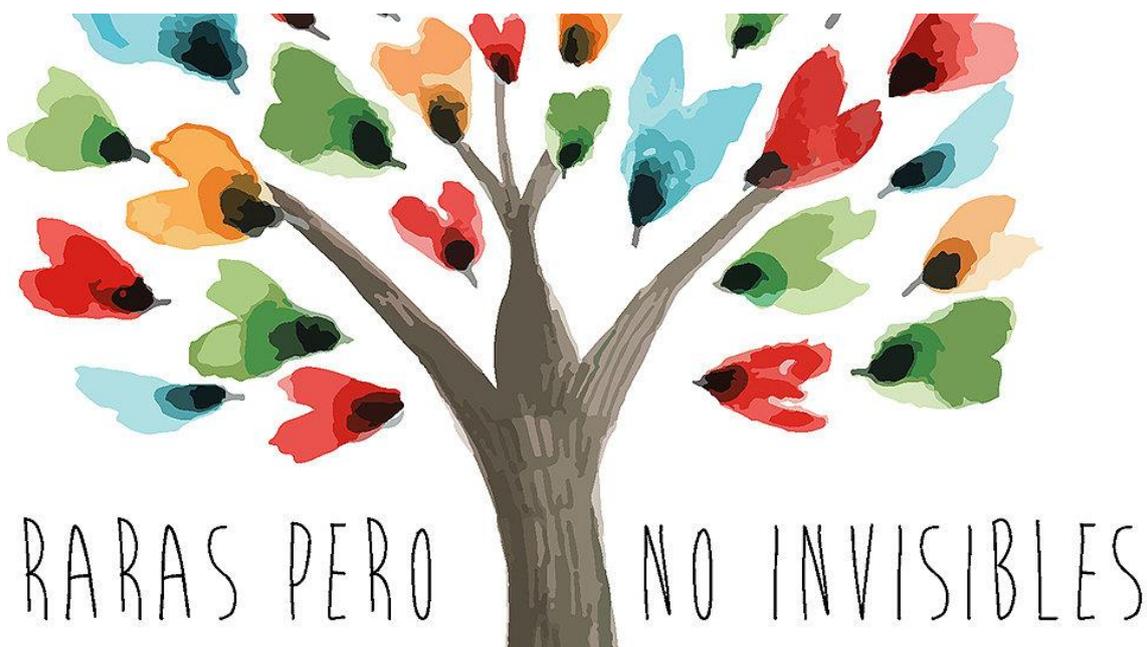




**“Implicación del Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla en cuanto al apoyo y visualización de las enfermedades raras”**



Isabel Pérez Pérez  
Facultad de Farmacia  
Universidad de Sevilla

*Ilustración tomada de página web Universidad de Valencia  
(Luján, 2016)*



## **“Implicación del Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla en cuanto al apoyo y visualización de las enfermedades raras”**

Trabajo fin de grado  
Revisión bibliográfica  
Grado en Farmacia  
Universidad de Sevilla

Alumna: Isabel Pérez Pérez

Tutor: Antonio María Rabasco Álvarez

Departamento de Farmacia y Tecnología Farmacéutica

Sevilla, Julio 2020

## RESUMEN

Las enfermedades raras son un grave problema de salud en la sociedad, desconocido hasta hace poco tiempo, cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 personas. El concepto de enfermedad rara va estrechamente relacionado con el concepto de medicamento huérfano; se les llaman "huérfanos" porque la industria farmacéutica tiene poco interés, bajo las condiciones normales del mercado, para desarrollar y poner en el mercado productos dirigidos solamente a una pequeña cantidad de pacientes que sufren de condiciones muy raras. Ambos términos se desarrollan en paralelo y ambos se dirigen a dar solución a los problemas que tienen estas enfermedades. Son enfermedades con una alta tasa de mortalidad, pero de baja prevalencia.

Inicialmente, los pacientes con estas patologías raras llevaban años aislados, no tenían ningún tipo de relación entre sí, resultaba muy complicado encontrar soluciones y tener una base de datos de enfermedades, médicos especializados, medicamentos y hospitales. Hay un antes y un después en la vida de estos pacientes con la intervención del Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla (RICOFSE), ya que hizo que estos problemas se empezaran a conocer, se creara la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y los enfermos se asociaran, por lo que resultaba más fácil encontrar médicos y acceder a los tratamientos. Además, gracias a la influencia del RICOFSE y de dicha federación se destinaron fondos y subvenciones para la investigación de estos casos.

A partir de este momento estas enfermedades se han hecho más visibles en la sociedad y cuentan con un mayor apoyo.

**PALABRAS CLAVES:** enfermedades raras, medicamentos huérfanos, Federación española de enfermedades raras, Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla.

## **INDÍCE**

<b>1. INTRODUCCION</b> .....	3
<b>2. OBJETIVOS</b> .....	4
<b>3. METODOLOGÍA</b> .....	5
<b>4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN</b> .....	5
<b>4.1</b> Los momentos iniciales: Teresa Barco y Moisés Abascal .....	5
<b>4.2</b> Las dificultades de los pacientes .....	7
<b>4.3</b> Prevalencia de las enfermedades raras en España .....	9
<b>4.4</b> Sevilla-1997 .....	11
4.4.1 Soluciones para las enfermedades raras .....	11
4.4.2 Las asociaciones de enfermos.....	12
<b>4.5</b> Asociación de Deficiencias y Alteraciones del Crecimiento.....	13
<b>4.6</b> Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras .....	15
<b>4.7</b> El Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Provincia de Sevilla y las enfermedades raras .....	17
4.7.1 Las primeras actuaciones: El I Congreso Internacional .....	17
4.7.2 Los siguientes Congresos Internacionales .....	27
4.7.3 Reconocimientos.....	32
<b>4.8</b> La actualidad.....	32
<b>4.9</b> Consejo Asesor del Ministerio de Sanidad Gobierno de España ...	34
<b>5. CONCLUSIONES</b> .....	35
<b>6. BIBLIOGRAFÍA</b> .....	35

## 1. INTRODUCCIÓN

Cuando hablamos de enfermedades raras (EERR) no nos referimos a la extrañeza de la patología, a la de sus síntomas o a la de sus manifestaciones clínicas, sino exclusivamente a la prevalencia de la misma; sería, pues, equivalente a llamarles enfermedades poco prevalentes o poco frecuentes. No obstante, la denominación de rara está mundialmente aceptada al ser traducción del inglés *Rare Diseases*, pues fue en los Estados Unidos donde se denominaron así por vez primera, extendiéndose el nombre rápidamente.

La diferencia entre rareza como extrañeza por las manifestaciones clínicas de la patología y rareza como baja prevalencia de la misma la establece perfectamente Fidela Mirón (*vid.* Figura 1), una joven española afectada por una terrible enfermedad que le ha desfigurado las manos y el rostro, la porfiria eritropoyética de Günther (León, 2018), cuando dice: “*Yo no soy rara, la rara es la enfermedad*” (Simón, 2008).



*Figura 1.- Fide Mirón, 34 años, aquejada de porfiria eritropoyética de Günther (Simón, 2008).*

Por tanto, si hablamos en términos de prevalencia, como es el caso, deberán existir límites a partir de los cuales una enfermedad será considerada como tal. Ese límite se ha establecido y forma parte de la propia definición.

A lo anterior mencionado podríamos añadir que una EERR es aquella patología que afecta como máximo a menos de cinco de cada diez mil personas, o lo que es lo mismo, a una de cada dos mil personas. Por ello podría pensarse que, con esa baja prevalencia en cada una de ellas, afectarían a un número pequeño de personas en total y que el problema sería

menor. Sin embargo, no es exactamente así ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS) se conocen en torno a 7.000 EERR que afectan en su globalidad al 7% de la población mundial. Extrapolando esos datos podemos estimar que existen más de 3 millones de personas aquejadas por enfermedades poco frecuentes en España. Por tanto, y haciendo un juego de palabras, no es raro padecer una EERR.

Al hablar en términos de prevalencia, nos encontraremos con patologías que afectan a un número muy próximo a esas cinco de cada diez mil personas, y con patologías que pueden afectar a muchísimas menos personas, por ejemplo, a una de cada cien mil, o a una de cada medio millón de personas, o a una sola persona en toda España (Pérez et al., 2010). Esta baja prevalencia, junto a la dispersión de casos, va a ser una de las causas del desconocimiento que se tiene de ellas, de la falta de experiencia de los profesionales sanitarios y de las dificultades que tienen los investigadores para encontrar soluciones o, simplemente, intentar montar un ensayo clínico.

Hoy día, en 2020, la vertebración u organización de los pacientes afectados por estas patologías se realiza a través de numerosas asociaciones que están englobadas dentro de la Federación Española de Enfermedades Raras. Pero esto no ha sido siempre así; es más, si retrocedemos algunos años, pongamos que a 1997, hace escasamente 23 años, nos encontramos con el absoluto aislamiento de los pacientes y las familias que padecían una enfermedad rara, con la desconexión total entre ellos y con el desconocimiento de la información más elemental sobre su enfermedad, tanto por parte de los afectados y sus familias, como por parte de los profesionales sanitarios, la sociedad y la Administración.

Los tiempos eran diferentes en 1997, no había prácticamente teléfonos móviles, ni correos electrónicos, ni ordenadores en la mayoría de los domicilios, ni páginas web donde consultar la mínima información sobre estas patologías. El Dr. Rabasco, tutor de este TFG, está muy vinculado con el tema y lo conoce muy bien ya que ha participado en el mismo desde sus inicios a través del RICOFSE, desde finales del pasado siglo.

## **2. OBJETIVOS**

El objetivo del presente trabajo ha sido destacar y reconocer la importante labor del Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de la Provincia de Sevilla apoyando los pacientes con enfermedades raras, en un principio desconocidas, y haciéndolas visibles.

### 3. METODOLOGÍA

El trabajo ha sido llevado a cabo realizando una búsqueda bibliográfica en diferentes ponencias de los numerosos Congresos Internacionales de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras realizados, libros, páginas web y noticias de prensa.

### 4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

#### 4.1. Los momentos iniciales: Teresa Barco y Moisés Abascal

En el contexto descrito, cuando se producía un nuevo diagnóstico, por lo general a un niño en edad infantil, los padres intentaban contactar con otras familias; cuando lo conseguían, creaban una asociación cuya sede y teléfono eran la casa del niño, y su presidente el padre del niño. Se desvivían en una lucha personal contra el reloj por conseguir información sobre médicos especialistas, centros sanitarios, posibles ensayos clínicos, tratamientos, otras familias, ayudas especiales... hasta que un mal día el niño empeoraba o fallecía, y se perdía todo. Se perdían los contactos, la sede, las bases de datos, la actividad de la asociación... todo. Lo que llevaría a un periodo de lógica apatía y ostracismo.

Y vuelta a empezar. A una gran actividad en torno a una patología solía seguirle perfectamente un periodo de lógica apatía y ostracismo tras la pérdida del ser querido. Estos altibajos serían definidos meses más tarde como *“avances en dientes de sierra”*.

La inercia de los acontecimientos avanzaba, y el tiempo iba condenando al fracaso a casi todas las nuevas asociaciones creadas. No obstante, hubo un momento en el que una serie de padres sevillanos, y luego andaluces, cansados de ese maldito “volver a empezar”, deciden unirse y crear la **Asociación de Deficiencias y Alteraciones del Crecimiento (ADAC)** a la que invitarían a unirse a cualquier familia que tuviera uno de sus miembros afectado por alguna de las patologías que cursaban con algún tipo de alteración en el desarrollo y el crecimiento. Y ahí se empiezan a englobar pacientes con acondroplasia, mucopolisacaridosis, alteraciones neuromusculares, porfiria... Como presidente fue elegida Teresa Barco, madre de un niño llamado Javier aquejado de una extraña enfermedad neurovegetativa, cuyas actuaciones en el marco de las enfermedades raras resultaron ser providenciales. Un día se acercó a su farmacia habitual y decidió

consultarle a Moisés Abascal Alonso, su farmacéutico, los problemas de su hijo. Ese momento supuso un punto de inflexión importantísimo para el mundo de las enfermedades raras, convirtiéndose en el nacimiento del movimiento social más importante desarrollado en España en los últimos años, que desembocó en la creación de la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**.

Pero no hablamos sólo de desconocimiento, hablamos también de desinterés social porque muy pocas veces nos damos cuenta de que detrás de cualquier enfermedad, detrás de los fríos estudios de morbimortalidad, se encuentran personas, ciudadanos con sus deberes y sus derechos. Y tampoco nos damos cuenta de que muchas veces esos derechos no son respetados por los mismos que exigen el cumplimiento estricto de los deberes sociales. Como consecuencia de ello se produce la “exclusión social del diferente”, ya sea por no poseer información adecuada o suficiente, por carecer de cobertura sanitaria o social, por carecer de diagnóstico o incluso por carecer de medios económicos.

Esa situación de exclusión social detectada por Moisés Abascal en el primer momento le llevó al desvelo personal y profesional hacia esa mujer y su hijo pequeño, que pudieron empezar a ver la luz al final del túnel en el que se encontraban.

A partir de ese momento dio comienzo una secuencia apasionante de hechos protagonizados por este farmacéutico, por un grupo minoritario de pacientes y por el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, que supuso un antes y un después en el abordaje y la consideración social de las enfermedades raras.

Todo comenzó una mañana de abril de 1997, cuando el entonces tesorero de la corporación sevillana, Manuel Pérez Fernández, acude a la Farmacia de Moisés Abascal a interesarse por su labor con ADAC, de la que había tenido conocimiento de forma casual. En poco más de un par de horas este le refiere la existencia de enfermedades poco conocidas, además de poco prevalentes, que afectaban a un escaso número de personas, la ausencia o el retraso de los diagnósticos, la inexistencia de consultas médicas y centros especializados, la escasa investigación terapéutica por parte de la Industria Farmacéutica, de las Universidades y de los Centros de Investigación públicos y privados,... y un sinfín de problemas sanitarios y sociales, totalmente desconocidos para el resto de la sociedad, de los profesionales sanitarios, de la Administración, de los poderes públicos y de los medios de comunicación.

“Era la primera vez que oía hablar con detalle de lo que a partir de ese momento se convirtió para mí en una especie de obsesión: *Las ENFERMEDADES RARAS*”, confiesa el mencionado Sr. Pérez Fernández, a partir de ese momento pondría todo su empeño en implicar al Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, al resto de Colegios de Farmacéuticos de España y a toda la sociedad en la búsqueda de soluciones para las personas afectada (Pérez, 2018).

#### **4.2. Las dificultades de los pacientes**

En estos momentos iniciales, no existía una idea clara de cuáles eran los problemas concretos a los que se enfrentaban los pacientes y sus familiares. Poco tiempo después, con la idea de ir definiendo dificultades y buscar soluciones, se concretaron tres líneas generales de actuación para resolver los problemas a los que se enfrentaban las personas afectadas por estas patologías:

- **Establecer el diagnóstico**
- **Encontrar el tratamiento**
- **Desconocimiento social**

Pero para comprender la realidad del problema en toda su magnitud y las principales características de estas patologías hubo que esperar unos años, hasta la realización del primer Informe sobre EERR de la Organización Mundial de la Salud, según el cual:

- Existen más de siete mil patologías raras, que afectan en su conjunto al siete por ciento de la población mundial. O sea, estadísticamente estarían afectadas en torno a 30 millones de personas en Europa y más de tres millones en España.
- El 80% de estas patologías tiene origen genético, o sea, su transmisión está ligada al código genético y a las diferentes mutaciones que pudieran producirse.

Otros estudios, posteriores, a tener en cuenta son la Encuesta sobre EERR de la *European Organization for Rare Diseases* (Eurordis), y el Estudio EnsERio de la Federación Española de Enfermedades raras, según los cuales:

- El 40% de los enfermos ha recibido un diagnóstico erróneo antes del definitivo, lo que conlleva haber sufrido:
  - Cirugía innecesaria el 16% de los pacientes.
  - Tratamientos no sólo inadecuados, sino perjudiciales el 33% de ellos.
  - El 25% de los enfermos tarda entre 5 y 30 años en ser diagnosticado.

- El 7% de la población está afectada por estas enfermedades.
- En el 35% de los casos aparecen síntomas antes de los dos años de edad.
- El 30% de los pacientes fallece antes de los 5 años y la mitad antes de los 30.

Cuando comenzaron las reuniones entre Moisés Abascal, Teresa Barco, los pacientes de ADAC y Manuel Pérez, estos datos eran desconocidos por corresponder a estudios realizados con posterioridad. Pero siendo testigos de la terrible realidad diaria, entendieron perfectamente la magnitud del problema al que se enfrentaban, por lo que el representante colegial decide poner el problema en conocimiento de la propia Comisión Permanente y de la Junta de Gobierno del Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, animándolos a hacer algo, a acometer alguna actividad y buscar soluciones.

Pero para saber qué hacer era necesario conocer a fondo el problema; no podían cometer el error de emprender proyectos y sembrar ilusiones, sobre todo en los pacientes, que se tornaran posteriormente en fracasos y decepciones. Una vez conocido el problema en toda su extensión, había que poner en marcha una estrategia para su abordaje y solución. Se celebraron primeramente numerosas reuniones entre los representantes colegiales (María Victoria Casals, Secretaria Técnica, y Manuel Pérez, Tesorero), Moisés Abascal y los representantes de ADAC, y luego con pacientes y familiares para obtener más información y disponer de ejemplos concretos del problema al que se enfrentaban. Los pacientes depositaron muchas esperanzas en ellos porque hasta ese momento nadie los había escuchado ni tenido en cuenta de forma global, sólo cada uno de los médicos y equipos sanitarios de forma individual en las consultas. No obstante, además de esas esperanzas, tuvieron conocimiento de numerosas frustraciones (falta de diagnóstico, de tratamientos, problemas de derivación y desplazamiento de pacientes, financiación de productos sanitarios...) y, sobre todo del ninguneo de la Administración y de la Industria Farmacéutica, que no entendían qué más tenían que hacer ante un número tan reducido de afectados que, además, padecían patologías minoritarias y casi desconocidas. Las respuestas de algunos representantes de la industria farmacéutica y de la propia Administración fueron irrepetibles, espeluznantes, y podrían ruborizarles si se hicieran públicas en estos momentos. Fue en esas fechas, y ante esas respuestas, cuando se decide ponerles cara a los pacientes, la mayoría niños, identificarlos como nuestros hijos, como personas y como hijos de contribuyentes. No obstante, por aquellas fechas ni el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, ni por supuesto los pacientes, tenían la fuerza necesaria para hacer llegar la contestación que se merecían. Estaban empezando el camino, no conocían

todas las variables del problema y, a pesar de no tener nada que perder, tampoco querían quemar las naves. El objetivo era saber y sumar; si se iban alcanzando las metas, ya habría tiempo de contestar y de hacer rectificar esas afirmaciones.

Pero todos los días se hacían las mismas preguntas: ¿Dónde están los derechos de esas personas a las que prácticamente nadie, salvo muy contadas excepciones dentro del campo sanitario, hacía nada para aliviar la situación? El desamparo era tal, que la Oficina del Defensor del Pueblo Español no incluyó ninguna reseña de estas patologías en su Informe Anual hasta el correspondiente al año 2006. Nueve años después del comienzo de las reuniones y trabajos antes mencionados, y más de seis años después de que empezaran las denuncias públicas del problema, de las que les daré cuenta más adelante.

### **4.3. Prevalencia de las enfermedades raras en España**

Inicialmente no existían datos reales de prevalencia de ninguna de estas patologías en España al no haberse hecho nunca un mínimo estudio en ese sentido; sólo se disponía de datos sueltos en algunos hospitales y exclusivamente de unas cuantas patologías. Por otra parte, en esos primeros años había incluso síntomas y manifestaciones clínicas que aún no estaban relacionados con ninguna patología rara o síndrome en concreto, por lo que cualquier estudio mostraría unos resultados fácilmente erróneos. Por esos motivos, y para intentar centrar el abordaje del problema con un mínimo de rigor, se empezó a trabajar en España con datos obtenidos de la extrapolación de los resultados de estudios europeos. De esta manera, se afirmaba que podían existir en España, entre otros: 20.000 afectados por alguno de los diferentes tipos de lupus, 12.000 por síndrome de Marfan, 8.000 enfermos de algún tipo de ataxias, 6.000 afectados de esclerosis lateral amiotrófica, 5.000 de fibrosis quística, 2.500 casos de síndrome de Gilles de la Tourette, 1.000 de patologías mitocondriales, 200 afectados por la enfermedad de Wilson, 150 por anemia de Fanconi, 100 casos de enfermedad de Pompe, 80 afectados de síndrome de Apert, 6 de síndrome de Joubert , etc. Posteriormente, una vez que se consolidan todos los trabajos, y nace FEDER, se crea inmediatamente el Servicio de Información y Orientación de la FEDER (*SIO-Feder*), comprobándose que esos datos se aproximaban bastante a la realidad española, aunque se puso también de manifiesto la existencia de miles de pacientes sin diagnosticar y cientos de “enfermos aislados”, denominados así a aquellos pacientes que padecen enfermedades de las que sólo se conoce un caso en España: ellos mismos.

Estos datos del SIO confirmaron lo que ellos empezaban a demandar, que era urgente actuar para corregir las situaciones a las que se enfrentan los afectados y sus familiares; situaciones, éstas, de una alta complejidad en la mayoría de los casos y de extrema gravedad en muchos de ellos. Se vivían:

- Situaciones de retraso en el diagnóstico: Como la que refería Emilio Martín, que tardó 21 años en conocer, que la causa de sus exagerados e incontrolados tics nerviosos y la emisión de sonidos involuntarios era debida a una rara patología conocida con el nombre de Síndrome de Guilles de la Tourette (Perancho, 2005).

- Situaciones de incertidumbre: Porque en la mayoría de los casos llegar a establecer el diagnóstico, o sea, simplemente conocer qué patología se padece no es la meta sino el punto de partida, el principio. Es necesario saber qué se padece para ponerle nombre a la patología, para conocer su evolución, a qué centros sanitarios debía acudir, si existe tratamiento, si hay más casos conocidos, si se pueden engendrar hijos afectados etc.... Preguntas, éstas, que se hacía a diario Enrique Recuero tras luchar durante ocho años hasta obtener un diagnóstico para su hija (La vanguardia, 2020).

- Situaciones de preocupación: Como la que vive Susana Sempere afectada de acondroplasia, a la que le preocupa el futuro de su hijo, también afectado por la misma patología, al que sabe que le espera el mismo sufrimiento y exclusión social que ha padecido ella (Pardo, 2008).

- Situaciones donde la movilización social es la única salida: Ante la falta de soluciones a sus demandas, Vanessa Jiménez, “*la niña de cristal*”, que padece una rara patología caracterizada por fragilidad ósea extrema, emprendió una campaña de captación de firmas para que la Comisión de Prestaciones del Parlamento Europeo aumentara el importe de las ayudas establecidas para los niños con enfermedades crónicas (Rego, 2003).

- Situaciones de retrasos burocráticos: No terminan los problemas cuando existe tratamiento conocido para una determinada enfermedad rara, debido la existencia de innumerables trabas burocráticas. Unas veces el retraso en la instauración del tratamiento al paciente se debe a que aún no está registrado el medicamento en España; esto fue lo que le ocurrió a María Dolores, madre de una joven afectada de *hemoglobinuria paroxística nocturna*, que se vio obligada a denunciar esta situación ante los medios de comunicación y solicitar públicamente la legalización en España del medicamento

necesario para la curación de su hija, que ya había sido legalizado en Estados Unidos (Torrejón, 2008). Otras veces la causa del retraso es su elevado precio, como le sucedió a Patricio Losada, afectado por esa misma patología, al que le fue denegada la administración del citado medicamento una vez registrado en España, alegando motivos de austeridad, excusa que los Tribunales de Justicia corrigieron, obligando a los servicios sanitarios a administrarle el medicamento (Chao, 2013). Y otras veces, la denegación se produce por residir por motivos docentes en lugar diferente al de empadronamiento, por lo que el paciente tendría que trasladarse a su comunidad autónoma de origen donde asumirían el coste del tratamiento.

- Situaciones de precariedad económica: Como los que podría tener Aitana, de seis años, que padece fenilcetonuria. La dieta alimenticia estricta que ha de seguir tiene un costo de más de 35.000 euros anuales; no obstante, y afortunadamente en su caso, el Sistema Nacional de Salud sufraga en España el tratamiento necesario (ASFEMA, 2012).

- Situaciones de rechazo: Como las que sufre Juanjo Prieto, una de las 80 personas que padecen síndrome de Apert en España, cuya fisonomía y aspecto es causa de rechazo, lo que ocasiona la temida exclusión social (PR-Noticias, 2009).

#### **4.4. Sevilla - 1997**

##### **4.4.1. Soluciones para las enfermedades raras**

Junto al desconocimiento que de las EERR existía, las situaciones descritas anteriormente constituyen un pequeño ejemplo de la gran diversidad y complejidad del problema de salud pública al que se enfrentaba el grupo inicial. La gran magnitud del mismo aceleraba la búsqueda de soluciones y su abordaje necesitaba realizarse sin dilación, urgentemente. Pero surgía una duda fundamental: por donde empezar.

Ante las experiencias vividas que mostraban el tremendo desconocimiento que la sociedad tenía de estas patologías y, sobre todo, de las situaciones que vivían a diario los pacientes y sus familiares, entendieron que había que empezar por hacer visible el problema al conjunto de la sociedad e invitar a todos a abordarlo de inmediato. Una cosa estaba clara, aparte de los afectados, sus familiares y los profesionales sanitarios que los trataban, prácticamente nadie conocía la existencia de estas patologías, ni los tremendos problemas a los que se enfrentaban los pacientes, ni la falta de diagnóstico y tratamiento, ni el deambular de centro en centro en busca de soluciones, ni las tasas de fallecimiento,...

ni nada. Era, por tanto, urgente y vital informar a la sociedad de la existencia de numerosas patologías que afectaban a muy pocas personas cada una de ellas y que, precisamente por esa causa, ni se investigaban, ni se diagnosticaban, ni se fabricaban medicamentos para intentar su curación.

A la vez que conocía el problema, la sociedad debía percibir la necesidad imperiosa de atenderlo y solucionarlo.

#### **4.4.2. Las Asociaciones de enfermos**

Para informar a la sociedad era fundamental implicar primero a los medios de comunicación. Con ese objetivo se desarrollaron estrategias coordinadas de divulgación y de denuncia pública, en las que tuvo un papel destacadísimo el RICOFSE , cuyo gabinete de comunicación diseñó un plan dirigido a los diferentes medios audiovisuales y escritos. Se decidió, además, que en esas estrategias, el papel de las asociaciones de pacientes afectados por EERR, por sus casuísticas especiales, tenían que ser las auténticas protagonistas de cualquier campaña en concreto que se planteara; su contribución tenía que ser, además, mucho más importante y completa que la que aportan habitualmente otras patologías más habituales en campañas similares.

Se contó para ello con representantes de patologías que tuvieran asociaciones de pacientes constituidas -que eran las menos- y con afectados sin asociar, tomándose la decisión de animar y ayudar a estos últimos a constituir asociaciones propias independientemente de que fueran muy pocos afectados.

Analizando actuaciones similares se conoció que la primera experiencia de asociacionismo tuvo lugar en los Estados Unidos en 1980, con la constitución de la *National Organization for Rare Disorders* (NORD), publicándose tres años después la *Orphan Drug Act* (Primera Ley de Medicamentos Huérfanos, 1983).

En España, las Asociaciones de Afectados por EERR comienzan a surgir en la segunda mitad de los años ochenta del pasado siglo. La primera que se funda es la Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística, en 1987; otras asociaciones fundadas son la Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica, ADELA, en 1990, o la Asociación para las Deficiencias que Afectan al Crecimiento y el Desarrollo, ADAC, constituida en Sevilla en 1992. Fue precisamente a esta asociación, ADAC, como ya hemos comentado, a la que pertenecía Teresa Barco, la persona que refirió al farmacéutico

Moisés Abascal los problemas de salud de su hijo Javier, poniéndolo en el camino para todo lo que aconteció posteriormente.

A partir de la primera legislación americana, diversos países van publicando normativas referentes a EERR: Japón en 1993 publica la Orphan Drug Legislation; Singapur en 1997, la Orphan Legislation; Australia en 1998 la Orphan Legislation;... En Europa se funda en 1997 EURORDIS, la Organización Europea de enfermedades raras, con la que contacta desde España una incipiente FEDER dando comienzo las actividades conjuntas y consiguiéndose un primer hito con la aprobación del Reglamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos en 1999. A partir de esos momentos, y de la mano de EURORDIS, se siguen en España idénticos pasos con la creación de FEDER, con la diferencia de que no están solos, ya que cuentan con la compañía y el apoyo del RICOFSE.

#### **4.5. Asociación de Deficiencias y Alteraciones del Crecimiento (ADAC)**

Corría el año 1992 cuando un grupo de pacientes y familiares afectados por una serie de patologías diversas decidió unir sus voluntades con la intención de estudiar y solucionar sus problemas de salud y evitar cualquier discriminación sanitaria, administrativa o social derivada de la talla o el desarrollo de los pacientes. Este esfuerzo integrador de las personas que constituyeron ADAC consiguió aglutinar en su seno a más de una treintena de patologías diversas. Fue un esfuerzo encomiable y lleno de buenas intenciones que tropezó contra todo lo imaginable: sus posibilidades económicas, la burocracia de la Administración, la incompreensión de la sociedad, el abandono de la industria farmacéutica, la falta de apoyos y de financiación, etc. teniendo que realizar todo tipo de actividades para sobrevivir.

Fue un horror lo vivido, aunque no desfallecieron lo más mínimo en sus intenciones. Vencieron la extrema dificultad para compatibilizar el trabajo personal con el cuidado de los enfermos y con las actividades de las asociaciones; se comunicaron mediante faxes de ida y vuelta en tiempos en los que el correo electrónico no era de uso común; hacían llamadas a los teléfonos fijos de los domicilios de los pacientes, al no estar extendido el uso de teléfonos móviles; intentaban conseguir y compartir información al estar internet en sus albores; etc, etc,... Esa intención aglutinadora, de ir sumando para la causa a todo aquel que tuviera una patología de este tipo, sirvió como ejemplo del camino a seguir; había que sumar asociaciones y afectados, creando una base social amplia y haciendo una asociación de asociaciones, donde compartir y custodiar las bases de datos y esfuerzos

realizados. Fue entonces cuando se creó FEDER. ADAC puede considerarse, por tanto, como el germen de FEDER, fundada en Sevilla por Teresa Barco, la directiva de ADAC y por el mencionado Farmacéutico Moisés Abascal Alonso, quien se convirtió en el primer presidente y fundador de FEDER y, con el paso de algunos años más, en vicepresidente de EURORDIS.

La trayectoria de las asociaciones ha sido, está siendo y será siempre muy complicada, debido a las dificultades de financiación. En este apartado, el apoyo del RICOFSE ha desempeñado siempre un papel muy importante y ha colaborado activamente con sus medios para aportar soluciones, como se verá más adelante.

Inicialmente se detectó un nivel de asociacionismo muy bajo, debido a la falta de información sobre las asociaciones de enfermos registradas hasta ese momento, a la falta de actividades de las mismas -que sobrevivían en un entorno muy reducido de pacientes- e, incluso, debido a la desesperación de los pacientes y familias, siendo habitual oír argumentos semejantes a estos: “*¿Hay asociación de mi patología?*”; “*Si no sé qué enfermedad padezco, cómo voy a saber a qué asociación he de apuntarme*”. Lo que vino a afianzar la idea de que era necesario que existiera una macroasociación a la que cualquiera pudiera dirigirse solicitando la información que necesitara, y que englobara a todos, incluso a los pacientes sin diagnóstico (Pérez, 2013).

Hay que señalar, además, que el avance de las comunicaciones que han supuesto internet y las redes sociales, ha sido posterior al momento al que nos estamos refiriendo. En aquellos momentos, los nuevos diagnosticados no sabían qué hacer, ni dónde dirigirse, ni dónde buscar información sobre la patología o cuáles eran las asociaciones representativas, siendo habitual que fueran los propios médicos quienes informaran de la existencia de asociaciones, o simplemente de otros afectados, a los pacientes recién diagnosticados.

No obstante, había casos en los que las familias o los pacientes no querían entrar en contacto con ninguna asociación; no querían conocer la historia natural de la enfermedad y ver la degradación producida en otros pacientes. No querían ver en los demás su más que probable futura degradación.

El reto, por tanto, consistía en intentar cambiar la situación en su conjunto: dar a conocer el problema, fomentar el asociacionismo entre los enfermos, hacer fluir la información, conseguir modificaciones legislativas, fomentar la investigación en diagnóstico y

tratamientos, y ayudar a unir a las asociaciones en una federación y dotarla de personalidad jurídica y medios suficientes para conseguir sus fines.

Fruto de ese apoyo y colaboración es la idea de organizar el *I Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras*, el cual sirvió como revulsivo para la toma de conciencia por parte de la sociedad en general y de las diferentes Administraciones del problema al que se estaban enfrentando, y constituyó un éxito mediático sin precedentes. Todo esto se vio beneficiado por los medios de comunicación, los cuales a día de hoy han permitido la transmisión de noticias y actividades sobre EERR. En este I Congreso se analizó qué significa vivir con una Enfermedad Rara.

Para ello fue fundamental el papel de los medios de comunicación, que comenzaron a hacerse eco de la información sobre las EERR. Esto, que ahora se ve normal, era pura ficción hace escasamente veinte años, mientras que en la actualidad lo raro es que no aparezcan varias noticias y actividades a diario.

#### **4.6. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras**

Ya se ha comentado que, además de la discriminación social, las dificultades a las que se enfrentan los afectados son fundamentalmente dos:

- Establecer el diagnóstico
- Encontrar el tratamiento

Y que, además, no había cura para la inmensa mayoría las EERR. A pesar de ello, un abordaje temprano y adecuado puede ampliar la esperanza de vida y mejorar la calidad de la misma. A la hora de abordar el tratamiento de las EERR, es necesario distinguir dos tipos:

- Los tratamientos farmacoterapéuticos que incluyen los medicamentos huérfanos, los medicamentos tradicionales indicados para tratar, prevenir o aliviar alguno de los síntomas de estas enfermedades, y los tratamientos coadyuvantes-
- Los tratamientos no farmacoterapéuticos que incluyen productos sanitarios, alimentación especial, cirugías, fisioterapia, etc.

Un medicamento huérfano “*es aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras que difícilmente será comercializado en condiciones normales por falta de rentabilidad económica*” (EURORDIS, 2010).

Ya hemos comentado que en 1999 se produjo un hito importante con la aprobación por parte de la Unión Europea del Reglamento (CE) No 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre Medicamentos Huérfanos, que regula el registro centralizado de los Medicamentos Huérfanos para todos los países de la Unión Europea. Desde entonces se han designado más de un millar de medicamentos como huérfanos, aunque sólo unos 150 han obtenido finalmente la autorización oficial como Medicamentos Huérfanos.

Independientemente de lo anterior, numerosos pacientes necesitan otros medicamentos para el alivio de los síntomas aparejados a su enfermedad, entre los que figuran analgésicos, antiinflamatorios, etc..., que suelen estar incluidos en la prestación del Sistema Nacional de Salud; así como productos sanitarios, alimentación especial, etc... también incluidos la mayoría de ellos. Sin embargo, hay patologías que necesitan determinados productos no financiados y considerados dermocosméticos, como por ejemplo protectores solares en lupus o emolientes y jabones especiales en Ictiosis, por ejemplo, que suponen un alto desembolso económico para las economías familiares y que no hay forma de conseguir su financiación pública. Otro aspecto del tratamiento de las EERR es el de la Cirugía, correctora de una gran parte de las malformaciones congénitas infantiles (casi todas consideradas como EERR).

Existen también aspectos éticos a considerar, como los vinculados a ciertas actuaciones de la Administración, que provocan, a veces, situaciones muy lesivas tanto desde el punto de vista sanitario, como desde el punto de vista humanitario. Básicamente, nos referimos a la negativa a autorizar tratamientos a determinados enfermos, por el hecho de ser demasiado caros. Se pueden citar numerosos ejemplos, Mónica, que estudiaba en una región y tenía que desplazarse semanalmente a la suya de origen a administrarse el medicamento necesario; o el de Patricio, que para conseguir la administración del medicamento ha debido esperar la sentencia favorable de los tribunales de justicia.

El equilibrio es, pues, complicado, siendo cada vez más necesario un compromiso social entre la administración sanitaria y la industria farmacéutica que facilite el acceso de estos medicamentos muy costosos a los pacientes, fijando precios justos y correctos para estos medicamentos huérfanos. En los últimos tiempos se habla de fórmulas alternativas, tipo *Riesgo Compartido*, que condicionan la financiación pública del medicamento a la eficacia demostrada en pacientes tras su autorización definitiva. Estas alternativas a la financiación tradicional podrían satisfacer los intereses de ambas partes y acelerar el

acceso a los medicamentos por parte de los pacientes. Un ejemplo de esto último es el del Spinraza®, indicado para el tratamiento de la atrofia muscular espinal, de Laboratorios Biogen, que ha sido el primer medicamento huérfano sobre el que se ha alcanzado un acuerdo económico en función de los resultados en salud según el modelo de riesgo compartido.

#### **4.7. El Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Provincia de Sevilla y las enfermedades raras**

##### **4.7.1. Las primeras actuaciones: El I Congreso Internacional**

La situación de exclusión social en la que se encontraban muchos enfermos por el mero hecho de estar afectados por unas patologías que eran poco prevalentes, llamó poderosísimamente la atención de los representantes del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla. La determinación para resolver estas injusticias y ayudar a los pacientes más desfavorecidos fue el comienzo de sus actuaciones, aunque nunca pudieron imaginar que aquel interés inicial por una serie de pacientes aislados y desprotegidos iba a terminar desembocando en un movimiento social, sin precedentes en España, en defensa del derecho a la salud de los ciudadanos.

Los protagonistas, haciendo gala de una sencillez que les ha honrado siempre, comentan con naturalidad que en todo aquello *“no hubo mérito alguno por nuestra parte, simplemente cumplimos con nuestra obligación como profesionales sanitarios, con nuestra vocación de servicio y con nuestra responsabilidad profesional y la Responsabilidad Social de la Corporación Farmacéutica Sevillana”* (Pérez, 2013).

De lo que sí fueron conscientes desde el primer momento fue de la dificultad extrema de la iniciativa y de la presumible falta de apoyos; no obstante, decidieron poner manos a la obra sin importarles la complejidad que entrañaba, ni los problemas a los que se iban a enfrentar. *“Y quizás fuera esa la decisión más acertada, tirar para adelante a pesar de las dificultades”* (Pérez, 2013).

Pero volvamos al principio, a los primeros años de relación y de trabajo conjunto. Tras numerosas reuniones, y con el objetivo de poner sobre la mesa el problema y abrir un debate público con la sociedad, se decidió proponer a ADAC la organización conjunta de un congreso, asumiendo lógicamente el Colegio todo el riesgo económico que pudiera tener, entre otras cosas porque ADAC no disponía ni de financiación ni, por supuesto, de contactos que pudieran prestarle ayuda económica en ese sentido.

Este primer Congreso celebrado en Sevilla, en el año 2000, sirvió como revulsivo para la toma de conciencia por parte de la sociedad en general y de las diferentes administraciones del problema al que se estaban enfrentando los pacientes, y constituyó un éxito mediático sin precedentes.; la Administración empezó a destinar recursos económicos para el sector, y se consiguió que las Asociaciones de Pacientes se convirtieran en un organismo imprescindible en la gestión y el control de los programas sanitarios, asistenciales y de investigación relacionados con estas patologías. Para ello, como ya hemos comentado, fue fundamental el papel de los medios de comunicación, que comenzaron a hacerse eco de la información sobre EERR.

Conformar el primer programa fue tarea muy complicada por el desconocimiento real que se tenía en España sobre este tema, a pesar de su importancia. Además, desde el principio se descartaron otras ideas menores, tipo jornadas o seminarios porque, sin menospreciarlas por supuesto, se pensó en dar un gran aldabonazo: Sería el “*Primer Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras*” que se celebraría en España (y finalmente en Europa también) y sería un congreso con categoría de internacional. El reto era importante, pero la situación desesperada de los pacientes hacía que todos los obstáculos parecieran pequeños.

Se nombró un primer Comité Organizador formado por Moisés Abascal, María Victoria Casals Pérez-Caballero y Manuel Pérez Fernández, que asumieron el mandato de la Junta de Gobierno colegial de prepararlo y disponerlo todo. Se fijó la fecha a dos años vista (la primera reunión del Comité Organizador tuvo lugar en abril de 1998) y se empezó a configurar un preprograma o programa preliminar. Ahí, evidentemente, surgieron los primeros problemas: ¿Alguien conocía a alguien que supiera algo de EERR en España? ¿y en Europa?. ¿Y de medicamentos huérfanos?. ¿A qué especialistas había que invitar?. Los silencios eran elocuentes, las EERR lo eran por poco prevalentes, aunque también por desconocidas. Se sabía tan poco de ellas que se ignoraba hasta lo más elemental, incluso quién las estaba estudiando.

En paralelo, aunque varios meses después, se empezó a asistir en París a reuniones de asociaciones francesas de pacientes afectados, EERR a contactar con ellos y, sobre todo, a conocer a profesionales que dedicaban su tiempo a estudiar estas patologías. De esas reuniones se trajo, además, el convencimiento de que igual de prioritario que la organización del congreso para dar a conocer la realidad, era forzar la creación de una federación de asociaciones de EERR para defender los intereses de los afectados. De ese

modo, se empezó a trabajar concienzudamente en ambos objetivos: La organización del *I Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras* y la creación de la que dos años después sería inscrita en el Registro de Asociaciones con el nombre de *Federación Española de Enfermedades raras*. En ese momento, surgió la necesidad de concentrar los esfuerzos para conseguir no disminuir la actividad y optimizar los resultados; fue entonces cuando se decidió que Moisés Abascal dedicara mayor tiempo a ADAC y a la creación de la Federación -estatutos, socios fundadores, miembros, derechos y deberes,...- mientras que María Victoria Casals y Manuel Pérez lo dedicarían a la organización del Congreso .

Una de las primeras decisiones que se tomaron en relación al programa fue proponer la presidencia del Comité Científico al Profesor Santiago Grisolia, Presidente del Comité Científico de Coordinación del Proyecto Genoma Humano para la Unesco, y persona de amplios y variados conocimientos en el mundo de la ciencia y muy relacionado con el de la investigación. El Profesor Grisolia aceptó la invitación y se ofreció en cuerpo y alma, pues creía en la idea de un congreso internacional como revulsivo social a favor de las EERR, en las que había trabajado, concretamente en las derivadas de alteraciones del ciclo de la urea, en sus largos años de estancia en las Universidades de Kansas, Chicago y Wisconsin.

Una de las primeras ideas que aportó fue la conveniencia de proponer a La Casa Real que S.M. La Reina Dña. Sofía presidiera el Comité de Honor. Cursada la invitación, S.M. aceptó. Otra de sus aportaciones fue contactar con el Instituto de Salud Carlos III y el Centro Superior de Investigaciones Científicas. En el primero encontraron otra figura clave para el proyecto de congreso, el Dr. Manuel Posada de la Paz, con quien concertaron una primera entrevista en Madrid y al que le entusiasmó la idea de hacer un congreso internacional de EERR. El Dr. Posada sugirió una serie de nombres y temas y así, poco a poco, se fue conformando el primer preprograma. No obstante, a pesar de este valioso apoyo inicial, la implicación de la Administración, de la Industria Farmacéutica y de otros sectores, vinculados o no al mundo sanitario, fue prácticamente nula. A pesar de los intentos por integrar a todos y sumarlos a la idea de un foro de debate abierto para encontrar soluciones, muchas cartas quedaron sin contestar y muchas invitaciones sin atender.

Todo el esfuerzo tuvo su debida recompensa y llegó el día histórico del 16 de febrero de 2000 en que se inauguró oficialmente la primera edición del Congreso Internacional de

Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras de Sevilla. Tras diez mesas redondas que conformaron el programa científico, en las que intervinieron destacados representantes de los principales organismos relacionados con la investigación en patologías de baja prevalencia y medicamentos huérfanos, tanto españoles como extranjeros, caso del INSERM (Instituto Nacional de Investigación en Salud y Medicina de Francia), la NORD (Organización Nacional de Enfermedades raras de Estados Unidos), el Centro de Enfermedades raras de Copenhague (Dinamarca) o EURORDIS (Organización Europea de Enfermedades raras, con sede en París), fueron leídas las conclusiones y se clausuró el congreso el 19 de febrero del año 2000.

Tal como se pretendía, el congreso fue un revulsivo para la toma de conciencia de las EERR como problema de salud pública, y para convertir las Asociaciones de Pacientes en entes imprescindibles en el abordaje y el control de los programas sanitarios, asistenciales y de investigación relacionados con estas patologías. Esto último fue muy importante porque reforzó la actividad que estaba empezando a desarrollar FEDER, que nació en Sevilla de la mano de Moisés Abascal, ADAC y el RICOFSE, y cuya alta en el registro de asociaciones estaba tramitándose en esos momentos en el Registro Español de Asociaciones.

Ante la presión social por conocer más sobre las EERR, su prevención, diagnóstico y tratamiento, y ante la necesidad de investigar y aumentar el conocimiento sobre estas patologías en general, la Administración ordenó que el CISAT (Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico, creado unos años antes para investigar el envenenamiento de la población por consumo de aceite de colza desnaturalizado) se transformara en el CISATER (Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras). Por otra parte se crea el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER) con sede en Burgos, a pesar de las gestiones que el Presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla realizó ante el Ayuntamiento Hispalense para que solicitara su creación e instalación en Sevilla.

A partir de la clausura del Congreso, y con la vista puesta en la segunda edición del mismo como otro gran hito, el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y FEDER siguieron trabajando de la mano y sin descanso, desarrollando una ingente tarea de difusión de todo lo que tuviera algo que ver con las enfermedades raras. Para ello, establecieron un ambicioso plan de trabajo con vistas al futuro, una estrategia en tres fases: a corto, medio

y largo plazo, sobre la que debía gravitar cualquier actividad vinculada a estas enfermedades a partir de ese momento. Sus objetivos eran los siguientes:

**1.-** No perder el contacto con el Comité Científico con la idea de transmitirles que el trabajo desarrollado para el congreso no era el fin, sino el primer paso para crear un *Grupo Asesor en Enfermedades Raras* de élite; sin lugar a dudas, el primero que se iba a constituir en España. Además, sus conocimientos y sus relaciones personales y profesionales serían fundamentales para el proyecto de creación y desarrollo de la Federación Española de Enfermedades Raras.

**2.-** Fomentar el apoyo constante de los Medios de Comunicación: Este Primer Congreso generó una eclosión informativa sobre enfermedades raras desconocida hasta ese momento, así como un interés entre los profesionales de la comunicación que había que mantener y acrecentar. Los medios y sus profesionales se convirtieron en una prioridad tanto para la FEDER como para el Colegio; de ahí que decidieran otorgar un premio periodístico a los mejores artículos sobre enfermedades raras. Pasados unos años, han resultado galardonados profesionales de diferentes medios como El País, Diario de Sevilla, ABC, El Mundo, Telecinco, Antena 3, Canal Sur y El Español.

Además, y con la intención de continuar la difusión de los temas vinculados a las enfermedades raras, se invitó como moderadores de las mesas redondas de los siguientes congresos a destacados profesionales del mundo de la comunicación, que se implicaron enormemente y dedicaron parte de su trabajo a darles visibilidad. En todo ello también ha sido imprescindible la colaboración de Félix Puebla y APROAFA, Asociación para la Promoción de la Farmacia.

A veces los medios de comunicación sirvieron también para dar el punto de vista necesario o poner en claro algún asunto en debate.

**3.-** El tercer objetivo era fomentar la investigación: Para conseguir la financiación de las actividades necesarias -con el compromiso de incluir la asistencia gratuita de afectados y familiares- era necesario recurrir a las mismas fuentes que patrocinaban otras actividades sanitarias; “*pero las EERR no eran como los demás, y nuestras iniciativas no eran interesantes para casi ninguna empresa patrocinadora*”. Las excusas y las justificaciones para la no colaboración se repetían en cada una de las reuniones, a pesar de los argumentos sanitarios y humanitarios puestos sobre la mesa, hasta que finalmente se pudieron conveniar algunas colaboraciones tras asumir el compromiso de dotar becas

de investigación con el disponible contable de las actividades. El resultado ha sido positivo y se han conseguido dotar hasta el momento veinticinco ayudas a la investigación, que han correspondido a proyectos realizados y en desarrollo en el Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona, en los Hospitales La Fé de Valencia, Infantil Miguel Servet de Zaragoza, Virgen Macarena y Virgen del Rocío de Sevilla, en el Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa (Cabimer), Valle de Hebrón,...

4.- Declaración de Sevilla: El cuarto eslabón de la estrategia fue la organización de la *Declaración de Sevilla sobre enfermedades raras*, un acto benéfico en el que un personaje público realiza la lectura de un documento en el que se agruparan las reivindicaciones esenciales de los afectados, y que fuera recogido por todos los medios de comunicación. Se han realizado tres ediciones con gran éxito, en las que la lectura de la declaración la llevaron a cabo Nani Carvajal, Presidenta de la Asociación de la Prensa de Sevilla, Irma Soriano y Sandra Ibarra.

5.- El quinto objetivo era la Comparecencia y participación de representantes colegiales en cuantos congresos, jornadas, foros y medios de comunicación fuera posible. Cabe destacar la participación en congresos nacionales e internacionales, cursos de doctorado, ciclos de conferencias, másters, comparecencias parlamentarias en Comisiones de Sanidad, Día mundial de las enfermedades raras, etc...

Por otra parte, se ha completado la labor divulgativa del Colegio atendiendo innumerables entrevistas, escribiendo decenas de artículos, participado en programas de radio, televisión y demás medios de comunicación, publicando artículos profesionales, capítulos de libros sobre este tema, y un largo etcétera...

6.- Tras el éxito conseguido con la primera edición, el Colegio y FEDER consideraron interesante volver a programar juntos nuevas ediciones del Congreso Internacional -el sexto objetivo- en Sevilla, pues en Sevilla nace el movimiento social de denuncia de la situación de los enfermos y afectados, en Sevilla nace la Federación y en Sevilla se celebra el I Congreso Internacional de esta materia efectuado en España.

Posteriormente, y por acuerdo de la Corporación Municipal Hispalense, y siendo Alcalde el Excmo. Sr. Juan Ignacio Zoido Álvarez, Sevilla fue nombrada "*Ciudad Referente en Investigación y Atención a Pacientes con Enfermedades Raras*", un título que otorga respaldo institucional al trabajo a favor de los afectados que desde los inicios venían

desarrollando entidades de la ciudad como la Delegación Andaluza de FEDER y el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla.

7.- El séptimo objetivo era conseguir el apoyo y colaboración del resto de Colegios y Consejos de Farmacéuticos de España. Ese objetivo se ha ido cumpliendo poco a poco, siendo numerosos los Colegios que han mostrado su apoyo incondicional a la labor desarrollada por el de Sevilla.

Mencionaremos, además, por su importancia, que el Consejo General de Colegios de Farmacéuticos de España distingue anualmente las novedades terapéuticas más importantes, con los denominados *Premios Panorama Actual del Medicamento*, y que en varias ediciones ha correspondido tal galardón a algún Medicamento Huérfano. Por otra parte, en ese mismo acto anual se conceden las Medallas del Consejo para reconocer la labor y el esfuerzo de los farmacéuticos y entidades que hayan contribuido a elevar el prestigio de la Farmacia en su conjunto y a mejorar su servicio a la sociedad. Pues bien, como reconocimiento a la labor desarrollada en el campo de las EERR en España y la mejora de las condiciones sociosanitarias de los pacientes y sus familias, este Consejo ha otorgado tres de sus máximos reconocimientos, respectivamente, a Santiago Grisolia, a Moisés Abascal y al propio RICOFSE.

8.- El octavo objetivo era la implicación de la Industria Farmacéutica, al depender de ella la mayor parte de la investigación y la práctica totalidad de la fabricación de medicamentos para tratar estas patologías. Era, pues, vital romper la inercia negativa que impedía desarrollar los medicamentos necesarios por el simple hecho de que no eran rentables al estar destinados a un número reducido de pacientes. A pesar de ese claro rechazo inicial -en el que la sociedad miraba a la industria farmacéutica en busca de soluciones, y la propia industria se sentía perseguida por ello y, en cierto modo, culpable por haberle dado la espalda a estos pacientes- había llegado la hora de implicar, de sumar a la Industria Farmacéutica en la solución del problema.

Los representantes colegiales tenían claro que no podían avanzar si no ganaban todos los apoyos para terminar con la inercia instaurada y comenzar la investigación en estas patologías. Afortunadamente, la tendencia cambió y se cuenta con la colaboración de la Industria Farmacéutica, como no podía ser de otra manera, y de sus asociaciones representativas -especialmente de AELMHU, la patronal de laboratorios fabricantes de Medicamentos Huérfanos y Ultra-huérfanos- y, lo que es verdaderamente más

importante, se mantienen abiertas líneas de investigación en EERR y medicamentos huérfanos en numerosos laboratorios.

**9.-** El noveno objetivo era mantener el Apoyo incondicional a las asociaciones de enfermos: fue dramático descubrir en 1997, que la sede de una asociación era la casa del propio afectado, que la presidencia de la asociación la ostentara el propio enfermo o algún familiar directo (mayoritariamente los padres), que el teléfono de la asociación fuera el suyo particular, o que tuvieran que suplicar ayudas y subvenciones para sus ineludibles actividades. Mientras tanto, asistían atónitos día a día al escandaloso derroche y despilfarro de subvenciones públicas a asociaciones variopintas para actividades superfluas, inútiles y de dudoso beneficio social; y, por si fuera poco, que sufrieran incomprensiones administrativas y numerosos desplazamientos a centros alejados de su domicilio para intentar alcanzar el ansiado diagnóstico -que, además, en muchos casos era tardío, cuando no erróneo- para terminar, fatalmente en un alto porcentaje, sufriendo lo indecible con un fallecimiento prematuro y triste, aunque esperado.

Toda esa indignidad suponía, además del desamparo y el aislamiento de los enfermos, una tremenda injusticia desde el punto de vista social, humano y sanitario, por lo que los representantes colegiales adquirieron y renovaron un compromiso moral, ético y profesional con los enfermos y sus asociaciones para ponerle fin. Ayudaron en todo lo que les fue solicitado, tratando las propuestas de actuaciones conjuntas con extraordinaria lealtad.

**10.-** El décimo objetivo era la creación de una Fundación (que se denominó MEHUER, acrónimo de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras), con un doble objetivo: complementar el trabajo que el Colegio venía desarrollando en este campo, e implicar a la sociedad civil en la causa de las EERR. De su Patronato forman parte personalidades de la sociedad civil sevillana, algunas de ellas sin vinculación alguna con el mundo de la Farmacia.

**11.-** El undécimo objetivo era conseguir el cambio de actitud de la Administración: los testimonios y denuncias públicas que los pacientes efectuaban continuamente sobre sus propias experiencias ante la falta de atención de la Administración, eran increíbles e indescriptibles y denotaban una intolerable falta de sensibilidad. Estaba claro que no se podía generalizar y había parcelas administrativas -fundamentalmente las relacionadas con la Sanidad- que solucionaban numerosos problemas, ayudaban y se desvivían por la

situación de los pacientes y sus familiares, pero las numerosas quejas tenían su justificación en otras facetas, principalmente en las sociosanitarias.

Tanto en el Colegio como en FEDER tenían claro que ya no valían lamentos, sino reivindicaciones; que los pacientes y sus familiares tenían sus derechos y no iban caer en la queja habitual, en el enfrentamiento continuo o en la denuncia de rigor que archivarían sin más trámites o descansaría olvidada en una estantería de cualquier despacho. Había llegado la hora de cambiar de actitud y presentarse como colaboradores de la Administración, presentarle estudios de necesidad y recabar su apoyo. Inicialmente los representantes de la Administración recibieron con gran prevención el movimiento social iniciado, porque ponía en evidencia que su inacción estaba en parte en el origen y evolución del problema, lo cual era cierto.

Superadas las suspicacias iniciales, vino un peligro mayor cuando percibieron ciertos intentos de la Administración por controlar las asociaciones con promesas de actuaciones futuras y, de esta manera, suavizar los mensajes y las reivindicaciones. Fueron unas maniobras que, aunque inicialmente deslumbraron a algunos, fueron descubiertas por la mayoría y puestas en evidencia. Todos tenían claro que la época de las promesas hacía tiempo que había pasado, y que había llegado la época de las realidades y, además, nadie estaba dispuesto a renunciar a la independencia que garantizara la objetividad de las actuaciones y de las demandas.

Así comienzan a aparecer las primeras propuestas legislativas de las que, por su importancia, destacan tres:

- La *Ponencia del Senado para Analizar la Situación de los Pacientes con EERR*, iniciativa del Senador por Ávila Ignacio Burgos Pérez, al que nunca se le ha reconocido suficientemente la importancia de este proyecto, que concitó el apoyo unánime de todos los grupos parlamentarios de la Cámara Alta, sin distinción. Uno de los pocos que lo ha conseguido.
- El *Plan de Atención a Personas Afectadas por enfermedades raras (2008-2012)*, de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, primer plan elaborado en España sobre esta materia, y en el que el RICOFSSE aportó toda su experiencia y conocimiento, donde su primer director fue el Dr. Antonio González-Meneses.
- La aprobación por el Consejo Interterritorial de Salud Español de la *Estrategia en EERR del Sistema Nacional de Salud*, aprobada por el Consejo Interterritorial del

Sistema Nacional de Salud el día 3 de junio de 2009, aunque nació con una deficiente dotación presupuestaria que lastró su eficacia.

No obstante, a pesar del contenido de esas iniciativas, continuaron las desigualdades como el elevado precio de los Medicamentos Huérfanos que sigue poniendo aún, en serio peligro la evolución, la salud y la vida del enfermo. *“Este retraso cruel e indecente debe ser corregido sin dilación”* -en palabras de Manuel Pérez, presidente del Colegio sevillano- porque las situaciones descritas en privado por enfermos y familiares son escalofriantes. Muchos de ellos han tenido incluso que soportar preguntas del tipo: *¿Pero, tú sabes cuánto cuesta el medicamento que necesita tu hijo?”*. La mayoría de las veces estas situaciones terminan resolviéndose gracias al buen hacer de los profesionales sanitarios, y a pesar de la terrible burocracia sanitaria de nuestro país.

**12.-** El duodécimo objetivo era conseguir el apoyo de la Casa Real. S.M. La Reina Dña. Sofía ha ostentado la Presidencia de Honor de los seis primeros congresos organizados, y S.M. La Reina Dña. Letizia la Presidencia de Honor de los otros tres. Contar con su apoyo expreso desde el primer momento ha supuesto un enorme aval tanto para el RICOFSE como para FEDER. Ese apoyo de la Casa Real no fue puntual sino que se fue acrecentando con el tiempo; inicialmente S.M. La Reina Dña. Sofía aceptó la Presidencia de Honor de los primeros congresos internacionales de Sevilla, y S.A.R. La Infanta Elena comenzó a asistir y a presidir los actos anuales y la entrega de Premios organizados por FEDER. Sin embargo, la propia Casa Real entendió que con ese apoyo no era suficiente ante la magnitud de los problemas a los que se enfrentaban a diario los pacientes y sus familiares, por lo que acrecentó su actividad y presencia en actos de FEDER.

La primera vez que el apoyo manifiesto se hizo realidad fue el año 2013, durante la celebración de la VI edición del Congreso Internacional, con la asistencia al mismo de S.A.R. La Princesa de Asturias, Dña. Letizia. Los enfermos y familiares sintieron de cerca ese apoyo pretendido, pudiendo explicar a S.A.R. y demás autoridades que le acompañaban sus problemas y dificultades y su tremendo día a día. La mejor conclusión de esa brillante jornada fue el compromiso personal de S.A.R. en la búsqueda de soluciones, y el llamamiento público a la Administración y a la propia sociedad de que era necesario no ya buscar sino encontrar soluciones. Tras el ascenso al Trono de España de S.A.R. El Príncipe de Asturias como S.M. El Rey Felipe VI el apoyo de La Casa Real, y de S.M. La Reina Dña. Letizia en particular, ha sido constante desde entonces, como queda de manifiesto en Su presencia en los numerosos actos organizados por FEDER.

#### **4.7.2. Los siguientes Congresos Internacionales**

Del 18 al 21 de febrero de 2004 se celebra en Sevilla el II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras y se produce un hito importantísimo con la transformación del CISATER en el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), nombrándose al Dr. Posada de la Paz -miembro del Comité Científico, persona clave y consejero imprescindible- como director del mismo.

En esta segunda edición se pudieron constatar algunas mejoras en el campo de las EERR, tanto en el ámbito de las prestaciones sociales, como en el de la investigación de procedimientos diagnósticos y terapéuticos, demandándose que las políticas de reembolso de medicamentos tuvieran en cuenta las necesidades de los pacientes con EERR, y la conveniencia de uniformar criterios en toda la UE, debido a que se estaban observando políticas diferentes en cada estado, lo que generaba inequidad.

Del 14 al 17 de febrero de 2007 se celebra en Sevilla el III Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Escasamente dos meses antes se aprobó la llamada Ley de Dependencia (Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia), que despertó grandes esperanzas y defraudó rápidamente a todos ante la falta de partidas presupuestarias con que cubrir las necesidades.

En esta tercera edición se ofreció una panorámica precisa y rigurosa de la situación, de la investigación sobre EERR y su tratamiento en España, se analizaron las prestaciones sociales y su dotación para atender las demandas y necesidades de los pacientes. El congreso tuvo como broche de oro la conferencia de clausura pronunciada por el Dr. Ignacio Burgos Pérez, Senador por Ávila y Coordinador de la Ponencia de Estudio encargada de analizar las enfermedades raras en el Senado Español, que abordó el “Desarrollo de la Ponencia del Senado sobre enfermedades raras”, de enorme importancia, que contó con la unánime aprobación de todos los grupos políticos del Senado Español.

Una vez finalizada esta III edición, una buena parte del tiempo y los trabajos del Colegio y de FEDER se centraron en la elaboración junto a la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía del “Plan de Atención a Personas Afectadas por enfermedades raras 2008-2012”, siendo el primer plan que se elaboraba en España. Como director del mismo es

nombrado el Dr. Antonio González-Meneses, gran colaborador del Colegio y de FEDER y uno de los mayores expertos de España.

Días antes de dar comienzo el IV Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras, concretamente el 5 de febrero de 2009, FEDER y el Colegio organizan un acto benéfico en los Reales Alcázares de Sevilla con motivo de la lectura de la Declaración de Sevilla sobre enfermedades raras, la cual corrió a cargo de Nani Carvajal, Presidenta de la Asociación de la Prensa Sevillana.

El IV Congreso se celebró durante los días 19 a 21 de febrero de 2009 bajo el lema *“enfermedades raras y su tratamiento: una década de avances”*. Durante los tres días se analizó esa década de avances y se concluyó que aún quedaba mucho por hacer en prevención, diagnóstico y tratamiento, y que era necesario implicar más a la sociedad. Durante las sesiones del congreso se presentó el Centro de Referencia Estatal de Atención Sociosanitaria a Personas con Enfermedades raras y sus Familias, conocido como Centro CreEr de Burgos.

En los meses previos a esta IV edición del congreso, surge la idea de crear una fundación que complementara las actuaciones del Colegio en este campo. El 9 de diciembre de 2019 queda constituida formalmente MEHUER. En palabras del presidente de la institución colegial, que según los mencionados estatutos lo era también de su Fundación: *“Cuando la Farmacia sevillana levantó la bandera de las enfermedades raras, muy pocos la conocían. La Fundación MEHUER nace para que esta bandera no sea sólo la de los farmacéuticos, sino la de toda la sociedad”* ( Pérez, 2019a).

Entre los objetivos de esta fundación se encuentran: apoyar los trabajos del Colegio, incrementar la información y el conocimiento social sobre las EERR y su percepción como un problema de Salud Pública; para ello llevará a cabo la promoción y organización de congresos, seminarios, conferencias, exposiciones, premios, u otros medios que sirvan a este fin. Además, fomentará la investigación epidemiológica, clínica, terapéutica y social de las EERR mediante la dotación de becas de investigación; recabará apoyos públicos y privados para la creación de infraestructuras materiales y humanas que sirvan de apoyo a familias que cuidan a pacientes dependientes aquejados por enfermedades raras; y promoverá la integración social y la vertebración asociativa de los afectados, combatiendo el aislamiento de las familias e incrementando la comunicación entre ellas. Desde su creación, MEHUER ha cumplido con creces esos cometidos, como lo demuestran los premios y galardones recibidos.

Del 17 al 19 de febrero de 2011, y bajo el lema “Uniendo esfuerzos frente a las Enfermedades raras”, se celebró en Sevilla el V Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. En esta edición se definieron y coordinaron las estrategias para intentar comprometer a todos los estamentos implicados e interesados en la defensa de los derechos de los afectados, a fin de evitar la atomización de los recursos y con la finalidad de conseguir el máximo beneficio para los afectados por EERR. Se analizaron, también, las desigualdad en relación con las condiciones de acceso a productos sanitarios, necesarios para los cuidados de estos pacientes, entre las diversas comunidades autónomas, considerándose como conveniente la elaboración de un Catálogo de prestaciones asistenciales, común en el Sistema Nacional de Salud.

Días antes de esta edición, el 8 de febrero, se celebró en los Reales Alcázares un acto benéfico con motivo de la II Declaración de Sevilla sobre Enfermedades Raras, realizando la lectura de la misma la periodista Irma Soriano.

Dos años más tarde, el 18 de enero de 2013, esta vez en el Hotel Alfonso XII, se celebró un nuevo acto benéfico con motivo de la lectura de la III Declaración de Sevilla sobre Enfermedades Raras por parte de la periodista Sandra Ibarra. Fue el pistoletazo de salida para la celebración del VI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, un gran congreso en el que se difundieron los avances y limitaciones del diagnóstico y los tratamientos de estas enfermedades, aportando soluciones organizativas y científicas para mejorar la precepción social de estas patologías y su tratamiento, con particular énfasis en los medicamentos huérfanos.

Tuvo especial relevancia en esta edición la visita institucional al congreso de S.A.R. La Princesa de Asturias, Dña. Letizia Ortiz, que asistió a una de las mesas redondas, pronunció unas breves palabras y departió largamente con los más de cien pacientes inscritos en el congreso. Este breve encuentro despertó más aún el interés de S.A.R. y supuso el inicio de una serie de actividades y apoyos que la Casa Real, y concretamente la ya Reina Dña. Letizia, prestan a FEDER y a los afectados por estas devastadoras enfermedades que tanto impresionaron a S.M.

Del 12 al 14 de febrero de 2015 se celebró el VII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras bajo el lema “Consolidando esfuerzos: una responsabilidad compartida”. En él se concluyó que, a pesar de los contrastados avances en prevención, diagnóstico precoz, diagnóstico definitivo y terapias en general, el acceso a los tratamientos farmacoterapéuticos no se realizaba con normalidad, y se

practicaron diversas denuncias públicas en ese sentido. Algunas de éstas hacían referencia al incumplimiento de los Reglamentos Europeos, y al papel negativo que las Comisiones de Evaluación de Medicamentos de las diferentes Comunidades Autónomas estaban desarrollando a la hora de autorizar los nuevos tratamientos, ya aprobados por la Agencia Europea y autorizada su financiación pública por parte de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

Una de las grandes aspiraciones del RICOFSE en ese periodo entre congresos era que la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía elaborara un nuevo Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras, o realizara una revisión del correspondiente al periodo 2008-2012. Aun así seguía siendo necesario complementar las actuaciones desarrolladas, que eran ciertas, con otras nuevas que dieran cobertura a las demandas que los nuevos tiempos y los pacientes recién diagnosticados realizaban. Estas se centraban fundamentalmente en favorecer la prevención, el diagnóstico precoz, acortar los tiempos de diagnóstico y facilitar el acceso a los tratamientos tanto terapéuticos como no terapéuticos.

También en este periodo se desarrolla una amplia actividad de comunicación y concienciación que desemboca en la elaboración y presentación del vídeo “Playa y Montaña” (Aragón et al., 2016). Una iniciativa de gran éxito con cientos de miles de descargas en redes sociales, editado por la Fundación MEHUER y elaborado por la empresa Creppes&Texas con la dirección de Emilio Aragón, que fue presentado ante S.M. La Reina en los actos del Día Mundial de las Enfermedades Raras correspondientes al año 2016. Otra de las actividades de divulgación y concienciación realizada en este periodo entre congresos fue la convocatoria de un Certamen “creER es podER” de Relatos Infantiles y Juveniles, dotado con un premio de mil euros en material escolar. Se presentaron un centenar de originales, resultando ganador “Borboleta”, la narración de un chico colombiano, aunque residente en Brasil, llamado Alejandro Cortés Flórez de 14 años. “Borboleta” relata la historia de una niña aquejada de una EERR que consigue superar una profunda crisis gracias a la comprensión, el afecto y la atención de un compañero, quien hace visible ante el resto de compañeros de la escuela el hecho de que la rara es la enfermedad y no la paciente. El segundo premio correspondió al relato presentado con el título “En busca de la realidad” de Celia Carrasco Gil, de Navarra.

Ya claramente convertida en cita bienal, la siguiente cita se produce del 16 al 18 de febrero de 2017 en que se celebra el VIII Congreso Internacional de Medicamentos

Huérfanos y Enfermedades Raras, bajo el lema “Enfermedades raras, un compromiso en Red”. Fue inaugurada por la Excma. Sra. Susana Díaz Pacheco, Presidenta de la Junta de Andalucía, contando con la asistencia al acto inaugural del Excmo. Sr. Alfonso Alonso Aranegui, Ministro de Sanidad y del Excmo. Sr. Juan Ignacio Zoido Álvarez, Alcalde de Sevilla. Durante esos tres días se debate abiertamente sobre los problemas de diagnóstico de las patologías, así como a la investigación, fabricación y acceso a los tratamientos por parte de los pacientes. Con respecto a la investigación de nuevos tratamientos, los pacientes solicitaron abiertamente su participación en el diseño y promoción de los ensayos clínicos para adaptarlos a las condiciones reales, así como tener acceso con detalle a los plazos y requisitos exigidos por la investigación para llevarlos a cabo. Con respecto al acceso al diagnóstico y los tratamientos los pacientes volvieron a denunciar, y a solicitar soluciones rápidas, el peregrinaje permanente en busca de un diagnóstico y del tratamiento adecuado para aquellos pacientes que aún no los tienen exigiendo promover iniciativas encaminadas a interrelacionar investigadores y profesionales sanitarios.

Durante ese periodo se produce la creación del Foro InnovaER por parte de la Fundación MEHUER gracias al patrocinio de Laboratorios Janssen. Este foro, constituido como un espacio de debate itinerante, ha desarrollado numerosas sesiones por toda España en las que se ha debatido abiertamente sobre los problemas del mundo de las enfermedades raras.

Uno de los hitos de este periodo fue la creación de la Alianza Iberoamericana de Pacientes Afectados por Enfermedades Raras (ALIBER), una idea de integración del mundo iberoamericano de las enfermedades raras, que tuvo una gran aceptación. Aunque ha sido una iniciativa de FEDER, contó como siempre con el apoyo incondicional del RICOFSE, que consiguió integrar a la mayoría de Colegios de Farmacéuticos de España en la financiación del Servicio de Información y Orientación de enfermedades raras de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (SIO-ALIBER).

En diciembre de 2017, el RICOFSE y la Fundación Cajazol organizaron el Concierto Solidario “Que suenen con alegría” con motivo de la Navidad, destinándose los beneficios obtenidos a la convocatoria de becas de investigación.

El IX Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras se celebra en Sevilla del 13 al 15 de febrero de 2019, bajo el lema “Las enfermedades raras, un desafío global”, siendo inaugurado por el Excmo. Sr. Juan Manuel Moreno Bonilla,

Presidente de la Junta de Andalucía. En el programa científico se abordó la integración social de los afectados y la situación de las personas sin diagnóstico, así como la integración educativa y las dificultades de inclusión en las aulas de los niños afectados. En este aspecto se demandó la necesaria presencia de profesionales sociosanitarios que dieran respuestas a las necesidades que estos niños tienen en el aula, y la dotación de recursos económicos para hacerlo posible. También se analizó, entre otros temas, la necesidad de desarrollo de una política común en España para las EERR, reafirmando que *“si el código genético marca la aparición o no de la patología, el código postal va a marcar las posibilidades de diagnóstico y tratamiento de la misma”* ( Pérez, 2019b).

La Conferencia de Clausura fue pronunciada por Modesto Díez Solís, miembro de la Junta Directiva de FEDER, que hizo un recorrido por los “Veinte años de la Federación Española de Enfermedades Raras”.

#### **4.7.3. Reconocimientos**

Tras más de veinte años de trabajo continuado del RICOFSE en el campo de las EERR, se han celebrado nueve ediciones del repetido Congreso Internacional, se han dotado becas de investigación y premios periodísticos, se han atendido cuantas invitaciones y estudios se han solicitado, y se han recibido numerosos reconocimientos y premios.

#### **4.8. La actualidad**

Según el informe de la Organización Mundial de la Salud (OMS), el 80% de estas patologías tiene origen genético, lo que significa que el código genético va a marcar la aparición o no de las patologías.

Pues bien, veinte años después de las primeras intervenciones del RICOFSE en el campo de las EERR se ha constatado que existe otro código que va a marcar el diagnóstico y el abordaje terapéutico de las mismas, el código postal, algo que repite constantemente el presidente del colegio sevillano para ilustrar la situación de los pacientes en el acceso a los diagnósticos y los tratamientos.

El modelo administrativo español, que otorga las competencias en salud a las comunidades autónomas, ha terminado creando *diecisiete ministerios de sanidad* descoordinados entre sí aunque su intención nunca fuera esa. Esta circunstancia ha originado grandes inequidades sanitarias debido al incumplimiento de los plazos

establecidos en los Reglamentos Europeos sobre EERR, algo que el RICFOSE denuncia también en cuantos foros participa.

Según los Reglamentos Europeos citados, el plazo legal establecido para poner un medicamento huérfano en el mercado de la Unión Europea es de 180 días; sin embargo, algunos estados tardan hasta 700 días en hacerlo. Como consecuencia de ello, los pacientes no pueden acceder a los medicamentos que les producirían un beneficio y su salud puede deteriorarse. La razón de este retraso es fundamentalmente burocrática, aunque tiene un cierto componente económico: la designación de un medicamento como huérfano y la autorización de comercialización corresponden a la Agencia Europea de Medicamentos, mientras que la evaluación del valor terapéutico, el precio y el reembolso (o sea, la inclusión en la prestación y financiación de la sanidad pública) corresponden a las Agencias de Medicamentos de cada Estado miembro (en nuestro caso a la AEMPS). Pero no queda ahí la cosa en España, ya que una vez cumplimentadas estas exigencias (o sea, una vez registrado y fijado el precio del medicamento por parte de las autoridades sanitarias españolas), se producen re-negociaciones económico-administrativas en cada Comunidad Autónoma (donde existen las llamadas Comisiones de Evaluación de Medicamentos) y, posteriormente, nuevas re-negociaciones económicas entre cada laboratorio y el hospital donde se va a utilizar el medicamento. Esta sistemática, que no está prevista en la legislación vigente, o sea, que es contraria a la legislación vigente, retrasa muchísimo la prescripción y la instauración de los tratamientos a los pacientes.

En todo este entramado burocrático tiene mucho que ver -y ayuda poco en su resolución, de ahí que les hablara de *cierto componente económico*- el elevado precio de casi todos los tratamientos existentes. Les pongo algunos ejemplos:

- Naglazyme, indicado en el tratamiento del síndrome de Maroteaux-Lamy: 365.000 dólares por paciente y año.
- Soliris, indicado en el tratamiento de la hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN): 400.000 dólares por paciente y año.
- Cinryze, indicado en angioedema hereditario: 350.000 dólares por paciente y año.

Como pueden suponer, la solución no es fácil, fundamentalmente porque los presupuestos sanitarios no pueden crecer ilimitadamente, y porque las gerencias hospitalarias han de examinar con muchísimo detenimiento si autorizan o no un determinado tratamiento,

porque puede comprometer la viabilidad económica del propio centro sanitario y la atención a otros pacientes.

No obstante, se están estudiando alternativas para poder administrar y financiar estos medicamentos a los pacientes que pudieran necesitarlo, destacando un proyecto llamado “Nuevos Modelos de Financiación de Medicamentos de Alto Impacto Económico”, que se ha empezado a aplicar en España con el Nusinersén (Spinraza<sup>®</sup>) un medicamento de Laboratorios Biogen indicado para la atrofia muscular espinal, cuyo precio autorizado es de 400.000 € / año. Las condiciones que se han aprobado para que el tratamiento con ese nuevo medicamento pueda acogerse a ese nuevo modelo de financiación son tres:

1. Que el medicamento venga a atender una necesidad terapéutica no cubierta por otro tratamiento: lo cumple.
2. Que esté dirigido o indicado para un grupo reducido de pacientes: también lo cumple, pues son algo más de 1.000 familias las afectadas por esta patología en España.
3. Que tenga un coste elevado: 400.000 € por paciente y año.

Con este sistema se le administrará el medicamento a todos los pacientes pero la Administración sólo abonará aquellos tratamientos que resulten efectivos, y que en España ha resultado efectiva en el 51% de los lactantes y en el 57% de niños mayores de tres años.

Tanto por parte de FEDER, como por parte del RICOFSE, se han manifestado opiniones favorables a este nuevo modelo de financiación que favorece la instauración de tratamientos a los pacientes.

#### **4.9. Consejo Asesor del Ministerio de Sanidad del Gobierno de España**

El presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, Manuel Pérez, perteneció al Grupo de Trabajo sobre enfermedades raras que se creó en el seno del Consejo Asesor del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, durante el periodo en que la cartera estuvo ocupada por los ministros Ana Matos Adrover y Alfonso Alonso Aranegui.

Se evacuó un magnífico informe en ese periodo por parte de los miembros del grupo de trabajo con unas conclusiones bastante completas, aunque no fueran vinculantes. Entre ellas, hubo dos que merecen una atención especial, pues ambas fueron defendidas por el presidente del Colegio de Sevilla:

- El establecimiento de un precio único común y real de los medicamentos huérfanos en toda España que evitara la discriminación y la inequidad de los pacientes
- La creación de un fondo estatal para sufragar los tratamientos con medicamentos huérfanos y que su administración a los pacientes no dependiera de la voluntad del gerente de un hospital o del presupuesto del mencionado hospital.

El objetivo que se persigue, en beneficio de los pacientes siempre, es conseguir la eficiencia necesaria en el tratamiento farmacológico de estas patologías poco frecuentes.

## **5. CONCLUSIONES**

La labor desarrollada por el RICOSE desde su implicación en la causa de las enfermedades raras, ha sido fundamental para conseguir el conocimiento general de estas patologías y el abordaje como un auténtico problema de Salud Pública. Más allá de la Responsabilidad Social Corporativa, dicha implicación ha sido fundamental para conseguir el éxito en la creación de FEDER y su desarrollo posterior.

El RICOSE ha aportado avales imprescindibles tanto a los afectados y sus familias, como a FEDER, en relación con la Industria Farmacéutica y la Administración Sanitaria. Además ha sido un apoyo fundamental para la defensa de estos pacientes y para darlos a conocer al mundo, ya que sin la importante acción de dicha corporación sevillana, los enfermos con estas patologías raras no tendrían ningún tipo de ayuda ni visibilidad, vivirían aislados en casa con su enfermedad y muchos de ellos sin ningún tipo de tratamiento.

## **6. BIBLIOGRAFÍA**

- Aragón E. Playa y montaña. Editado por Fundación MEHUER. Elaborado por la empresa Creppes&Texas. 2016. (Consultado abril 2020). Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=2dFtnHWbBIw>
- Asociación de Familias con Enfermedades Metabólicas de Madrid. 2012. (Consultado febrero 2020). Disponible en: <http://asfema.org/blog/index.php/mi-nina/>

- Chao A. Un enfermo con una dolencia ultra-rara que ganó una sentencia dice que “pasó mucho miedo”. Diario de Ferrol. 9 sep 2013.
- European Organization for Rare Diseases (Eurordis), Encuesta sobre el Acceso de los Pacientes a los Medicamentos Huérfanos en Europa. 2010.
- Federación Española de Enfermedades raras, Obra Social Caja Madrid. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades raras en España (Estudio ENSERio). 2009.
- Grisolia S. Esperanza Genética para las Enfermedades raras. ABC. 22 feb 2007.
- <http://www.fundacionmehuer.es/>
- <https://enfermedades-raras.org/>
- León HG, Santamaria N, Motta A, Estupiñan Y, Ocampo PA. Porfiria eritropoyética congénita; reporte de caso y revisión de la literatura. Rev Col Cirugía Plástica y Reconstructiva. 2018;24(2):33-42.
- Pardo L. Preparo a mi hijo para la dura realidad. El Mundo. 26 jul 2008.
- Perancho I. Treinta años sin diagnóstico. El Mundo. 2 jul 2005.
- Pérez M. Responsabilidad Social de los Colegios Profesionales: El Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla y las Enfermedades raras. Discurso de Recepción como Académico Correspondiente de la Academia Iberoamericana de Farmacia. 2013.
- Pérez M. El Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Provincia de Sevilla y las Enfermedades Raras. Academia de Farmacia de Castilla León. Salamanca. 2018.
- Pérez M. Web de MEHUER. 2019a. (Consultado mayo 2020). Disponible en: <http://www.fundacionmehuer.es/La-Fundacion/Patronato>
- Pérez M. Ponencia “Estado Autonómico y Enfermedades Raras” del IX Congreso internacional. Editado por Pérez M. Sevilla. 2019b.
- Pérez M, Rabasco AM, Cuéllar S. Enfermedades raras y medicamentos huérfanos en “Fundamentos de la terapéutica medicamentosa. Madrid: BGA Asesores; 2010. p. 337-60.

- Primera Ley de Medicamentos Huérfanos. 1983. (Consultado marzo 2020). Disponible en: [http://www.saludyfarmacos.org/lang/es/boletin-farmacos/boletines/may201902/29\\_eeuu/#:~:text=El%20Congreso%20de%20EE%20UU,pacientes%20\(menos%20de%20200.000\).](http://www.saludyfarmacos.org/lang/es/boletin-farmacos/boletines/may201902/29_eeuu/#:~:text=El%20Congreso%20de%20EE%20UU,pacientes%20(menos%20de%20200.000).)
- Prnoticias. Juanjo Prieto, afectado de Síndrome de Apert. 25 feb 2009. (Consultado marzo 2020). Disponible en: <https://historico.prnoticias.com/hemeroteca/244-prsalud/20095840-juanjo-prieto-afectado-de-sindrome-de-apert>
- Redacción La Vanguardia. CYL-enfermedades raras. La Vanguardia. 16 ene 2020.
- Rego P. Vanessa, la niña de cristal. El Mundo.30 mar 2003.
- RICOFSE. I Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Libro de Ponencias. Sevilla. Imprenta Galán. 2000.
- RICOFSE. II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Libro de Ponencias. Sevilla. Imprenta Galán. 2004.
- RICOFSE. III Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Libro de Ponencias. Sevilla. Imprenta Galán. 2007.
- RICOFSE. IV Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Libro de Ponencias. Sevilla. Imprenta Galán. 2009.
- RICOFSE. V Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Libro de Ponencias. Sevilla. Imprenta Galán. 2011.
- RICOFSE. VI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Libro de Ponencias. Sevilla. Imprenta Galán. 2013.
- RICOFSE. VII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Libro de Ponencias. Sevilla. Imprenta Galán. 2015.
- RICOFSE. VIII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Libro de Ponencias. Sevilla. Imprenta Galán. 2017.
- RICOFSE. IX Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Libro de Ponencias. Sevilla. Imprenta Galán. 2019.

- Simón P. Yo soy normal, la rara es la enfermedad. El Mundo. 12 oct 2008.
- Torrejón MJ. La esperanza de Cristina. Periódico Hoy. 19 nov 2008.

#### **ANEXO (PÁGINAS WEBS DE INTERÉS)**

- [www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)
- [www.farmaceuticosdesevilla.org](http://www.farmaceuticosdesevilla.org)
- [www.fundacionmehuer.es](http://www.fundacionmehuer.es)