Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

Luis Alejandro Barrera Ph.D.

Director Instituto Errores Innatos del Metabolismo

Enfermedades RARAS

- ° Una enfermedad se denomina rara (“huérfana”, poco frecuente, de baja prevalencia), cuando afecta a menos de 1 en dos mil personas.
- ° Hay alrededor de 6,000 - 7,000 enfermedades raras conocidas.
- ° Alrededor del 80% de las enfermedades raras son de origen genético.
- ° Las enfermedades raras son graves, crónicas y progresivas, con frecuencia suponen una amenaza a la supervivencia
- ° Tres de cada 4 enfermedades raras son enfermedades de inicio en la infancia y causan discapacidades graves.

Enfermedades RARAS

Aquellas con una morbilidad insuficiente para conseguir que su tratamiento sea rentable. ***Moisés Abascal Presidente de FEDER***

En España se calcula que afectan a 3 millones de personas. Para Colombia se calcula en 3.8 millones de personas.

Problemas

- **Diagnostico.**
- **Tratamiento**
- **Psicológicos**
- **De pareja.**
- **Económicos.**
- **Discriminación.**
- **Sobreprotección al hijo.**
- **Abandono del hogar.**
- **Abortos.**

Situación del Diagnóstico

- **La casi totalidad de los exámenes de diagnóstico no están cubiertos por el POS o por las EPS.**
- **El ISS excluye de su lista los exámenes cuando quiere y lo mismo hacen las otras EPS.**

Situación del Diagnóstico

- No hay suficientes laboratorios para responder a las exigencias de un examen de urgencia. En el caso de los Errores Innatos del Metabolismo debería haber por lo menos uno en cada ciudad de mas de dos millones de habitantes.

- Debería establecerse una red nacional de laboratorios para estas enfermedades.

Situación del Diagnóstico

- El diagnóstico se puede demorar hasta veinte años o más
  - Se trata para otras enfermedades.
  - Se complica el paciente por falta de una adecuado tratamiento.
  - Perdida de confianza en la medicina.
  - Terminan en medicinas alternativas.

Problemas asociados a la demora en el Diagnóstico.

- Disminución de la autoestima.
- Sentimiento de culpa de los padres.
- Sobrecarga economica.
- Problemas de pareja.
- Tratamientos innecesarios o no efectivos.
- Perdida de dinero y de tiempo.
- Muchas siguen sin diagnostico.

Tratamiento

- Algunas tienen tratamiento dietario.
- Otras como las genéticas tienen manejo sintomático pero no se curan.
- Otras requieren medicinas de alto costo.
- Otras se tratan con medicinas no muy costosas, pero son medicamentos huérfanos.

Medicamento Húerfano.

- Aquel que no es rentable.
- No se encuentra en el país.
- Su importación puede demorar mucho.
- Hay quienes los ayudan a importar pero con costos que pueden cuadruplicar el valor real de medicamento en otros países.

Tratamiento

- Las EPS con frecuencia responden que no están obligados a suministrarlos pues no están disponibles en el país.
- Las EPS no se hacen cargo de su importación. El reembolso es complicado y demorado.
- Muchas son emergencias médicas pero importar el tratamiento en las actuales condiciones lleva hasta seis meses.
- El INVIMA y MinProtección ha tomado medidas muy importantes (Decreto 481 Reciente inclusión de mas de 70 medicamentos como vitales no disponibles) para agilizar su importación pero esto depende no solo del INVIMA sino de la Aduana e Incomex.

Interrogantes.

- Por que los laboratorios que hacen grandes ganancias con la fórmulas para los infantes no están obligados a prestar el servicio de tener disponibles estos productos en el país?

Investigación

- No hay investigación en el país,
  - No se conoce la prevalencia para prácticamente ninguna.
  - No hay apoyo para investigación diagnostico y tratamiento.
  - En el pasado Colciencias financiaba investigación en estas enfermedades pero ahora no.

Interrogante Ético.

- Puede haber enfermedades totalmente desprotegidas por el sistema de salud así sean raras?
- Es aceptable que un buen número de pacientes no tenga acceso al tratamiento porque no han tenido apoyo como si lo han logrado otros sectores de la población?
- Es aceptable que solo tenga acceso el que lo puede importar por sus propios medios. “ Fraudulentamente” en muchos casos.

Medidas de carácter urgente.

- Agilización de importación de medicamentos huérfanos.
- Inclusión de los exámenes de diagnóstico en las listas del POS.
- Crear una red de laboratorios especializados que cumplan las normas mas estrictas de aseguramiento de la calidad.
- Crear un banco de medicamento huerfanos.
- Asignar dineros para investigación y crear una entidad para el estudio de estas enfermedades.
- Mejorar la enseñanza en las Facultades de salud. Medicina bacteriología, nutrición, psicología.

ZIE

Normas de carácter urgente.

- Campañas educativas patrocinadas por el Ministerio de protección social
- Incluir estos temas en los planes de estudios

Investigación en el Exterior

- Alto costo de manufactura. Tratamiento de Gaucher 100.000 a 200.000 dólares al año.
- Limitaciones en cuanto a inversión por compañías privadas. Esfuerzos dirigidos a las que son mas rentables.
- Incentivos tributarios, patentes extendidas.

Mediano Plazo

- Programas permanentes de largo alcance y tendientes a construir un sistema de salud para un país desarrollado.
- Ley de Protección a las Enfermedades Raras (ER)?
- Programas de fomento a la investigación en ER. Creación de una División o Instituto.

Investigación

- Prevalencia
- Tratamiento
  - Medicamentos
  - Húerfanos
  - Terapia Génica
  - Terapia de Reemplazo enzimático
  - Terapia Célular
  - Sustitutos Nutricionales

División para el Estudio e Investigación Enfermedades Raras

- Adscripción
  - Ministerio de Protección social.
  - Instituto Nacional de Salud.
  - Universidad.
  - Fundación o corporación sin ánimo de lucro

División para el Estudio e Investigación Enfermedades Raras

Composición

- Ministerio Protección Social
- Colciencias
- Asociaciones de Padres de Familia.
- Academia Nacional de Medicina.
- Academia Nacional de ciencias.
- Dos Investigadores

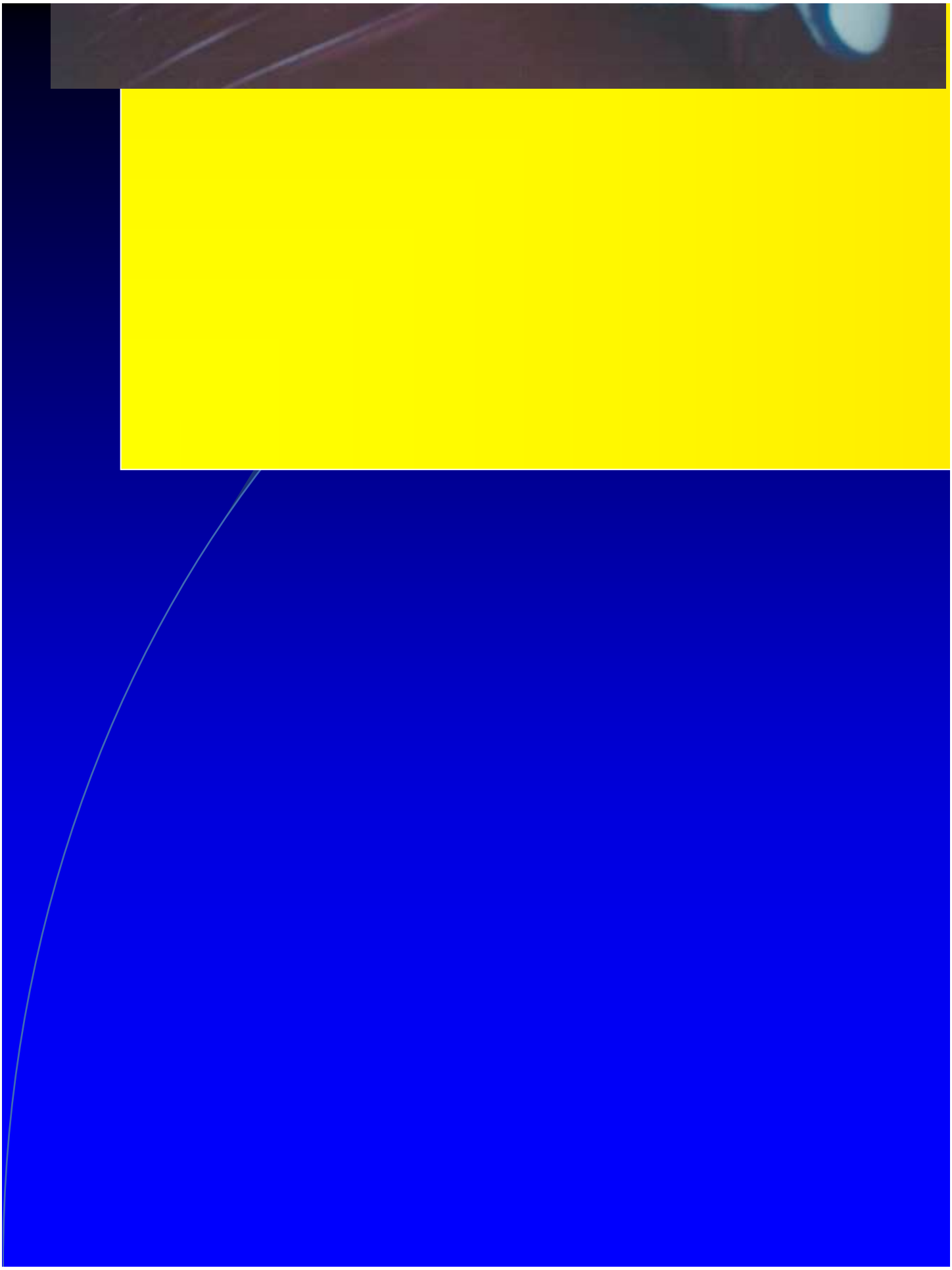
Comité de Ética

- Funciones
  - Asesorar en la evaluación de propuestas desde el punto de vista científico y ético.
  - Dar ideas sobre los programas y proyectos que se deben promover.

Comité de Ética

- Normas éticas en programas de tamizaje.
- Almacenamiento de muestras y Bancos de ADN.
- Cuando y quien debe hacer diagnóstico prenatal
- Normas que deben cumplir los laboratorios de diagnostico en enfermedades raras.

ATHLETE



Enfermedades Raras

- **La prevalencia puede cambiar de acuerdo al conocimiento de las enfermedades.**
- **Fibrosis quística**
- **Hemofilia**
- **Enfermedades lisosomales 1:40, 000**
- **Osteogenesis imperfecta 1: 30,000**
- **Tay Sachs 1: 300 ó 1 300,000**
- **Virales. Variable**
- **Bacterianas. Variable**
- **Teratogénicas**

Falta de tratamiento II.

El número de nuevos casos diagnosticados puede cambiar drásticamente.

Gaucher. En Colombia hasta hace 5 años había solo 8 pacientes en el momento mas de sesenta. Quince están siendo tratados.

Limitaciones para el Tratamiento

- En Colombia no ha habido interés en traer tratamiento para la mayoría de estas enfermedades por el reducido número de pacientes. Laboratorios que comercializan esos productos en otras partes del mundo no los traen a Colombia.
- En el mejor de los casos se diagnostican pero no se tratan.

Tratamiento

- En los países desarrollados el Sistema de salud se hace cargo del tratamiento de los que se pueden tratar con dieta.
- En Colombia no existe ningún apoyo para los medicamentos y menos para los suplementos.
- En los casos que no hay tratamiento la familia debería tener acceso al asesoramiento genético, nutricional, psicológico.

Interrogantes Éticos.

- Solo deben tener acceso a los tratamientos los que tienen dinero para pagarlos?
- Como se debe distribuir los tratamientos.
  - A cada persona una parte igual?
  - A cada persona según su necesidad?
  - A cada persona según su propio esfuerzo?
  - A cada persona según su contribución a la sociedad?
  - A cada persona según su merito?

Interrogantes.

- Como puede el Ministerio facilitar la importación para los pacientes diagnosticados? En otros países existe autorización expedita para permitir la importación en termino de 48 horas.

  Decreto medicamentos vitales no disponibles.

- Se puede crear un fondo con dineros del estado para tener disponibles estos medicamentos?