

OCTUBRE 13 DE 2006.
**FORO DE ENFERMEDADES RARAS
Y MEDICAMENTOS HUERFANOS**

Recinto del Senado, Capitolio Nacional



Senador LUIS CARLOS AVELLANEDA T.

ENFERMEDADES RARAS

- **“Una enfermedad rara es una enfermedad que aparece poco frecuente o raramente en la población”.**
- **Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población, definido en Europa como de 1 entre 2000 ciudadanos.**
- **Existen cálculos que por cada enfermedad rara hay 500 pacientes**
- **Se estima que existen hoy entre 5000 y 7000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus calidades sensoriales y de comportamiento.**

ENFERMEDADES RARAS

- Los datos epidemiológicos que hay disponibles, son inadecuados para la mayoría de enfermedades raras y no se pueden dar detalles seguros sobre el número de pacientes, con una enfermedad rara específica.
- El impacto sobre la esperanza de vida varía de una enfermedad a otra. Algunas causan la muerte al nacer, muchas son degenerativas o amenazan la vida, mientras que otras son compatibles con una vida normal, si son diagnosticadas a tiempo y tratadas adecuadamente.
- El 80% de las enfermedades raras tiene orígenes genéticos identificados.
- Hay también una gran diversidad en cuanto a la edad en que tienen lugar los primeros síntomas

ENFERMEDADES RARAS

Características comunes.

- Son graves o muy graves, crónicas, degenerativas y ponen en peligro la vida.
- El 50% de las enfermedades raras tiene lugar en la niñez.
- La calidad de vida de los pacientes de enfermedades raras, está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía.

ENFERMEDADES RARAS

Características comunes.

- El sufrimiento de los pacientes y sus familias con este tipo de enfermedades, se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria
- Las enfermedades raras son difíciles de tratar: Las familias encuentran enormes dificultades para encontrar tratamiento adecuado.

ENFERMEDADES RARAS

Clarificación

- Enfermedades raras: Se caracterizan por su heterogeneidad y su baja prevalencia.
- Enfermedades olvidadas: Enfermedades comunicables, que afectan principalmente a pacientes que viven en países en desarrollo. Como éstas no son prioridad para la salud pública en los países industrializados, se realiza poca investigación. Están olvidadas por la industria farmacéutica porque su mercado se ve generalmente como no rentable.

ENFERMEDADES RARAS

Clarificación

- Enfermedades Huérfanas: Comprende tanto las enfermedades raras como las olvidadas
- Medicamentos Huérfanos: Son productos medicinales destinados al diagnóstico, prevención o tratamiento de enfermedades raras. Estos medicamentos se llaman huérfanos, porque en condiciones normales de mercado, no es rentable para la industria farmacéutica desarrollar estos productos destinados a un pequeño número de pacientes que sufren de condiciones raras

ENFERMEDADES RARAS

Dificultades.

- **Falta de diagnóstico correcto:** El período entre los primeros síntomas y el diagnóstico adecuado, implica retrasos inaceptables y de alto riesgo, así como diagnósticos erróneos que conducen a tratamientos inadecuados.
- **Falta de información:** Tanto de la enfermedad misma, como acerca de dónde obtener ayuda.

ENFERMEDADES RARAS

Dificultades.

- **Falta de conocimiento científico:** Lo cual origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas acordes con la tipología de la enfermedad.
- **Consecuencias sociales:** La convivencia con una enfermedad rara, trae consecuencias en todas las áreas de la vida: trabajo, estudio, relaciones sociales y afectivas, etc., que puede ocasionar la estigmatización.

ENFERMEDADES RARAS

Dificultades.

- **Falta de apropiada calidad de cuidado de la salud:** Los pacientes pueden vivir durante varios años en situaciones precarias sin atención médica competente, incluyendo intervenciones de rehabilitación; permanecen excluidos del sistema de cuidado sanitario, incluso después de haberse hecho el diagnóstico.
- **Alto costo de los medicamentos y tratamientos:** El gasto adicional que ocasiona la enfermedad, en términos tanto de ayudas humanas como técnicas, combinado con la falta de beneficios sociales y reembolsos, causa un empobrecimiento total de la familia y aumenta dramáticamente la desigualdad de acceso.

ENFERMEDADES RARAS

Dificultades.

- **Desigualdad en el tratamiento y cuidado:** Tratamientos innovadores están a menudo desigualmente disponibles a causa de los retrasos en la determinación del precio, falta de experiencia de los profesionales de la salud y la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados.

ENFERMEDADES RARAS

Aumentar Conciencia Pública.

- Una aproximación global a las enfermedades raras permite al paciente escapar del aislamiento.
- Desarrollar apropiadas políticas públicas en áreas de investigación científica y biomédica, política de industria farmacéutica, investigación y desarrollo de medicamentos, información y entrenamiento de todas las partes implicadas, cuidados sociales y beneficios, hospitalización y tratamiento de pacientes.
- La adquisición y difusión de conocimiento científico es la base vital para la identificación de las enfermedades y lo más importante, para la investigación de nuevos diagnósticos y procedimientos terapéuticos.

ENFERMEDADES RARAS

Aumentar Conciencia Pública

- Las asociaciones de pacientes son las que han mejorado la conciencia pública y sólo así fue posible que se progresara en el tratamiento de la enfermedad.
- Generalmente los familiares de los pacientes de enfermedades raras, son los que soportan los gastos incurridos para el tratamiento, generando de este modo una desigualdad adicional entre pacientes ricos de enfermedades raras y pacientes pobres de enfermedades raras.

ENFERMEDADES RARAS

Aumentar Conciencia Pública

- Las asociaciones de pacientes de enfermedades raras tienen como objetivos reunir, producir y difundir la limitada información existente sobre su enfermedad y hacer que se oigan las voces de los pacientes y padres.
- El paciente de una enfermedad rara es el huérfano de los sistemas de salud, a menudo sin diagnóstico, sin tratamiento, sin investigación: por consiguiente sin razón para la esperanza.