

**RELACIONES INTERNACIONALES****BOLETÍN *EUROPA AL DÍA*****Enfermedades raras en la UE: informe de la Comisión Europea****N.º 422****Año 2014**

Se prohíbe la reproducción total o parcial del contenido de este Boletín *Europa al Día* sin citar la fuente o sin haber obtenido el permiso del Consejo General de Colegios Oficiales de Médicos de España.

Enfermedades raras en la UE: informe de la Comisión Europea

Las enfermedades raras afectan a unos 30 millones de personas en Europa y son una prioridad clave de la política sanitaria debido al número limitado de pacientes y la escasez de conocimientos y especialización sobre determinadas enfermedades.

La Comisión Europea ha presentado un informe sobre la aplicación de la estrategia europea en materia de enfermedades raras en la que hace un balance de las acciones llevadas a cabo hasta ahora y destaca la necesidad de nuevas acciones para mejorar la vida de los paciente afectados por estas enfermedades y la de sus familiares.

Antecedentes:

Desde el año 1993, las enfermedades raras son una prioridad en el marco de actuación en el ámbito de salud pública en la UE. La primera medida que se tomó fue el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999-2003), incluidas las genéticas, que tenía por objetivo contribuir a asegurar un elevado nivel de protección de la salud, prestando especial atención a mejorar el conocimiento y facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades.

En el año 2000 se publicó el Reglamento nº 141/2000 sobre medicamentos huérfanos que estableció una serie de incentivos para estimular la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades raras.

En 2008 la Comisión adoptó la Comunicación «Las enfermedades raras: un reto para Europa», en la que presentaba una estrategia general para respaldar a los Estados miembros en el diagnóstico, el tratamiento y el cuidado de los ciudadanos de la UE con enfermedades raras. **La Comunicación se centraba en tres ámbitos principales;**

1. mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras;
2. apoyar políticas relativas a las enfermedades raras en los Estados miembros, y
3. desarrollar la cooperación, la coordinación y la regulación europeas en relación con las enfermedades raras.

Además de la Comunicación, unos meses más tarde se adoptó una Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras, que exhortaba a los Estados miembros a elaborar estrategias nacionales. La Recomendación se centraba en:

1. la definición, la codificación y el inventario de las enfermedades raras;
2. la investigación;

3. las redes europeas de referencia;
4. recabar conocimientos especializados a escala de la UE;
5. la responsabilización de las organizaciones de pacientes, y
6. la sostenibilidad.

La Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza, en su artículo 13, señala que la Comisión apoyará a los Estados miembros, en particular procurando concienciar a los profesionales sanitarios de las herramientas a su disposición para ayudarles a diagnosticar las enfermedades raras y concienciar más a las partes interesadas de las posibilidades ofrecidas por el Reglamento (CE) nº 883/2004 para la remisión de los pacientes con enfermedades raras a otros Estados miembros.

Teniendo en cuenta toda esta documentación, la Comisión Europea ha presentado un informe sobre la aplicación de la estrategia europea en materia de enfermedades raras en la que hace un balance de las acciones llevadas a cabo hasta ahora y destaca la necesidad de nuevas acciones para mejorar la vida de los pacientes afectados por estas enfermedades y la de sus familiares.

Objetivos de la acción europea sobre enfermedades raras:

Para poder llevar a cabo acciones eficaces en este ámbito, era imprescindible definir claramente que se entiende por “enfermedad rara”, y así se hizo en el artículo 3 de la Recomendación del Consejo, en el que se aceptó por todos los Estados miembros que una enfermedad rara es aquella que no afecta a más de 5 personas de cada 10.000. Esto también es importante para mejorar rápidamente la codificación y trazabilidad de estas enfermedades en los sistemas sanitarios.

Los registros y bases de datos de pacientes:

La Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza en su artículo 12 prevé una cooperación reforzada de los Estados miembros, así como los criterios y condiciones que deben cumplir las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria.

La Directiva pretende reconocer centros especializados ya establecidos y fomentar la participación voluntaria de prestadores de asistencia sanitaria en futuras redes europeas de referencia. El 10 de marzo de 2014 la Comisión adoptó una lista de los criterios y condiciones que habrán de cumplir las redes europeas de referencia y las condiciones y los criterios exigidos a los prestadores de asistencia sanitaria para formar parte de las redes europeas de referencia.

En enero de 2014 había 588 registros de enfermedades raras distribuidos de la siguiente manera: 62 europeos, 35 mundiales, 423 nacionales, 65 regionales y 3 sin clasificar. La mayoría de los registros pertenece a instituciones públicas y del mundo académico. Una minoría de registros está gestionada por empresas farmacéuticas o biotecnológicas, mientras que otros los administran organizaciones de pacientes. La falta de interoperabilidad entre los registros de enfermedades raras está comprometiendo seriamente su potencial y por ello el Centro Común de Investigación de la Comisión Europea está trabajando en una plataforma europea para el registro de enfermedades raras.

Facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos:

Como ya hemos mencionado, el Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo establece un procedimiento centralizado para declarar medicamentos huérfanos y proporciona incentivos para la investigación, la comercialización y el desarrollo de medicamentos para tratar enfermedades raras.

Pese a estos incentivos, ni los medicamentos huérfanos autorizados se encuentran disponibles en todos los Estados miembros, ni todos los pacientes tienen el mismo acceso a ellos. Además, se han observado retrasos importantes en el suministro. En consecuencia, los Estados miembros y la Comisión han puesto en marcha un proyecto para coordinar las inversiones en la evaluación de nuevos medicamentos y en el intercambio de información y conocimientos.

Hasta enero de 2014, la Comisión Europea había autorizado más de noventa medicamentos huérfanos. Asimismo, ha clasificado más de mil medicamentos como medicamentos huérfanos. Los promotores que desarrollan estos medicamentos disfrutan de incentivos tales como asistencia en la elaboración de protocolos, que debería facilitar el desarrollo y la autorización de medicamentos innovadores en aras del bienestar de los pacientes.

Futuras acciones:

La acción en materia de enfermedades raras ocupa un lugar destacado en el nuevo Programa de Salud y en Horizonte 2020, el nuevo programa de investigación e innovación de la UE. Se prevé que las siguientes acciones continúen apoyando a los Estados miembros:

- Seguir coordinando la elaboración de la política de la UE en materia de enfermedades raras y respaldar a los Estados miembros en sus actividades nacionales.
- Seguir velando por la codificación adecuada de las enfermedades raras.
- Proseguir el esfuerzo por disminuir las desigualdades entre los pacientes aquejados de enfermedades raras y los afectados por trastornos más comunes, y respaldar iniciativas que promuevan un acceso equitativo al diagnóstico y al tratamiento.
- Seguir promoviendo actividades destinadas a aumentar la sensibilización de la opinión pública sobre las enfermedades raras.
- Crear redes europeas de referencia en base a la Directiva 2011/24/UE.
- Estimular el desarrollo y el uso de la sanidad electrónica en este ámbito.
- Poner en marcha y seguir apoyando la plataforma europea para el registro de enfermedades raras.

Pese a estos avances, aún queda mucho camino por recorrer para garantizar que las personas que padecen enfermedades raras puedan obtener el diagnóstico adecuado y un tratamiento óptimo en toda la UE.
