



Día Mundial de las Enfermedades Raras 2017

**“La investigación es
nuestra esperanza”**

Argumentario



“Una Enfermedad Rara puede afectar a cualquier persona. 7 de cada 100 personas conviven con una de ellas. En España existen cerca de 3 millones de pacientes. Desde FEDER contribuimos a mejorar la calidad y esperanza de vida de los afectados y sus familias”.

Día Mundial de las Enfermedades Raras

La investigación es nuestra esperanza

En el marco del Día Mundial de las ER queremos trasladar la necesidad de impulsar la investigación en enfermedades poco frecuentes, bajo un enfoque integral y de trabajo en RED. Para hacerlo posible consideramos imprescindible el **establecimiento de un sistema de incentivos que incluya la investigación científica en enfermedades raras como una actividad prioritaria de mecenazgo dentro de la Ley de Presupuestos Generales del Estado.**

Promoviendo la investigación en enfermedades poco frecuentes se aumenta la capacidad del sistema para dar respuesta a las necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes relativas a la prevención, al acceso a diagnóstico y tratamiento, así como en la atención social y sanitaria.

Porque sólo trabajando en el presente, podremos conseguir un futuro esperanzador.

Para ello, instamos a todos los sectores implicados a que se adhieran a esta declaración que constituirán la hoja de ruta de la Federación y que establece propuestas concretas para el desarrollo e implementación de políticas de investigación en enfermedades raras. Todo ello, bajo dos premisas básicas ¿El qué? y El cómo?

¿Qué debemos abordar? Tres escenarios claves:

- Prevención y diagnóstico
- Tratamiento
- Atención social y sanitaria

¿Cómo debe llevarse a cabo esta investigación?:

- Promoviendo una estructura de trabajo coordinado
- Estableciendo sistemas de incentivos que fomenten la colaboración económica del sector privado y sociedad civil en la investigación en ER.
- Incrementando la asignación de recursos públicos
- Valorando el coste-utilidad
- Implicando a los pacientes, bajo principios éticos y de protección a la intimidad de la persona, empoderando al paciente y a sus familias teniendo en cuenta el conocimiento y experiencia que desde su papel pueden aportar a la investigación

Nuestra esperanza: propuestas concretas

Los siguientes puntos proporcionan nuestras propuestas concretas para el desarrollo e implementación de políticas de investigación en enfermedades raras. Todo ello, bajo dos premisas básicas: el qué y el cómo.

D ¿Qué acciones se deben promover?

1. **Invertir en nuevos procedimientos para favorecer el acceso al diagnóstico y la detección precoz de las patologías:** Es preciso potenciar otras formas de diagnóstico a través del uso de nuevos biomarcadores diana reconocibles y validados, incluyendo tecnología bioquímica, tecnologías de diagnóstico por imagen de alta resolución o nuevas aproximaciones al diagnóstico prenatal con métodos no invasivos. En los casos donde no exista una prueba diagnóstica, es necesaria una descripción clínica detallada de la sintomatología, una comparativa con otros casos clínicos, el análisis de datos de múltiples fuentes y la participación de todos los especialistas implicados desde un abordaje multidisciplinar.

Asimismo, es preciso impulsar un Plan Nacional de Medicina Genómica que garantice el acceso a pruebas genéticas en todo el territorio nacional mediante la implementación de Centros de Diagnóstico Genómico de Alta Complejidad.

Además, para favorecer la prevención de estas patologías es preciso impulsar el conocimiento científico asociado a los factores de riesgo para el establecimiento de estrategias de prevención primaria.

2. **Adoptar sistemas de clasificación apropiados y reconocidos a nivel internacional:** Es preciso consolidar el Registro Estatal de Enfermedades Raras como una entidad clave para la generación de conocimiento, potenciando la creación de biobancos e impulsando un sistema de codificación y recogida de datos unificados que responda a los criterios internacionales. Con ello, se favorece el trabajo coordinado desde las administraciones autonómicas con la administración del Estado así como la colaboración internacional. Además, un sistema de clasificación unificada permite una atención de calidad a los pacientes acortando las diferencias entre la información disponible por parte de los médicos de Atención Primaria, especialistas, expertos, CSUR y centros de investigación.
3. **Promover el desarrollo de nuevas dianas terapéuticas para el impulso de tratamientos y terapias innovadoras:** Es necesaria la adopción de medidas constructivas que aborden la especificidad de estas patologías en relación a la búsqueda de nuevas dianas terapéuticas para el desarrollo de nuevas terapias y tratamientos. Es preciso impulsar la investigación, desarrollo e innovación respecto a los medicamentos huérfanos, medicamentos coadyuvantes, productos sanitarios y tratamientos quirúrgicos especiales.

Asimismo, también se debe favorecer el impulso de la investigación en torno a las ayudas técnicas, de rehabilitación productos de apoyo y otras prestaciones del ámbito ortoprotésico, así como el apoyo psicológico y fisioterapéutico.

Los Centros, Servicios y Unidades de Referencias deben adquirir un papel de especial relevancia en el impulso de los tratamientos y terapias. De esta forma, deben proporcionar atención dando asistencia sanitaria, apoyo para confirmación diagnóstica, definición de estrategias terapéuticas y de seguimiento; y actuar de consultores para las unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes. Han de garantizar la continuidad en la atención entre etapas de la vida del paciente (niño-adulto) y entre niveles asistenciales, así como evaluar los resultados.

En concreto, los Centros, Servicios y Unidades de Referencia -siempre que cuenten con fondos específicos para ello- permitirán:

- Establecer y sistematizar datos epidemiológicos
- Favorecer una investigación clínica en los propios hospitales en colaboración con otros organismos y redes de investigación.
- Impulsar ensayos clínicos de medicamentos o de otra naturaleza.
- Realizar de pruebas sobre innovaciones destinadas a la mejora en el diagnóstico y la atención a los pacientes.
- Propiciar los encuentros de expertos en las enfermedades y/o grupos de enfermedades, así como los intercambios de criterios científicos ante los casos concretos.
- Posibilitar la formación de profesionales sanitarios en la etiología y tratamiento de estas enfermedades.

4. Impulsar la investigación para la definición de políticas sociales:

La investigación debe ser la herramienta que clarifique y establezca las prioridades en la atención sanitaria, social, y educativa del colectivo. De esta forma, permitirá el diseño de políticas más operativas y se favorecerá la identificación de mejoras concretas en el marco regulatorio que den respuesta a las necesidades de las familias.

Más allá de la perspectiva sanitaria, el abordaje de estas patologías requiere la aplicación de servicios asistenciales, tales como la atención temprana, rehabilitación y logopedia, entre otros. La investigación en este ámbito nos permitirá avanzar en disponer evidencias científicas relativas a la mejora de la calidad de vida favoreciendo que las personas con ER puedan optimizar sus capacidades, mejorar las habilidades personales y sociales y prevenir complicaciones.

D ¿Cómo debemos promover la investigación?

5. **Promoviendo la perspectiva de coordinación y trabajo en red:** La búsqueda de respuestas requiere de un abordaje multidisciplinar. La administración estatal y las administraciones autonómicas deben garantizar que las estructuras y programas creados a tal efecto, trabajen de manera coordinada, dotándolas de recursos para garantizar su sostenibilidad. Estas estructuras y programas, deben potenciar el trabajo a través de grupos de patologías permitiendo así optimizar recursos, compartir experiencias e incrementar exponencialmente la difusión del conocimiento. Consolidar estas redes internas hará posible que dicho conocimiento se comparta en el ámbito internacional favoreciendo el acceso a la investigación a todos los niveles. En este proceso, es necesaria la participación de todos los agentes implicados en la investigación.

En definitiva, hablamos de una coordinación integral en diferentes niveles

Coordinación nacional:

- Coordinación entre los servicios sociales, sanidad y educación
- Coordinación entre Atención Primaria, Atención Hospitalaria y los CSUR: fomentar el trabajo interdisciplinar como respuesta a un tratamiento integral de la persona
- Coordinación entre las administraciones, profesionales, asociaciones de pacientes e Industria.

Coordinación Internacional:

- Coordinación a nivel global a través del impulso y consolidación de las Redes Europeas de Referencia

6. **Estableciendo sistemas de incentivos fiscales** que fomenten la aportación de recursos privados en los proyectos de investigación mediante la **previsión en la Ley de Presupuestos Generales del Estado de la investigación científica en enfermedades raras como actividad prioritaria de mecenazgo**. Dicha previsión traerá consigo, unas mayores bonificaciones fiscales que las que prevé la ley de mecenazgo para las actividades de interés general. Es decir, se elevaría en cinco puntos porcentuales los porcentajes de las deducciones establecidas en la citada Ley para las donaciones y aportaciones a favor de las entidades beneficiarias del mecenazgo.
7. **Promoviendo una metodología de trabajo que fomente la cooperación y colaboración entre los sectores implicados**. El Sistema Nacional de Salud debe fomentar el desarrollo de intervenciones en el campo de las enfermedades raras para la prevención, el tratamiento y el diagnóstico por parte de la industria y los consorcios público-privado. De esta forma, se hace necesario que los esfuerzos del sector público sean complementados con los debidos incentivos por los recursos del sector privado (industria, organizaciones de pacientes, fundaciones, centros de investigación académica).
8. **Valorar el coste-utilidad de la investigación en enfermedades raras:** el impulso de la

investigación en enfermedades poco frecuentes favorecerá el acceso a los diagnósticos y posteriormente a tratamientos adecuados. Todo ello, generará un ahorro en el sistema sanitario relativo a lo que supone la disminución del coste de hospitalización, intervenciones inadecuadas, bajas laborales o costes relativos a la discapacidad y terapias asociadas. Además, la investigación en enfermedades raras no sólo resulta de crucial interés para los afectados, sino que a menudo puede llevar a descubrimientos científicos de gran magnitud en enfermedades comunes que benefician a una población mayor.

9. **Implicando a los pacientes en todo el proceso, respetando los principios éticos y los derechos y libertades fundamentales de la persona:** En el proceso de investigación, es necesaria la involucración de todos los agentes implicados en la investigación. En concreto, la participación de las personas con enfermedades poco frecuentes debe ser reconocida y legitimada, entendiéndose como imprescindible para la obtención de resultados. De esta forma, se busca poner en valor la medicina centrada en el paciente como modelo de atención. Los pacientes identifican sus necesidades médicas, aportan su experiencia y conocimiento, así como información sobre en qué ámbitos de su vida les afecta la enfermedad, y por ende, donde es apremiante investigar. Todo ello, bajo las premisas de la ética, el derecho a la intimidad y la transparencia en el tratamiento de la información.