Fundació Doctor Robert
UAB

MALALTIES MINORITÀRIES

Les polítiques de la Unió Europea en Malalties Minoritàries

Josep Torrent-Farnell

Comitè de Medicaments Orfes (EMEA), Londres

Consejo Asesor Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, Madrid

Comissió Assessora Malalties Minoritàries(CAMM), Departament de Salut – Generalitat de Catalunya

LES MALALTIES MINORITÀRIES I EXPERIÈNCIES DES DE L'ÀMBIT LOCAL

Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

Diputació de Barcelona – Fundació Doctor Robert

Barcelona, 25 febrer 2010

ADVERTÈNCIA

Aquesta presentació reflexa els punts de vista del ponent i no són vinculants ni representen les posicions formals de la Agència Europea de Medicaments (EMEA), ni de l' *Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios* (AEMPS) ni del Departament de Salut (Generalitat de Catalunya)

Àlex no es un bicho raro, tiene una enfermedad rara

Padece Síndrome de Vici y desde su nacimiento ha pasado 10 veces por quirófano. En todo el mundo sólo hay registrados 10 casos como el suyo en la literatura médica

….su hijo, ahora con tres años, tiene que asistir todos los meses, "si no ocurre una incidencia antes" a diferentes especialistas: **oftalmólogo, neurólogo, cirujano maxilofacial, digestivo y otorrinolaringólogo**.

elmundo.es

Noviembre 2009

Malalties Minoritàries (I)

- ✓ **Segons l'OMS hi ha més de 7000 condicions clíniques de baixa prevalença (MM)**
- ✓ **Més de 4000 condiciones rares (80%) són d'origen genètic i afecten prioritàriament la població pediàtrica**
- ✓ **Pacients afectats: 5% població general***
  - ✓ **USA: 20 milions**
  - ✓ **UE: 30 milions**
  - ✓ **França: 4,5 milions**
  - ✓ **Espanya: 3 milions**
  - ✓ **Catalunya: 300.000 afectats**

* Dades estimatives(WHO, Comissió Europea)

Malalties Minoritàries (II)

- ✓ Entitats clíniques molt heterogènies amb afectació de tos els òrgans i sistemes de l'organisme en tots els grups d'edat
- ✓ Totes són malalties greus, amenaçants de la vida, crònicament debilitants i invalidants i causen molt patiment als pacients i llur entorn familiar familiar
- ✓ Requereixen abordatges multidisciplinaris, sanitaris, sociosanitaris (rehabilitació, logopèdia, recolzament psicosocial), socials educatius i de reinserció laboral
- ✓ Prioritat creixent en Salut Pública i demanda creixent de recursos sanitaris

Condicions orfes VS malalties oblidades o relacionades amb la pobresa

- ✓ Les malalties oblidades són condicions mèdiques (greus, amenaçants de la vida i crònicament debilitants) que presenten una alta prevalença en regions o països en vies de desenvolupament (països del tercer món), però que tenen una prevalença baixa a les regions o països desenvolupats

- ✓ Alguns exemples són: Tuberculosis, Malària, HIV/SIDA, Malaltia de Chagas, Leishmaniosis, Úlcera de Buruli, Malaltia del Son, entre d'altres.

→ La immigració pot comportar un risc d'increment d'aquestes patologies en el nostre medi

El “paradigma de la raresa” de les MM (I)

- ✓ Invisibilitat, aïllament i exclusió social
- ✓ Desconeixement, epidemiològic, biomèdic i clínic de moltes MM (2000/7000)
- ✓ Alta complexitat diagnòstica(genètica í clínica)
- ✓ Manquen tractaments autoritzats i farmacològics adients
- ✓ Manca d’”experts” i de centres de referència
- ✓ Prioritat en Salut Pública
- ✓ Necessitat de promoure la formació i educació per a la salut

El “paradigma de la raresa” de les MM (II)

- ✓ Cal optimitzar i simplificar la gestió integral i continuada sanitària, sociosanitària i social
- ✓ Accés a prestacions sanitàries complementàries (cirurgia, logopèdia, rehabilitació, nutracèutics, productes sanitaris, ortopèdia, etc.)
- ✓ Potenciar la recerca bàsica, traslacional i clínica (xarxes d’investigadors)
- ✓ Coordinació entre les diferents administracions autonòmiques, nacionals i a nivell europeu

→ Gestió les “expectatives” / “incertesa” dels professionals i pacients

Diferències MM i malalties prevalents

	Malalties Minoritàries (prevalència <5/10.000)	Malalties comuns o convencionals (prevalença >5/10.000)
Veu pacients	Motor canvi / imprescindible	Complementària
Invisibilitat social	Alta i freqüent	Menys freqüent
Nº Condicions	Fins 7000	~ 30.000
Desconeixement	Alt / Molt alt	Variable
Gravetat / Cronicitat	Sempre	Variable
Complexitat / Incertesa	Sempre alta	Variable
Guies / Protocols	Absents o limitats	Freqüents
Disponibilitat tractaments	Cap o limitat(56)	> 10.000
Mida mercat	Petit (24.000 pacients / ES) (250.000 / UE)	Gran
Prioritat en Salut Pública	Estratègia Nacional 2009	Alta
Interès en investigació	Alt	Alt
Interès sector industrial	Baix retorn econòmic	Alt retorn
Assaig clínic	Difícil ↓ nº pacients	Fàcil ↑ nº pacients
Ús compassiu	Necessari ↑↑↑	Variable ↑↑↑

Exemples de MM més conegudes*

- Hodgking and non-Hodgking Lymphomas
- All types of Leukemias
- More than 400 solid cancers conditions
- Multiple Mieloma
- Sarcoidosis
- Graft-versus-Host Diseases
- Duchene Muscular Distrophy
- Friedreich Ataxia
- Leber Hereditary Optic Neurophaty (LHON)
- Laron Syndrome
- Gaucher Disease
- ELA
- Systemic Sclerosis
- Pompe Disease
- Nieman-Pick-Disease
- Gaucher Disease
- Fabry Disease
- Polyarteritis Nodosa
- Mucopolysaccharidosis
- Thalasemias
- Ewing Sarcoma
- Churg-Strauss Syndrome
- Cystic Fibrosis
- Systemic Lupus
- Congenital Anaemias

Exemples de MM "*ultra*-rares" > 1000 casos*

- Cohen Syndrome
- Larsen Syndrome
- Seckel Syndrome
- Gunther Disease
- Kimura Disease
- Ondine Syndrome
- Ictyosis
- Fanconi Anaemia
- Möbius Syndrome
- Coffin-Siris Syndrome
- CHILD Syndrome
- Li-Fraumeni Syndrome
- Adenoleucodistrofia
- Tuberous Sclerosis
- Tay-Sachs Disease
- Refsum Disease

* NORD, EURORDIS, ORPHANET, databases

Patient's Needs and Expectations concerning Access to Health Services

The EurordisCare 3: Survey 2007

(6000 pacients; 16 malalties, 130 organitzacions de pacients, 22 països)

EURORDIS CARE 3: SURVEY 2007: *Health Access*

1. Les MM són multidisciplinars i complexes (10 especialistes diferents/ 2 anys)
2. Un 23% foren erròniament diagnosticats la qual cosa comportà tractaments equivocats en un 87% del casos
3. 42% Pacients van ser hospitalitzats, amb un total de 22 dies
4. El 26% dels pacients constata que l'accés als 8 serveis mèdics més necessitats és difícil
5. 20% i 30% dels pacients no estan satisfets o poc satisfets amb els serveis sanitaris
6. Un 33% considera difícil / impossible l'accés a les intervencions sanitàries
7. Rebuig per part dels professionals (26%):
   a) 94% Refús degut a la complexitat de la patologia
   b) 10% Refús degut a l'aspecte físic
   c) 8% Dificultats de comunicació
   d) 7% Refús per problemes conductuals
8. Els pacients que necessiten tractament del dolor son 3 cops més rebutjats

→ **Més acompanyament i cures per part de l'atenció primària**

Nivell d'accés lligat al nivell socioeconòmic i educatiu

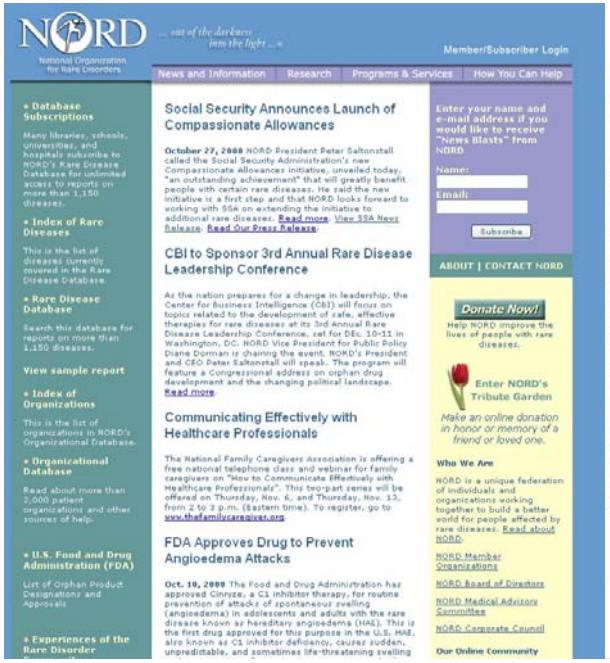
EURORDIS CARE 3: SURVEY 2007 (II): Social Access

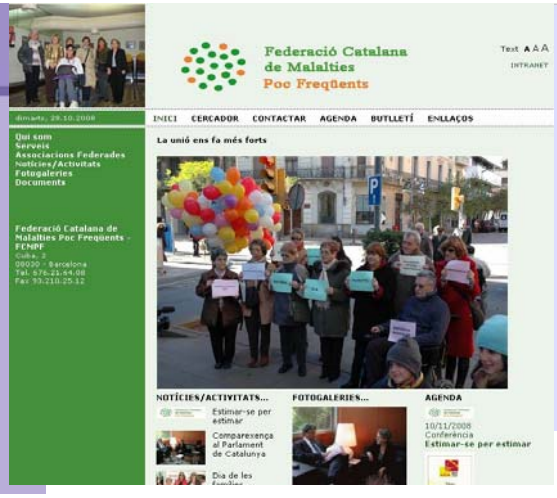
1. 92% dels pacients considera essencial disposar d'informació i ajuda per accedir als serveis socials i educatius
2. 29% Ha necessitat contactar amb els serveis socials en el darrer any
3. 6% No ha aconseguit accedir als serveis socials
4. 22% Va accedir als serveis socials amb dificultat
5. 72% Va accedir-hi fàcilment
6. 49% dels pacients es declaren satisfets amb els serveis socials
7. 30% dels pacients es declaren insatisfets
8. 60% dels pacients ha tingut que reduir /abandonar la seva activitat laboral

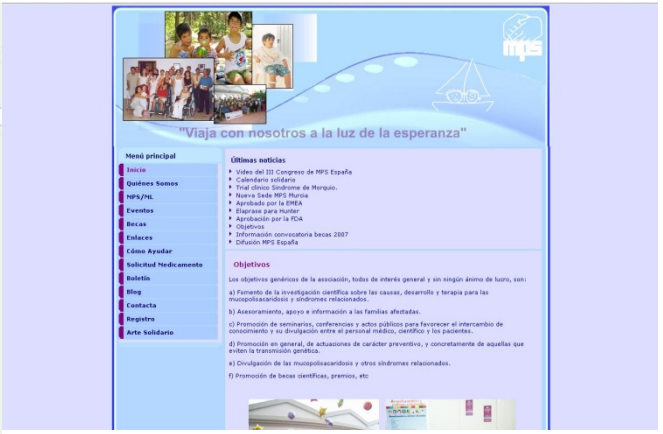
Quan més específiques les necessitats menys satisfets amb l'assistència

Millorar la formació, comunicació i sensibilització ciutadana

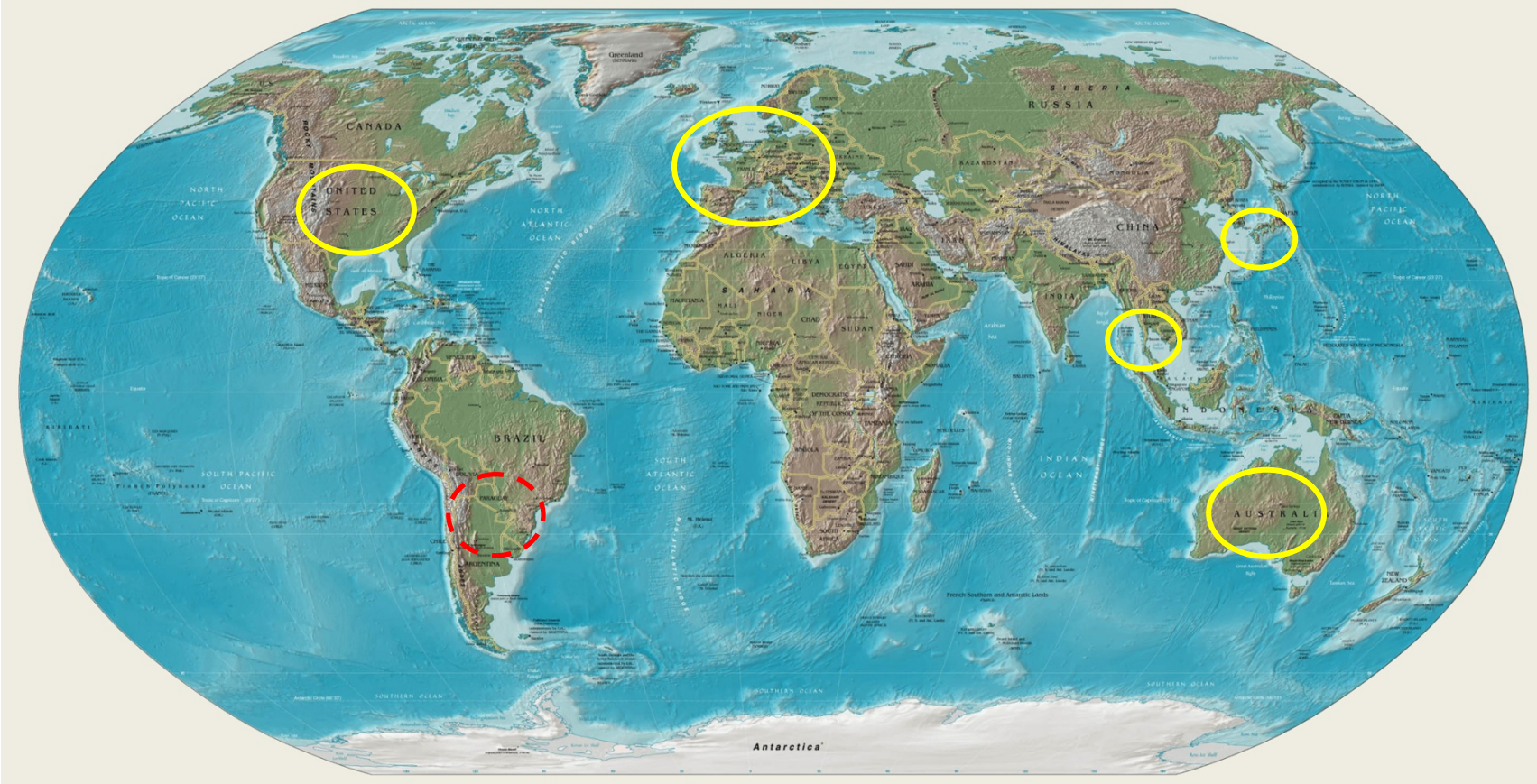
El paper de les organitzacions de pacients







Pacients afectats per MM demanen esforços conjunts a nivell internacional i global



Regions amb legislació d’orfes

Legislació internacional sobre Medicaments Orfes / MM

Regió	Població total (milions)	Exclusivitat (anys)	Prevalença
USA (1983)	292	7	< 200,000 6.8 /10,000
Japó (1993)	128	10	<50,000 4 / 10,000
Austràlia (1998)	20	cap	<2,000 1.1 / 10,000
UE (2000)	484	10	242,000 < 5 /10,000

Les MM requereixen polítiques comunitàries, nacionals i autonòmiques

493 M Habitants

27 Països

23 Llengües oficials

44 Autoritats nacionals de medicaments

EMEA, Londres

Comissió Europea, Brus·seles

AEMPS / DGFyPS
Ministerio Sanidad y Política Social
Accions CCAA

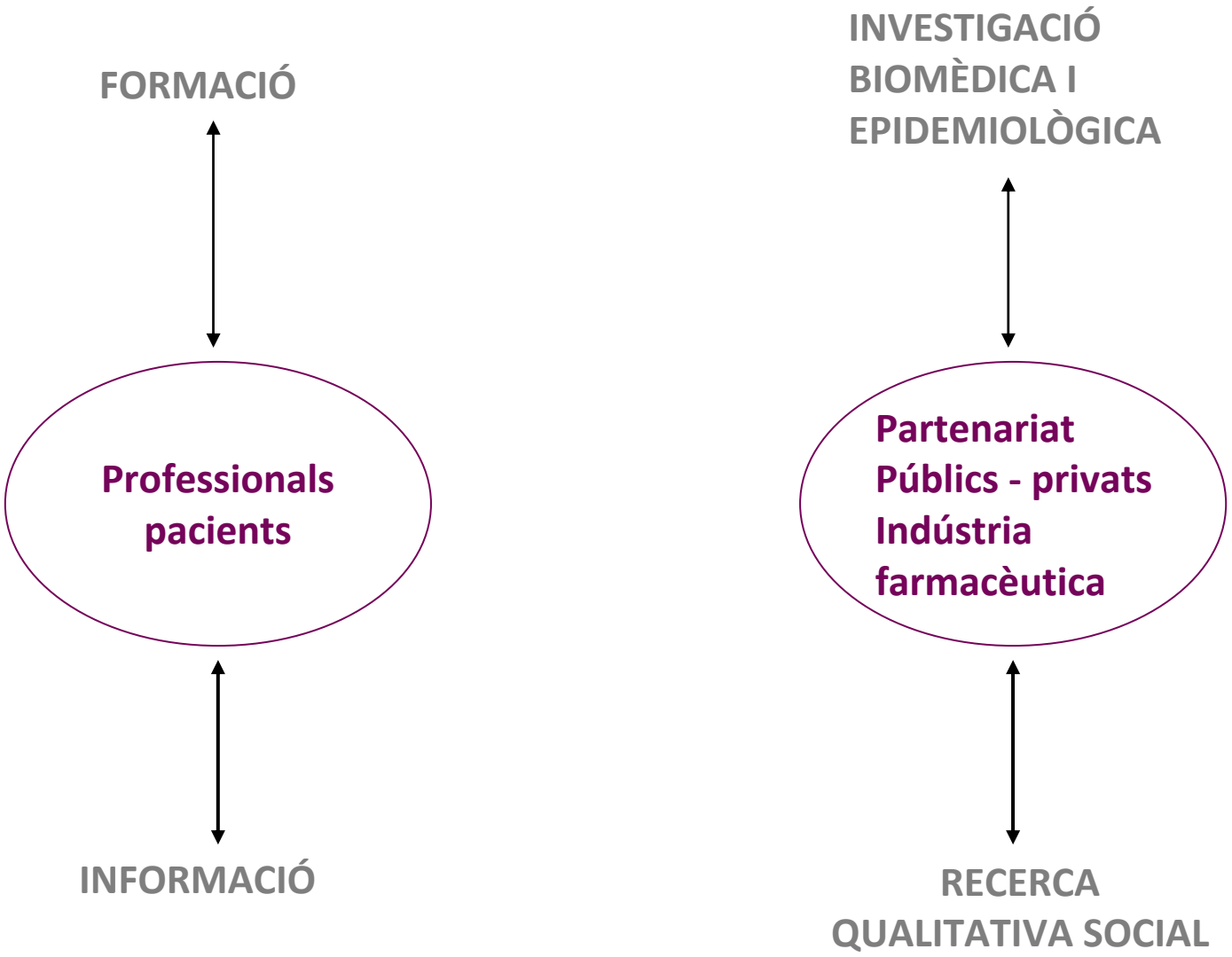
Des de 1999……..10 anys de camí

MARC I ESTRATÈGIA DE LA UNIÓ EUROPEA

1. Reglamento141/2000 de Medicaments Orfes
2. 1º i 2º Programa (2007-2013) d'Acció Comunitària en Salut Pública
3. Les malalties minoritàries un repte per Europa; Comunicació Comissió Europea (2008)
4. Recomanació del Consell relatiu a una acció europea per a les MM (2009)
5. 7º Programa Marc de Recerca (FP7): 2007-2013; €55 Billons
6. Proposta directiva de mobilitat de pacients i assistència transfronterera
7. EUROPLAN: projecte para definir instruments i indicadors dels plans o estratègies nacionals / regionals 2008/2011; DG SANCO

→ Pla Nacional Francès de MM (2004-2008)

Eixos d'actuació en MM



Eixos d'actuació en MM

INTERVENCIONS
DE SALUT

AJUDES A LA FAMÍLIA
EDUCACIÓ ESPECIALITZADA

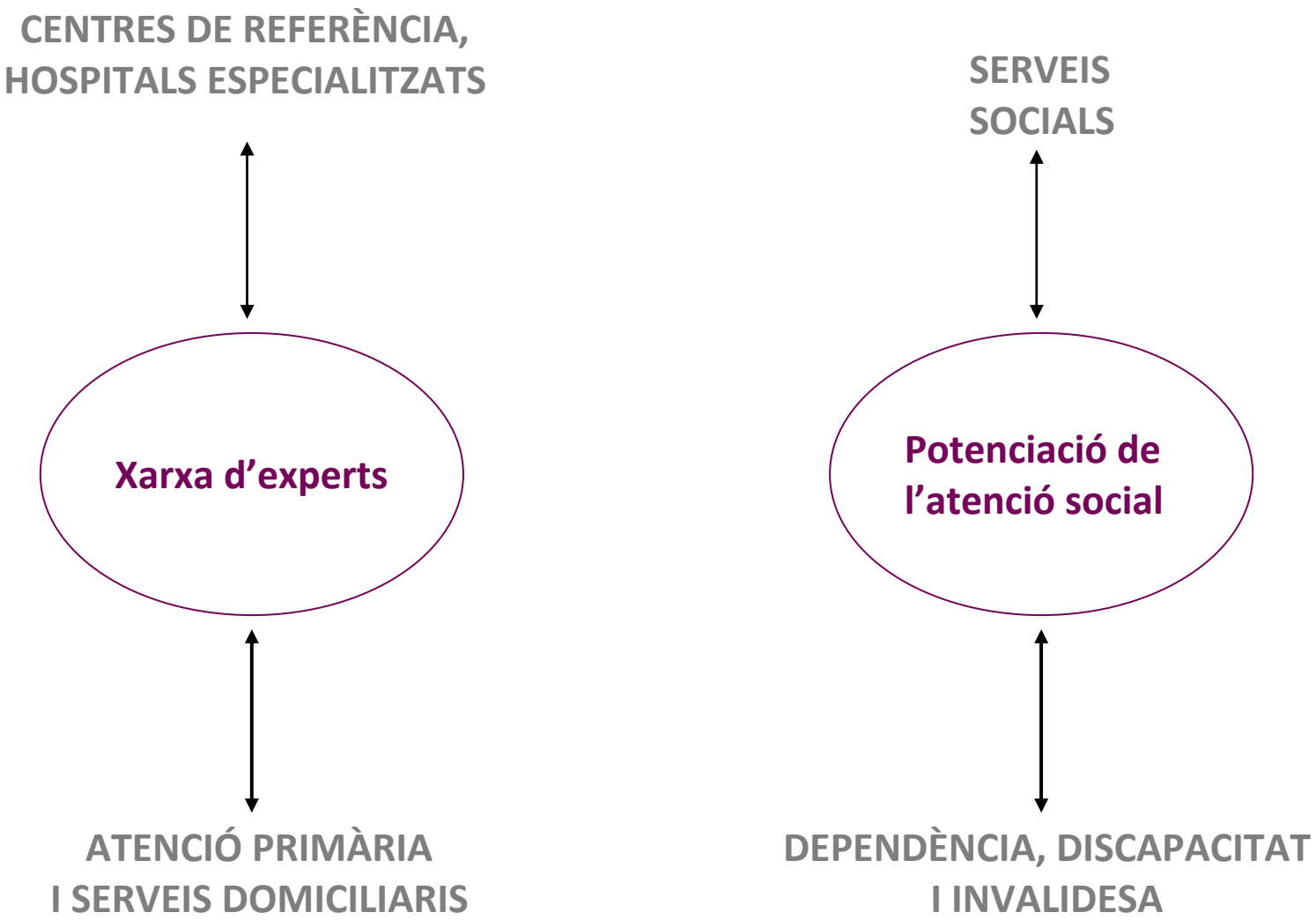
Accés ràpid i equitatiu

Promoure autonomia

INTERVENCIONS
TERAPÈUTIQUES

ESTRATÈGIES
REINSERCIÓ LABORAL

Eixos d'actuació en MM



Estratègia de MM del SNS
(20 de juny 2009)

1. Informació de MM: Informació, registres, classificació i codificació
2. Prevenció i diagnòstic precoç: cribatges neonatals, diagnòstic genètic
3. Atenció en salut: especialitzada atenció primària
4. Accés als tractaments i intervencions sanitàries
5. Atenció sociosanitària
6. Investigació: CIBER-ER; Recerca independent, Farmaindustria
7. Formació (professionals) i educació per a la salut (pacients)

Ponència Senat; Febrer 2007

28 febrer 2010 DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

Pacients i investigadors: companys de per vida

El FCB recolza les MM aquest dissabte, 27 febrer al partit Barça – Màlaga!!

Us esperem diumenge, 28 febrer, al matí ,al Parc de la Ciutadella!!