

“Enfermedades raras”: todo un desafío

La problemática concerniente a estas patologías “de baja incidencia” fue analizada durante la II Jornada Nacional de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas, organizada por la Fundación GEISER en Mendoza. El encuentro tuvo como objetivo acercar a las asociaciones de pacientes, los profesionales de la salud, el Estado y la industria farmacéutica, con miras a crear una mayor conciencia en la sociedad en general, sobre las ERs. A su término, Prescribe dialogó con la doctora Virginia Alejandra Llera, presidenta de GEISER, quien se refirió a los temas tratados.

La II Jornada de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas se desarrolló “como corolario de un proceso de sensibilización, información y difusión”, según cuenta a *Prescribe* la doctora Virginia Alejandra Llera, médica psiquiatra, presidenta y fundadora de la Fundación GEISER (Grupo de Enlace, Investigación y Soporte sobre Enfermedades Raras), que organizó el encuentro.

Dirigidas a profesionales de la salud, pacientes, familiares e integrantes de asociaciones que agrupan a personas afectadas por las denominadas “enfermedades raras” (ERs) o “poco frecuentes”, y al público en general, estas Jornadas surgieron el año pasado, justamente por iniciativa de la Fundación GEISER, cuando realizó la I Jornada Nacional y Encuentro de Pacientes y Padres. Aquel primer encuentro tuvo como objetivo propiciar “un espacio de intercambio y conocimiento entre las distintas áreas que involucran la posibilidad de acceso a una vida mejor para las personas que viven con una enfermedad poco frecuente”, señala la doctora Llera, y agrega: “Decimos que la II Jornada es el ‘corolario’ de un proceso que iniciamos este año poniendo en marcha la agenda de la Fundación, con la presentación de un trabajo en el II Congreso Internacional de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas, organizado por el Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y la Federación Española de

Enfermedades Raras (FEDER). A partir de allí, organizamos foros de encuentro cuyas conclusiones fueron vertidas en la Jornada”.

Es importante destacar que la Fundación GEISER es la primera y única organización no gubernamental, sin fines de lucro dedicada a esta temática en Latinoamérica, donde no existen políticas de salud que aborden la problemática en este sentido “más abarcativo y propio”, remarca Llera, quien además es analista vincular y miembro del K-T Grupo Soporte Minnesota.

Los organizadores de la II Jornada decidieron que el acceso fuera gratuito “teniendo en cuenta las dificultades en términos económicos propias del contexto donde vivimos”, comenta la doctora Llera y explica que por esta razón también “optimizamos recursos agrupando a la mayor cantidad de expositores en un solo día intensivo de trabajo”. El resultado, se entusiasma, “superó nuestras expectativas en relación con los objetivos, ya que además hemos podido enriquecer la base de datos de nuestra organización e ir completando una visión diagnóstica de la situación de estos casos en nuestro país”. Por otra parte, se enorgullece de que la Jornada haya sido anunciada por el IMSERSO, Instituto de Discapacidad de España, por varias organizaciones españolas de afectados, y por la ONG Paso a Paso, de Venezuela.

La Jornada se inició con la presenta-

ción de un trabajo multisectorial “Construyendo un espacio social para los afectados por enfermedades raras en Mendoza”, elaborado por GEISER sobre el Foro Mendocino de Salud. Luego fueron analizadas, punto por punto, las ERs en la Argentina. Algunas de las cuestiones más destacadas giraron en torno de las conocidas como “drogas huérfanas”, “los ensayos clínicos y el uso compasivo”, “el lugar de la industria farmacéutica en las Enfermedades Raras” y “el rol del Estado en el acceso a tratamiento con drogas huérfanas”.

La II Jornada tuvo como invitado de honor al doctor Moisés Abascal Alonso, actual presidente de FEDER, miembro del Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y miembro designado para representar a los pacientes en el EMEA (Agencia Europea de Medicamentos). “El mismo -subraya Virginia Llera- ha formado parte del equipo para la designación de varias moléculas huérfanas en Europa. Por ello -continúa- nos pareció más que importante que también estuviera presente la ANMAT (Administración Nacional de Medicamentos, Alimentos y Tecnología Médica) en esta II Jornada: por un lado, para concretar un acercamiento entre dicho organismo y la comunidad, ya que ésta es la modalidad de trabajo en el primer mundo. Y, en segundo lugar, para poder intercambiar experiencias sobre la legislación en drogas huérfanas y su implementación en Europa”.

La ANMAT, ausente sin aviso

La ANMAT iba a tener a su cargo, justamente, la disertación sobre el papel del Estado. Pero no fue posible. Porque ninguna de las tres invitaciones, dos por escrito y una telefónica de los organizadores de la Jornada, obtuvieron respuesta. “Esto nos parece una gran pérdida -lamenta la doctora Llera-, ya que la comunidad realizó un gran esfuerzo para favorecer este encuentro entre quienes diseñan políticas de salud y las áreas involucradas en el tema, incluso a nivel internacional”. Sin embargo, no pierde el optimismo: “Creemos que no está todo perdido en este sentido, y seguimos propiciando la posibilidad de un encuentro para favorecer la inclusión de los afectados en el diseño de leyes y políticas de salud al modo de FDA (Food & Drug Administration) y la EMEA. Considero que la Argentina puede darse esa posibilidad. Pero para lograrlo, es necesario trabajar con el mismo espíritu democrático con que lo hacen en los Estados Unidos y en Europa, y hacer coincidir criterios con Europa, por ejemplo, para poder luego desarrollar estudios multicéntricos de



Doctora Virginia Alejandra Llera.

investigación, que resultan fundamentales en el caso de enfermedades minoritarias, dada su baja frecuencia”, señala y afirma que “Nos debemos una ley en relación con las ERs y las drogas huérfanas para luego trabajar en su accesibilidad”.

Con respecto a la situación de las ERs o poco frecuentes en Europa, la entrevistada explicó que allá cuentan, en primer lugar, con una legislación que las ampara e incluye a los afectados en la toma de decisiones. “Además de la ventaja que implica una estructura internacional que agrupa a los países que la constituyen, como es la Unión Europea, que ha asignado 20 millones de euros para investigación de las enfermedades genéticas, la mayoría de baja frecuencia, y 400 mil euros para las organizaciones de pacientes. El asociacionismo en enfermedades raras es muy alto y fuerte tanto en Europa como en los Estados Unidos. España se ha acoplado al resto de la Unión

“Vincular, Acercar, Enlazar, Incluir”

La Fundación GEISER es una organización civil, sin fines de lucro, que trabaja con el objetivo de favorecer una mejor calidad de vida para las personas afectadas por una “enfermedad rara”. Algunos de sus principales objetivos son los siguientes:

- Sensibilizar a los distintos sectores de la comunidad frente a la problemática que sufren los que padecen una enfermedad poco frecuente.
- Trabajar en la formación de bases de datos.
- Asistir en la formación de nexos de comunicación y enlace para que el paciente obtenga la información científica más avanzada sobre su situación
- Vincular a enfermos de una misma condición médica, permitiendo un segundo paso en la contención.
- Posibilitar el acceso a grupos profesionales idóneos.
- Aportar sus experiencias y datos para las estadísticas de distintas organizaciones y afectados.
- Promover la investigación de Drogas Huérfanas.
- Incidir en las políticas de Salud, para favorecer la inclusión de los enfermos minoritarios.

“Así como el cerebro del ser humano es más complejo que el resto de la cadena biológica gracias a las sinapsis, -ilustra la doctora Llera- GEISER intenta generar una sinapsis en nuestra comunidad. Para hacer de ella una comunidad más compleja e inteligente. En definitiva, más humana”.

Europea y los afectados están actualmente trabajando para una ley que obligue a declararlas para, de este modo, favorecer los estudios estadísticos epidemiológicos y saber qué está ocurriendo con estas patologías. Por otro lado, se están diseñando en varios países europeos centros de referencia de ERs”.

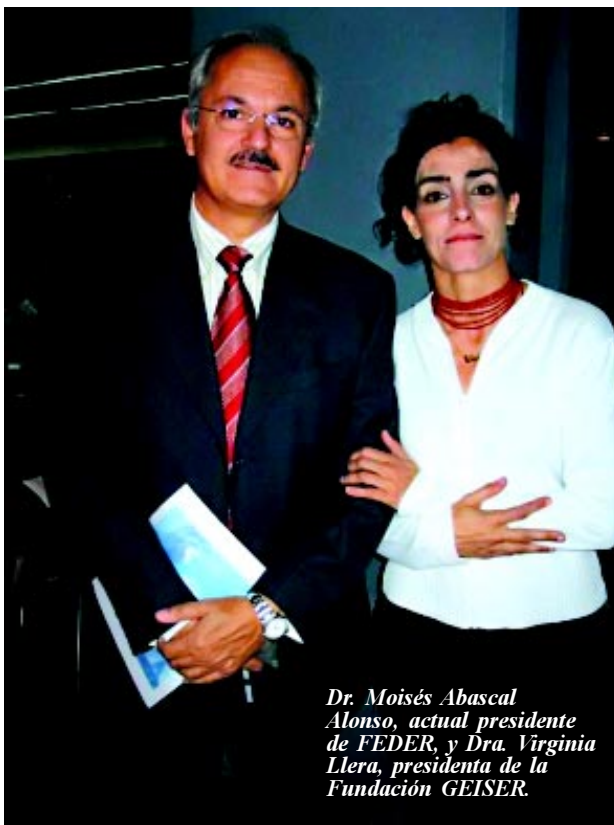
Si bien la doctora reconoce que “estamos hablando de países ricos”, afirma que también existen posibilidades para aquellos que se encuentran en vías de desarrollo. En este caso, propone como punto de partida “maximizar las estructuras ya existentes de salud, pensando en estas patologías, y en acercar a los distintos actores sociales, como son el Estado, los ciudadanos afectados, los profesionales y la industria”.

“La industria -explica- es convocada como parte importante de la comunidad, ya que es la que desarrolla investigación en drogas y medicamentos

para estas enfermedades que, dada su baja frecuencia, no son rentables. Es por eso que la legislación de estos países favorece a las empresas designadas con exclusividad de patente durante un tiempo determinado, con la disminución de requisitos, incentivos económicos y descenso de impuestos, invitando a las pequeñas y medianas empresas, así como también a la Universidad, a desarrollar investigación en este tipo de moléculas.”

El papel de la industria

La industria farmacéutica sí se hizo presente en la II Jornada. “Invitamos a disertar a CAEMe, ya que agrupa en Argentina a las empresas que desarrollan investigación, algunas de las cuales, como Pfizer, Eli Lilly, Roche y GSK, entre otras, también comercializan moléculas huérfanas”. El propósito de esta invitación, cuenta la doctora Llera, fue establecer un acercamiento entre la industria y la comunidad. “En este sentido, -se entusiasma- también contamos con la presencia de un laboratorio que desarrolla moléculas específicas para enfermedades poco frecuentes, sobre todo en los trastornos metabólicos, como es Genzyme. De esta manera es posible incluir la discusión al respecto y crear enlaces entre la industria y la comunidad, que contribuyan a favorecer la accesibilidad a los tratamientos. Por todo esto -enfatisa- creemos fundamental la presencia de los organismos



Dr. Moisés Abascal Alonso, actual presidente de FEDER, y Dra. Virginia Llera, presidenta de la Fundación GEISER.

estatales en estos espacios abiertos a la comunidad”.

“Ciudadanos afectados”

Para la doctora Llera, el lugar que hoy tiene en las políticas de salud y de mercado el abordaje de la problemática de las enfermedades raras en el mundo, se debe al trabajo realizado por las agrupaciones de pacientes, que alcanzaron su primer gran logro con el Acta de Enfermedades Raras, en 1983. “Es que los denominados ‘pacientes’, salieron de una postura pasiva y se transformaron en protagonistas

de sus cambios. De esta manera, la denominación a nivel mundial fue cambiando hacia ‘ciudadanos afectados’ y actualmente, en Europa, son ‘personas que viven con una enfermedad rara’ (PLWRD, por sus siglas en inglés)”. En los países que cuentan con legislación sobre estas enfermedades, continúa la doctora, se considera al afectado como “especialista en su patología”. Por esta razón, la ley los incluye en las decisiones. “No como un acto de bondad, sino como un acto de inteligencia”, subraya.

Qué son las “enfermedades raras”

“Enfermedad rara” es aquella cuya prevalencia en la población general es inferior a 1 en 20 mil personas, según la definición sugerida por el Instituto Nacional de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés) de los Estados Unidos y adoptada por organizaciones de varios países del mundo como Canadá, entre otros.

El área de Salud Pública de la Comisión Europea, define a estas enfermedades como aquellas, “incluidas las de origen genético, que pueden ser mortales o provocar un debilitamiento crónico del paciente y que, debido a su escasa prevalencia, requieren esfuerzos combinados para tratarlas”. Vale destacar que el Reglamento de los Medicamentos Huérfanos de la Comunidad Europea, denomina “enfermedades raras” a las que “ponen en peligro la vida o conllevan a incapacidad crónica y que afectan a menos de cinco de cada 10 mil personas”.

Existen más de 6000 “enfermedades

Para comunicarse con la Fundación GEISER

Nicolás Avellaneda 595- Ciudad (cp:5500) Mendoza.

Telefax: 0261-4290169

www.fundaciongeiser.org - fundgeiser@yahoo.com.ar

Foro sobre Enfermedades Raras: <http://boards4.melodysoft.com/app?ID=raras>

raras” catalogadas bajo esta definición, las que se encuentran sujetas a variabilidad geográfica, social y temporal. Como ejemplo, la doctora Llera cita la Enfermedad de Chagas, causada por el parásito protozoario “*Tripanosoma Cruzi*”, tan frecuente en varias provincias de la Argentina, pero considerada rara en Europa. Por el contrario, la Borreliosis, causada por el microorganismo “*Borrelia burgdorferii*” y transmitida por insectos hematófagos en América del Norte, es considerada rara en Mendoza.

Se considera que existen miles de estas enfermedades de baja incidencia en todo el mundo. “Ya se han descrito entre seis y siete mil, y cada semana se describen cinco nuevas en la literatura médica. Si bien la mayoría de las enfermedades genéticas son ERs, también existen otras, infecciosas o autoinmunes, de muy baja incidencia, cuya causa sigue siendo desconocida en múltiples casos”. Cabe aclarar en este punto que en la Argentina aún no se dispone de estadísticas que indiquen en qué medida afectan las ERs.

Las ERs son enfermedades graves, crónicas y progresivas, y algunas presentan riesgo de vida para el paciente. Pueden manifestarse desde la infancia, como, por ejemplo, la Amiotrofia Espinal Infantil, la Neurofibromatosis, la Osteogénesis Imperfecta, las condrodisplasias o el Síndrome de Rett. Sin embargo, más del 50 por ciento de ellas son de manifestación adulta, como la Enfermedad de Huntington, la Enfermedad de Crohn, la Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la Esclerosis Lateral Amiotrófica, el Sarcoma de Kaposi o el cáncer de tiroides. “Al ser tan poco frecuentes, muchas de estas enfermedades presentan un mayor grado de incertidumbre y/o desinformación, tanto para el paciente como para el profesional. En muchos casos, la rareza se traduce en dificultades operativas para elaborar un diagnóstico

Drogas huérfanas

Específicamente acerca de este tema que fue uno de los ejes sobre los que se desarrolló la II Jornada Nacional de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas, la doctora Virginia Llera, manifestó que “son muy costosas, y para algunas patologías todavía no están en el país, o no se ha desarrollado investigación al respecto. Justamente, para poder crear políticas y estrategias tendientes a lograr la accesibilidad a ellas, es fundamental tener una ley que ‘ciudadanice’ a las enfermedades raras y, por ende, a las drogas huérfanas”.

certero, ofrecer un tratamiento adecuado, o prevenir eficazmente la aparición de complicaciones o nuevos casos, así como también para desarrollar proyectos de investigación sobre la enfermedad. Debido a su baja frecuencia, los profesionales médicos, incluso muchos especialistas, ven casos muy aisladamente en el tiempo y, por lo general, nunca a lo largo de su ejercicio profesional”, señala la doctora Llera.

Vulnerables

En general, las personas afectadas por ERs encuentran todo tipo de dificultades e incluso son más vulnerables desde los puntos de vista psicológico, social, económico y cultural. Por otra parte, a causa de conocimientos científicos y médicos insuficientes, un gran número de enfermos no es diagnosticado. Consultada al respecto, la entrevistada comenta que, más allá de las circunstancias específicas de cada patología, “estos enfermos sufren otros problemas, precisamente por la característica de la baja incidencia”. Y enumera, entre otros, los siguientes:

- Desconocimiento acerca del origen de la enfermedad, desconcierto y des-

orientación en el momento del diagnóstico.

- Rechazo social y pérdida de la autoestima.
- Desinformación sobre cuidados, complicaciones posibles, tratamientos y ayudas técnicas que le puedan facilitar su vida.
- Aislamiento y falta de contacto con otras personas afectadas.
- Desinformación sobre especialistas o centros médicos.
- Falta de protocolo de la enfermedad, de ayuda económica y de cobertura legal para fomentar la investigación sobre genética, ensayos clínicos y nuevos tratamientos.
- Falta de reconocimiento en políticas y sistemas de salud (prepagas, obras sociales, etcétera) y de medicamentos específicos para tratar la enfermedad.

Nuevas posibilidades

“Las ERs, entre otros nuevos desafíos en el campo de la salud, necesitan de interacción en distintos planos: desde la consideración de aspectos psicológicos a las necesidades de reorganización laboral, sanitaria, jurídica, legal y social”, dice la entrevistada, al tiempo que se muestra optimista debido a que “el avance tecnológico aumenta las posibilidades de estos pacientes y sus familias, así como también de los profesionales y de las organizaciones de la sociedad civil que trabajan en el ámbito de la salud, permitiéndoles la posibilidad de trabajar en conjunto para aumentar la calidad de vida en el bienestar biológico, psicológico y social de los que padecen estas enfermedades”.

A modo de conclusión, Virginia Llera apuntó que las ERs ameritan tratamiento multidisciplinario y transcultural, y el empleo de tecnología de última generación en comunicación. “Estas enfermedades cristalizan una encrucijada paradigmática que expresa el déficit del abordaje convencional, que las excluye”. ■