazón en diversas partes del cuerpo, como el rostro, extremidades, abdomen y, en los casos más graves, las vías respiratorias, lo que puede poner en riesgo la vida del paciente. Los ataques pueden durar hasta cinco días y causar desfiguración temporal, dolor, vómitos, diarrea y dificultades respiratorias, especialmente si afectan la laringe. Aunque la enfermedad no provoca discapacidad física ni psíquica permanente, su impacto en la calidad de vida es significativo, ya que los pacientes deben enfrentarse a la incertidumbre constante de los episodios.

El 28 de febrero, Día Mundial de las Enfermedades Raras, el Hospital Universitario Vall d'Hebron de Barcelona acogió la exposición itinerante Poniendo cara al angioedema hereditario (BioCryst Pharmaceuticals), con el objetivo de concienciar sobre esta patología. A pesar de que existen herramientas diagnósticas, el retraso en el diagnóstico es frecuente, ya que los episodios periféricos a menudo se confunden con reacciones alérgicas, lo que puede llevar hasta 15 años en algunos casos.

La concienciación y el diagnóstico temprano son esenciales para mejorar la calidad de vida de los afectados.

Detalles sobre el Angioedema Hereditario

Como explica la Dra. Mar Guilarte, alergóloga y Coordinadora del CSUR Angioedema Hereditario en el Hospital Universitario Vall d'Hebron, el angioedema hereditario (AEH) provoca episodios recurrentes que pueden durar hasta cinco días, afectando diversas partes del cuerpo. Al ser una enfermedad genética, puede manifestarse desde la infancia hasta la edad adulta, y

aunque no causa discapacidad física ni psíquica permanente, los episodios condicionan gravemente la vida diaria de los pacientes.

Los ataques en la cara son especialmente desfigurantes, lo que impide a los pacientes realizar una vida normal, ya que no se reconocen a sí mismos en el espejo. Cuando los episodios afectan las manos o los pies, aunque no son tan visibles, también dificultan la realización de actividades cotidianas, como trabajar o practicar ciertos oficios. En casos más graves, los episodios pueden involucrar las vías respiratorias, como la laringe, lo que podría provocar asfixia y ser fatal, o el tracto gastrointestinal, con síntomas como dolor abdominal intenso y diarrea.



El diagnóstico de AEH no es complejo, pero requiere una sospecha clínica adecuada, ya que los episodios periféricos (cara, manos, pies) suelen confundirse con reacciones alérgicas. Esto provoca un retraso en el diagnóstico,

que en algunos casos puede extenderse hasta 15 años. Los ataques varían en frecuencia, desde dos veces por semana hasta solo uno o dos al año, pero todos los pacientes viven con la incertidumbre de no saber cuándo se desencadenará el siguiente episodio, lo que impacta en su calidad de vida y, en muchos casos, les ha costado oportunidades laborales y académicas.

Tratamiento del angioedema hereditario

El tratamiento del angioedema hereditario se basa en dos enfoques principales: la prevención de los ataques y el tratamiento durante los episodios.

Para prevenir los ataques, existen medicamentos que se administran de forma profiláctica a largo plazo, tanto por vía oral como subcutánea. Estos están indicados especialmente para aquellos pacientes que experimentan ataques con frecuencia elevada.

En cuanto al tratamiento de los episodios, se utilizan medicamentos que deben ser administrados exclusivamente en el ámbito hospitalario. Sin embargo, no todos los hospitales cuentan con estos tratamientos, lo que genera una importante variabilidad en el manejo de la enfermedad y en el acceso a las terapias, como señala la Dra. Mar Guilarte.

Poniendo cara al angioedema hereditario ofrece una experiencia interactiva e inmersiva para ayudar a comprender los desafíos que enfrentan las personas con angioedema hereditario. La exposición forma parte de un recorrido nacional que ya ha llevado la muestra a otros espacios como el Hospital La Paz en Madrid, el Hospital Virgen del Rocío en Sevilla y el Congreso de la Sociedad Española de Alergología e Inmunología Clínica (SEAIC) en Bilbao. Entre sus próximas paradas se encuentra el Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, a partir del 16 de mayo.

Sobre BioCryst Pharmaceuticals

BioCryst es una empresa biotecnológica comprometida con el desarrollo de medicamentos innovadores, encaminados a mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y graves. Mediante la biología tradicional, la química médica y el uso de la tecnología avanzada, BioCryst investiga las proteínas de patologías concretas, átomo a átomo, para crear fármacos orales óptimos y guiados que combatan la enfermedad en el lugar activo. La compañía se centra, sobre todo, en tratar el Angioedema Hereditario (AEH).

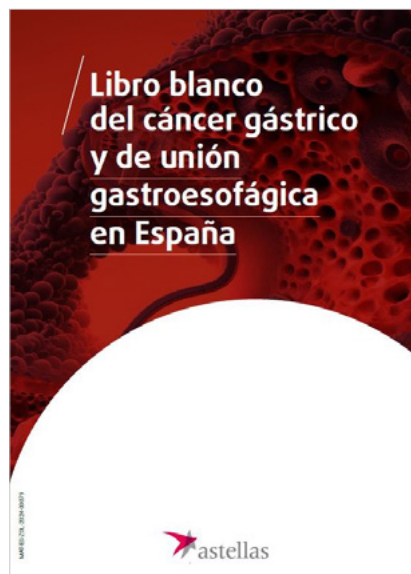
AEH-ES-MA-2025-007

Más información:

https://www.lasexta.com/bienestar/que-angioedema-hereditario-enfermedad-rara-que-afecta-1000-personas-espana_2025022867bf3f13829a0900018e5e3c.html

PRESENTACIÓN DEL LIBRO BLANCO DEL CÁNCER GÁSTRICO: RETOS Y AVANCES EN SU PREVENCIÓN Y TRATAMIENTO EN ESPAÑA

Con motivo del Día Internacional del Cáncer Gástrico, la Fundación Weber, en colaboración con Astellas Pharma, ha lanzado el Libro Blanco del Cáncer Gástrico y de Unión Gastroesofágica en España. Este libro se presenta como una herramienta esencial para comprender los retos y progresos en la lucha contra uno de los tipos de cáncer más comunes a nivel global. En España, según la estimación de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM), se prevé que en 2024 se diagnostiquen 6.868 nuevos casos de cáncer gástrico.



diagnóstico temprano hasta el tratamiento y la humanización de la atención al paciente.

Cristóbal Belda, director general del Instituto de Salud Carlos III, señala que esta obra no solo es una guía sobre el cáncer gástrico, sino también un recurso útil para abordar muchas otras enfermedades oncológicas y no oncológicas. Resalta la necesidad de avanzar en la investigación y en la implementación de medidas preventivas que disminuyan la incidencia de la enfermedad y mejoren la calidad de vida de los pacientes.

El propósito principal de este libro es impulsar acciones que mejoren tanto la prevención como la atención del cáncer gástrico dentro de un sistema sanitario complejo. A través de un enfoque crítico y multidisciplinario, aborda los aspectos más relevantes para un manejo integral de la enfermedad, desde la prevención y el

Por su parte, Pilar Ruiz, presidenta de la Asociación contra el Cáncer Gástrico y gastrectomizados (ACCGG), enfatiza la importancia de establecer un protocolo integral desde el momento del diagnóstico del cáncer gástrico. Subraya la relevancia de contar con un equipo multidisciplinario que acompañe al paciente durante

todo el proceso, destacando la necesidad de un psicooncólogo y un nutricionista especializado en pacientes sin estómago, así como una Unidad del Dolor que brinde apoyo a aquellos que viven con el sufrimiento crónico asociado a la enfermedad. Ruiz también resalta la necesidad de una mayor concienciación sobre el cáncer gástrico. *No contamos con suficientes recursos para afrontar esta enfermedad. Necesitamos ser escuchados y recibir apoyo para todo lo que enfrentamos cada día*, afirma.

El Libro Blanco del Cáncer Gástrico y de Unión Gastroesofágica en España plantea varias acciones clave dirigidas a profesionales sanitarios, gestores y responsables políticos para abordar la enfermedad de manera integral. Entre ellas se destacan la implementación de programas de diagnóstico temprano en poblaciones de riesgo, la formación continua de equipos multidis-

ciplinarios, y la inversión en investigación traslacional para desarrollar nuevas terapias.

Finalmente, Belda subraya que este libro es esencial para comprender los desafíos que enfrentan tanto el sistema sanitario como los científicos en su lucha contra esta enfermedad. Aurea Toledo, Manager Value & HTA de Astellas España, concluye destacando el compromiso de la empresa en visibilizar el cáncer gástrico, mejorar el diagnóstico precoz y desarrollar nuevas alternativas terapéuticas para prolongar la supervivencia y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Acceso al Libro Blanco del Cáncer Gástrico y de Unión Gastroesofágica en España: <https://www.weber.org.es/publicacion/libro-blanco-del-cancer-gastro-y-de-union-gastroesofagica-en-espana/>

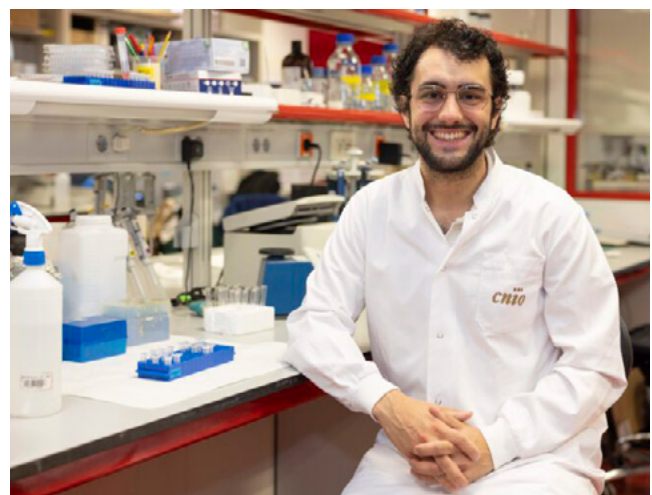


LA UNIDAD DE CÁNCER PEDIÁTRICO DEL CNIO TRATA CON ÉXITO EN EL HOSPITAL LA PAZ UNA ENFERMEDAD RARA AUTOINMUNE CON UNA TERAPIA CAR-T

Una niña con una enfermedad autoinmune rara, dermatomiositis anti-MDA5, ha sido tratada con éxito en el Hospital La Paz con una terapia CAR-T, marcando un hito en la medicina pediátrica.

Con una mortalidad cercana al 60 % y sin tratamientos específicos, la enfermedad afecta gravemente al sistema inmunitario y los pulmones. Ante la falta de opciones y el ingreso de la paciente en UCI, el equipo médico decidió administrarle la CAR-T ARI-0001, desarrollada por el Hospital Clínic de Barcelona, mediante uso compasivo. La terapia consiguió reiniciar de forma segura el sistema inmunológico, permitiendo la retirada de tratamientos convencionales. Un año después, la niña sigue en remisión, respira por sí misma y mejora progresivamente su capacidad motora.

El caso, publicado en *Med*, es el primero en aplicar esta terapia en una enfermedad autoinmune pediátrica no oncológica. La investigación, liderada por la Unidad Mixta de Oncohematología Pediátrica IdiPAZ-CNIO, ha permitido estudiar los cambios inmunológicos tras el tratamiento, sentando bases para su uso en futuros casos. Este avance ha sido posible gracias a un equi-



po multidisciplinar del Hospital La Paz, el CNIO, CRIS contra el Cáncer, el Hospital Niño Jesús y el Clínic de Barcelona.

Artículo de referencia: París-Muñoz A, Alcobendas-Rueda RM, Verdú-Sánchez C, Udaondo C, Galán-Gómez V, González-Martínez B, et al. CD19 CAR-T cell therapy in a pediatric patient with MDA5+ dermatomyositis and rapidly progressive interstitial lung disease. *Med*. 2025 Apr 25;100676. doi: 10.1016/j.medj.2025.100676.

MEDICAMENTOS

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS E INDICACIONES APROBADAS POR LA EMA DESDE 1 DE ENERO 2025 HASTA 31 DE MARZO DE 2025

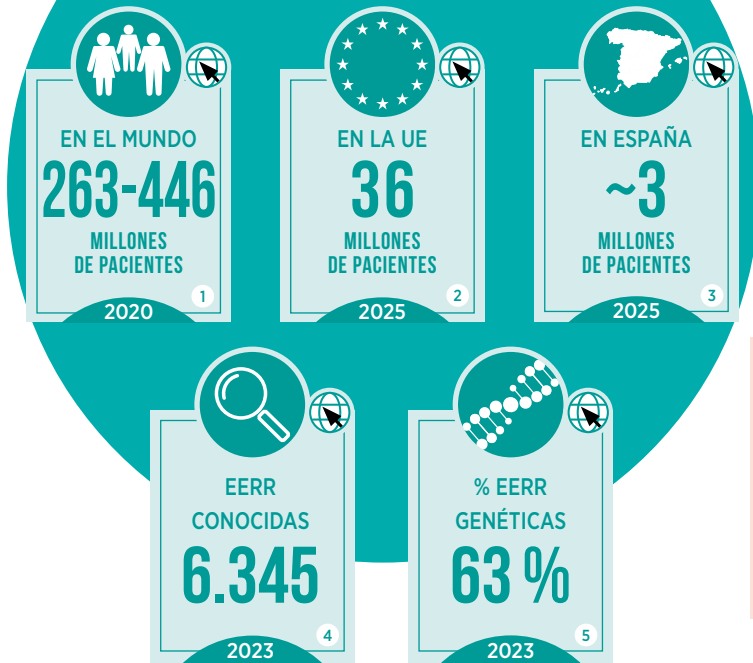
PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE APROBACIÓN DE LA INDICACIÓN EMA
Serplulimab	Tratamiento de primera línea del cáncer microcítico de pulmón en estadio extendido (ES-SCLC) en adultos.	Accord Healthcare S.L.U.	Nuevo MH	03/02/2025
Tiratricol	Tratamiento de la tirotoxicosis periférica en pacientes con deficiencia del transportador MCT8 (síndrome de Allan-Herndon-Dudley).	Rare Thyroid Therapeutics International AB	Nuevo MH	12/02/2025
Eplontersen	Tratamiento de la amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina (ATTRv) en adultos con polineuropatía de estadio 1 o 2.	AstraZeneca AB	Nuevo MH	06/03/2025
Imetelstat	Tratamiento de la anemia dependiente de transfusión en adultos con síndromes mielodisplásicos de riesgo bajo a intermedio-1 que no responden o no son elegibles para agentes estimulantes de la eritropoyesis.	Geron Netherlands B.V	Nuevo MH	07/03/2025

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS CON FINANCIACIÓN APROBADA POR LA CIPMPS DESDE ENERO HASTA MARZO DE 2025

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE FINALIZACIÓN EN LA INDICACIÓN CIPMPS
Momelotinib	Tratamiento de la esplenomegalia o síntomas asociados en pacientes adultos con mielofibrosis primaria o secundaria y anemia moderada o grave, sin tratamiento previo con inhibidores JAK o tratados con ruxolitinib.	GSK	Nuevo MH	29/01/2025
Ciltacabtagen autoleucel	Tratamiento de adultos con mieloma múltiple en recaída y refractario tras al menos un tratamiento previo, incluyendo un agente inmunomodulador y un inhibidor del proteasoma, refractarios a lenalidomida.	Janssen-Cilag	Nuevo MH	26/02/2025
Trametinib	Tratamiento de pacientes pediátricos con glioma de bajo o alto grado con mutación BRAF V600E.	Novartis Europharm Limited	Nuevo MH	26/02/2025
Dabrafenib	Tratamiento de pacientes pediátricos con glioma de bajo o alto grado con mutación BRAF V600E.	Novartis Europharm Limited	Nuevo MH	26/02/2025
Rozanolixizumab	Complemento a la terapia estándar en miastenia gravis generalizada en adultos con anticuerpos anti-AChR o anti-MuSK.	UCB Pharma	Nuevo MH	26/02/2025
Letermovir	Profilaxis de la enfermedad por CMV en adultos CMV-seronegativos tras trasplante renal de donante CMV-seropositivo [D+/R-].	Merck Sharp & Dohme	Nueva indicación	26/02/2025
Seladelpar	Tratamiento de la colangitis biliar primaria (CBP) en adultos, en combinación con AUCD o en monoterapia si no se tolera el AUCD.	Gilead Sciences	Nuevo MH	26/03/2025
Budesonida	Tratamiento de adultos con nefropatía por IgA (NlgA) primaria con proteinuria $\geq 1,0$ g/día o relación proteína/creatinina $\geq 0,8$ g/g.	STADA Arzneimittel AG	Nuevo MH	26/03/2025
Ivosidenib	En combinación con azacitidina para LMA con mutación IDH1 R132 en adultos no candidatos a quimioterapia estándar; en monoterapia para colangiocarcinoma con mutación IDH1 R132 tras ≥ 1 línea.	Servier	Nuevo MH	26/03/2025
Danicopan	Tratamiento complementario a ravulizumab o eculizumab en adultos con HPN y anemia hemolítica residual.	Alexion, AstraZeneca Rare Disease	Nuevo MH	26/03/2025
Daratumumab	En combinación con ciclofosfamida, bortezomib y dexametasona en adultos con amiloidosis de cadena ligera sistémica de nuevo diagnóstico.	Janssen-Cilag	Nueva indicación	26/03/2025


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 en enero, febrero y marzo de 2025.

ENFERMEDADES RARAS



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

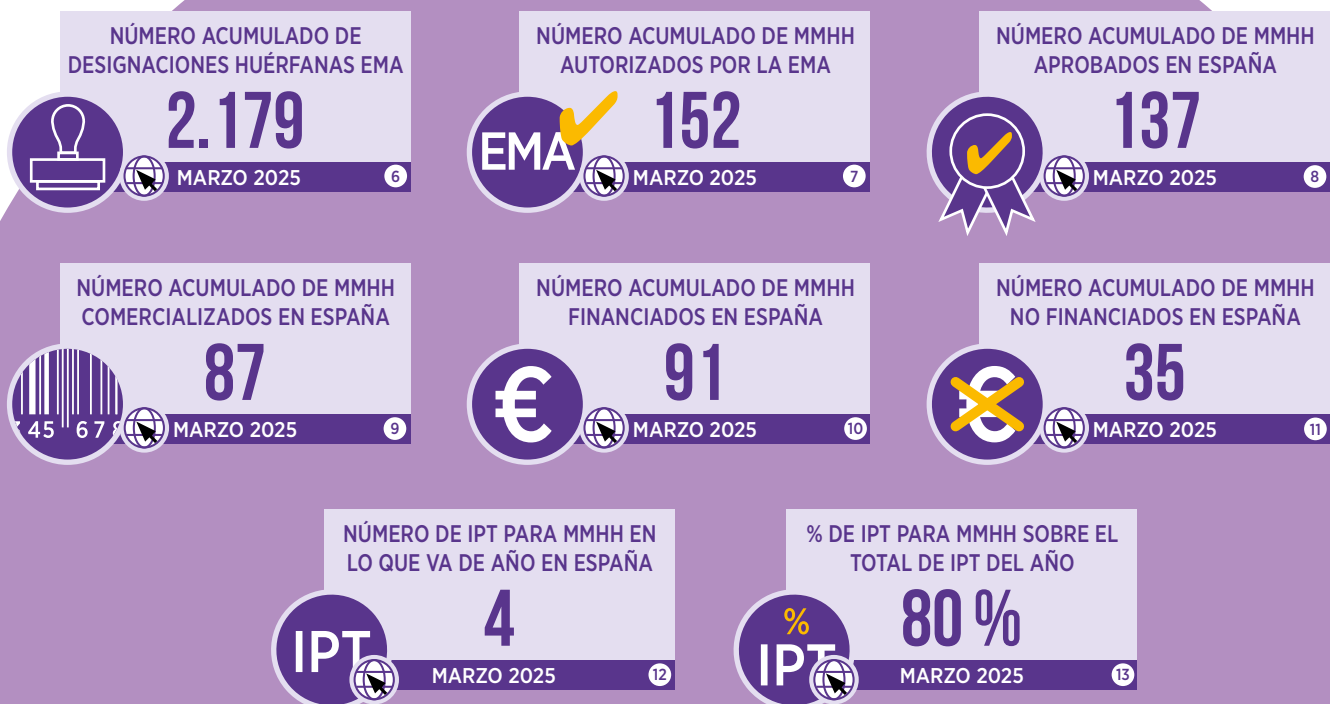
Pulsando en el símbolo  se puede observar la evolución en el tiempo de algunos de ellos.

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

ABORDAJE



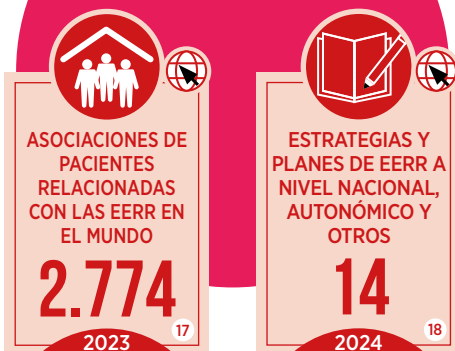
MEDICAMENTOS HUÉRFANOS



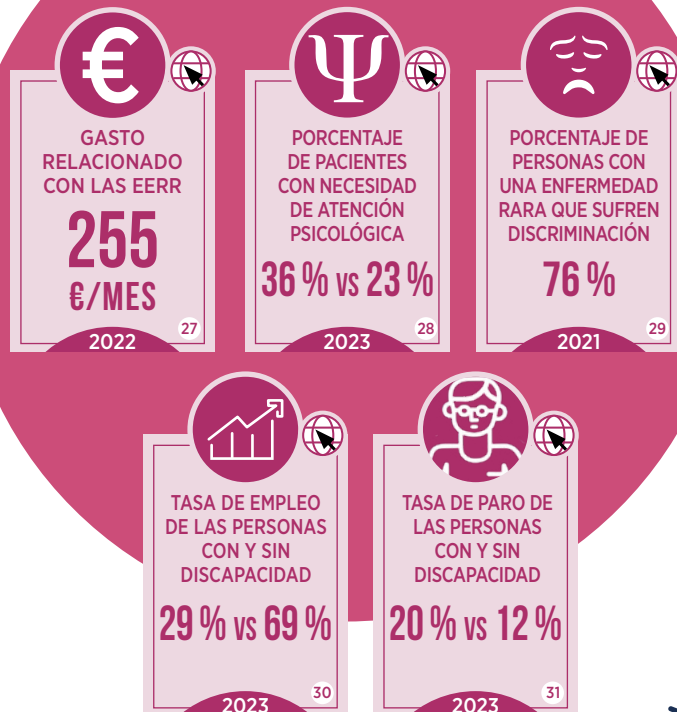
INVESTIGACIÓN



GOBERNANZA



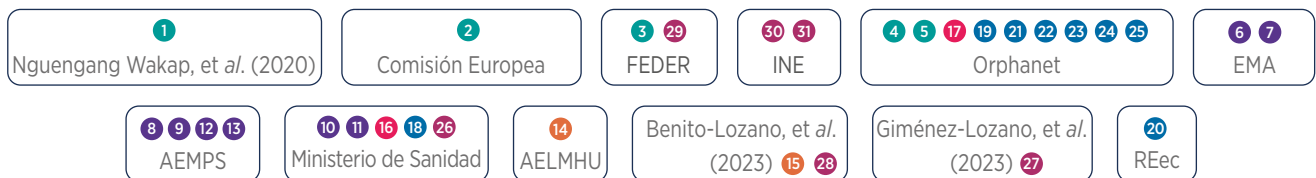
PACIENTES Y CUIDADORES



Abreviaturas:

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

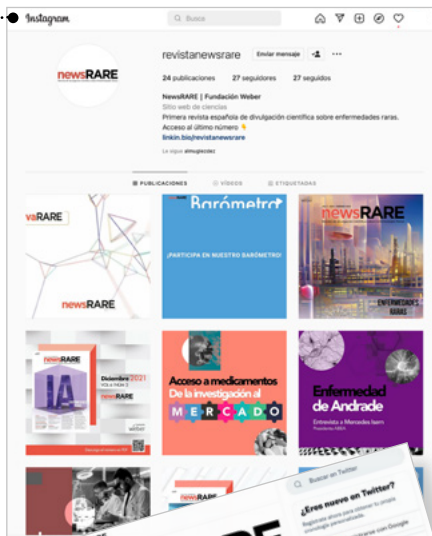
FUENTE DE ORIGEN DE LOS DATOS



newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras

¡SÍGUENOS EN REDES SOCIALES!



Esta revista podrá ser descargada en formato .PDF desde:

www.newsrare.es

Síguenos en:

twitter: [@revistanewsRARE](https://twitter.com/revistanewsRARE)

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

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



ALIANZAS



PATROCINADORES

