



Papeles de **FEDER**

Federación Española de Enfermedades Raras

N.º 11 • Septiembre - Diciembre, 2005

Medicamentos Huérfanos

I JORNADAS NACIONALES EN ENFERMEDADES RARAS

Por un Plan de Acción de Enfermedades Raras
para los 3 millones de afectados en España

11 y 12 de Noviembre de 2005

Colaboradores



Informe Plan Estratégico de FEDER



Tema de Actualidad Mal de Pompe

Entrevista
Yann Le Cam
Director General
de EURORDIS



Edita
FEDER

Presidente
Moisés Abascal

Junta Directiva:
Francesc Valenzuela
José Luis Torres
Rosa Sánchez de Vega
Emilio Martín Alonso
Pilar de la Peña García-Tizón
Antonio Peña Torres
Isabel Calvo
Jacinto Sánchez Casas

Director:
José Luis Rivas Guisado

Consejo de Redacción:
Antonio Bañón
M.ª José Sánchez
Francesc Valenzuela
Ángel Gil
Emilio Martín
José Luis Torres

Coordinación:
Vanesa Pizarro Ortiz

Maquetación y Diseño:
Nieves González Casado

Comité Científico:
Manuel Posada, Investigación.
Emili Esteve, Farmaindustria.
Fernando Royo, Bioempresas.
Miguel García Fuentes, Pediatría.
Enrique Galán Gómez, Pediatría-Genetista.
Teresa Español, Medicina
Inmunológica.

Sede Social:

FEDER
Avda. S. Francisco Javier,
9 Planta 10 módulo 24,
Edificio Sevilla 2
41018 Sevilla
Teléfono: 954989892
Fax: 954989893

andalucia@enfermedades-raras.org

Delegación de Catalunya:

Pere Vergés, 1-3, planta 9, oficina
9.5 (Hotel d'Entitats La Pau)
08020 Barcelona
catalunya@enfermedades-raras.org
Teléfono: 932056082

Delegación de Extremadura:

Sinforiano Madroñero, 16, 2.º, L
06011 Badajoz
Teléfono 924252317
extremadura@enfermedades-raras.org

Delegación de Comunidad Valenciana:

Pardo Gimeno, 55, entlo. C
03007 Alicante
Teléfono 965111105
valencia@enfermedades-raras.org

Delegación de Madrid y Redacción:

Cristóbal Bordú, 35,
despacho núm. 301
28003 Madrid
Telefax: 915334008
madrid@enfermedades-raras.org

Servicio de Información y Orientación (SIO)

Tel.: 902181725
www.enfermedades-raras.org/sio.htm

Imprime:

Gráficas Arias Montano, S. A.
28935 MÓSTOLES (Madrid)
Depósito Legal: M. 11.267-2002
ISSN: 1699-1141

Índice



8 ESPECIAL:

Los Medicamentos
Huérfanos

Ante la próxima aprobación de la Ley del Medicamento este tema adquiere una importancia singular, a la vista de los más de dos millones de afectados de ER en nuestro país.

23 INFORME:

Plan Estratégico
de FEDER

FEDER, con vocación de futuro, presenta su Plan Estratégico en el horizonte del 2005-2007, con apuestas de gran contenido social y sanitario.

40 TEMA DE ACTUALIDAD:

Mal de Pompe

El Comité para Productos Médicos de la Agencia Europea del Medicamento, ha recomendado la aprobación de Myozyme para el tratamiento del mal de Pompe.

46 ÚLTIMA HORA:

Las ER, en el Senado

Las Enfermedades Raras han entrado en el Senado, donde se aprobó la creación de una Comisión para ocuparse de su realidad y futuro.

Necesidades de los Pacientes Pediátricos con Enfermedades Raras y de sus Familias en Cantabria

Estudio, dentro de la colección de Documentos del Real Patronato sobre Discapacidad, en el que profesionales de gran prestigio: Luis Gaité, Pedro Cantero, Domingo González Lamuña y Miguel García Fuentes, en un texto de interés y asequible para todos, dan respuesta a las necesidades de los pacientes de Enfermedades Raras. Una situación analizada aquí por el equipo de investigadores, autores de este estudio en el que aportan criterios para corregirla, tanto desde la perspectiva de las familias, como desde la organización y coordinación de los distintos profesionales dentro del Sistema Sanitario. Un documento de gran interés y utilidad para pacientes y sus familias.

Editorial

FUNDACIÓN FEDER, UNA REALIDAD

FEDER ha apostado, ya desde el 2003, por la creación de una FUNDACION **sin ánimo de lucro**, y con una clara apuesta por el apoyo de investigación. Una forma de obtener recursos, no sólo económicos, sino también humanos y técnicos para encabezar una línea de investigación sobre las Enfermedades Raras, con lo que se beneficiará a todas las asociaciones, manteniendo sus objetivos sin poner en peligro su independencia institucional.

Naturalmente, ésto no afectará a la coexistencia con la Federación, que seguirá existiendo tal y como hasta ahora, en la letra de los propios estatutos de la Fundación que estipulan que *«tendrá personalidad jurídica propia y plena capacidad para obrar»*.

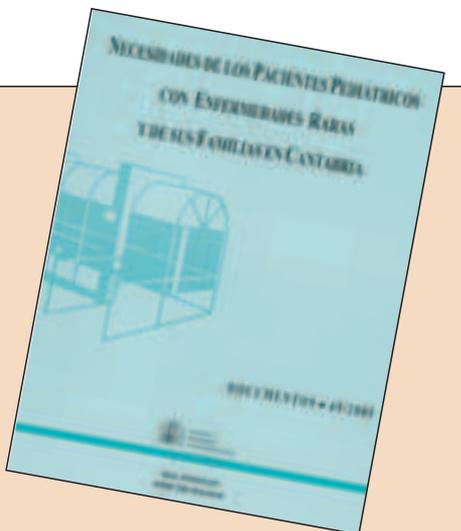
La Fundación es **un apoyo más** a la labor que en FEDER se viene desarrollando, con el propósito de conseguir los fondos necesarios para la atención, docencia e investigación, haciéndose precisa la coexistencia con otra forma de personalidad jurídica que haga de motor de empuje con la fuerza necesaria. A este respecto, y en cuanto a sus actividades, los estatutos estipulan: *«Impulsar la investigación científica, mediante la convocatoria de becas o premios, destinados a personas físicas o jurídicas, que desarrollen su actividad investigadora sobre enfermedades raras»*. Mientras, la Federación seguirá creciendo con fuerza para conseguir la necesaria cobertura social y sanitaria de los pacientes con ER, impulsando su Plan de Acción y concienciando a las Administraciones públicas de su necesaria puesta en marcha.

FEDER y la Fundación FEDER, apoyándose mutuamente, podrán lograr objetivos ambiciosos con los que hoy tan sólo se puede soñar: tratamiento adecuado para cualquier paciente afectado sin salir de nuestro país, incluyendo las intervenciones quirúrgicas; lograr una vida social íntegra equiparable a los países más desarrollados de nuestro entorno, y un largo etcétera. Sólo se podrá alcanzar si a la par FEDER cuenta con profesionales médicos y sociales e investigadores, además de infraestructuras. Este es el objetivo de esta empresa que hoy se presenta: la Fundación de FEDER. Una iniciativa abierta a la colaboración y la cooperación de todos, porque con nuestro pequeño grano de arena podemos hacer persona a persona, asociación a asociación, convertir un montículo en una montaña.

FEDER

... y además

- 1 EDITORIAL
- 2 Primera Dama de Alemania con FEDER
- 3 TRIBUNA ABIERTA:
Isabel Calvo
- 4-7 En PORTADA
I Jornadas Nacionales de E.R.
- 19-21 ENTREVISTA:
Yann Le Cam, Director General de EURORDIS
- 22 TESTIMONIO
M.^a Jesús Lora
- 28 El SIO Informa
- 29 Pseudosantoma
- 30-36 Nuestras Asociaciones
- 37-38 NOTICIAS
- 39 FEDER es noticia
- 42-45 REPORTAJE
¿Cómo es hoy la medicina del mañana?
- 47-III Asociaciones FEDER
- IV Contraportada



LA PRIMERA DAMA DE ALEMANIA RECIBE A FEDER



- ✓ La Primera Dama de Alemania se interesó por la situación de las Enfermedades Raras en nuestro país, expresando su apoyo a la lucha que desde las asociaciones se está llevando.
- ✓ Por su parte, FEDER, ha solicitado entrevista con el Presidente Rodríguez Zapatero para hablar del tema. Los directivos están a la espera de ser recibidos.

Madrid.—Eva Luise Köelher, primera dama de la República Federal de Alemania, presidenta de honor de la Alianza Alemana de Enfermedades Raras, en su visita por España, recibió el pasado 12 de diciembre a Junta Directiva de FEDER, encabezada por su presidente Moisés Abascal. En la reunión la señora Köelher manifestó su deseo de conocer en profundidad la problemática de las Enfermedades Raras en nuestro país.

El objetivo principal del encuentro fue presentar las líneas de actuación, por parte de la Federación Española de Enfermedades Raras, para compartir las buenas prácticas con la recientemente constituida federación alemana.

Durante el encuentro FEDER explicó su misión y áreas de actuación. Al describir las conclusiones de las I Jornadas Nacionales de ER, nuestra organización destacó, la necesidad de elaborar un Plan de Acción para ayudar a los enfermos.

En vista del enorme interés de la delegación alemana por el Servicio de Información y Orientación (SIO), la Federación presentó los resultados del programa en el 2004 y el importante crecimiento del número de consultas recibidas en el 2005, así como los servicios adicionales de apoyo psicológico y jurídico.

Al finalizar, la primera dama señaló que «es evidente la fuerza de cambio que los pacientes, a través de FEDER, están liderando en España y el impacto positivo que en 6 años se ha conseguido».

Asimismo, la Señora Eva Luise, se comprometió a intervenir positivamente, durante su visita, ante las instituciones españolas con las que tuviese contacto, a favor de un mayor reconocimiento de la problemática de las ER.

El encuentro oficial tuvo lugar en la sede de la Embajada Alemana en Madrid.



ISABEL CALVO,
vocal de FEDER
(Asociación Retinosis
Pigmentaria de Catalunya)

Los Centros de Referencia, como medida positiva

Mi nombre es Isabel Calvo, soy una afectada de Retinosis Pigmentaria y supongo que como a muchos afectados por ER me preocupan muchos temas como pueden ser: la obtención del certificado de minusvalía y del reconocimiento de incapacidad laboral, el diagnóstico preimplantacional, el tratamiento social que se les da a nuestras patologías, la adecuada atención sanitaria y los centros de referencia entre otros temas.

En esta ocasión me centraré en el tema del reconocimiento por parte del Ministerio y de las CC.AA. de los centros de referencia. Hasta ahora tanto los afectados como las asociaciones tenemos contactos con especialistas en nuestra patología gracias a que en la profesión médica existen personas sensibilizadas con nuestras enfermedades y nos ofrecen su colaboración voluntaria, pero este no es el camino, los médicos que nos atienden hacen un gran esfuerzo para poder colaborar con nosotros y para investigar sobre nuestras enfermedades y creo que esto debería ser reconocido no solamente por nosotros (que ya lo hacemos) sino por los organismos públicos.

Desde mi humilde y particular visión sobre el tema se lograrían muchos avances si desde la Administración se concediera la certificación oficial a estos centros como CENTROS DE REFERENCIA O EXCELENCIA, ¿cuáles serían estos avances?: Menos tiempo de espera para obtener un diagnóstico adecuado con lo que se suprimirían gastos innecesarios, atención especializada en la patología con la consecuente satisfacción por parte del usuario además de la utilización de tratamientos adecuados con la consiguiente reducción de riesgos a la hora de provocar efectos secundarios no deseados y por supuesto el ahorro económico que supone la no utilización de tratamientos que en la realidad no son efectivos.



Amparo Valcarce, secretaria de Estado de Servicios Sociales, acompañada del director general del IMSERSO, Angel Rodríguez, Catedo y del presidente de FEDER Moisés Abascal.

I JORNADAS NACIONALES

Madrid. (Crónica de **José Luis Rivas Guisado**, jefe de Prensa de FEDER).—Tres millones de afectados de Enfermedades Raras en España estuvieron representados en los más de 300 participantes en las I Jornadas Nacionales en Enfermedades Raras que se celebraron en Madrid los días 11 y 12 de noviembre. Organizadas conjuntamente por FEDER y el IMSERSO, el Encuentro sirvió para presentar la realidad y problemática que respecta a la población de afectados de Enfermedades Raras.

- ✔ **Necesidad de este Plan para las personas con Enfermedades Raras, que «representan un problema real de Salud pública que está, en su mayor parte, sin abordar en España».**
- ✔ **El Centro de Referencia de ER supondrá «el impulso y la ayuda determinante», suponiendo un espacio de respiro e información para los afectados por este tipo de patologías y sus familias.**

Las Jornadas fueron inauguradas por la secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce, quien anunció que el Centro Estatal de Atención Socio-sanitaria a Personas con Enfermedades Raras y a sus Familias ha obtenido ya las licencias necesaria para su construcción, por lo que estará terminado en 2007. El Centro ubicado en Burgos, supondrá «el impulso y la ayuda determinante», suponiendo un espacio de respiro e información para los afectados por este tipo de patologías, que en España superan los tres millones de personas.

Por su parte, el presidente de FEDER, Moisés Abascal, pidió al Gobierno un «Plan

de Acción Nacional» para atender las necesidades que padecen las personas con enfermedades poco frecuentes en España, como los ya existentes en algunos países de la Unión Europea.

Plan de Acción y Medicamentos Huérfanos

El lema de las Jornadas, «Tres millones de enfermos deberían ser suficientes para activar la conciencia de los

políticos» expresa por sí mismo la necesidad de este Plan de Acción para estas personas, que «representan un problema real de salud pública que está, en su mayor parte, sin abordar en España», señaló Abascal. Por este motivo, FEDER ha elaborado una propuesta del Plan de Acción con medidas generales y específicas, a la luz de ejes estratégicos que pretenden «activar la conciencia de la clase

“ **El lema de las Jornadas «Tres millones de enfermos deberían ser suficientes para activar la conciencia de los políticos» expresa por sí mismo la necesidad de este Plan de Acción para estas personas** ”

política para un problema que afecta a España a tres millones de personas», como el mejor conocimiento de la epidemiología de estas enfermedades, el reconocimiento de su especificidad, apoyo a la información en el más amplio sentido, la formación de los profesionales de la Salud, la universalización del diagnóstico, el mejor acceso a los cuidados y calidad de la atención. El Plan reclama, además apoyo a los llamados Medicamentos Huérfanos, respuesta a la dependencia, promoción de la investigación y, finalmente, desarrollar colaboraciones nacionales y europeas, dando respuesta a las necesidades específicas de los afectados por este tipo de patologías, entre el 6 y el 8% de la población española.

Mesas Redondas: Temas de interés

Las Jornadas se estructuraron en mesas redondas donde los ponentes expusieron temas de interés para los asistentes. Además del tema de Centros de ER en Europa, donde se habló del Centro sueco, Agresnska (Anders Olauson), el CSH Centro Danés, (Torben Grønnebaek) y el Centro Italiano de Investigación Clínica en ER «Aldo &

Cele Dacha, (Arrigo Schlep-pati), y el de los Planes de Acción Nacionales en ER, con el modelo francés (Christel Nourissier), el italiano, (Domenica Taruscio), y el español por obra de Alfonso Jiménez Palacios, del Ministerio de Sanidad, se habló de las iniciativas europeas, concretamente los proyectos en marcha de EURORDIS, (Terkel Andersen), y las actividades del grupo de trabajo europeo de ER, (Ségolène Aymé).



Una de las Mesas de las I Jornadas.

IONALES DE ENFERMEDADES RARAS

La Investigación en España en ER, mesa que estuvo moderada por Francisco García Navarro, del ISCIII, tuvo como temas de interés los Registros de ER, los Medicamentos Huérfanos y la Ética e Investigación que fueron expuestos por Manuel Posada, Fernando de Andrés y Francisco de Abajo, respectivamente.

Los Últimos avances en España en la Atención Sanitaria a afectados con ER, el Movimiento asociativo y la Atención social desde FEDER, la Prestaciones Sociales y la Dependencia en las ER, y finalmente la Integración social del afectado, completaron el programa de conferencias y exposiciones. Temas como la política sanitaria en Extremadura, las Unidades de Referencia Pediátrica y la atención Pediátrica en ER, con las perspectivas y posibilidades de las células madre aplicadas a las ER, concitaron a expertos como Pedro García Ramos, Ángel Nogales, Miguel García Fuentes y Agustín Zapata, de la Comunidad Extremeña, el Doce de Octubre de Madrid, el Hospital Universitario, Marqués de Valdecilla de Santander y el ISCIII.

El Movimiento asociativo y la atención social desde FEDER fue uno de los te-

mas que mayor interés despertó entre los asistentes a las Jornadas. Temas, como la Importancia de las asociaciones de pacientes, expuesto por Claudia Delgado, coordinadora de proyectos de FEDER, la línea de ayuda de FEDER, concretamente la labor del SIO, en el que participan las distintas Delegaciones de la Federación, cubierto por las trabajadoras sociales de la organización, y la Investigación desde las asociaciones de pacientes, tema que expuso Estrella Mayoral.

Dentro del tema de Prestaciones Sociales y Dependencia en las ER, Pilar de la Peña, de la junta directiva de FEDER y representante en el CERMI, habló de la situación y entorno social de la Mujer en las ER, y Fernando Gascó, del IMSERSO.

Finalmente, la Integración social del afectado con ER, llevó a Rosa Sánchez de Vega,



Rueda de Prensa.



Equipo Técnico.

PLAN DE ACCIÓN

«En nombre de los cientos de miles de afectados pedimos a las Administraciones Públicas que lideren un proceso de concertación que asocie a los expertos de Enfermedades Raras, clínicos e investigadores, a FEDER como representante de los enfermos».

10 ejes estratégicos del Plan de Acción:

1. Conocer mejor la epidemiología de las ER.
2. Reconocer la especificidad de las ER.
3. Desarrollar la información para los enfermos, los profesionales de la Salud y el público en general.
4. Formar a los profesionales de la Salud para identificar mejor las ER.
5. Organizar el cribado y el acceso a las pruebas de diagnóstico.
6. Mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención.
7. Iniciar el esfuerzo a favor de los Medicamentos Huérfanos.
8. Responder a las necesidades específicas de dependencia de las personas afectadas por ER.
9. Promover la investigación sobre ER.
10. Desarrollar colaboraciones nacionales y europeas.

El Plan debería mejorar el acceso a los cuidados y la calidad en la atención, responder a las necesidades específicas de la dependencia de los afectados, promover la investigación y desarrollar colaboraciones nacionales y europeas, según afirmó en las Jornadas, Moisés Abascal, presidente de FEDER, quien destacó que «hay que despertar la conciencia política respecto a las Enfermedades Raras, para que se conviertan en una prioridad, puesto que hasta la fecha las acciones han sido sólo un protocolo de buenas intenciones».



vicepresidenta de FEDER, a preguntarse: ¿Están las prestaciones económicas adaptadas a las ER?, con afirmaciones como que «una persona con una enfermedad rara debe recibir el apoyo necesario y las mismas compensaciones económicas sea cual sea el lugar donde vive».

La obtención del certificado de Minusvalía, del que habló Asunción Núñez, del IMSERSO y la adaptación del puesto escolar y laboral, tema que expuso Luz Laine, de la ONCE, fueron los temas con los que se cerró el interesante contenido del programa de las I Jornadas Nacionales en Enfermedades Raras. Jornadas que fueron clausuradas por Agustín Ri-



vero, director general de Salud Pública y Alimentación de la Comunidad de Madrid, quien en su intervención animó a «trabajar en consonancia con las líneas maestras de la Unión Europea, ya que de este modo, y haciendo común el objetivo de este colectivo de asociaciones, uniremos nuestros esfuerzos a favor de una mejor calidad de vida para las personas con Enfermedades Raras y sus familias, y, en el caso de los niños, que mañana lleguen a ser adultos pudiendo llevar una vida semejante a la de sus otros conciudadanos», explicó el director general.

Sistema Sanitario

Según FEDER existen grandes diferencias con otros países de la Unión Europea, respecto a la cobertura de las necesidades de los pacientes de Enfermedades Raras en el Sistema Sanitario del país, ya que en Dinamarca y Alemania el sistema cubre la fisioterapia, las ayudas técnicas, la atención en los Centros de Referencia y el apoyo escolar y laboral, mientras que en España y Grecia el reembolso de los gastos es difícil de conseguir, suponiendo una gran carga para las familias.

Reconocimiento de los pacientes

FEDER expresó, una vez más, su solicitud de que se reconozca que los pacientes de Enfermedades Raras tienen necesidades sociosanitarias especiales que re-

quieran una ayuda económica extra. Pero, además, subraya otros problemas que padecen las familias, como la falta de información sobre las dolencias, el empobrecimiento que se genera por el elevado precio de algunos tratamientos, los desplazamientos y la necesidad de que la madre deje de trabajar para cuidar al afectado, la descoordinación entre los profesionales de la Salud, el deterioro del estado físico y psicológico de afectados y cuidadores y el escaso apoyo escolar y laboral.

Medicamentos Huérfanos

Las autoridades sanitarias, para proteger a sus ciudadanos, exigen garantías sobre la calidad, seguridad y eficacia de los medicamentos



“ El Centro de Burgos no hubiera sido posible si no existiera la alianza que tenemos con la Federación Española de Enfermedades Raras ”
Amparo Valcarce

“ Las Enfermedades Raras afectan en la Comunidad de Madrid al 7% de la población y ocasiona una media anual del 5% de ingresos hospitalarios ”
Agustín Rivero



que aprueban (es decir, que «registran», que permiten comercializar) y ello, como es lógico, a todos los medicamentos, independientemente de si la enfermedad es rara o no o el paciente rico o pobre. Pero las citadas garantías requieren investigaciones específicas que contribuyen a la inversión necesaria.

Investigación y Red Epidemiológica

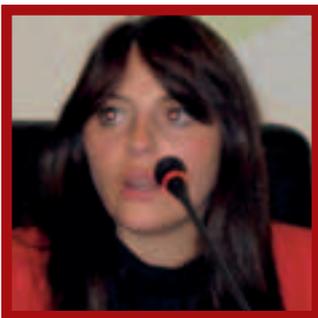
La Red Epidemiológica del Programa de Investigación sobre Enfermedades Raras, aprobado y financiado por el Fondo de Investigación Sanitaria, entre sus resultados destaca, en palabras del director general de Salud Pública de la Comunidad de Madrid, Agustín Rivero, el tener por primera vez en España un sistema adecuado que informe acerca de estas patologías, su morbimortalidad y su incidencia, además de permitir el abordaje de posibles hipótesis de trabajo sobre factores de riesgo y pronóstico para futuros estudios de investigación.



Numerooso público, asistente a las I Jornadas



Mesas participantes en las Jornadas



Ponentes de las distintas mesas de las I Jornadas Nacionales de Enfermedades Raras.

Medicamentos Huérfanos

El Gobierno aprueba el Proyecto de Ley de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios

El Consejo de Ministros aprobó en su reunión del pasado 2 de noviembre, a propuesta de la ministra de Sanidad y Consumo, Elena Salgado, el Proyecto de Ley de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios. El texto, que ha sido debatido ampliamente con el sector a lo largo de los últimos meses, recoge también la mayor parte de las observaciones realizadas por el Consejo de Estado.



Esta ley, que sustituirá a la Ley del Medicamento de 1990, armoniza la legislación española respecto a los procedimientos comunitarios para la autorización y control de los fármacos. Del mismo modo, establece el marco normativo para el desarrollo de varias de las medidas incluidas en el Plan Estratégico de Política Farmacéutica puesto en marcha por el Ministerio.

Los principales beneficiarios de este texto son los ciudadanos, con medidas que potencian la seguridad de los medicamentos, la disponibilidad y accesibilidad de los mismos, el papel de los profesionales sanitarios en la atención a los ciudadanos, la transparencia en el funcionamiento del sector.

Los prospectos serán más comprensibles para los ciudadanos y se regulará la publicidad de productos con supuestas propiedades sobre la salud. Además, las empresas deberán contar con un seguro

obligatorio para responder ante los posibles daños que pudieran causar los medicamentos

Se introducen mayores garantías para asegurar la independencia de los profesionales en la prescripción de fármacos

La ley establece un nuevo sistema de precios de referencia previsible, objetivo y estable, el fomento de los medicamentos gené-

ricos y la potenciación de la prescripción por principio activo

Se fomentará la investigación mediante el impulso de los ensayos clínicos y, además, aquellas empresas que desarrollen actividades de investigación en España podrán beneficiarse de descuentos de hasta un 35% en las aportaciones financieras al Servicio Nacional de Salud.

“ Esta ley, que sustituirá a la Ley del Medicamento de 1990, armoniza la legislación española respecto a los procedimientos comunitarios para la autorización y control de los fármacos ”



ANTE LA NUEVA LEY DEL MEDICAMENTO

Los enfermos exigen claridad sobre el futuro de los Medicamentos Huérfanos

Madrid.—La nueva Ley por la que se regirá el uso de los fármacos no compromete medidas claras para el desarrollo de los medicamentos necesarios para el tratamiento de tres millones de personas que padecen Enfermedades Raras.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha alertado sobre la urgencia de corregir el texto del actual proyecto de ley, para que España contribuya al desarrollo de estos productos esenciales y evite así una nueva fuente de discriminación para los afectados por dolencias poco frecuentes.

Se dice que una enfermedad es rara (ER) o poco frecuente, cuando afecta a uno de cada 2.000 habitantes, es decir, en nuestro país, a menos de 20.000 personas por patología. Sin embargo, existen 7.000 tipos de estas enfermedades, lo cual hace que en España existan en total tres millones de estos enfermos. Para tratarlos son necesarios los Medicamentos Huérfanos, llamados así porque la industria farmacéutica convencional no quiere fabricarlos al no serle rentable. Sólo algunas compañías biotecnológicas han apostado por proporcionar estos tratamientos a los enfermos más desfavorecidos.

«Exigimos que esta nueva Ley, especifique cuáles serán las medidas económicas y fiscales que se adoptarán para garantizar el desarrollo y accesibilidad a estos medicamentos de alto valor terapéutico para los afectados. No podemos permitir que se pase de puntillas sobre este punto, pues se marginaría una vez más a las familias afectadas, ya de por sí habitualmente discriminadas en el actual sistema sanitario». Así lo ha declarado Moisés Abascal, presidente de la Federación Española de Enfermedades

Raras (FEDER) y portavoz de más de 100 asociaciones de afectados incluidas en la plataforma de pacientes.

Para Moisés Abascal, «ya es tiempo de que España contribuya en serio al impulso de estos productos. Debemos seguir el ejemplo de Europa que cuenta desde hace 5 años con un reglamento específico y del cual empezamos a ver resultados concretos en materia de designación y comercialización para estas enfermedades». Y

añadió, «es preciso que el gobierno español, como han hecho otros gobiernos de nuestro entorno, tome medidas específicas para incentivar a la industria a invertir en estos fármacos y garantizar así el abastecimiento y accesibilidad inmediata para los afectados». No hay que olvidar que las Enfermedades Raras son por naturaleza crónicas, discapacitantes, evolutivas y a menudo ponen en peligro la vida.

FEDER espera que durante su tramitación parlamentaria, el proyecto contemple la participación de las asociaciones de pacientes con enfermedades raras y se incluyan las enmiendas que los afectados están proponiendo. «Sería deseable que se permitiera a las asociaciones desarrollar el rol que les corresponde, como representantes de los usuarios. Pedimos mayor información y transparencia sobre las decisiones incluidas en esta ley, pues son millones las familias que se verán afectadas» ha señalado el Presidente de la Federación.





funcionamiento del sistema y presionando en las instancias adecuadas lo consiguen. Sería muy positivo introducir un sistema inspirado en el modelo francés ATU (Autorización Temporal de Utilización), que prioriza la accesibilidad del afectado al medicamento y luego vigila estrechamente el buen uso».

Otra importante laguna presente en la nueva Ley, según lamentan los pacientes, es la falta de un mecanismo de consulta para evitar la retirada voluntaria de la comercialización, por parte de la industria, de algunos

medicamentos útiles en enfermedades poco frecuentes. Según ha subrayado Abascal «la suspensión de medicamentos registrados, con la excusa de que su consumo es irrelevante, debe ser un proceso transparente para evitar la creación de vacíos terapéuticos». Los enfermos demandan que las retiradas de comercialización, por uso irrelevante, se autoricen solamente después de consultar con las asociaciones de pacientes y usuarios.

Pero la futura Ley contempla varios graves errores más. El uso compasivo, es decir, la utilización de un medicamento todavía en investigación al no existir otra alternativa terapéutica disponible en el mercado, es un recurso que ha salvado muchas vidas a pacientes con Enfermedades Raras. El nuevo anteproyecto mantiene un excesivo intervencionismo de la Agencia Española del Medicamento. Además no cubre todas las situaciones en que se podría utilizar este recurso y pierde una magnífica oportunidad para disminuir las trabas burocráticas, precisamente cuando se trata de momentos en que la rapidez de actuación puede ser vital.

Sobre la importación de medicamentos que se venden en el extranjero y no en España, un significativo problema al que se enfrentan estos enfermos, Moisés Abascal ha comentado que «El procedimiento actual para los medicamentos extranjeros es burocrático y sacrifica la necesidad del paciente, en aras de una supuesta seguridad. Al final hay pacientes que se quedan sin el medicamento vital que requieren, mientras otros, con más conocimientos del



Para más información:

Gabinete de Prensa de FEDER

www.enfermedades-raras.org

Tel: 915 334 008 / 658 13 17 82

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) representa a más de 100 asociaciones de pacientes con Enfermedades Raras y a sus familias. Es la única organización que actúa en nombre de las Enfermedades Raras y defiende los derechos de los más de 3 millones de personas afectadas en España.

FEDER es una organización sin ánimo de lucro, dedicada a mejorar la calidad y esperanzada vida de quienes sufren una Enfermedad Rara en nuestro país.

FEDER - C/ Cristóbal Bordiú, 35 Despacho 301 28003 Madrid
Telf. 915 33 40 08

feder@enfermedades-raras.org / www.enfermedades-raras.org

Teléfono Línea Ayuda: 902 18 17 25

Web: www.enfermedades-raras.org

Los Medicamentos Huérfanos. Impulso desde el Registro del desarrollo de Medicamentos para las Enfermedades Raras

FERNANDO DE ANDRÉS-TRELLES,

Universidad Complutense de Madrid,
Agencia Española del Medicamento,
Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMEA

¿Qué se pretende con la legislación sobre Medicamentos Huérfanos?

Carecemos de medicamentos para tratar un buen número de Enfermedades Raras. Una causa estriba en las dificultades debidas a la propia naturaleza biológica de la enfermedad o su desconocimiento. Pero pueden contribuir razones de tipo comercial.

Los medicamentos son, cada vez más, productos de consumo sometidos a las leyes del mercado y, a las empresas que los venden, puede no compensarles la inversión necesaria para desarrollarlos. Si los usuarios potenciales (en este caso las personas con una Enfermedad Rara determinada) son pocos, es problemático recuperar la inversión aún con precios de venta elevados. Una situación parecida la constituyen los medicamentos para enfermedades frecuentes pero que aparecen en grupos humanos de bajo poder adquisitivo como son las llamadas «enfermedades de la pobreza» (por ejemplo el paludismo). Las autoridades sanitarias, para proteger a sus ciudadanos, exigen garantías sobre la calidad, seguridad y eficacia de los medicamentos que aprueban (es decir, que «registran», que permiten comercializar) y ello, como es lógico, a todos los medicamentos, independientemente de si la enfermedad es rara o no o el pacien-

te rico o pobre. Pero las citadas garantías requieren investigaciones específicas que contribuyen a la inversión necesaria.

Los organismos públicos empiezan a tratar de remediar el problema aunque más que implicándose directamente en el desarrollo de los medicamentos con sus propias instituciones y recursos (lo que, desde mi punto de vista,

Qué son los Medicamentos Huérfanos

Se consideran Medicamentos Huérfanos a los destinados a enfermedades graves poco frecuentes, entendiendo como tales las que afectan a menos de 5 por 10.000 personas en la Unión Europea. Una excepción que no nos ocupa ahora son los medicamentos para enfermedades más frecuentes pero que se supone que no serían económicamente rentables sin incentivos (por ejemplo, los relacionados con las enfermedades de la pobreza a las que ya nos hemos referido) que, en la Unión Europea, también pueden ser designados como huérfanos.



debería impulsarse mucho más que en la actualidad), incentivando y orientando a los «promotores» existentes (generalmente industrias) para que el desarrollo de cierto tipo de medicamentos (llamados «huérfanos») pueda llegar a ser rentable.

Las legislaciones sobre Medicamentos Huérfanos son recientes. La referencia histórica, la Orphan Drug Act de Estados Unidos, es sólo de 1983 mientras que la Europea (Reglamento de la Comisión Europea N° 847/2000) apenas lleva en vigor 6 años. En los siguientes párrafos nos referimos principalmente a ella.

Cuándo se designa un medicamento como huérfano

Curiosamente cuando todavía no es un medicamento ni se sabe si lo va a ser. El objetivo es favorecer el desarrollo de moléculas, que si se investigan suficientemente y si los resultados de la investigación son favorables, puedan ser aceptadas como medicamentos. Por ello, la designación se hace cuando la investigación todavía está

sin completar. No tendría objeto incentivar lo que ya está realizado. Así se explica que, a pesar de haber centenares de sustancias designadas como «Medicamentos Huérfanos», la amplia mayoría no sean medicamentos reales, que puedan estar en las farmacias. Nos referimos más a esto en el último párrafo de este artículo.



Qué consecuencias tiene la designación como Medicamento Huérfano

Como se trata de favorecer el desarrollo de «candidatos» a medicamentos para que puedan convertirse en medicamentos propiamente dichos, los «incentivos» van destinados a los promotores (normalmente empresas farmacéuticas) que los desarrollan. Los pacientes sólo se beneficiarán cuando el desarrollo haya concluido.

El incentivo más importante es la exclusividad de mercado. Si el Medicamento Huérfano acaba siendo registrado, se le concede una exclusividad de 10 años durante los cuales se impide la comercialización de medicamentos similares para la misma indicación (a no ser, claro, que aparez-

Quién hace la designación de Medicamento Huérfano

El organismo técnico encargado de examinar las solicitudes y emitir un dictamen es el «Comité de Medicamentos Huérfanos» («COMP» por sus iniciales en inglés) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) de Londres, un Comité en el que participan miembros designados por las autoridades reguladoras de todos los países de la Unión Europea y que también incluye, con voz y voto, a tres representantes de asociaciones europeas de pacientes. Desde hace más de 5 años, el Dr. Josep Torrent, inicialmente propuesto por la Agencia Española del Medicamento, es su presidente.

El COMP además de asegurarse de que la enfermedad para la que está diseñado el medicamento potencial sea grave e infrecuente, se fija en que no tenga tratamiento adecuado o, si lo tiene, el nuevo medicamento ofrezca ventajas con relación al tratamiento ya existente, propiedad que, de acuerdo con la ley, se llama «beneficio signifi-

cativo». También estudia la «plausibilidad», es decir, si desde el punto de vista científico, es razonable esperar que el medicamento pudiera producir efectos beneficiosos, aunque esto sólo se podrá afirmar tras realizar las investigaciones oportunas. Si la idea se considera científicamente descabellada no podría justificarse ningún tipo de estudios en seres humanos y la designación no se concede.

“ El objetivo es favorecer el desarrollo de moléculas, que si se investigan suficientemente y si los resultados de la investigación son favorables, puedan ser aceptadas como medicamentos ”



can nuevos medicamentos que demuestren una utilidad mayor, en cuyo caso la exclusividad se pierde). Esta ausencia forzada de competidores es considerada un incentivo económico muy importante de cara a asegurar la rentabilidad.

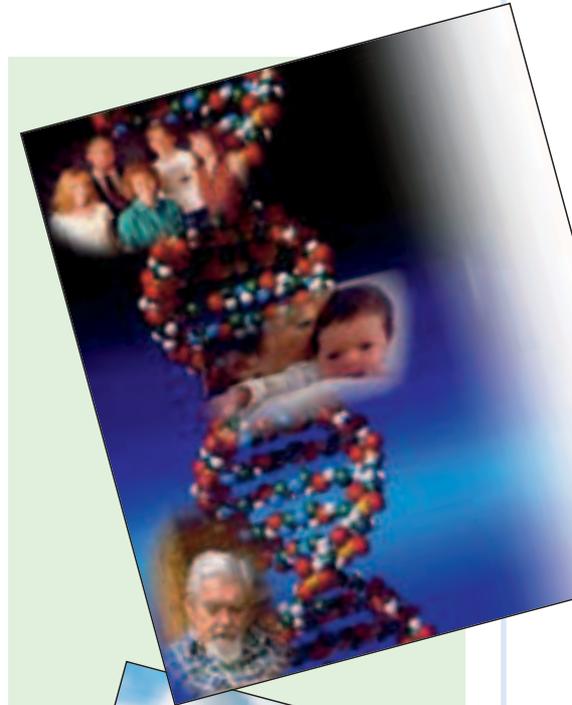
Otros incentivos están encaminados a orientar al promotor sobre el propio proceso de investigación y los pasos administrativos necesarios para alcanzar la comercialización. El fundamental es la llamada «Asesoría para el protocolo» («Protocol assistance», PA) un procedimiento mediante el cual el grupo de Asesoramiento Científico de la EMEA (el «SAWP») aconseja al promotor sobre qué diseños de investigación son más adecuados en cada caso para demostrar la calidad, seguridad y eficacia. Este asesoramiento, que se presta gratuitamente, se estima de especial interés para promotores con experiencia limitada en el desarrollo de nuevos medicamentos o sin grandes recursos que, a diferencia de las grandes empresas, no disponen de potentes departamentos propios de registro e investigación. Un procedimiento parecido de asesoría existe (con otro nombre) para los medicamentos no huérfanos pero, en él, la industria debe pagar las tasas oportunas.

Qué experiencia tenemos en Europa desde la existencia de la legislación sobre Medicamentos Huérfanos

Como el sistema de Medicamentos Huérfanos en Europa comenzó sólo en 2000, las conclusiones sobre su funcionamiento son todavía preliminares. Pero ya se puede afirmar que, al menos, ha desencadenado un elevado número de proyectos. Según datos proporcionados por la EMEA, hasta septiembre de 2005 se habían presentado más de 500 solicitudes de designación de Medicamento Huérfano de las cuales aproximadamente el 66 % habían tenido éxito. De los más de 300 productos así designados, únicamente 20 (22 si se cuentan también los evaluados por agencias nacionales) habían sido registrados en esa fecha como medicamentos propiamente dichos, es decir, habían recibido una autorización de comercialización. De los restantes, unos pocos estaban ya en fase de evaluación pero la mayoría o bien continuaban en fase de investigación o habían sido abandonados. De los casos con «final feliz», es decir con medicamento ya autorizado, casi la mitad corresponden a productos para enfermedades de la sangre seguidos por los destinados a enfermedades del metabolismo, y, luego, a oncológicas y de los sistemas músculo-esquelético y nervioso.

Aunque en estos temas nunca está justificada la complacencia y

los Medicamentos Huérfanos no pueden ser más que una parte de la solución de un grave problema de salud, parece que en el sistema europeo de registro, los Medicamentos Huérfanos han debutado con buen pie.



Federación Española de Enfermedades Raras

(Nota: las opiniones son personales del autor y no deben considerarse como representativas de ninguna de las instituciones mencionadas)

HISTORIA DE UNA LEY

Madrid.- El Ministerio de Sanidad y Consumo había remitido el pasado 8 de junio a las Comunidades Autónomas el borrador de la nueva Ley de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios. Esta ley, que sustituirá a la Ley del Medicamento de 1990, incorpora a nuestro ordenamiento jurídico varias directivas europeas en materia de medicamentos de uso humano y medicamentos veterinarios, armonizando la legislación española a los procedimientos comunitarios para la autorización y control de los fármacos. Del mismo modo, la Ley establece el marco normativo para el desarrollo de varias de las medidas incluidas en el Plan Estratégico de Política Farmacéutica puesto en marcha por el Ministerio.

El objetivo de esta norma es asegurar la calidad y la universalidad de la prestación farmacéutica en todo el Sistema Nacional de Salud, impulsando el uso racional de los medicamentos y la sostenibilidad financiera del sistema, y garantizando que todos los ciudadanos tengan acceso a los fármacos que necesiten en las máximas condiciones de calidad, seguridad y eficacia. Por otro lado, la nueva Ley incrementará las garantías de transparencia y objetividad en el sector y reforzará el papel de los profesionales sanitarios en su relación con los pacientes.

Las principales novedades incorporadas en el texto son las siguientes:

○ **Nuevo sistema de precios de referencia.**—Se establece un nuevo sistema de precios de referencia con el fin de subsanar las deficiencias del sistema anterior, que era impredecible para el sector, arbitrario y, además, no conseguía los objetivos de ahorro previstos, concentrando de forma asimétrica fuertes impactos en un número limitado de compañías y excluyendo del sistema una serie de medicamentos denominados «innovadores» sin suficiente aval científico.

Por el contrario, el nuevo sistema generará mayores ahorros al Sistema Nacional de Salud, será previsible, objetivo y estable, tendrá un impacto gradual para la industria farmacéutica, permitirá mantener a los medicamentos genéricos como la opción más económica y afectará a todos los fármacos en fase de madurez en el mercado.

○ **Financiación selectiva de medicamentos.**—Tal como se establece en el Plan Estratégico de Política Farmacéutica, la nueva Ley desarrolla los criterios para implantar una financiación selectiva y no indiscriminada de medicamentos. Esta financiación selectiva se realizará de manera objetiva, teniendo en cuenta tanto la selección de aquellos fármacos que supongan innovaciones terapéuticas y mejoras para la salud de los pacientes como criterios de racionalidad del gasto.

Por ello, se establece que la Comisión Interministerial de Precios recibirá de forma periódica los informes sobre utilidad terapéutica de los medicamentos que elabore la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, para lo que ésta contará con una red de colaboradores externos constituida por expertos de reconocido prestigio científico e independencia que serán propuestos por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

○ **Refuerzo del sistema de farmacovigilancia para incrementar la seguridad de los medicamentos.**—Según la Ley, la farmacovigilancia queda definida como

“ **El objetivo de esta norma es asegurar la calidad y la universalidad de la prestación farmacéutica en todo el Sistema Nacional de Salud, impulsando el uso racional de los medicamentos** ”

aquella actividad de salud pública que tiene por objetivo la identificación, cuantificación, evaluación y prevención de los riesgos del uso de los medicamentos una vez comercializados, permitiendo así el seguimiento de los posibles efectos adversos de los medicamentos.

La nueva Ley refuerza la farmacovigilancia al obligar a los fabricantes de medicamentos a que cada vez que se produzca alguna novedad actualicen la información de seguridad de los productos, así como a la ejecución de los planes de farmacovigilancia y programas de gestión de riesgos y a la realización de una evaluación continuada de la relación beneficio-riesgo de los medicamentos. Se establece, además, que la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios promoverá de forma activa la realización de los estudios de farmacoepidemiología necesarios para evaluar la seguridad de los medicamentos autorizados en condiciones reales de uso.

○ **Regulación de los medicamentos veterinarios y creación de un sistema español de farmacovigilancia veterinaria.**—Por primera vez, los fármacos veterinarios se equiparan en su regulación y exigencias a los de uso humano. En este sentido, se incorporan con carácter general a los medicamentos veterinarios todas las disposiciones establecidas para la autorización de los medicamentos de uso humano que garantizan su calidad, seguridad y eficacia —incluida la creación de un sistema español de farmacovigilancia veterinaria—, si bien con las precisiones específicas de su carácter veterinario. Como regla general, y salvo excepciones, se exigirá la prescripción veterinaria previa a la dispensación de medicamentos destinados a los animales productores de alimentos.

○ **Fomento de los medicamentos genéricos.**—La Ley del Medicamento, en concordancia con lo previsto por el Plan Estratégico de Política Farmacéutica, tiene como uno de sus principales objetivos potenciar los medicamentos genéricos para que cobren un peso relevante en el Sistema Nacional de Sa-

lud, algo que no se ha logrado en los últimos años. De hecho, el mercado de genéricos sólo representa en torno al 6% del total del gasto en nuestro país, una cifra muy inferior a la de los países de nuestro entorno.

Una de las medidas novedosas en este terreno será la posibilidad de que los genéricos puedan denominarse bajo una marca comercial o nombre de fantasía (y no sólo por principio activo, como en la actualidad), lo que facilitará las estrategias comerciales de las empresas y la comercialización del genérico en distintos países de la Unión Europea.

○ **Prohibición de bonificaciones y descuentos a los profesionales.**—La Ley actual prohíbe ofrecer incentivos a los profesionales sanitarios y allegados por parte de los productores, fabricantes o comercializadores. Con la nueva Ley, se incorporan a esta lista de prohibiciones las llamadas bonificaciones y los descuentos, a través de los cuales los operadores económicos ligados a la fabricación y distribución de medicamentos realizan descuentos comerciales a los farmacéuticos en función de su volumen de compra. Esta actividad está en muchos casos vinculada a la adquisición de productos concretos incentivando su compra, ya sea mediante estos descuentos o en especie.

○ **Mejorar la información de los prospectos de los medicamentos para facilitar su comprensión.**—El prospecto proporcionará a los pacientes información suficiente sobre la identificación del medicamento e instrucciones para su administración, empleo y conservación, así como sobre los efectos adversos, interacciones, contraindicaciones y otros datos, con el fin de promover un uso correcto y el cumplimiento del tratamiento prescrito, así como las medidas a adoptar en caso de intoxicación. El prospecto deberá ser fácilmente comprensible, reduciendo al mínimo los términos de naturaleza técnica.

○ **Eliminación del precio en el cartón de los medicamentos y obligación de entregar recibo en las farmacias.**—Se elimina la obligación de que aparezca el precio del medicamento en el cartón, para facilitar los pro-

cesos en los que se modifica el precio por cambios en las circunstancias económicas, técnicas o sanitarias, por la modificación en la valoración de su utilidad terapéutica o por el establecimiento de medidas de racionalización del gasto, evitando así devoluciones de medicamentos. Con este nuevo modelo, y para asegurar la máxima transparencia, las farmacias tendrán la obligación de facilitar a los ciudadanos un recibo con el nombre del medicamento y su precio de venta al público.

○ **Potenciar los ensayos clínicos.**—La Ley estipula que los ensayos clínicos constituyen uno de los elementos esenciales para el avance de la investigación biomédica y el sostenimiento del sistema investigador en el SNS. De esta forma, se establece que las autoridades sanitarias deberán facilitar la realización de estos ensayos tanto en el ámbito de la atención primaria como de la hospitalaria.

El gobierno, con carácter básico, regulará los requisitos comunes para su realización y los criterios de financiación de los ensayos clínicos, así como el respeto a los derechos fundamentales de la persona y a los postulados éticos que afectan a la investigación biomédica. También se establece que los centros, servicios, establecimientos y profesionales sanitarios participarán en la realización de ensayos clínicos de acuerdo con estos requisitos comunes y condiciones de financiación así como en los que en su desarrollo puedan establecer las administraciones sanitarias competentes.

○ **Refuerzo de las funciones de los almacenes mayoristas en el abastecimiento del mercado.**—Se establece un refuerzo de las funciones de los almacenes mayoristas en el ámbito del abastecimiento, ya que se estipula que su función prioritaria y esencial será abastecer a las oficinas de farmacia. Además, entre las exigencias de funcionamiento se incluye la de asegurar plazos de entrega conforme se establezca reglamentariamente.

○ **Mejorar la información y promoción de medicamentos y asegurar la independencia de los profesionales**

frente a la industria.—Esta Ley promueve específicamente un sistema independiente de información cuya base es la objetividad de la información sobre los medicamentos autorizados, su transparencia y rápida disponibilidad por las autoridades sanitarias de las CC.AA. y los profesionales sanitarios a través de la Agencia Española de Medicamentos.

○ **Receta médica y receta electrónica.**—Se regula de una forma más clara y concisa la obligatoriedad de exigir la receta médica para aquellos medicamentos que lo requieran.

○ **Aportaciones de la industria.**—La Ley incorpora lo establecido en la Disposición Adicional 48 de la Ley de Presupuestos para 2005, por la que se establece un sistema de aportaciones por parte de la industria en función del volumen de ventas al SNS (con receta oficial) de medicamentos y productos sanitarios. El 50% de esas cantidades se destinarán a la investigación en el ámbito de la biomedicina que desarrolla el Instituto de Salud Carlos III. El resto de los fondos se destinarán al desarrollo de políticas de cohesión sanitaria, de programas de formación para facultativos médicos, así como a programas de educación sanitaria de la población para favorecer el uso racional o responsable de medicamentos.

○ **Regulación de la publicidad de productos con supuestas propiedades sobre la salud.**—En la Ley, y con carácter general, se prohíbe la elaboración y comercialización de productos que se presenten como medicamentos sin estar legalmente reconocidos como tales. Del mismo modo, se prohíbe también la atribución de propiedades medicinales a productos que, no estando autorizados como medicamentos, pueden ser administrados con fines medicinales.

○ **Revisión del régimen de infracciones y sanciones.**—Se procede a la revisión del sistema de infracciones y sanciones, algo que no se hacía desde 1990, modificando la calificación de algunas actuaciones y creando nuevos tipos de conductas sancionadas.

Moisés Abascal, presidente de FEDER ¿... y respecto a los Medicamentos Huérfanos?

En relación al retraso en la autorización y la accesibilidad de los afectados españoles a nuevos Medicamentos Huérfanos, hemos colaborado con EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases) en un estudio cuyos resultados, a nivel comparativo, nos sitúa en un lugar intermedio en Europa, pero con retrasos de acceso injustificables.

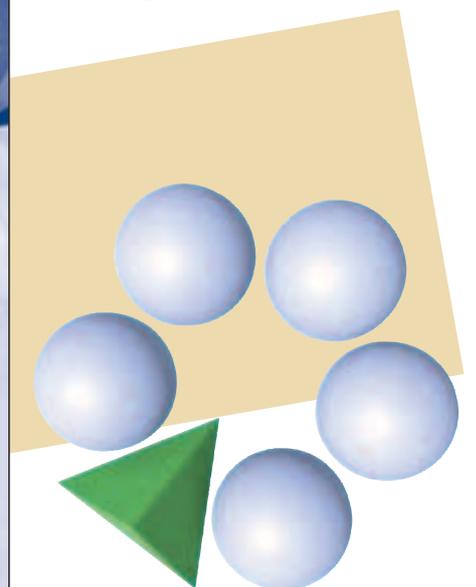
El examen de solicitudes de autorización de nuevos MH ya aprobados por la UE, debería ser considerado prioritario por la Agencia de Evaluación de Medicamentos y la Dirección General de Farmacia, sobre todo, considerando que éstos medicamentos están destinados a tratar enfermedades crónicamente discapacitantes y amenazadoras de la vida y de que no existen alternativas terapéuticas o que en el caso de existir, éstos nuevos productos presentan ventajas adicionales significativas para los afectados. Así lo venimos reclamando reiteradamente.

A juzgar por los resultados, las prioridades en cuanto a registro de nuevos medicamentos parecen estar centradas, más bien, en las autorizaciones de medicamentos genéricos, en su inmensa mayoría para tratar a las enfermedades más comunes, y se retrasan en exceso las autorizaciones de nuevos Medicamentos Huérfanos. FEDER está por supuesto a favor de las autorizaciones de centenares de medicamentos genéricos; es más, quizás estos medicamentos más baratos contribuyan a que se liberen fondos disponibles para que el Estado pueda atender las necesida-



des de financiación de los Medicamentos Huérfanos. Pero en todo caso no son de recibo, 8 o 9 meses de retraso en la autorización de comercialización, de un Medicamento Huérfano en España con respecto a otros países de Europa. Hay que priorizar estas autorizaciones.

Del lado de los incentivos, seguimos igual y España hasta la fecha no ha proporcionado ninguna iniciativa o incentivo adicional al Reglamento de los Medicamentos Huérfanos, que facilite el acceso, la investigación o el desarrollo de



medicamentos destinados a tratar éstas enfermedades.

En justicia, hay que decir claramente, que recientemente ha habido incluso algún paso atrás, en el acceso a algunos medicamentos utilizados en algunas enfermedades poco frecuentes, como es el caso de la hormona de crecimiento (utilizada en déficit de hormona de crecimiento, en síndrome de Turner, en niños con retraso de crecimiento afectados por enfermedad renal crónica que no han alcanzado la pubertad, en algunos niños prematuros que no han recuperado el crecimiento normal a los cuatro años de edad, en el Síndrome de Prader-Willi, síndrome de Silver Russell y en el tratamiento sustitutivo de adultos con deficiencia marcada de hormona de crecimiento) utilizada en enfermedades de baja prevalencia, a la que se le ha cambiado su calificación y dispensación habitual en las oficinas de farmacias para ser ahora calificada de uso hospitalario, en aras de controlar mejor el dopaje en el deporte de élite.... Éste cambio conlleva numerosos inconvenientes para las familias que viven alejadas de los Centros Hospitalarios. Para tomar ésta medida, no se ha contado para nada con la opinión de las asociaciones afectadas, claramente contrarias a éste cambio y que, por otra parte, habían solicitado junto a FEDER, la no aplicación de ésta medida por injusta y discriminatoria.

Moisés Abascal,

«Los laboratorios pequeños necesitan financiación pública»

Moisés Abascal destaca que se ha avanzado en el abordaje integral de las Enfermedades Raras, pero con muchas tareas pendientes.

Su principal petición es que las pequeñas industrias que investigan en terapias huérfanas pudieran beneficiarse de financiación pública, a modo de crédito comunitario, en parte de desarrollo del producto, el cual recibiría un precio final menor, lo que revertiría en un beneficio para la sociedad». Opina que desde que entrara en vigor la legislación de huérfanos en abril de 2000 el Comité de Huérfanos (COMP) de la Agencia Europea EMEA «ha actuado de manera ágil, con una carga de trabajo importante y la dificultad de encontrar expertos para la evaluación». Y juzga «muy positiva» la representación de pacientes en el COMP.

Pero echa en falta mayor compromiso de la Administración española con las enfermedades raras. «La Ley del Medicamento habla de fármacos sin interés comercial pero no entra de lleno en las terapias huérfanas». Y demanda la creación de los centros de referencia en patologías raras «que eviten retrasos en los diagnósticos y garanticen una equidad en el tratamiento».



La nueva Ley del Medicamento, incompatible con la contención del gasto

FACUA reclama mayor peso de los consumidores

Madrid.—La Federación de Consumidores en Acción (FACUA) ha remitido un informe con sus valoraciones sobre el Anteproyecto de Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios a la ministra de Sanidad y Consumo, Elena Salgado, y el director general de Farmacia y Productos Sanitarios, José Martínez Olmos.

Aunque introduce numerosos aspectos positivos, FACUA advierte que el texto tiene importantes carencias que lo hacen incompatible con medidas eficaces de contención del gasto farmacéutico y

que no se adapta a las necesidades de determinados sectores de población. La Federación considera que la norma requiere de un amplio debate entre todos los agentes implicados que hace poco conveniente su aprobación apresurada.

FACUA critica que el texto no sólo no contribuye a fomentar la prescripción por principio activo, sino que incluso puede provocar todo lo contrario, retrocediendo a una etapa anterior, que tanta confusión generó y dificultó enormemente el despegue de los genéricos, para beneficio de las compañías farmacéuticas.

UE.—La Agencia Europea de Medicamentos prevé recibir medio centenar de solicitudes de nuevos fármacos en 2006

Madrid.—La Agencia Europea de Medicamentos (EMA) prevé recibir en 2006 un total de 47 solicitudes de comercialización de nuevos medicamentos, lo que supondrá un incremento de siete respecto al presente año, según las previsiones que maneja este organismo internacional de cara al año próximo.

Este incremento en las solicitudes que recibirá la EMA está relacionado con la culminación en el presente año, 2006, de la puesta en marcha de la nueva regulación de la legislación farmacéutica, que otorga a la Agencia nuevas competencias en relación con la evaluación de medicamentos genéricos, uso compasivo, o fármacos para su uso fuera de la

Unión Europea y de acuerdo con la Organización Mundial de la Salud.

La Agencia espera gestionar también solicitudes de autorización de vacunas contra una hipotética pandemia de gripe aviar y explica que parte del aumento de expedientes previsto se debe también a que todos los nuevos medicamentos para el tratamiento del VIH/sida, cáncer, diabetes, desórdenes neurodegenerativos y enfermedades raras tendrán que someterse al procedimiento de autorización centralizado.

Por otro lado, este organismo europeo también verá incrementado su presupuesto en el próximo



año, ya que contará con 123,5 millones de euros, frente a los 111,8 millones del presente año. El aumento presupuestario viene dado por la previsión de unos mayores ingresos por tasas, que serán de unos 83,5 millones de euros frente a los 77,4 millones de 2005, y también por una mayor contribución de la UE, que llegará a los 22 millones.

“Los móviles de la reforma del Medicamento deben ser la salud pública y la calidad”



YANN LE CAM, DIRECTOR GENERAL DE EURORDIS

El Reglamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos permite el desarrollo de medicamentos a la vez innovadores y para las enfermedades las más raras.

Hasta la fecha, más de 350 Medicamentos Huérfanos han sido designados y están siendo desarrollados. Los primeros 25 de estos medicamentos ya han sido comercializados y potencialmente pueden beneficiar a más de un millón de pacientes en Europa.

Tener siempre en mente que los medicamentos están destinados a los pacientes, en definitiva a los ciudadanos, y que son éstos quienes cotizan, pagan sus impuestos y votan. Los móviles de una reforma no pueden ser solamente económicos

(Entrevista **José Luis Rivas Guisado**, jefe de Prensa de FEDER/Traducción, Cristina Blach). Vicepresidente del Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento, Yann Le Cam, además de director general de EURORDIS, es una de las autoridades europeas en tema de Medicamentos. A él recurre «Papeles de FEDER» para recabar respuestas a las muchas preguntas que siguen existiendo al respecto. Un tema, la Ley de Medicamento, que ha significado una esperanza para tantos y tantos pacientes, pero al mismo tiempo una preocupación si en la misma no se recogen las reivindicaciones y las propuestas hechas por tantos colectivos, profesionales y afectados. Todo un reto que espera ser la solución y no seguir siendo una simple propuesta.

—¿Por qué un reglamento europeo para los medicamentos huérfanos?

—Las Enfermedades Raras son caracterizadas inicialmente por el bajo número de pacientes afectados por cada una de las 5.000 a 7.000 existentes. Los afectados por estas enfermedades no representan un porcentaje suficiente, bajo las condiciones económicas normales del mercado, en la obtención de un beneficio suficiente por parte de las industrias farmacéuticas por su inversión. Es por ello que se dice que un medicamento para una ER es «huérfano» de patrocinadores industriales. La mayoría de ellas son enfermedades graves, crónicas, incapacitantes que rebajan la esperanza y calidad de vida de los afectados. Salvo algunas excepciones, no tienen tratamientos curativos, y muy pocas los tienen paliativos.

La investigación avanza rápidamente y las oportunidades de desarrollar nuevas terapias nunca han sido tan prometedores como en la actualidad. Todos los pacientes, sea cual fuere la naturaleza, el origen y la frecuencia de su enfermedad, tienen derecho a un tratamiento. Pero para pasar de la investigación pública o privada hasta los medicamentos, se necesita siempre un industrial que los haga realidad, y a este respecto, el Reglamento Europeo sobre los Medicamentos Huérfanos es una norma de ámbito europeo y de regulación económica encaminada a propiciar condiciones favorables para el desarrollo de los medicamentos cuando las condiciones económicas normales no lo permitían.

—¿Cuál ha sido el génesis de este Reglamento europeo?

—Los Estados Unidos habían adoptado el «Orphan Drug Act» en 1983 a



instancias de la Asociación de ER, NORD. Reglamento que obtuvo un gran éxito, al tiempo que Japón se dotaba de una Ley sobre Medicamentos Huérfanos en 1993: sólo faltaba Europa... Al tiempo, Estados miembros de la UE como el Reino Unido quisieron crear legislaciones similares a escala nacional, pero no lo consiguieron, hasta que en 1996 la situación cambió. La UE, bajo la presidencia de Francia, introdujo el proyecto de un Reglamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos. Inmediatamente, las asociaciones de pacientes se movilizaron en Francia y en el resto de Europa creando la Organización Europea de Enfermedades Raras, EURORDIS, para, entre otros objetivos, llevar a cabo este Reglamento. EURORDIS defendió alto y fuerte en los distintos foros europeos la necesidad y el derecho de estos pacientes a los tratamientos, siendo la solución una Ley europea que había contaría, además, con incentivos económicos.

Gracias a la movilización conjunta de las autoridades de la Comisión Europea, de varios Estados miembros, de asociaciones de pacientes y de agrupaciones de la Industria farmacéutica, el Reglamento ha sido aprobado en segunda lectura por el Consejo y el Parlamento Europeo el 16 de diciembre 1999, aprobación considerada rápida para el ritmo con que se hacen las cosas en la política europea, siendo puesta de inmediato en ejecución, en abril de 2000, con la publicación de los textos de aplicación y la creación del Comité para los MH (Committee for Orphan Medicinal Products, COMP) en la Agencia Europea de Medicamentos, EMEA, en Londres. Un punto de partida a todas luces acertado y resuelto.

Grandes principios del Reglamento

—¿Cuáles son los grandes principios del Reglamento Europeo de Medicamentos Huérfanos?

—El Reglamento permite principalmente a los patrocinadores solicitar una designación como MH, en cualquiera de las etapas del desarrollo, preclínica o clínica, para una enfermedad que afecta en la UE a menos de 5 por 10 000 personas. Este reconocimiento concede el estatuto de MH a un producto farmacéutico fabricado bajo prescripción médica precisa, que es lo que llamo «medicamento esperanza» en creación. Esta etiqueta garantiza el desarrollo de este medicamento en creación.

Después de su designación huérfana, el patrocinador tiene acceso a un consejo científico de ayuda al protocolo terapéutico proporcionado por la EMEA. Los incentivos financieros son importantes; el principal de ellos es que en caso de comercialización, el medicamento se beneficiará de una exclusividad de mercado durante 10 años; además se conceden automáticamente rebajas en las tasas de la EMEA y de las agencias nacionales. Otro principio significativo es que todo el procedimiento está circunscrito al ámbito europeo con la EMEA, para la designación huérfana, la ayuda con el protocolo, la comercialización y el seguimiento después de su comercialización. Solamente las discusiones sobre temas como el precio y el reembolso siguen siendo competencia de los Estados miembros.

—¿Cuál es el balance, seis años después de la adopción del Reglamento Europeo sobre los Medicamentos Huérfanos?

—El Reglamento Europeo sobre los MH podemos considerarlo un gran éxito. Hasta la fecha, más de 350 Medicamentos Huérfanos han sido designados como tal y, en la actualidad están siendo desarrollados. Los primeros 25 de éstos ya han sido comercializados y potencialmente pueden beneficiar a más de un millón de pacientes en Europa. La investigación europea es particularmente dinámica al respecto: 80 % de los expedientes examinados por el COMP son de origen europeo. La mitad de estos expedientes son productos muy innovadores resultando de las nuevas terapias (génica y celular, antisens), productos biotecnológicos, moléculas nuevas. Incluso las prevalencias muy débiles son estudiadas con detenimiento, puesto que 84 % de los medicamentos designados son para en-

fermedades que afectan a menos de tres personas por 10.000, y 41 % menos de una persona entre 10.000. Los campos terapéuticos son muy variados: cánceres raros, enfermedades inmunitarias, cardiovasculares, metabólicas, del músculo, del esqueleto, de la sangre, de los sistemas respiratorio y nervioso. Lo que bien demuestra que este Reglamento permite el desarrollo de medicamentos innovadores y para las enfermedades más raras.

Papel de los pacientes en el COMP

—¿Cuál es el papel de los representantes de pacientes en el COMP y en el proceso decisorio europeo?

—Tienen un papel pionero. La Agencia Europea del Medicamento, EMEA, es la primera organización que reconoce el importante papel de los pacientes en la evaluación del medicamento. Tres de ellos son miembros del COMP, dos forman parte de EURORDIS, participando en todas las funciones del comité.

Los primeros representantes fueron Moisés Abascal, presidente de FEDER y yo mismo. Actualmente, formo parte del Comité con una representante danesa, abogada, madre de un niño afectado de Osteogénesis Imperfecta y muy implicada en la acción asociativa en Dinamarca y en el resto de Europa. Trabajo en EURORDIS, siendo padre de una joven con Fibrosis Quística. Nos ayudan «observadores», miembros del equipo de EURORDIS con grandes conocimientos de las ER, tanto humanos, científicos y médicos. El hecho de que los Estados miembros me hayan elegido por dos veces vicepresidente del COMP lo considero como el reconocimiento del papel y de las funciones específicas de los representantes de pacientes en el mismo. Somos expertos por experiencia, contribuimos a la toma de conciencia de las necesidades y de la urgencia ligada a este tipo de enfermedades y reforzamos la dimensión «Salud pública» del COMP, funciones de que en seis años nuestra función ha evolucionado.

Actualmente, los representantes de pacientes participan en las discusiones de ayuda al protocolo, colaboramos en la segunda lectura de los documentos destinados a los pacientes y al público en el momento de la designación y de la comercialización, ejercemos de consultores en los pro-

“ Debe ser la salud pública, y la calidad: calidad de los productos de Salud, calidad de las prácticas médicas, calidad de la organización de los cuidados, calidad del buen uso del medicamento. ”

gramas de control del riesgo y en la vigilancia farmacéutica.

—¿Son los países europeos iguales en el campo del acceso a los Medicamentos Huérfanos?

—No. El Reglamento Europeo sobre los MH hemos de considerarlo como un gran éxito. Lo que no es tan aceptable es lo que ocurre en los Estados miembros en cuanto al acceso a los medicamentos. Los pacientes de ER no gozan, por su residencia, del mismo derecho de acceso a estos medicamentos, según sea en Francia, Dinamarca, Estonia o España. A este respecto EURORDIS lleva a cabo de forma regular una investigación para conocer los distintos tiempos y formas de acceso de los pacientes. Los últimos resultados de esta investigación han dado una visión de la situación de los MH, a diciembre del 2004, después de por lo menos un año de su comercialización (véase el gráfico). El número de medicamentos disponibles, así como las demoras en su comercialización siguen siendo muy diferentes en unos y otros países. Los nuevos Estados miembros acusan un gran retraso, constatándose además que en Grecia sólo había a finales de 2004 cuatro MH disponibles y cinco en Irlanda, mientras que en Dinamarca eran doce, en Francia once, en Suecia diez y ocho en España. No ocultamos nuestra preocupación por el caso español.

Mucho tememos que el tema del acceso a estos medicamentos huérfanos vaya a redundar en perjuicio de los pacientes, con el único objetivo de pensar en el ahorro. De hecho, hay una fuerte contradicción entre las decisiones tomadas en el ámbito europeo por los Estados miembros de comercializar medicamentos en función de su calidad, seguridad y sobre todo eficacia y el hecho de que respondan a necesidades de salud insatisfechas, con las decisiones de algunos Estados miembros, tomadas localmente, de dificultar o no dar acceso a estos medicamentos. Un buen medicamento se define por su eficacia, seguridad, accesibilidad y calidad para los pacientes, sin obviar, claro está, el factor económico. Sería lamentable aumentar las desigualdades acabando con su esperanza de vida.

Proposiciones de EURORDIS

—¿Cuáles son las proposiciones de EURORDIS para mejorar el



acceso de los Medicamentos Huérfanos a los pacientes?

—Los Estados miembros no tienen la capacidad para evaluar el valor terapéutico añadido de un MH, conscientes de que la especialización de los profesionales no es muy común. Los medicamentos tienen su comercialización en una etapa precoz de su desarrollo, antes de que sean realizados todos los estudios de su fase tercera o cuarta. Los Estados miembros se sienten ajenos a esta exclusividad de mercado concedida a los MH y perciben que esta decisión en el ámbito europeo contrarresta su poder nacional. Las industrias lamentan las demoras de decisiones sobre los precios y el reembolso que retrasan la entrada en el mercado de esos medicamentos, lo que a los pacientes no les resta más que esperar.

EURORDIS propone a este respecto crear un grupo de trabajo de Estados miembros voluntarios encargado de evaluar el valor terapéutico añadido y de definir un precio de fábrica en colaboración con la industria. Este procedimiento se podría hacer en los 90 días establecidos por la EMEA para la comercialización del producto, en paralelo con la decisión administrativa de

“EURORDIS propone a este respecto crear un grupo de trabajo de Estados miembros voluntarios encargado de evaluar el valor terapéutico añadido y de definir un precio de fábrica en colaboración con la industria.”

la Comisión Europea. Así, todas las partes saldrían ganando: la industria evitaría la multiplicación de las demoras y de los requisitos variables entre Estados miembros; éstos podrían recobrar poder en la evaluación y en la negociación, al tiempo que los Estados que no participasen en este grupo tendrían la posibilidad de utilizar el trabajo realizado por los otros teniendo así una referencia común como es el espíritu de las iniciativas actuales de los Estados en el marco de la OMS, adoptando así un procedimiento lineal y coherente. La Comisión sería garante de la buena aplicación del reglamento huérfano.

¿Nueva legislación al respecto?

—¿Qué le pediría usted a los Estados miembros en lo que se refiere a los Medicamentos Huérfanos?

—Después de seis años de la puesta en práctica del Reglamento Europeo, los Estados miembros no deben temer el éxito del mismo y reconocer las especificidades de los MH. Él desempeña su papel de salud pública resolviendo necesidades médicas insatisfechas. Durante veinte años los Estados han aceptado introducir en su mercado y hacer el reembolso íntegro de los 200 MH desarrollados desde 1983 por los Estados Unidos de América. Sería económicamente estúpido y socialmente injusto no tener una política dinámica respecto a los MH europeos. Los Estados deben crear, y en su caso reforzar sus incentivos financieros y fiscales respecto a estos medicamentos, debiendo, además, participar en la instauración de un procedimiento voluntario centralizado para la evaluación del servicio médico aportado y la fijación del precio de los mismos.

—Una nueva legislación sobre los productos médicos está en trámites de desarrollo en España, ¿que le aconsejaría a los legisladores?

—Tener siempre en mente que los medicamentos están destinados a los pacientes, en definitiva a los ciudadanos, y que son ellos quienes cotizan, pagan sus impuestos y votan. El objetivo de cualquier reforma no pueden ser solamente el factor económico, y sí la salud pública, y la calidad: calidad de los productos de Salud, calidad de las prácticas médicas, calidad de la organización de los cuidados, calidad del buen uso del medicamento.



M.ª JESÚS

«Vivir dignamente, sólo eso»

Me llamo M.ª Jesús, soy enferma de Mielitis (enfermedad medular), tengo cuarenta y seis años, estoy jubilada por dicha enfermedad con invalidez permanente absoluta.

La Mielitis es una enfermedad considerada del grupo de las raras, no hay en España ninguna asociación que nos apoye y ayude. Por eso estoy interesada en formar la asociación, pues hay unas lagunas bastante grandes por las que luchar.

¿Qué es la Mielitis transversa?

Es un trastorno neurológico causado por la inflamación en ambos lados de un nivel, o segmento, de la médula espinal. El término mielitis se refiere a la inflamación de 2.ª médula espinal, transversa describe simplemente la posición de la inflamación, es decir, que abarca el ancho de la médula espinal. Los ataques de inflamación pueden dañar o destruir la mielina, la sustancia grasa aisladora que recubre las fibras de las células nerviosas. Estos daños causan cicatrices en el sistema nervioso que interrumpen la comunicación entre los nervios de la médula espinal y el resto de cuerpo.

No existe tratamiento curativo para dicha enfermedad llegando el enfermo a quedarse en silla de ruedas y dependiendo por supuesto de otra persona para sus necesidades ordinarias y cotidianas.

He estado hablando con la trabajadora social del distrito que me corresponde por la zona donde vivo y me comenta que no tengo derecho a nada, pues cobro un poco más del salario mínimo interprofesional, considero que esto no es justo, pues no se puede mirar solamente los ingresos mensuales que entran en casa, sino también los gastos que tenemos estos enfermos, pues no dependemos de nosotros mismos, sino de personas que nos cuiden, a las cuales hay que pagarlas y otras necesidades que las personas sanas no tienen, y todo es a costa de dinero.

Debemos trabajar para vivir dignamente, también los enfermos. Queremos vivir, no queremos morir, si el gobierno e instituciones legales se preocuparan más de estas lagunas que hay, nadie pensaría en la muerte, el hombre está creado para vivir, la muerte nos viene a todos cuando nos tenga que venir, mientras estamos aquí hay que trabajar para vivir dentro de nuestras limitaciones, tener cubierta nuestras necesidades.

Si conoces a alguien que padezca esta enfermedad o tú mismo la padeces y estás interesado en formar una asociación, puedes ponerte en contacto conmigo en el teléfono 678977341.



«Una estrategia es la convicción plena de que nadie puede llegar a la meta si no llegamos todos»
Virginia Burden.

Plan Estratégico de FEDER 2005-2007

Este documento resume el proceso de planificación estratégica llevado a cabo en FEDER, a lo largo del 2005, para elegir la hoja de ruta que la organización se propone seguir en el período 2005-2007. Un Plan estratégico, en línea con la misión y visión de un mundo más preparado para atender a quienes padecen las patologías de baja prevalencia.

PLAN ESTRATEGICO DE FEDER 2005-2007

Contenido

1. Nuestro proceso de Planificación Estratégica de FEDER (PEF)
2. ¿Cómo lo hemos conseguido?
3. ¿Qué organización hemos elegido?
4. Misión y visión de FEDER
5. Los ejes estratégicos del PEF
6. Los objetivos de cada eje
7. El plan de acción en cada Departamento



PROCESO DE PLANIFICACIÓN ESTRATÉGICA

Elegir el futuro

- ¿Cuál es la visión que se tiene de la organización?
- ¿Cómo será FEDER en el 2007?
- ¿Qué retos deberá superar la Federación para seguir la misión que inspiró su creación?



Pensar la organización desde la perspectiva de cada una de sus partes, ha sido un proceso interesante y enriquecedor. El aporte de cada miembro ha ayudado a construir el proyecto definitivo que hoy se presenta en este documento.

La experiencia del personal técnico y profesional de FEDER ha sido la base para dibujar la situación de partida. Los años de trabajo, de gran parte del equipo, han constituido un valor inestimable para clarificar el rol de la Federación y las principales áreas de intervención.

La Junta Directiva, por su parte, ha aportado de igual forma un valor añadi-

do a la estrategia al analizar en profundidad, la vida histórica de la organización y elaborar un extenso marco de reflexiones y recomendaciones para preparar el paso de la infancia a la adolescencia de FEDER.



***P**ara responder a estos y otros importantes interrogantes, FEDER inició a lo largo de 2005 un proceso de Planificación Estratégica, con el sueño de conseguir elegir su futuro*

PARTICIPAR ES TRABAJAR EN EQUIPO

La comunicación ha sido la protagonista en el proceso de planificación. En cada etapa, se han privilegiado uno y otros canales de intercambio, de acuerdo con las posibilidades. Se han utilizado así:

- Cuestionarios de reflexión personal.
- Reflexión y talleres de trabajo.
- Conferencias telefónicas.
- Listas de distribución por correo electrónico.
- Reuniones presenciales.
- Documentos de trabajo.



VAMOS A REALIZAR UN SUEÑO

El proceso ha despertado cientos de reflexiones, opiniones, aportes y nuevas ideas, cada una de ellas importante para construir «entre todos» el sueño de lo que FEDER puede ser de mayor.

En el camino se han priorizado dos capacidades fundamentales:

- La capacidad de análisis: en tanto, ha sido necesario pensar profunda y ordenada-

mente en FEDER, desde las diferentes líneas de actuación.

- Y la capacidad de integrar diferentes puntos de vista: al compartir las ideas del papel de FEDER y entender a la Federación, desde diferentes perspectivas. Esto ha sido una ventaja y un complemento para el resultado final del PEF.



Grupo de afectados y familiares de Ol.

¿CÓMO LO HEMOS CONSEGUIDO?

Organigrama: una organización orientada a las asociaciones de E R

La principal elección de FEDER ha sido el diseñar una estructura por departamentos. Una organización en donde las asociaciones son el principal motor.

Cada nuevo Departamento de FEDER corresponde a un eje de acción. El conjunto de ejes ha sido definido durante la elaboración del Plan Estratégico de FEDER 2005 - 2007.

Con este enfoque se ha buscado vincular la Misión de la Federación con la responsabilidad y el desempeño de cada departamento. Como

ha quedado reflejado en el Organigrama de FEDER los miembros de la Junta Directiva se han comprometido con el crecimiento y evolu-

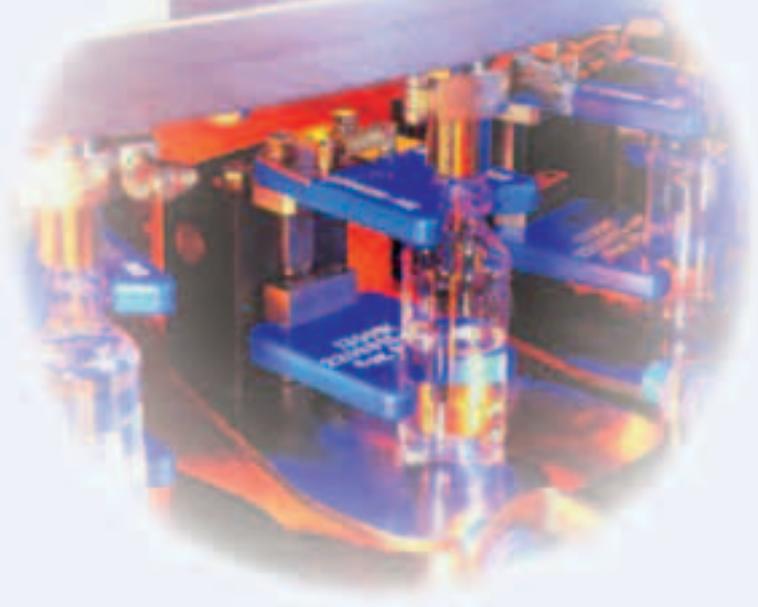
✓ **La experiencia del personal técnico y profesional de FEDER ha sido la base para dibujar la situación de partida. Los años de trabajo, de gran parte del equipo, han constituido un valor inestimable para clarificar el rol de la Federación y las principales áreas de intervención.**

✓ **La Junta Directiva, por su parte, ha aportado de igual forma un valor añadido a la estrategia al analizar en profundidad.**

ción de la Federación, implicándose para ello, en la dirección de los diferentes Departamentos.

Presentación de la estructura por Departamentos

El nuevo organigrama describe una estructura flexible, teniendo en cuenta los recursos actuales de FEDER, en



donde los miembros del equipo tienen tareas polivalentes, atendiendo a varios departamentos al mismo tiempo.

Sin embargo, cada departamento tiene sus propios objetivos y plan de acción para garantizar el avance de la Federación en cada línea estratégica.

Para asegurar una comunicación fluida entre todas las partes, se ha creado un Departamento de Coordinación que funcionará trabajando con los 2 niveles de coordinación (Junta Directiva y Departamentos - equipo) con el objetivo de ayudar al alcance de los objetivos corporativos de FEDER.

NIVELES DE COORDINACIÓN

Para llevar un seguimiento del avance de los objetivos corporativos de FEDER, se realizarán reuniones de equipo, tanto de la Junta Directiva como de coordinación que servirán como instrumentos complementarios de coordinación:

Las reuniones de coordinación tendrán una duración promedio de 10 a 15 minutos, realizándose de forma

telefónica. Los temas a tratar serán propuestos por los participantes y de forma general se hablará del avance quincenal de cada delegación, así como de los planes de la organización.

En la medida de las posibilidades, la Sede Central será la coordinadora de las actividades de la Federación en su conjunto, promoviendo la unidad de gestión

y acción. FEDER ha considerado como una prioridad la consolidación de una sola estructura que de fuerza y asegure el desarrollo de los principios que inspiraron su fundación, a favor de la lucha por los derechos y la mejora en la calidad de vida de los pacientes afectados con enfermedades raras.



¿QUÉ ORGANIZACIÓN HEMOS ELEGIDO?

Cada uno de los departamentos ha elaborado su propio Plan de Acción, en línea con la misión de FEDER. De esta manera, cada parte de FEDER contribuirá con la realización del Plan Estratégico 2005- 2007.

Relación de los planes de acción de los departamentos:

- Investigación
- Comunicación
- Relaciones Institucionales
- Servicios Socio sanitarios
- Sistemas de Información
- Finanzas y Personal
- Coordinación

¿Qué hacen los Directores de los Departamentos?

Son los responsables de dar la «forma adecuada» y el «contenido» a sus departamentos, siguiendo las directrices de la Junta Direc-

tiva (Misión de FEDER). En todos los casos, como miembros de la Junta Directiva son voluntarios y han asumido este compromiso por iniciativa propia. Ante todo, son «facilitadores» de las ideas

que el equipo de FEDER aporta para la mejora continua de la Federación.

¿Cómo trabaja el Equipo de FEDER?

El equipo es el cuerpo y las manos de FEDER, con su apoyo y la ayuda del delegado, desarrollarán los planes de los departamentos. Cada miembro de FEDER tendrá un valioso aporte que realizar.

Los temas a tratar serán propuestos por los participantes y de forma general se hablará del avance quincenal de cada delegación, así como de los planes de la organización.

Cada departamento tiene sus propios objetivos y plan de acción para garantizar el avance de la Federación en cada línea estratégica.

FEDER ha considerado como una prioridad la consolidación de una sola estructura que de fuerza y asegure el desarrollo de los principios que inspiraron su fundación.

MISIÓN Y VISIÓN DE FEDER

La misión de FEDER en su conjunto y de las distintas Delegaciones, encabezadas por su Junta Directiva, es representar y defender los derechos de las personas afectadas por Enfermedades Raras en España y contribuir a mejorar la calidad y esperanza de vida de los enfermos y sus familias.

Se hace visible el problema de Salud pública de las Enfermedades Raras, con el fin de promover la adopción de un Plan Nacional para las Enfermedades Raras, que contribuya a mejorar la calidad.

Con este trabajo queremos garantizar la igualdad en el acceso al sistema social y sanitario para más de 3 millones de afectados en España.

Con respecto a la visión, desde FEDER se busca una sociedad:

* Que reconozca las dificultades añadidas a la propia discapacidad de las ER en sus distintos aspectos médicos, sociales, sanitarios y científicos.

* Con un mejor acceso al diagnóstico, a la atención multidisciplinar médica y social adaptada a las necesidades reales de los pacientes con ER, para mejorar su calidad de vida.

* Que incentive el desarrollo de proyectos de investigación básica, clínica, social y terapéutica sobre las Enfermedades Raras.

* Que fomente la plena integración de los afectados por ER.

* Que contemple la creación de un grupo de trabajo de ER con profesionales de las distintas instancias de la sanidad (SES, Consejerías, Gerencias de área) y FEDER a nivel de CC AA. y coordinado a su vez con un grupo de trabajo a nivel nacional (IIER), para hacer realidad el modelo socio sanitario de las ER.

Como organización FEDER busca:

* Consolidarse como una organización sólida en la defensa y reivindicación de los derechos de los pacientes con ER.

* Ser un interlocutor de referencia en España sobre las ER, principalmente en los escenarios de gestión de la política socio-sanitaria: hospi-

EJES ESTRATÉGICOS DEL PEF (2005-2007)

- * Fortalecer la relación con las asociaciones.
- * Aumentar la incidencia política de las ER.
- * Impulsar la investigación en Enfermedades Raras.
- * Más visibilidad ante la sociedad y medios de comunicación.
- * Consolidar las fuentes de financiación de FEDER.
- * Potenciar los sistemas de información.
- * Mejorar la coordinación corporativa.

tales, Agencia del Medicamento, Consejo Interterritorial de Salud, centros de referencia, etc.

* Y apoyar las plataformas de pacientes para incrementar el reconocimiento público de las ER.

OBJETIVOS DE CADA EJE

Fortalecer la relación con las asociaciones:

* Reforzar el contacto y las relaciones con las Asociaciones miembros, definiendo la labor que FEDER presta a sus asociaciones miembros.

* Homogeneizar la forma de trabajo en el SIO, para evitar confusiones y conseguir un mejor control de las consultas de los afectados (quienes a veces consultan de forma repetida en las distintas delegaciones, pensando que son organismos distintos).

* Potenciar el papel del SIO, en el ámbito del apoyo psicológico para la atención de afectados, familiares y cuidadores principales.

* Estrechar los lazos de colaboración con la Universidad y centros educativos (Facultades de Medicina, cursos de verano,...etc).

* Ayudar a las asociaciones a mejorar su formación en técnicas de gestión de asociaciones, habilidades de comunicación y obtención de recursos para su subsistencia.

* Organizar en FEDER los servicios técnicos, de estudios, gestión, de promoción, etc. que sean aconsejables o se estimen necesarios.

Aumentar la incidencia política de las ER:

* Aumentar el reconocimiento público de las ER como el problema de salud pública que suponen.

* Incrementar la concienciación y acción política en el campo de las ER a nivel autonómico, nacional y europeo.

* Insistir en la necesidad de poner en marcha el Plan Nacional para las ER.

* Lograr la designación de Centros de Referencia por enfermedades o grupo de enfermedades.

* Reivindicar las mejoras en el acceso a la información, los tratamientos, cuidados y apoyo para las personas con ER y sus familias.

* Promover la creación de un Registro Nacional de Enfermedades Raras.

Impulsar la investigación en ER:

* Promover la investigación y avance científico de las ER.

* Apoyar iniciativas y proyectos que mejoren la calidad de vida de los pacientes con ER.

* Priorizar la investigación y formación en Enfermedades Raras dentro de la Sanidad Pública.

* Publicar estudios y documentos científicos de las áreas en que trabaja FEDER.

* Elaborar un documento de trabajo para las Asociaciones, sencillo, que refleje: problemática de los afectados, necesidades, médicos de referencia y centros de referencia.

* Identificar el Directorio de Recursos Sanitarios (Centros de Referencias y Redes de profesionales que se ocupan de las Enfermedades Raras, cuando los hay).

* Facilitar a las autoridades sanitarias el directorio de recursos sanitarios elaborado por FEDER, a través de su trabajo con asociaciones y pacientes.

* Promover el desarrollo de tratamientos y medicamentos huérfanos.

Más visibilidad ante los medios y la sociedad:

* Conseguir una mayor difusión de las ER ante la sociedad, los públicos de interés y los medios de comunicación.

* Reivindicar los derechos de los pacientes y sus familias.

* Denunciar todas aquellas situaciones derivadas de ser un colectivo en desventaja socio sanitaria. Será necesario establecer un flujo continuo de información entre FEDER-Asociaciones miembros. Crear un Observatorio para las ER, que se constituya en un altavoz de las reclamaciones de los pacientes.

* Mejorar la imagen de FEDER consolidando sus medios corporativos: página Web, revista, folletos, carteles.

* Conseguir tener presencia en iniciativas del tercer sector en nombre de los afectados por ER.

Consolidar las fuentes de financiación:

* Captar nuevas fuentes de financiación y disminuir la dependencia de las subvenciones públicas y asegurar la supervivencia de FEDER en el tiempo (el Teletón anual por las ER supone concienciación de la sociedad y financiación para investigación y proyectos de asociaciones).

Organizar los sistemas de información:

* Aprovechar las posibilidades de las nuevas tecnologías para mejorar la calidad del trabajo y comunicaciones en la gestión de FEDER.

Mejorar la coordinación corporativa:

* Proyectar el crecimiento sostenible de la organización.

* Fortalecer la gestión corporativa de FEDER.

* Mejorar la comunicación interna e institucional.

* Facilitar la coordinación del trabajo en equipo.

* Potenciar las redes de colaboración con otras organizaciones.

* Promover la realización de un Telemaratón.

* Potenciar la Responsabilidad Social Corporativa con FEDER.

MARISOL DELGADO, MADRE DE MARÍA MURILLO, NARCOLÉPTICA

ARACELY R. ROBUSTILLO
Badajoz

Traemos a Papeles de FEDER esta entrevista localizada en prensa digital porque más allá de ofrecer datos sobre el Sio (Servicio de Información y Orientación) da cuenta de la importancia del mismo como recurso para los familiares y afectados por Enfermedades Raras.

* «Hemos tardado 13 años en saber que mi hija tiene narcolepsia».

María Murillo es la única persona en la región registrada como narcoléptica, un trastorno relacionado con el sueño que le ha impedido vivir normalmente, hasta ahora.

María Murillo tiene 13 años, vive en Cáceres y es la única extremeña registrada como narcoléptica. Durante años, no podía estudiar, jugar, ver la tele, salir con sus amigos o comer con sus padres sin quedarse dormida. En marzo del año pasado entró a formar parte de un Estudio para el Diagnóstico y Tratamiento de Niños y Adolescentes con Narcolepsia en Granada y le ha cambiado la vida, «me parece mentira que se pueda vivir sin sueño».

Su madre, Marisol Delgado Solís todavía no puede creérselo, «no sabes lo distinta que está, le ha cambiado hasta la expresión de la cara». Esta abogada ha «movido cielo y tierra» hasta lograr un diagnóstico para su hija y el tratamiento que pueda ayudarla a vivir una vida más fácil.

—¿Qué es la narcolepsia?

—Es la falta de una proteína en el hipotálamo que se llama hipocretina y que es la responsable de ordenar y desordenar el sueño. La falta de dicha proteína es la que provoca una alteración en el sueño y hace que en cualquier momento del día se puedan quedar dormidos mientras que por la noche están en un estado de vigilia que les impide conciliar el sueño.

—¿Cuáles son las causas de la enfermedad?

—En algunos casos puede ser por algo que se haya tomado o por un shock, pero en el caso de María es genético, aunque no sabemos por qué parte de la familia viene.

—¿Fue fácil llegar a dar con el tratamiento adecuado?

—No, para nada, no sabes que hacer y nadie te orienta. La estoy llevando al médico desde que era una niña y le han diagnosticado de todo... problemas de respiración, alergias, llegué a pensar que podría tener la tensión baja, entonces fue cuando nos derivaron a un neumólogo que rápidamente nos diagnosticó narcolepsia. Hasta febrero no hemos sabido de qué se trataba, ni siquiera del nombre de la enfermedad. Hemos estado 13 años sin saber qué

le pasaba a nuestra hija, yo a base de tilas y ella, pues ha pasado lo suyo también.

—¿Cómo trataron la enfermedad, una vez conseguido el diagnóstico?

—Después del diagnóstico del neumólogo la ingresaron y le hicieron una prueba del sueño y una prueba latente del sueño que consiste en mantenerla dos horas despierta y 20 minutos profundamente dormida. Lo más importante era tener ya un diagnóstico.

—¿Cuántas personas padecen la enfermedad en Extremadura?

—La única persona registrada hasta el momento es María.

—¿Harías alguna recomendación a quienes piensen que puedan padecer la enfermedad?

—Les diría que el diagnóstico es lo más inmediato y que una vez que lo sepan que se muevan, porque hay investigaciones, hay ensayos... y sobre todo, ponerse cuanto antes en contacto con la FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), porque para nosotros fue una puerta abierta y un rayo de luz, ya que aunque no puedan darte soluciones, te ponen en contacto con gente

“...y sobre todo, ponerse en contacto con FEDER, para nosotros fue una puerta abierta y un rayo de luz, ya que te ponen en contacto con gente que, como tú, tienen enfermedades que afectan a un porcentaje muy bajo de población, y nos ofrecieron información acerca de todo aquello que salía y pudiese estar, de alguna forma, relacionado”

que, como tú, tienen enfermedades que afectan a un porcentaje muy bajo de población, y nos ofrecieron información acerca de todo aquello que salía y pudiese estar, de alguna forma, relacionado.

—¿A través de qué medios conocieron la existencia del ensayo de Granada?

—El 8 de marzo, la FEDER me mandó un correo diciéndome que iba a comenzar un ensayo a nivel mundial sobre el diagnóstico y tratamiento de niños y adolescentes con narcolepsia. Nos enteramos el día 8 y el 9 estábamos en Granada, porque ese día cerraban el plazo. Conseguimos formar parte del proyecto, íbamos todas las semanas, luego cada 15 días y ahora vamos cada mes hasta octubre que termina el ensayo.

—¿En qué consiste el tratamiento que está siguiendo María?

—Están tratándoles con Modafinilo. Anteriormente a estos pacientes se les daba anfetaminas pero tenían muchos efectos secundarios. Esta sustancia es «un primo muy lejano» de las anfetaminas pero no produce adicción y los mantiene despiertos dependiendo de las dosis que se tomen. Por el momento, le damos 100 miligramos para que no tome tanta química.

—¿Además del Modafinilo, qué otras pautas sigue el tratamiento del ensayo?

—Además de esta sustancia, es muy importante que tengan una «higiene del sueño», es decir, que cada cierto tiempo, regeneren sus neuronas a través de 20 minutos de sueño. En el recreo del colegio, por ejemplo, le han puesto una cama y ella descansa esos 20 minutos. Después de comer también se acuesta durante ese tiempo, que es muy importante respetar ya que, si es más, podría amanecer al día siguiente, y si es menos, sus neuronas no se regenerarían.

—¿Le ha cambiado mucho la vida a María?

—Es otra persona desde que se empezó a tratar. Además, es una niña que ahora te estudia dos horas, luego se va a taekwondo, a montar a caballo y luego se va a jugar a ajedrez. Lo que quiero decir es que hace lo que sería la vida normal de una niña de su edad, mientras que antes estaba aislada porque no podía seguir el ritmo de nadie. Lo único es que tiene que llevar una tarjeta siempre encima en la que dice lo que le pasa, por si le da un «ataque de sueño», con el número de sus neurólogos y su identificación.

Pseudoxantoma Elástico: Información para pacientes

DR. PEDRO VALDIVIELSO,
Servicio de Medicina Interna, Hospital Virgen de la Victoria de Málaga,

DRA. PURIFICACIÓN SÁNCHEZ,
Profesora de Dermatología, Universidad de Málaga, y
DRA. M.^a JOSÉ MORILLO,
Servicio de Oftalmología, Hospital Virgen de la Victoria, Málaga

Desde Feder agradecemos esta colaboración tan valiosa para los afectados y animamos a otros profesionales a colaborar.

La enfermedad denominada Pseudoxantoma elástico (PXE en adelante) es un trastorno hereditario que se caracteriza por la calcificación y degeneración de las fibras elásticas en varios órganos; como consecuencia del mismo se producen lesiones a nivel de la piel, del ojo y también del aparato cardiovascular. Las manifestaciones iniciales (por lo general alrededor de la adolescencia) y más comunes de la enfermedad se producen en la piel, donde aparecen unas placas amarillentas habitualmente a nivel del cuello y de los pliegues de las axilas, pliegues antecubitales, ingles y huecos poplíteos. Con menos frecuencia se afectan la región periumbilical y las mucosas. La afectación ocular inicial se produce en la retina, con el denominado fondo «en piel de naranja», aunque las más frecuentes y típicas son las estrías angioides que no son más que unas líneas de color rojo o marrón que nacen del disco óptico y que afectan a más del 75% de los pacientes. Puede ocurrir en ocasiones una pérdida brusca visual, en ocasiones grave, en relación con el desarrollo de neovascularización coroidea. A nivel cardiovascular, es característica la aparición de una arteriosclerosis precoz que puede afectar sobre todo a las arterias de las piernas y, en menor medida, a las del corazón. El síntoma más habitual, hasta en un tercio de los pacientes, será dolor en las extremidades inferiores al caminar, que desaparece con el reposo, un síntoma que denominamos claudicación intermitente. Se estima que puede haber 1 caso por cada 25.000 a 100.000 habitantes.

¿Cuál es la causa de PXE?: esta enfermedad se debe a una alteración (mutación) en el gen denominado ABCC6, que se localiza en el cromosoma 16. Este gen es el responsable de sintetizar una proteína de transporte en la membrana de las células, aunque se desconoce que sustancias transporta. Al radicar la enfermedad en una mutación de un gen, ésta se transmite a la descendencia. Cada individuo posee dos copias de cada gen,

cada una de ellas derivadas de cada progenitor, esto es una del padre y otra de la madre. El PXE requiere que las dos copias, es decir la proveniente del padre y de la madre, sean defectuosas. Así, es frecuente que los padres de un sujeto con PXE no tengan ningún síntoma de la enfermedad, pues por lo general sólo tienen una copia defectuosa; el azar hizo que el paciente con PXE recibiera las dos copias defectuosas; los hermanos sanos de un paciente con PXE pueden ser portadores (tienen una copia defectuosa).

¿Puedo transmitir la enfermedad del PXE a mis hijos? Si Ud padece la enfermedad, es seguro que va a transmitir uno de sus genes anómalos a sus hijos; sin embargo, como es necesario que su hijo tenga las dos copias (genes) anómalos, para padecer la enfermedad (y no sólo sean portadores) se requiere que su pareja sea, al menos, portador del gen defectuoso; aunque ello es posible, es altamente improbable.

Si quedo embarazada, ¿progresará mi enfermedad?, ¿tendré un embarazo y parto normales? En líneas generales y aunque hay excepciones, las mujeres con PXE tienen embarazos y partos normales, sin que la en-

fermedad se vea desfavorecida. No obstante, debe informar a su ginecólogo tanto de su intención de quedarse embarazada o de su embarazo y de las características del PXE.

Si padezco PXE, ¿me quedará ciego o tendré un infarto de miocardio joven?. La enfermedad del PXE tiene lo que llamamos una alta variabilidad o expresividad clínicas; esto quiere decir que la mayoría de los sujetos que padecen la enfermedad no tienen necesariamente que padecer los mismos trastornos ni, tampoco, con la misma intensidad. Así, se debe deducir que el que un 75% de los individuos PXE tengan estrías angioides no significa que vayan a padecer una alteración importante de la capacidad visual ni que deban sufrir afectación cardiovascular importante. *En general, se considera que el PXE no acorta la expectativa de vida.*

¿Qué tratamiento tiene el PXE? Desgraciadamente, esta enfermedad no tiene un tratamiento específico y sólo pueden tratarse selectivamente las complicaciones a nivel de la piel y, sobre todo, las oculares y cardiovasculares. En los próximos meses se conocerá si un agente que reduce la absorción del fósforo de la dieta (renagel) puede ser de utilidad en el PXE. No obstante, de forma orientativa, pueden seguirse las siguientes recomendaciones generales, que reproducimos de Laube y Moss (Arch Dis Child 2005; 90: 754-756).

Si bien la enfermedad carece de tratamiento específico, ello no supone que no se deban seguir revisiones médicas periódicas. El hecho de que se trate de una enfermedad rara hace que los médicos tardemos en alcanzar la experiencia necesaria para identificar y tratar a nuestros pacientes; la información a través de la literatura médica convencional y de las páginas web específicas (www.pxe.org, www.pxnape.org) facilitarán a pacientes y médicos una mayor comprensión de la enfermedad y un tratamiento individualizado óptimo.

| | |
|-----------------------|--|
| Examen ocular | Revisión por Oftalmólogo cada 6/12 meses, con rejilla de Amstel |
| Examen cardiovascular | Verificar presión arterial, pulsos periféricos y soplos cardiacos. Si hay alguna anomalía remitir a Cardiología (ecocardiograma) |
| Análisis sanguíneos | Cada 6/12 meses (hemograma, ferritina, lípidos, orina) |
| Medicamentos | Evitar antiinflamatorios no esteroideos y anticoagulantes orales. Indicación selectiva de aspirina como preventivo de episodios isquémicos. Evitar estrógenos (píldoras anticonceptivas o tratamientos de la postmenopausia) |
| Dieta | Es aconsejable limitar la ingesta de alimentos ricos en calcio y en grasas saturadas y colesterol. Es aconsejable seguir una dieta del tipo mediterráneo. |
| Estilo de vida | Practicar actividad física de forma habitual evitando los deportes de contacto y los de potencia (por ejemplo, pesas). Controlar el peso, evitando la obesidad y el hábito de fumar. |



MÚSICA POR LA INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA DE LA VISTA

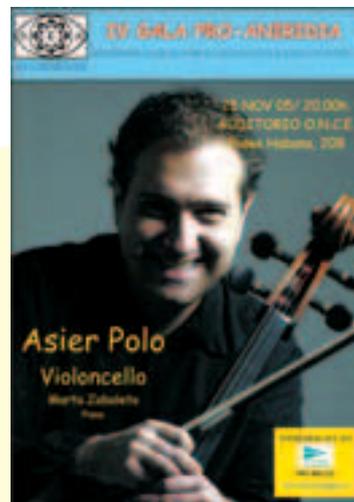


NUEVAS ASOCIACIONES INTEGRADAS EN FEDER

(Abril - 2005)

- Asociación Española de la Enfermedad de Castleman.
- Asociación de Afectados por Displasia Ectodérmica (AADE).
- Asociación Valenciana Síndrome de Williams (AVSW).
- Asociación de Lucha Contra la Dystonia (ALDAN).
- Asociación Síndrome Prader Willi Andaluza (ASPWA).
- Federación de Ataxias de Nacional (FEDAES).
- Asociación Provincial de Transtornos Grales del Desarrollo y Enfermedades Raras Ángel Riviere-Jaén (TGD).
- Asociación Hemofilia de la Comunidad Madrid (ASHEMADRID).
- Asociación Ataxias de Extremadura (ASATEX).
- Asociación Madrileña de Ataxias (AMA).
- Asociación de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ADELA).

Madrid.—25 de noviembre de 2005— Música, ciencia e investigación estuvieron unidas por un día, con la realización de «La Jornada Formativa sobre Glaucoma y Aniridia» y «la IV Gala Benéfica Pro-Aniridia», que tuvo lugar en el CRE, P.º de la Habana 208 de Madrid. Esta Gala contó con la Presidencia de Honor de Su Majestad la Reina Dña. Sofía y con las magníficas actuaciones del violoncellista español de prestigio internacional Asier Polo y la pianista Marta Zabaleta. Los fondos obtenidos se destinarán a la dotación del I Premio de Investigación «Nuevas expectativas en el tratamiento de la córnea en pacientes con aniridia», que se fallará en el 82.º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Oftalmología.



La Jornada científica estuvo organizada conjuntamente por la Corporación Oftalmológica Vissum y la Asociación Española de Aniridia, una organización sin ánimo de lucro que representa a personas que padecen esta rara enfermedad discapacitante, motivada por la falta del iris en ambos ojos.

que otros oftalmólogos, que no han tenido la oportunidad de contar en sus consultas con pacientes afectados por esta enfermedad, amplíen sus conocimientos al respecto. Toda investigación en el glaucoma y la opacidad corneal puede beneficiar a gran parte de la población que lo padece.

Tras el rigor científico de las jornadas, se ofreció a las 19 horas un «Vino Español» y a las 20 horas dió comienzo la IV Gala Benéfica Pro-Aniridia en la que Asier Polo y la pianista Marta Zabaleta, interpretaron, entre otras obras, Casadó, Debussy y Beethoven.

Asier Polo estudió en la Hochschule de Colonia (Alemania), en la Escuela Reina Sofía de Madrid y en la Academia de música de Basilea (Suiza). Ha recibido consejos de Rostropovich, Natalia Gutman e Ivan Monighetti. Ha tocado con innumerables orquestas, actuando con Alfredo Kraus, Nicolás Chumachenko, etc.

Desde la Asociación Española de Aniridia agradecemos a todos los periodistas y medios informativos su contribución a difundir esta información, cuyo objetivo final es promover la investigación científica en beneficio de la calidad de vida de las personas afectadas por un defecto visual presente desde el nacimiento.



Asamblea General Ordinaria de FEDER 2006

Bajo el lema: “Juntos hacemos un mundo más preparado para los afectados”, FEDER celebrará su Asamblea General Ordinaria 2006, en Madrid, el próximo 22 de abril. Con una agenda muy completa e interesante sobre los principales temas de interés en el campo de las Enfermedades Raras, los participantes debatirán los mismos teniendo siempre en cuenta, como viene sucediendo en todas las citas y encuentros, la voz de los pacientes y sus familias, convencidos que actuando juntos sonarán cada vez más claro y alto las justas reivindicaciones que FEDER viene haciendo, desde su creación en 1999.

En concreto, la Asamblea analizará las nuevas estrategias que se utilizan en 2006, para conseguir que el Plan de Acción para luchar contra las Enfermedades Raras, una de las principales reivindicaciones de FEDER, sea pronto una realidad.

Establecer un punto de encuentro para el intercambio de opiniones médico-científicas sobre glaucoma y aniridia fue el objetivo de la sesión formativa en la que participaron prestigiosos oftalmólogos y especialistas como el Prof. Murube, Presidente de la Sociedad Española de Oftalmología, el Dr. Teus, Director del Hospital Oftalmológico Vissum Madrid, el Dr. Belda, jefe del Servicio de Glaucoma del Hospital Oftalmológico Vissum Alicante y D. Ángel Barañano, Director del Centro Baja Visión Ángel Barañano. Todos ellos expusieron su experiencia para

XII Congreso Nacional de Osteogénesis Imperfecta

El Escorial (Madrid).—Bajo el título «**De la Atención a la Intervención**» se celebró XII Congreso Nacional de Osteogénesis Imperfecta los días 21 al 23 de octubre en El Escorial, el cual se ha desarrollado paralelamente a la celebración de las **I Jornadas de Osteogénesis Imperfecta** que se desarrollaron los días 21 y 22 en el Hospital Universitario de Getafe con la colaboración de la Universidad Rey Juan Carlos.

Un año más, el Congreso ha sido el momento de encuentro entre los socios y amigos de AHUCE, en el cual este año participaron médicos como José Ignacio Parra, Horacio Plotkin, Maureen McCabe, Sergio Lerma, Willy Halgstein, entre otros, además de alumnos de ciencias de la salud de la Universidad Rey Juan Carlos.

El Congreso se hizo coincidir las I Jornadas de O. I. del Hospital Universitario de Getafe con el XII Congreso Nacional de Osteogénesis Imperfectas

y las I Jornadas de O. I. Posteriormente, tuvieron lugar una serie de talleres, donde tanto afectados, médicos y estudiantes compartieron conocimientos y experiencias, talleres que se centraron en la Fisioterapia tanto en niños como en adultos, también hubo un taller de Pilates, de Espalda, de Sotai y un taller de Plataforma, algunos de ellos se realizaron de forma paralela, debido a la falta de tiempo, y las personas iban realizando aquel que les parecía más interesante.

I Jornada Nacional Científico-familiar



Calpe (Alicante).—La I Jornada Científico Familiar Nacional de MPS España (Antes Asociación Sanfilippo España). Tuvo lugar en la población alicantina de Calpe los días 14 y 15 de octubre a más de 150 personas de diferentes puntos del territorio español. El acto se puso en marcha el viernes con un acto de bienvenida por parte de las autoridades locales, los afectados por las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados y sus familiares y amigos.

Esta Jornada ha servido para acercar a las diferentes familias socias y no socias de MPS además de dar una importante información del estado actual de la investigación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados, los diferentes tratamientos médicos (para 3 de ellas) y el consejo genético a las familias.

También se dieron a conocer los positivos resultados del Primer Proyecto de Investigación para buscar un acercamiento de terapia al Síndrome de Sanfilippo que se inició en el año 2004 por la Facultad de Biología de la Universidad de Barcelona. Estas enfermedades son poco frecuentes y además afecta a niños y niñas.

La esperanza de vida de los afectados con estos síndromes no llega

a la pubertad aunque pueden haber algunas excepciones.

Destacamos un emotivo homenaje a 2 familias de niños afectados por el Síndrome Sanfilippo que quiso hacer la Asociación con motivo de la reciente desaparición de la Asociación Sanfilippo España y que ha dado paso a la actual MPS España. Estas 2 familias son sin duda un ejemplo a seguir por su dedicación, esfuerzo y constancia a la entidad y como no en la atención de sus hijos.

Otro momento emotivo fue el aireamiento de globos por parte de los niños y niñas afectados y participantes como símbolo de mensaje de esperanza.

El lema de nuestra entidad: «viaja con nosotros a la luz de la esperanza».

CONCESIÓN DE BECAS MPS'05

A finales de octubre la entidad MPS España concedió 2 becas a los siguientes proyectos:

1.^a) A la continuación del proyecto (abierto el año 2004) de la Facultad de Biología de la U.B.

Título: Desarrollo de una terapia para la enfermedad de Sanfilippo mediante los RNA's de interferencia.

Equipo: Dres. Daniel Grinberg y Luisa Vilageliu.



Concesión: 9.000 Euros durante 1 año.

2.^a) Desarrollo de una aproximación de Terapia Génica para la enfermedad de Sanfilippo.

Equipo: Dra. Fátima Bosch. Centro de Biotecnología Animal y Terapia Génica de la Universidad Autónoma de Barcelona.



Premio: «Rey Juan Carlos I de Investigación Científica y Técnica» 1995.

Premio: «Distinción de la Generalitat de Catalunya» 2002.

Premio: «Cruz de Sant Jordi» 2005.

Concesión: 9.000 Euros durante 1 año.

Dichos trabajos son aplicables a todas las Mucopolisacaridosis.

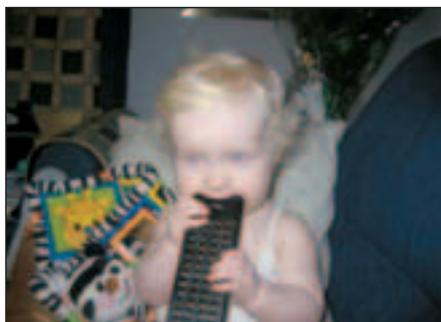


Albinismo, por su identidad, contra el tópic

Ser una persona con albinismo es ser diferente. La mayoría sabemos reconocer a una persona adulta con albinismo, su aspecto físico nos llama la atención, conocemos en principio la problemática del Albinismo: su falta de pigmentación, pero es aquí donde llega todo nuestro conocimiento, tal vez incluso nos acordamos de «Copito de Nieve» y entendemos el Albinismo como algo curioso.

Las personas con albinismo y sus familiares, debemos trabajar por concienciar e informar tanto a la sociedad en general y a la médica en particular de qué es realmente el Albinismo. Este espíritu es lo que a llevado crear ALBA. www.albinismo.info

Existe una problemática social, que tiene su origen sobre todo en el impacto visual, esto provoca ya no tanto un rechazo sino una mirada extraña, una mirada furtiva que convierte al Albino en el centro de atención. Es la infancia un periodo de extrema delicadeza, ya que es aquí donde más probabilidades existen de que se sufra un rechazo social o una inmersión social por parte del albino/a al sentirse diferente. Es en la infancia donde más debemos hacer hincapié y trabajar para que tanto este rechazo como la autoexclusión no se produzcan. Informar y colaborar en los centros educativos y con los profesionales médicos supone un gran valor de concienciación y una aportación considerable al entendimiento del Albinismo en la sociedad. Llevamos viendo como desde hace años, se han promovido campañas divulgativas para erradicar el racismo, hoy por hoy, prácticamente entendemos el mundo que nos rodea junto con personas de diferentes razas y etnias. Encontrarnos en nuestro entorno a personas africanas, asiáticas e iberoamericanas no nos resulta llamativo, pero si a una persona albina.

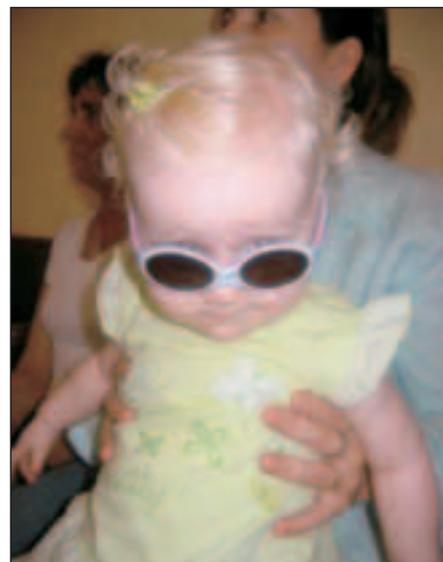


Pero el verdadero problema del Albinismo no es ni mucho menos el de carácter social. Reside en su manera de vivir, en unas características genéticas que conllevan ciertas peculiaridades vitales y que supone una actitud cotidiana diferente.

Decir que el Sol, la mayor fuente de energía que existe en la naturaleza y que rodea la mayoría de las actividades cotidianas, supone para los Albinos el mayor de los peligros además del mayor impedimento para realizar una vida normal. La precaución y la protección permanente son la única garantía de no verse afectado por afecciones de mayor gravedad, como lo son los melanomas y de proporcionarle una vida normal aparente. Pero existen varios tipos de Albinismo, los de mayor gravedad son los oculares y los oculocutáneos. Además de una alta sensibilización a sol, poseen una alto grado de fotofobia y baja visión. Esto conlleva una problemática visual añadida. Su visión es altamente reducida, con una agudeza visual disminuida del 20/60 a 20/400, con nistagmus y estrabismo. Esto supone luchar a diario con las barreras visuales de nuestro entorno, una dificultad añadida en el periodo de aprendizaje y ante todo un mayor esfuerzo ante situaciones cotidianas como leer la prensa, coger el autobús o reconocer a un amigo.

El Albino diariamente sale a un mundo que le es hostil, es una persona diferente, en un sociedad donde nadie es igual.

Carta de unos padres
Autor Grupo de afectados de albinismo



NUEVA DELEGADA FEDER-ANDALUCIA

Sevilla.—(Claudia Delgado, Departamento de Coordinación FEDER).—Susana Díaz (presidenta de ADAC) ha sido elegida nueva delegada de FEDER en Andalucía. La elección tuvo lugar a finales de 2005 en Sevilla, durante la reunión de las asociaciones miembros de la Federación en esta comunidad autónoma.

Susana ha manifestado su deseo de trabajar en el siguiente periodo, sirviendo de enlace entre las asociaciones y la Administración Pública. Propuso que se esforzará por establecer un canal de comunicación más fluido entre todas las asociaciones y FEDER con el objetivo de conocer mejor sus necesidades y poder así representarles.

El correo de Susana es el siguiente: a.d.a.c@telefonica.net y su teléfono es 954 98 98 89 (ADAC).

Desde FEDER le damos la enhorabuena y la bienvenida.

Igualmente, agradecemos todo el empeño y la dedicación de nuestro anterior (y primer delegado de Andalucía) Ángel, quien se caracterizó por impulsar las relaciones con la Consejería de Salud y estrechar las relaciones de FEDER con los medios de comunicación, lo que se ha traducido en un aumento de la sensibilidad y conocimiento de las ER en Andalucía.

NO ESTAMOS LOC@S QUE SABEMOS LO QUE TENEMOS

La Asociación Nacional Amigos de Arnold Chiari, ha participado en la Segunda Edición de la Feria Internacional de la Salud, FISALUD 2005, celebrada en Diciembre con un Stand donde primó fundamentalmente la participación del público y la información sobre todo lo relacionado con la enfermedad y los estudios que se están haciendo.

Se realizó un acto de presentación de las Delegaciones de Centro, de Castilla la Mancha y Castilla León, fue presentado por Sr. Elola, médico y diputado del PSOE y vocal de Sanidad, al mismo asistieron el Doctor Navarro, Neurocirujano Pediátrico del Hospital San Juan de Dios, Doctora Maravillas Izquierdo de la Comunidad de Madrid, Doctor Alfredo Avellaneda del IIER.

ANAC abarca todas las enfermedades cráneo cervicales, siendo las mas frecuentes el Arnold Chiari. Se considera que el 0.5% de la población puede estar afectada por esta enfermedad. Es una enfermedad aún considerada rara de la que se desconocen sus causas. En estudios realizados se detecta que el 80% de los afectados son mujeres y que el 6% de las madres afectadas tienen hijos con esta enfermedad.

La malformación de Chiari consiste en un desplazamiento hacia abajo de la porción caudal del cerebelo y, a veces, del tronco cerebral, en los estudios aparece una sintomatología común que consiste en dolor de cabeza, pérdida de visión, desequilibrio general, sueño, apnea, presesión en los oídos, pérdida de memoria, intolerancia a la luz brillante, dificultada caminar, presión y dolor en el cuello, dolor de espalda, pérdida de libido, y otros más que se presentan algunos pacientes.

Encuentro de familias y afectados de AESPW



Huelva.—(Crónica de Patricia Arias, trabajadora social de AESPW).—Punta Umbría (Huelva), ha sido el punto de encuentro de familias y afectados, durante los días 16, 17 y 18 de Septiembre de 2005. A este encuentro han acudido familias de distintos puntos de España, donde han podido disfrutar de las distintas actividades que programaron la AESPW y la ASPWA.

Punta Umbría (Huelva).—(Crónica de Patricia Arias, trabajadora social de AESPW).—Punto de encuentro para familias y afectados de Síndrome de Prader Willi, durante los días 16 al 18 de septiembre. A este encuentro han acudido familias de distintos puntos de España, donde han podido disfrutar de las distintas actividades que programaron la AESPW y la ASPWA.

Este II Respiro y Convivencia del año 2005 de la AESPW; como en ocasiones anteriores, fue todo un éxito. Las personas afectadas y sus familias encuentran en este tipo de actividades una ocasión perfecta para conocerse e intercambiar experiencias; que en su vida diaria no poseen. Se desvanece así el sentimiento de aislamiento y soledad que padecen las familias; y las personas afectadas crean lazos de amistad con sus iguales.



Para más información consulta nuestra Web: www.chiari.biz.



Los miembros de la asociación vestían camisetas donde aparecían los síntomas de la enfermedad, quieren que se conozca la sintomatología para que se diagnostique cuanto antes y los afectados puedan ser operados y parar el desarrollo de la misma. Además los afectados muchas veces se encuentran con una incomprensión social ya que nadie diagnostica lo que tienen, por ello se adoptó el slogan del tema musical de Keta-ma, NO ESTAMOS LOC@S QUE SABEMOS LO QUE TENEMOS.

Nuevos proyectos de Fibrosis Quística Andalucía

- Más de 100 personas acudieron al acto de presentación que tuvo lugar el pasado 22 de septiembre en la Diputación de Sevilla.
- El Jueves 22 de Septiembre de 2005, en la sede de la Diputación de Sevilla, la Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística presentó sus dos nuevos proyectos: la revista «FQ Andalucía» y el DVD «Técnicas de fisioterapia respiratoria en Fibrosis Quística».
- María Fuensanta Pérez, presidenta de la Asociación, contó con la colaboración del Doctor Francisco Javier Dapena, coordinador de la unidad de FQ del Hospital Virgen del Rocío, con D. Antonio Prada Torres, Jefe de Gabinete de la Diputación de Sevilla, con D. Alberto Rodríguez Menéndez, Responsable de Imagen y Comunicación de COCEMFE servicios centrales, y con D. Antonio Delgado, Tesorero de la Fundación Avenzoar. Asimismo, acuden al acto el grupo sevillano Marismeños, y más de 90 personas entre socios, afectados y colaboradores.
- La revista FQ Andalucía surge ante la necesidad de dar a conocer a la sociedad la situación de los afectados de Fibrosis Quística. Es además un idóneo medio de comunicación en el que los afectados podrán informarse de los últimos avances en la enfermedad y de las actividades que se llevan a cabo en la Asociación. Su tirada será trimestral y en poco tiempo llegará a los más de 450 socios, a 254 centros médicos, 106 hospitales, 144 médicos, 40 profesionales y diferentes organismos colaboradores con la Fibrosis Quística de toda Andalucía.
- De otro lado, el DVD Técnicas de fisioterapia respiratoria en FQ, contiene los últimos avances en técnicas de fisioterapia respiratoria para los afectados de FQ. Y es que, dado que los afectados deben realizar fisioterapia varias veces al día, llegan a viciar sus técnicas, dejando de ser tan efectivas como debieran. Así, en el vídeo encontraremos una guía desde la edad infantil a la adulta, y algunos consejos caseros de Alejandro Parejo, afectado de FQ y miembro de la Junta Directiva de la Asociación Andaluza. Éste será distribuido desde la Asociación a los más de 450 socios de Andalucía.



I Symposium sobre «Las contribuciones de la Psicología en el tratamiento e investigación del STTA»

Granada.—(Crónica de **Diana Vasermanas**, psicóloga, Master en Terapia de Conducta, asesora y socia de Honor de ASTTA.)—En el marco del IX.º Congreso Europeo de Psicología, se celebró el I Symposium sobre «Las contribuciones de la Psicología en el tratamiento e investigación del Síndrome de Tourette y trastornos asociados», que se desarrolló en Granada entre el 3 y el 8 de Julio de 2005, organizado por el Colegio Oficial de Psicólogos, bajo los auspicios de la Federación Europea de Asociaciones de Psicólogos, la Asociación Internacional de Psicología Aplicada y la Unión Internacional de Ciencia Psicológica, y que contó con la asistencia de más de tres mil personas, lo que lo ha convertido en el más importante evento de este ámbito.

De esta manera, la problemática del Síndrome de Tourette trasciende los espacios de la Medicina para ser presentado con entidad propia en España en un Congreso de Psicología de repercusión internacional, con lo que se abren nuevas vías para el intercambio de conocimientos y experiencias sobre este síndrome a otras ramas científicas.

Entre las ponencias, cabe destacar la realizada por Salud Jurado Chacón, presidenta de la Asociación Andaluza de pacientes con ST y trastornos asociados (ASTTA), quien, en su condición de doctora en Biología y licenciada en Farmacia, expuso «Los aspectos biológicos y farmacológicos del ST y su influencia en la salud y calidad de vida de los afectados». Esta ponencia adquirió especial interés por su testimonio profesional y también por sus vivencias como afectada y madre de una hija con ST.

Esta exposición contribuyó a la aclaración de dudas sobre el funcionamiento cognitivo y afectivo de las

personas con ST, y a la mejor comprensión del hecho que «vivir y convivir con el ST puede convertirse en un reto inalcanzable» si el paciente no es atendido de un modo integral, que evite la acumulación de secuelas desde la infancia.

También se contó con la participación de M.ª Isabel Comeche Moreno, profesora titular de la Facultad de Psicología de la UNED y Coordinadora de Docencia del Master en Terapia de Conducta de la UNED, quien a través de su ponencia «La Depresión como trastorno asociado al ST y sus repercusiones en los pacientes y sus familiares», ha aportado sus valiosos conocimientos para la evaluación y tratamiento en ST.

Se finalizó con la intención de continuar trabajando para hacer realidad el compromiso propuesto por ASTTA a través del lema con el que inició sus actividades:

«Si nos ayudáis, controlaremos mejor nuestros movimientos y derivaremos nuestras energías en bien de todos».



Salud Jurado y Diana Vasermanas en una de las sesiones de Trabajo de la Asociación.

X.º Aniversario de AMOI

Encuentro para conocer las demandas de las asociaciones



Este I Encuentro que reunió a los principales representantes de la Administración Sanitaria (en el ámbito autonómico y estatal) con las asociaciones de pacientes, tuvo entre sus objetivos más importantes: conocer las principales demandas de las Asociaciones de Pacientes a las Administraciones Públicas; exponer las iniciativas y estrategias de las Administraciones Públicas para incorporar a los representantes de las Asociaciones de Pacientes en sus políticas públicas; poner de relieve las iniciativas de las Asociaciones de Pacientes y por último, pero no menos importante, el acordar una agenda común de reuniones y colaboraciones entre las Administraciones Públicas y las Asociaciones de Pacientes.

Durante su intervención, FEDER explicó la necesidad de formar un grupo de trabajo permanente entre organismos competentes del Estado (que incluya representantes de la administración central, autonómica y establecimientos públicos) y las asociaciones de afectados por ER, con el objetivo de trabajar de forma progresiva en el Plan de Acción para las ER.

La creación de Centros o Unidades de Referencia por grupos de enfermedades será una de las propuestas vertebrales de FEDER. «Necesitamos apoyo para la creación de Centros de Referencia Clínica pluridisciplinarios en los centros hospitalarios universitarios, para garantizar a los enfermos la mejor calidad la atención médica y la mayor esperanza de vida» destacará en su ponencia el Presidente de la Federación.

Finalmente, FEDER valoró como «muy positivo» el reciente anuncio del Gobierno de incrementar la dotación del Fondo de Cohesión en un total de 45 millones de euros anuales, lo que prácticamente supondrá duplicar su cuantía presupuestaria actual, para mejorar «la prestación sanitaria de alta complejidad en las enfermedades poco frecuentes». Y en este sentido, solicitó se elabore un calendario de trabajo que asegure la participación de los pacientes en la mejora de la asistencia sanitaria y el impulso de los servicios de referencia a nivel español.

Con motivo del 10.º Aniversario de AMOI, hemos deseado reunir a

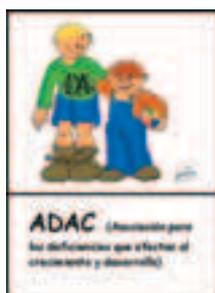
todos nuestros afectados y sus familias e invitar a representantes de organismos públicos, de empresas privadas, médicos especialistas, que nos han ayudado a lo largo de todos estos años para ofrecerles un día de ocio y agradecimiento por la labor que están realizando.

Importantes personalidades que acudieron al enturnronos dejaron una grata sensación de que se está trabajando por los discapacitados y por los afectados de enfermedades raras.

Posteriormente, emitimos un video de la trayectoria de A.M.O.I., desde sus comienzos hasta nuestros días y cuales son nuestros objetivos a alcanzar. Fue muy emotivo ver como los socios lloraban al recordar los malos tragos que hemos pasado hasta llegar a nuestros días.

Para relajarnos de la emocionante y emotiva exposición, vimos una representación de teatro, que nos hizo reír con su obra.

Al acto homenaje acudió el periodista Paco Lobatón, que a través de su programa pudimos formar la Asociación.



Sevilla.—(Crónica de Daniel Lagos, prensa ADAC).—El protocolo de Osteocondrodisplasias ha sido ya publicado por el SAS, Servicio Andaluz de Salud, tras la decisión de hacerlo efectivo a petición de la asociación ADAC, dedicada a las deficiencias de crecimiento y desarrollo. El protocolo asistencial, sugerido por el Grupo de Acondroplasia de ADAC, no contempla aspectos relacionados con la introducción de

ADAC crea un nuevo protocolo de osteocondrodisplasias

nuevas técnicas ni supone el aumento de los profesionales dedicados a la materia, sino que, tal y como informa la Dirección General del SAS, centra su atención principalmente en una mayor coordinación y el establecimiento de un circuito que facilite, centralizando la asistencia en los pediatras hospitalarios con especial dedicación en endocrinología. En segundo lugar, se pretende agrupar la asistencia quirúrgica, en el caso de ser necesaria, en tres centros hospitalarios, de forma que su distribución geográfica acorte los desplazamientos que sean necesarios para pacientes

y familiares. De esta manera, se introducen en esta materia unos cambios importantes en lo que podemos considerar un pequeño paso hacia un avance constante que debe hacerse en dicho campo, porque no sólo los aspectos más técnicos y evolutivos son importantes, sino que existen parámetros a los que no se da tal importancia pero forman parte activa de la consecución de un paso adelante significativo. ADAC, como asociación que pretende dar pasos mucho más trascendentes que el efectuado, acoge con agrado y confianza este significativo avance que el SAS ha

dado, no sólo por ser instigadores de éste, sino también como puesta en marcha de lo que puede llegar a ser un principio de conducta a la hora de progresar en ámbitos de enfermedades relacionadas con el crecimiento y desarrollo, y que tanta relevancia tienen en la sociedad actual.

La asociación quiere con esto dar un sí a todos aquellos que piden mejoras en este marco de deficiencias de crecimiento, un sí fundamentado en planes como éste, que poco a poco puede ir consiguiendo pasos progresivos hacia una correcta y definitiva coordinación de todos los niveles en el trato de la osteocondro-

displasia y sus distintas variaciones. ADAC, aún así, queda a la expectativa de valorar lo que este protocolo a aplicar es capaz de lograr, dejando así un margen de duda que queda en proceso de conocer en un tiempo relativo la verdadera relevancia y el marco trascendental que ocasionará este avance social.



XXII Congreso nacional de la Federación ASEM

«Presente y futuro de las Enfermedades Neuromusculares»

Vigo.—(Crónica de **Jean-Louis Bouvy**, vicepresidente de ASEM.)—La aceptación por parte del Príncipe de Asturias de la Presidencia de Honor, de la ministra de Sanidad, Elena Salgado y del ministro de Asuntos Sociales, Jesús Caldera como miembros del Comité de Honor y la participación del vicepresidente de la Xunta de Galicia, Anxo Quintana y de la Consejera de Sanidad M.^a José Rubio durante la inauguración y la clausura atestiguan el amplio respaldo institucional a este XXII Congreso de la Federación ASEM, que trabaja a nivel nacional por los afectados por Enfermedades Neuromusculares. A su vez el respaldo de profesionales y afectados se refleja en los más de 300 asistentes a las conferencias y talleres.

Con más de 150 diagnósticos estas enfermedades (distrofias, miopatías, atrofas, hipertermia maligna, etc...) representan en total a unos 40.000 afectados en España. Se caracterizan esencialmente por una pérdida progresiva de fuerza muscular; de origen genético, muchas de ellas hereditarias y sin tratamiento, conllevan una progresiva discapacidad, empezando a manifestarse en cualquier momento de la vida.

Respondiendo a sus objetivos, este XXII Congreso fue una nueva oportunidad de acercamiento para afectados, familiares y profesionales, para profundizar en el conocimiento de enfermedades como Charcot-Marie-Tooth, Facio-Escapulo-Humeral, Amiotrofia Espinal, Steinert, Miastenia y Distrofias de cintura y conocer la investigación y las esperanzas que conllevan.

Citamos el claro ejemplo de la Distrofia de Duchenne (1 de cada 3.500 varones) con el famoso salto de Exón que trata de localizar el lugar del gen donde está el fallo, porque no todos los afectados tienen la misma anomalía. El diagnóstico

exacto es fundamental para los ensayos que se van a realizar próximamente en Francia, ya que los experimentos hechos en ratas para corregir este fallo han dado resultados positivos y duraderos que abren esperanzas impensables hace poco tiempo.

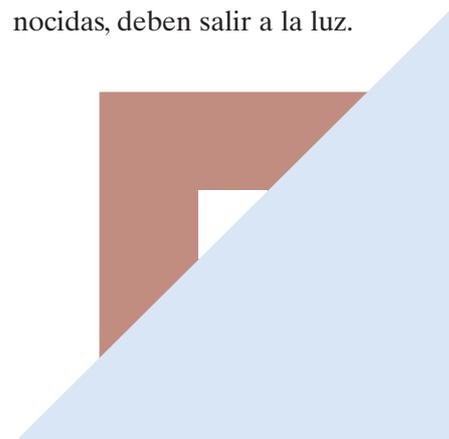
Citamos también las CÉLULAS MADRES de las que derivan el resto de las células del organismo que ahora se pueden cultivar y que abren la puerta a una terapia celular esperanzadora, nueva corriente en la medicina del siglo XXI. Sin embargo, estas técnicas requieren de un formidable esfuerzo previo a su aplicación clínica, que asegure su éxito y garantice la falta de efectos secundarios indeseables.

El Congreso de ASEM ha permitido también subrayar algunos de los grandes retos para mejorar la calidad de vida de los afectados: la asistencia a la situación de dependencia y la necesidad de fisioterapia para cuidar nuestros músculos, que no se atrofien y estén lo mejor posible para que cualquier terapia que surja pueda ser exitosa. Así mismo, porque las enfermedades neuro-

musculares se caracterizan por la falta de movilidad, hablamos de la imprescindible accesibilidad universal es decir de la supresión de barreras arquitectónicas, urbanísticas, de transporte y de comunicación que nos abran las puertas a la vida social.

Finalmente, queremos subrayar la importancia del encuentro posterior al Congreso entre el Comité de Expertos de ASEM y los miembros de junta de la Federación que ha dado los primeros pasos a una mayor unión de esfuerzos.

Las Enfermedades neuromusculares, consideradas raras aunque afortunadamente cada vez más conocidas, deben salir a la luz.



Anteproyecto de Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas Dependientes

Madrid.—El Consejo de Ministros informó el pasado 23 de diciembre, a propuesta del ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Jesús Caldera, sobre el anteproyecto de Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a Personas en Situación de Dependencia, que configurará el Sistema Nacional de Dependencia como cuarto pilar del Estado del Bienestar, tras el Sistema Nacional de Salud, el sistema educativo y el sistema de pensiones, que fueron desarrollados en la década de los ochenta.



Las personas dependientes (ancianos y discapacitados graves) son aquellas que necesitan ayuda para realizar las actividades básicas de la vida diaria (levantarse de la cama, asearse, comer,...).

En España, y según los datos del Libro Blanco de la Dependencia, se calcula que residen más de 1.125.000 personas que padecen una dependencia grave y severa.

Actualmente la atención a estas personas se realiza, sobre todo, en el ámbito familiar y recae especialmente en las mujeres (representan el 83% de los cuidadores familiares) que, en la mayoría de los casos, se ven imposibilitadas de llevar a cabo actividad laboral alguna.

La atención de las administraciones se presta desde el sistema sanitario y desde el ámbito de los servicios sociales con una cobertura claramente insuficiente y con importantes diferencias entre Comunidades Autónomas y entre las áreas urbanas y rurales.

Así, en nuestro país sólo el 3,14% de las personas mayores de 65 años cuentan con un servicio de ayuda a domicilio, el 2,05% con teleasistencia, y el 0,46% con una plaza en un centro de día.

- **S**e establecerá en España un nuevo derecho de ciudadanía que garantiza atención y cuidados a las personas dependientes (ancianos y discapacitados graves).
- **E**l Estado garantizará a las personas que no se puedan valer por sí mismas el acceso a los servicios sociales según su grado y nivel de dependencia.
- **E**l Sistema Nacional de Dependencia priorizará la prestación de servicios (ayuda a domicilio, centros de día, teleasistencia, ayudas técnicas, plazas residenciales,...).
- **E**n los casos que no fuera posible, los beneficiarios podrán percibir una prestación económica vinculada para la contratación de un servicio en el mercado privado.
- **L**os cuidadores familiares podrán percibir una prestación económica y se incorporarán a la Seguridad Social.
- **E**l Gobierno acordará con las CC.AA. la financiación del Sistema.

I Congreso Español de Pacientes

Barcelona.—El I Congreso Español de pacientes tuvo lugar en la Ciudad Condal los pasados 20 y 21 de octubre. Se celebró en el edificio de la Casa Convalecencia y contó con la participación de más de 400 personas que desarrollan una actividad voluntaria o profesional en organizaciones que trabajan en defensa de los intereses de los pacientes, profesionales sanitarios, responsables de empresas del sector farmacéutico y hospitalario, y representantes de la Administración Sanitaria y de sociedades científicas.





Encuentro para conocer las demandas de las asociaciones

Este I Encuentro que reunió a los principales representantes de la Administración Sanitaria (en el ámbito autonómico y estatal) con las asociaciones de pacientes, tuvo entre sus objetivos más importantes: conocer las principales demandas de las Asociaciones de Pacientes a las Administraciones Públicas; exponer las iniciativas y estrategias de las Administraciones Públicas para incorporar a los representantes de las Asociaciones de Pacientes en sus políticas públicas; poner de relieve las iniciativas de las Asociaciones de Pacientes y por último, pero no menos importante, el acordar una agenda común de reuniones y colaboraciones entre las Administraciones Públicas y las Asociaciones de Pacientes.

Durante su intervención, FEDER explicó la necesidad de formar un grupo de trabajo permanente entre organismos competentes del Estado (que incluya representantes de la administración central, autonómica y establecimientos públicos) y las asociaciones de afectados por ER, con el objetivo de trabajar de forma progresiva en el Plan de Acción para las ER.

La creación de Centros o Unidades de Referencia por grupos de enfermedades será una de las propuestas vertebrales de FEDER. «Necesitamos apoyo para la creación de Centros de Referencia Clínica pluridisciplinarios en los centros hospitalarios universitarios, para garantizar a los enfermos la mejor calidad la atención médica y la mayor esperanza de vida» destacará en su ponencia el Presidente de la Federación.

Finalmente, FEDER valoró como «muy positivo» el reciente anuncio del Gobierno de incrementar la dotación del Fondo de Cohesión en un total de 45 millones de euros anuales, lo que prácticamente supondrá duplicar su cuantía presupuestaria actual, para mejorar «la prestación sanitaria de alta complejidad en las enfermedades poco frecuentes». Y en este sentido, solicitó se elabore un calendario de trabajo que asegure la participación de los pacientes en la mejora de la asistencia sanitaria y el impulso de los servicios de referencia a nivel español.

II Foro Mujeres, Salud y Género

* El Observatorio de la Salud de la Mujer un año después

Madrid. (Pilar de la Peña, vocal de FEDER).—Invitada por la Comisión de la Mujer del CERMI, durante los días 19 y 20 de diciembre FEDER participó en el Foro de referencia celebrado en el Ministerio de Sanidad y Consumo, cuya inauguración corrió a cargo de la ministra de Sanidad y Consumo D.^a Elena Salgado.

La referencia del II Foro se puede encontrar en www.msc.es/mujersalud
Inscripción gratuita segundoforo_osm@yahoo.es

Dos días de estudio, profundidad y calidad en torno a las siguientes cuestiones:
Género como determinante social de la Salud. Mercedes Juárez. OMS, Oficina Europea de Inversión para la salud y el Desarrollo.

Moderó el debate Concepción Colomer, directora del Observatorio de la Salud de la Mujer. En esta mesa intervino la presidenta de la Comisión de la Mujer del CERMI, sobre Maternidad y Discapacidad, que presentó las propuestas de FEDER del Consejo Genético, Unidades de diagnóstico prenatal y alto riesgo, Diseño de unidades de Genética, salvar las diferencias entre CC.AA., con un rechazo absoluto al Anteproyecto de Ley de Reproducción Asistida, donde se rechazan algunas técnicas y prácticas por considerarse éticamente inaceptables y claramente discriminatorias.

Según Amparo Valcarce ratifica

El Centro Enfermedades Raras de Burgos comenzará a funcionar en 2007

Burgos.—Las obras de construcción del Centro Nacional de Referencia de Enfermedades Raras que se proyecta en Burgos se iniciarán este mismo año. Así lo ha reiterado la secretaria de Estado de Servicios Sociales, Amparo Valcarce.

Según ha indicado, el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales ya ha remitido al diario oficial de la Unión Europea la licitación de la obra, que dice, será inmediata, para comenzarla en este mismo año y ejecutar el total de la partida prevista para 2005.

Amparo Valcarce, ratificó que el Centro que la Administración central proyecta en Burgos comenzará a funcionar en 2007, como estaba previsto.

La secretaria de Estado aseguró en declaraciones a los periodistas que la partida prevista este año para el inicio de las obras del Centro de Enfermedades



Raras, cercana a los 700.000 euros, se invertirá totalmente.

La secretaria de Estado aseguró que la mayor parte de las obras, que cuentan con un presupuesto global de 9 millones de euros, serán realizadas en 2006, de manera que el centro pueda empezar a funcionar en 2007.

El Centro estará destinado a la investigación, innovación, formación y atención enfocada a los afectados por los llamados síndromes de escasa prevalencia o enfermedades raras y a sus familiares.



Gente FEDER

El niño le decía a su padre algo así como: «tranquilo Papá que ya verás que me voy a curar y vamos a jugar y me voy a poder dedicar al fútbol»

La composición de **QUIEN ME CURA A ESTE GORRIÓN** surgió a la mañana siguiente de haber visto un reportaje en Documentos TV en Televisión. En él se contaban varias historias. Y una era la de un niño de unos diez años en quien la enfermedad, rara, cada día se cebaba más. Pasó de estar en plenas facultades a ir perdiéndolas paulatinamente. Le encantaba pintar, jugar al fútbol,... Y el niño se percataba de que cada vez iba a peor, haciendo que sus padres se dirigieran de aquí para allá, sin esperanzas. Y una frase maravillosa que, vuelvo a repetir creo recordar, el niño le decía a su padre algo así como: «tranquilo Papá que ya verás que me voy a curar y vamos a jugar y me voy

Andrés Molina habla de:

«QUIEN ME CURA A ESTE GORRIÓN»

✔ Una historia que Eva y Andrés cuentan en un excelente disco dedicado a las Enfermedades Raras.

a poder dedicar al fútbol».

En aquella fecha componíamos canciones semanalmente para una columna de «opinión cantada» en un programa de radio de lo que hoy vuelve a ser ONDA MADRID, «Madrid en Comunidad»; sección «Los juglares de Telemadrid». Con el maravilloso Curro Castillo, hombre comprometido desde el medio en el que esté donde los

haya). Y QUIEN ME CURA A ESTE GORRIÓN esa semana acabó siendo cantada en el programa. Luego decidimos que entrara en el disco. En la grabación, de verdad, que me emocioné grabándola (eso que piensas que no vas a poder seguir), y Eva y Alberto Méndez (nuestro amigo, productor e ingeniero) en la cabina del estudio. El final de la canción es un pedacito (con una peque-

ña variación en la letra, para llenarla de optimismo) de una nana popular canaria: el famoso ARRORRÓ canario: la copla popular dice «Arrorró mi niño chico / que tu madre no está aquí / se fue a misa a...»; y yo la modifico «Arrorró mi niño chico / que tu madre ya está aquí», con todo lo de esperanzador que eso puede tener.

Esa es la historia de la canción



Primer tratamiento para la enfermedad de Pompe

Ilustraciones: Genzyme y otros

✓ «Es un momento histórico. La decisión del CHMP representa una gran esperanza y un enorme progreso para todos los pacientes con enfermedad de Pompe, para los cuales se abren nuevas perspectivas de futuro. Ahora debemos asegurar que todos los pacientes de Europa tengan acceso a la terapia de reemplazo enzimático».

El Comité para Productos Médicos de Uso Humano (CHMP) de la Agencia Europea del Medicamento, ha recomendado por unanimidad la aprobación completa de Myozyme® (alglucosidasa alfa) para el tratamiento de la enfermedad de Pompe. La autorización de comercialización por parte de la Comisión Europea se espera en un plazo de dos a tres meses. Se trata de un hecho histórico, porque éste será el primer tratamiento para la enfermedad de Pompe y el primero para un trastorno muscular hereditario.



La enfermedad de Pompe es una patología degenerativa, debilitante y a menudo fatal, que afecta a menos de 10.000 individuos en todo el mundo. En España se calcula que podrían existir unos 200 casos, pero tan sólo se encuentran identificados 29 pacientes y únicamente 22 médicos están tratando esta patología. Todo ello convierte al Pompe en una enfermedad extremadamente rara, con todas las dificultades

que ello significa para los afectados y sus familiares.

Precisamente la baja frecuencia hace que el Pompe sea una de esas patologías que no captan el interés de las compañías farmacéuticas. Al elevado coste económico que supone investigar y desarrollar el tratamiento, le sigue un escaso número de posibles «con-

midores». Todo ello aleja la posibilidad de que los grandes grupos farmacéuticos encuentren en estos medicamentos los beneficios económicos deseados. Genzyme Corp, la compañía biotecnológica que ha desarrollado el nuevo tratamiento, viene desde hace tiempo convirtiendo en su sello de identidad, el desarrollo de estos llamados «medicamentos huérfanos», destinados a los enfermos más olvidados.

“ Es un momento histórico. La decisión del CHMP representa una gran esperanza y un enorme progreso para todos los pacientes con enfermedad de Pompe, para los cuales se abren nuevas perspectivas de futuro ”



«Es un momento histórico. La decisión del CHMP representa una gran esperanza y un enorme progreso para todos los pacientes con enfermedad de Pompe, para los cuales se abren nuevas perspectivas de futuro. Ahora debemos asegurar que todos los pacientes de Europa tengan acceso a la terapia de reemplazo enzimático.» De esta forma ha valorado la noticia Ria Broekgaarden, Secretaria de la International Pompe Association.

Por su parte, Henri A. Termeer, Presidente y CEO de Genzyme Corp, ha comentado: «Este es un día esperanzador para los pacientes de Pompe y sus familias, y un momento de orgullo para mucha gente que ha trabajado muy duro y superado tantas dificultades hasta alcanzar este punto.»

La enfermedad de Pompe es una rara patología que se manifiesta con un amplio espectro de síntomas clínicos. Los pacientes a menudo experimentan debilidad muscular progresiva y/o dificultad respiratoria. No obstante, el ritmo de progreso de la enfermedad viene condicionado por la edad de aparición y la extensión de la afectación orgánica. Existen dos posibles formas de aparición. En la infantil, los síntomas generalmente aparecen en los primeros meses tras el nacimiento, destacando entre ellos la cardiomegalia (corazón marcadamente agrandado). Estos bebés suelen fallecer en el primer año de vida. En la forma de aparición tardía, los síntomas pueden presentarse en cualquier momento durante la juventud, adolescencia o edad adulta. Los pacientes experimentan un debilitamiento significativo, así como mortalidad precoz por fallo respiratorio progresivo. A menudo requieren ventilación mecánica para ayudarles a respirar y silla de ruedas para poder desplazarse.

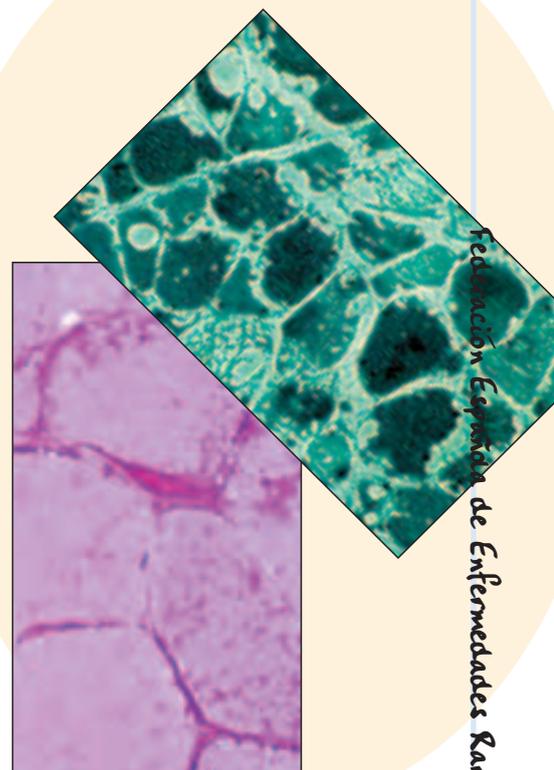


La solicitud de comercialización para Myozyme® ha incluido datos clínicos principalmente de estudios con pacientes de aparición infantil, dada la necesidad urgente de un tratamiento para este tipo de pacientes. Paralelamente, Genzyme está desarrollando un ensayo clínico destinado al tratamiento de pacientes con enfermedad de Pompe de aparición tardía. Se espera que los resultados estén disponibles el año próximo.

La producción del tratamiento está asegurada gracias a las dos

instalaciones que la compañía tiene en Estados Unidos. Pero además, para garantizar el abastecimiento incluso en el hipotético caso de alguna catástrofe, la compañía producirá Myozyme® en su nuevo centro de producción de medicamentos biotecnológicos en Geel (Bélgica).

“ Genzyme está desarrollando un ensayo clínico destinado al tratamiento de pacientes con enfermedad de Pompe de aparición tardía ”



Federación Española de Enfermedades Raras

¿Cómo es hoy la medicina del mañana?

Álvaro Cabello Longué



Gracias al desarrollo de los antibióticos, la gente dejó de fallecer por enfermedades infecciosas. Encontrar cura para el cáncer, el Alzheimer y otras patologías degenerativas, enfermedades víricas como el SIDA o corregir defectos genéticos puntuales que desencadenan muchas Enfermedades Raras, es la nueva carrera de los investigadores. En este viaje hacia la curación, la biotecnología tiene mucho que decir. Es más, tiene todo que decir.

Para unos, innovadoramente moderna. Para otros, paradójicamente antigua. Para casi todos, simplemente desconocida. Es la biotecnología. La gran esperanza terapéutica del futuro. Lo más avanzado del presente.

La fábrica celular

Nuevas soluciones para problemas médicos no resueltos. Ese es el gran reto biotecnológico de la medicina actual. Algo en lo que trabajan todos los días más de 50 personas en Genzyme España, una compañía biotecnológica puntera con clara inclinación hacia las soluciones para las enfermedades menos frecuentes. Pero, realmente... ¿Cuándo empezó todo esto?

«El hito clave —comenta el Dr. Fernando Royo, Consejero Delegado de Genzyme España— fue la formación de un ADN recombinante. ¿Y eso qué es? Cuando, en 1973, se logró insertar un gen dentro de un bucle de ADN bacteriano. Eso permitió crear la denominada fábrica celular, es decir, reprogramar células para que realicen cosas distintas y que, dentro de un orden, hagan lo que uno quiera».

“ En el fondo la biotecnología no está haciendo nada muy distinto a lo que los agricultores y ganaderos llevan realizando tres mil años ”

Miedos y prejuicios

Biotecnología es una palabra que ya de por sí suena casi a ciencia fic-

ción. Rezuma además un cierto tinte a conflicto ético. De eso se han encargado la imaginación llevada al cine, la información sensacionalista y, por qué no, la propia dificultad que para los neófitos tiene asimilar la cambiante realidad científica.

¿Por qué biotecnología lleva emparejada una imagen tremendista? Según el Dr. Royo «la manipulación de sistemas biológicos puede dar lugar a auténticas barbaridades, pero desde luego el sitio menos probable de que suceda es el entorno farmacéutico. Está tan hiperregulado, controlado y todo tan inspeccionado, que honradamente a mí no me da ningún miedo que puedan hacerse barbaridades.

No estoy diciendo que la biotecnología no pueda usarse para fines in-

adecuados. Pero si se hace, será en un laboratorio de un país poco controlado e, incluso allí, clandestino.»

Voces en contra

También la biotecnología es un buen caldo de cultivo para las corrientes de opinión. Y no sólo refiriéndose a la medicina. Quizás la más «sonora» es la de quienes proclaman una vuelta a la agricultura orgánica del minifundio de hace 50 años.

El Dr. Fernando Royo se refiere a estos grupos con el término «neoconservadores ecologistas». «Toda una tendencia de vuelta al pasado, los que van de “progres” pero en el fondo no quieren que nada cambie. Para mí, no querer cambiar nada, eso es ser conservador».

Entre la biosalud y el bioterrorismo

En la mente de cada uno pueden forjarse mil y una formas de monstruosidad con origen biotecnológico. Los conflictos políticos internacionales introducen el fantasma cada día en nuestras casas a través de los informativos. Pero... ¿Hablamos de una amenaza real o simplemente del reality show de los máximos gobernantes mundiales?

El Dr. Royo comenta al respecto: «yo sí creo que el arma biológica es un riesgo potencial muy serio; sobre todo porque, probablemente, los que la manejen no están ni siquiera suficientemente capacitados para controlar los límites. No sé hasta que punto su sofisticación va a llegar al extremo de poder establecer mecanismos de neutralización, inactivación, etc.

¿El bioterrorismo es posible? Sí. Pero... ¿el bioterrorismo va a venir de una farmacéutica o de una multinacional? No.»

La amenaza

Los tratamientos elaborados por la biotecnológica Genzyme, tienen una producción muy limitada, necesitan un largo proceso de fabricación y están destinados a personas que no pueden prescindir de ellos. ¿Qué ocurriría si a la planta de producción de estos tratamientos le afectara una catástrofe natural o fuera objeto de una actuación terrorista?

Ciertamente, se produciría una situación dramática —comenta el Dr. Fernando Royo—. Los pacientes volverían a las condiciones previas a cuando no existía su terapia. Por ello, incluso en contra de la óptima eficiencia económica, en Genzyme estamos ya trabajando para tener, de cada producto, al menos dos plantas de producción, una en Europa y otra en EEUU. Precisamente en Septiembre hemos inaugurado una nueva planta en Geel (Bélgica), que permitirá replicar la producción biotecnológica en Europa, como garantía de seguridad en el suministro de productos que en muchos casos son vitales.

Aplicar estos conceptos «naturalistas» al campo de la salud, puede no estar exento de ciertos peligros, tal y como refiere nuestro experto: «No niego que gran parte de la farmacopea actual tenga un origen vegetal. Pero yo, entre que me den una pastilla con 0,25 mg exactos de digoxina, sabiendo que cada día me tomo esos 0,25 mg clavados o hacerme un cocimiento de digitalis sin saber cómo es la cosecha o cuanto tiempo ha hervido... pues es como hacerte un té, que depende de lo fuerte o lo flojo que te salga. Cuando estás hablando de un medicamento que afecta al corazón, casi mejor me tomo la pastilla industrial».

Innovadoramente tradicional

Cada vez son más los grandes pensadores que no ven en la biotecnología otro misterio que el de la tradición milenaria de seleccionar lo mejor. Quizás la envoltura suene a tecnología futurista, pero el trasfondo puede que responda a esquemas relativamente elementales.

“ Los tomates tenían originariamente unas sustancias llamadas alcaloides que eran supertóxicas ”

Para el Dr. Fernando Royo «la biotecnología, en el fondo, no está haciendo nada distinto de lo que los agricultores y ganaderos llevan realizando tres mil años: mejorar especies por medios biológicos. Tú tienes un semental que ha ganado no sé cuantas carreras y lo cruzas con una yegua que también corre mucho, porque quieres tener un gran caballo de carreras. Esto es esencialmente lo que hacen ahora las biotecnológicas, pero con mucha mayor selectividad y precisión».

Vamos contra natura

El Presidente de Genzyme se muestra firmemente convencido de que la terapia génica reequilibrará la balanza que en términos darwinistas ha desequilibrado la medicina. ¿De qué balanza hablamos?:

«El sistema de evolución darwinista consiste en que el individuo que

nace débil, o enfermo, o inadaptado, o se lo comen, o se muere de hambre. Eso sucede además antes de que llegue a la madurez sexual, para que no transmita esos genes de débil o enfermo. Así se garantiza que sólo se transmiten los genes de los más capaces, en términos biológicos. Es un mecanismo de selección natural.

Curiosamente, la medicina actúa contra eso. Vamos contra natura. Y cuanto más potente es la medicina, más pacientes que “deberían” haber fallecido en la adolescencia, ahora llegan a la edad adulta, se reproducen y tienen hijos que van a heredar lo malo. En cierto modo, la medicina moderna está provocando una cierta degeneración genética de la raza humana».

Así suenan las alarmas

Es seguramente el máximo pensador que tenemos en nuestro país sobre la biotecnología. Profesor de Investigación del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), organismo del que fue Presidente, Emilio Muñoz es además Jefe del Departamento de Ciencia, Tecnología y Sociedad del Instituto de Filosofía del CSIC.

Para el Prof Emilio Muñoz, se ha seguido una estrategia de libro. «El tratamiento de la biotecnología por ciertas voces, ha sido copiado exactamente del que se hizo con la energía nuclear. Consiste en crear alarma, alarma y alarma. La estrategia caló tan profundamente, que apoyar la energía nuclear es como mentar a la bicha».

Hemos domesticado las patatas

Biotecnología es una palabra a la que intencionadamente se le ha creado una imagen de poco natural. Pero la estrategia de imagen falla si nos preguntamos...¿Qué es lo natural?

Según el Prof Emilio Muñoz, «hemos domesticado algunos productos que ahora algunos piensan que son naturales, como por ejemplo, la patata o el tomate. Ambos en su origen eran mucho más agresivos que ahora y les hemos ido eliminando algunos de los elementos que resultaban tóxicos para los seres humanos. El tomate tenía en su origen alcaloides que son supertóxicos y que, precisamente con la agricultura, hemos conseguido quitarlos. La patata también tenía productos tóxicos tremendos».

Aún con lo difícil que resulta medir en ciencias sociales estas cuestiones, ya está medido que hay riesgos que las sociedades no están dispuestas a aceptar. Los dos más claros son la energía nuclear y la biotecnología. Lo que pasa es que a la biotecnología, como tiene tantas aplicaciones, por ejemplo, en salud, nadie se opone de modo radical; lo mismo que nadie se opone a que se hagan radiografías o se utilicen isótopos para tratar el cáncer.

La seguridad ante todo

Como todo lo innovador, los productos biotecnológicos van rodeados por un halo mitad modernidad, mitad desconfianza. ¿Mantienen la misma seguridad para el paciente que el medicamento convencional?

«Los productos biotecnológicos son, en principio y por su propia naturaleza, más seguros que los convencionales —comenta el Dr. Fernando Royo—. Precisamente porque son biológicos. Cuando una proteína se estropea en nuestro cuerpo, con los fármacos convencionales lo que hacemos es meter una sustancia química extraña al organismo. La biotecnología sustituye la proteína dañada por otras proteínas como las que producimos nosotros mismos en nuestro organismo».

Curando por activa

No es lo mismo. Tamaños, formas y colores aparte, los productos biotecnológicos están cambiando la forma de curar. Es el llamado tratamiento activo.

Según comenta el Dr. Royo, «hasta ahora la mayoría de los fármacos químicos tradicionales, sólo frenaban procesos, pero no eran capaces de activarlos. De hecho, cuando queríamos hacer que algo fuera más rápido, lo que hacíamos era estropear los frenos.

Si analizamos la farmacopea de los medicamentos químicos tradicionales, vemos que está llena de bloqueantes, antagonistas, inhibidores... incluso los antibióticos y antivirales se basan en impedir que las bacterias o los virus puedan realizar funciones claves para su supervivencia.



La biotecnología es capaz de actuar activamente. Cuando nuestro cuerpo no puede producir una hormona o un enzima, lo más eficaz es aportarla desde fuera».

Terapia génica a lo loco

La terapia génica también tiene sus riesgos. Peligros asociados fundamentalmente a lo que llamamos un vector, que normalmente son virus. Así lo ve el Dr. Royo:

«Para insertar un gen en el ADN, hace falta lo que llamamos un vector. Y muchos son virus, atenuados pero activos, y no conocemos sus efectos a largo plazo. Por eso tampoco podemos utilizar determinadas técnicas, muy de vanguardia, de una forma indiscriminada, o en enfermedades para las que hay otros tratamientos eficaces. Si a mí alguien me viene diciendo que tiene una terapia génica para la obesidad, le diré que muy interesante pero... ¿Qué tal si empezamos por algo un poco mas circunscrito y más controlable?».

A veces duele no llegar

Es la cara más dramática. A veces, por mucho que se quiera, no se llega a tiempo. Ni siquiera es cuestión de multiplicar los esfuerzos. El reloj no perdona. Sencillamente, es imposible. ¿Qué siente el presidente de una compañía biotecnológica cuando no es capaz de producir medicamento suficiente para atender a todos los enfermos que lo demandan?

« Los medicamentos biotecnológicos son, en principio y por su propia naturaleza, más seguros que los convencionales »

«Mucha preocupación y, en ocasiones, también frustración. Lamentablemente, la producción de medicamentos biológicos es más lenta que la de los medicamentos químicos. Puedes colocar a un montón de científicos en un laboratorio muy grande y en un día conseguir 50 nuevas variedades de semillas. Pero, de todas formas, vas a tener que sembrar esas semillas y esperar meses a que crezcan. Te pongas como te pongas. Pues a nosotros nos pasa igual. Los biorreactores se siembran y al principio ofrecen rendimientos muy bajos. Como el árbol, que por muy bien injertado que

esté, en los dos primeros años no da fruta. En biotecnología pasa lo mismo ¿Es frustrante? Si.»

La medicina de pasado mañana

La medicina también evoluciona. Lleva haciéndolo toda una larga historia. En su etapa más reciente, ha pasado de tratar las enfermedades a prevenirlas. ¿Cuál es la medicina que nos espera para pasado mañana?

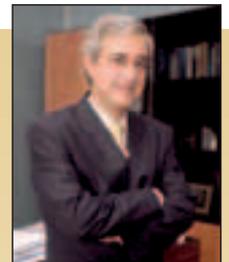
«La genómica —comenta el Dr. Royo— primero nos permitirá saber quién tiene mayor riesgo de padecer una enfermedad, esto es, no ya detectarla precozmente sino predecirla. Después, tal vez mediante terapia génica podamos corregir ese riesgo y normalizarlo. Por ejemplo, tratar una niña que tenga el gen de la susceptibilidad al cáncer de mama, cambiarlo y

“ Sólo la biotecnología es capaz de sustituir una proteína dañada por otra nueva ”

Muy personal

La vinculación del Dr. Fernando Royo con los pacientes le ha supuesto no pocos coletazos en el lado personal. Con un ansia desmedida de volcarse en lo que cree, es un claro exponente de profesional que, para favorecer a un colectivo minoritario de pacientes, acaba «sacrificando» ciertas parcelas de su vida familiar. Más allá del Presidente está la persona. Y ésta traspira por todos sus poros el espíritu vocacional de la medicina, que intenta aplicar a diario desde su situación. Pensando en el lado personal... ¿Se arrepiente de algo?:

«Hombre, sí, claro. Pero mejor no te lo digo. A Luz, mi mujer, le ha tocado sufrir lo que es una dedicación al trabajo 24 horas al día, siete días a la semana. Trabajar en casa era la única forma de hacerlo compatible. Yo desayunaba con los fax que habían entrado por la noche y después me iba, o de viaje, o a mi despacho hasta las tantas. Nos costó una crisis matrimonial. Mis hijas se han acostumbrado a que papá “está”... en el móvil, y las vacaciones, en casa “de guardia” o, como mucho, lo que mi mujer llama vacaciones “sorpresa”, es decir, yo de repente veo que me han cancelado una reunión que tenía el miércoles, tengo otra el martes pero puedo pasarla al martes siguiente, así que llego un jueves y le digo a mi mujer... ¿Te parece si nos vamos una semana a esquiar? ¿Cuándo? Pasado mañana. Y ella dice: pues por mi si, déjame que mire cómo andan las niñas de exámenes».



Se considera usted exageradamente
Se considera usted moderadamente
Se considera usted mínimamente
Lo que más le gusta de la vida
Lo que menos le gusta de la vida
De qué se alimenta su corazón
Qué canción suena en su cabeza
De qué color son ahora sus sueños
La cita que más influyó en su vida
Algo que no haría nunca
Algo que nunca podría dejar de hacer
A que le tiene miedo
Que le produce ternura
Que le produce rabia

Responsable
Casi todo
Organizado
Comprender las cosas
Asumir la injusticia
De ilusiones
The fool on the hill
Azules
Cuando conocí a mi mujer
No me atrevo a decir que no haríanunca
Intentar ayudar a un enfermo
Al desconocimiento
Un niño llorando
Muchas de las cosas que quizás hacen llorar a ese niño

convertirla en una niña absolutamente normal. Estas posibilidades nos las vamos a encontrar, queramos o no; la predicción, en diez a quince años, la terapia, no más de treinta. A mí lo que me preocupa, es que si eso no se maneja adecuadamente, acabe quedándose en una medicina de lujo, accesible sólo a determinados colectivos, los más privilegiados».

Las enfermedades raras serán la avanzadilla

Decir que una enfermedad tiene origen genético, es simplemente una forma de hablar. En realidad, casi todo tiene un componente genético. Así lo comenta el Dr. Royo cuando se refiere a que las enfermedades raras, por su especial naturaleza, están destinadas a ser la vanguardia de los tratamientos del futuro. ¿Qué es lo que les hace tan especiales?

«Muchas tienen una herencia mendeliana. Afectan a un solo gen y por tanto son más “fáciles” de investigar. Por ser monogénicas, permitirán avanzar en las vías de diagnóstico y tratamiento por ruta genómica de muchas enfermedades. Imaginemos un caso. Una persona presenta un déficit enzimático claro, sabemos qué enzima falta, hemos sido capaces de sintetizarla en células, la hemos administrado y comprobamos que al hacerlo se corrige la enfermedad. Ya tenemos entonces cinco peldaños, sólo nos falta insertar el gen esperando que un grupo de células hagan que ese individuo vuelva a la normalidad e incluso, a lo mejor, de por vida. ¿Podemos hacer esto mismo con una enfermedad multigénica? No.»

“ La genómica permitirá tratar a una niña que tenga el gen de la susceptibilidad al cáncer de mama, cambiarlo y convertirla en una niña absolutamente normal ”

El secreto de dedicarse a lo que otros laboratorios no quieren

Dedicada predominantemente al diagnóstico y tratamiento de las en-

fermedades poco frecuentes, Genzyme es, como todas las biotecnológicas, una compañía joven. Sin embargo, actualmente aporta soluciones a pacientes en más de 80 países. Pero sobre todo, su mayor compromiso se centra en ofrecer una ayuda altamente diferenciada y personalizada a los colectivos minoritarios de pacientes. Tal y como expresa el Dr. Fernando Royo «fundamentalmente lo que hacemos es buscar nuevas terapias, pero también intentar que exista un mayor conocimiento, tanto científico como médico y social, porque si todo se queda en el laboratorio sirve de poco».

No es ningún secreto que los tratamientos para las Enfermedades Raras son «despreciados» por la mayoría de los laboratorios farmacéuticos, ante su baja rentabilidad económica. Tampoco lo es la admiración que tanto a nivel nacional como internacional se tiene por una compañía capaz de dedicarse a lo que otros no quieren. El misterio de qué hacen para conseguirlo, sigue todavía sin resolverse. ¿Cómo se mantiene en el merca-

Cuando seas mayor vas a tener cáncer

Pocos son conscientes del cambio radical de la medicina que está en puertas. Menos todavía, de cómo repercutirá en nuestras vidas. Saber de antemano que en el futuro padecerás una enfermedad, es una de las encrucijadas para las que todavía no se ha planteado la forma de abordarlas. El Presidente de la biotecnológica Genzyme, una de las compañías que más tendrá que decir en este futuro inmediato, plantea una hipotética pero realista situación de conflicto:

«Detectas a una niña nada más nacer que tiene los genes de predisposición al cáncer de mama. ¿Qué haces? No puedes callarte esa información. Entonces... ¿se lo dices a los nuevos e ilusionados papás? Posiblemente no tiene sentido. Debes plantearte decírselo al afectado. En este caso, la niña. Pero... ¿Cuándo? ¿Esperas a los 18 años o se lo comunicas a los 14?»

Si decidimos que hay que decírselo a los 18... Quien guarda la información hasta entonces, para el día de su 18 cumpleaños decirle... Muchas felicidades por ser mayor de edad. Ah, y te informo de que probablemente vas a tener cáncer de mama.

Por otra parte... ¿Y si durante esos 18 años le pasa algo al custodio de la información? Y cuando tienes algo para lo cual no hay prevención, ni cura... ¿se le dice o no se le dice? ¿Feliz en su ignorancia o el paciente tiene derecho a conocer? Pues no sabemos».



do una compañía dedicada al tratamiento de enfermedades raras?:

«Abordando la enfermedad no tanto como un problema que afecta a un colectivo de pacientes, sino como un reducido grupo de personas que tienen un problema médico especial». Así lo ve el Dr. Fernando Royo, quien continúa afirmando: «No pensando en términos de “mercado”, sino en cuántos pacientes conocemos, cuál es su estado clínico, cuántos padecen la enfermedad pero, por su rareza, no han sido diagnosticados... y hacer todo lo que esté en nuestra mano para mejorar su situación. La medicina moderna es una labor de equipo, y nosotros nos sentimos orgullosos de formar parte de él».

Una esperanza

¿Qué tiene que decirle a los pacientes el Presidente de una biotecnológica volcada en las enfermedades raras?:

«Que estamos con ellos, pero no sólo ya como Genzyme, sino sobre todo como colectivo sanitario. Nada sucede en este ámbito de la noche a la mañana. Muchos enfermos tendrán que tener paciencia y algunos deberán asumir que, quizás para ellos, a título individual, la solución llegue demasiado tarde. Aún así, en mi opinión, la biotecnología puede ser una de las herramientas más eficaces para mejorar el bienestar de la humanidad».



Las Enfermedades Raras, en el Senado

La trascendencia del tema, y aprovechando el retraso en la salida de nuestra revista, no queremos dejar para el próximo número esta información: «La presentación en el Senado de una moción sobre las Enfermedades Raras», del máximo interés e importancia para nuestros lectores. Es por ello que damos en Última Hora de este número un avance del acto, con el compromiso por nuestra parte de informar ampliamente en el próximo, incluyendo las intervenciones de los distintos senadores e imágenes del mismo

Madrid.—El Senado acordó el pasado 21 de febrero por asentimiento unánime la creación de una Ponencia para estudiar la especial situación de los pacientes con Enfermedades Raras, y diseñar las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un mejor tratamiento de estos enfermos, con el fin de mejorar su calidad de vida. A este respecto, FEDER, por su parte, ha valorado como «muy positiva» la elaboración de esta ponencia, en la que ha pedido «se cuente desde el principio con la participación de los afectados, los reales expertos en este tipo de enfermedades».

La Moción, presentada por el senador Ignacio Burgo del Partido Popular, recibió el respaldo de todos los grupos parlamentarios. La ponencia se creará en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo, y a propuesta del Partido Socialista, presentada por Joaquín Antonio Bellón, también de Trabajo y Asuntos Sociales, que se encargarán de analizar la especial situación de los pacientes con estas enfermedades. Moción que ha subrayado el alto coste de los medicamentos y de los tratamientos que requieren estos pacientes, con el consiguiente empobrecimiento de las

familias y los problemas de salud de los cuidadores, que deben prestar al enfermo una atención permanente.

Al respecto, se explicó cómo el impacto de los diagnósticos e inciertos pronósticos de estas patologías, desencadenan dramáticas situaciones para las familias. Uno de los pacientes declaró: «el dolor de ver a mi hijo enfermo y no poder hacer nada para ayudarlo ha sido insoportable. Por ello, no sólo él, sino toda mi familia está afectada».

El portavoz socialista, Joaquín Antonio Bellón, presentó una enmienda aceptada por el pleno, para que formen parte de la ponencia miembros, tanto de la Comisión de Sanidad como

de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales.

Durante la sesión, los diferentes grupos parlamentarios, senadores de los partidos Entesa Catalana de Progrés, Nacionalistas Vascos, Convergència i Unió, Coalición Canaria y Mixto, coincidieron con el senador Burgos, en la necesidad de estudiar medidas para luchar contra el peregrinaje diagnóstico y el empobrecimiento que sufren las familias, coordinar a los especialistas con los médicos de cabecera y potenciar la investigación básica y clínica, incentivar el desarrollo de terapias y medicamentos huérfanos, así como estudiar los dispositivos de ayuda para los afectados.

REALIDAD DE FEDER

La Federación Española de Enfermedades Raras, representantes de los 3 millones de afectados y sus familias en nuestro país, expresó su esperanza por los resultados que se puedan alcanzar con la realización de esta ponencia. Según declaró su presidente, Moisés Abascal, «es urgente que se concrete el compromiso político para luchar contra estas patologías. Sin duda, la noticia de esta ponencia es un gran paso en esta dirección». Y añadió: «Nuestros enfermos seguirán muriendo mientras no se plantee un Plan de Acción concreto para ayudar a las familias afectadas».



EL SENADO DE ESPAÑA

Asociaciones integradas en FEDER

Andrade, Enfermedad de:

Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade
• C/ Dr. Fleming, 60 A
• 21600 Valverde del Camino (Huelva)
• Teléf.: 636031062 / 670599909
• E-mail: asvea01@wanadoo.es

Anemia de Fanconi:

Asociación Española de Anemia de Fanconi (AEAF)
• C/ Morando 8, 2A • 28029 Madrid
• Teléf.: 921508681 • E-mail: info@asoc-anemiafanconi.es
• Web: http://www.asoc-anemiafanconi.es

Angelman, Síndrome de:

Asociación Síndrome de Angelman
• C/ Cea Bermúdez, 14-A, 6.º Dcha. 1 • 28003 Madrid
• Teléf.: 670909007 • Fax: 925794090
• E-mail: asa-esp@ya.com • Web: www.unangelencasa.com

Angioedema Familiar:

Asociación Española de Angioedema Familiar. (AEDAF)
• C/ Las Minas 6, Urb. Las Minas
• 28250 Torreldones (Madrid)
• Teléf.: 629477566 (De 15 a 20 h.)
• E-mail: aedaf-es@telefonica.net
• Web: http://www.aedaf-es.com

Aniridia:

Asociación Española de Aniridia
• C/ Cristóbal Bordiú 35 - Of. 202
• 28003 Madrid
• Telefax: 915344342
• E-mail: asoaniridia@telefonica.net
• Web: http://www.aniridia.com

Apert, Síndrome de:

Asociación Nacional Síndrome de Apert. (ANSAPERT)
• C/ Cristóbal Bordiú, 35 Ofc. 301
• 28003 Madrid
• Teléf.-Fax: 915350005
• E-mail: ansapert@gmail.com
• Web: http://www.ansapert.org

Artritis y Enfermedades Reumáticas:

Asociación Nacional de Artritis y Enfermedades Reumáticas Pediátricas. (ANAYERP)
• C/ Gran Vía, 69 - 4º I
• 26005 Logroño (La Rioja)
• Teléf.: 699818703 / 965941132
• E-mail: pvalerope@coma.es
• Web: http://usuarios.lycos.es/anayerp

Asociación Madrileña de Pacientes con Artritis Reumatoide (AMAPAR)

• C/ Cea Bermúdez, 14 Portal A 5º 5 • 28003 Madrid
• Teléf.: 656546714 • E-mail: amapar@amapar.org

Ataxias Hereditarias:

Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias
• C/ Antonio Filipo Rojas, 13 Bajo izda.
• 41008 Sevilla
• Teléf.: 954537964 • Fax: 954546168
• E-mail: asadahe@interbook.net
• Web: http://clientes.vianetworks.es/personal/asadahe/

Asociación de Ataxias de Castilla la Mancha

• C/ Pozo Dulce 21, 3 A
• 13001 Ciudad Real
• Teléf.: 985097152
• E-mail: acampo4@almez.pntic.mec.es
• Web: http://humano.ya.com/hispataxia/

Federación Española de Ataxias (FEAAS)

• C/ Camino Viejo de Simancas 23
• 47008 Valladolid
• Teléf.: 983279383
• E-mail: fedaes-sede@hispataxia.es

Asociación Ataxias de Extremadura (ASATEX)

• Teléf.: 606841609 / 924335047
• E-mail: asatex@telefonica.net

Asociación Madrileña de Ataxias (AMA)

• Teléf.: 914370652 • Fax: 914370315
• E-mail: atamad@telefonica.es / ama@famma.org

Cardiopatías Infantiles:

Asociación d'Ajuda als Afectats de Cardiopatías Infantils de Catalunya. (AACIC)
• Pza. Sagrada Familia 5 2A • 08013 Barcelona
• Teléf.: 934586653 • Fax: 933387408
• E-mail: info@aacic.org
• Web: www.aacic.org

Crigler Najjar, Síndrome de:

Asociación Española de Síndrome de Crigler Najjar
• C/ Cañada Rosal, 10 B • 33519 Siero (Asturias)
• Teléf.: 985724832
• E-mail: laplazarcorreo@yahoo.es

Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo:

Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo. (ADAC)
• C/ Enrique Marco Dorta, 6
• 41018 Sevilla
• Teléf.: 902195246 / 954989889
• Fax: 954989790
• E-mail: a.d.a.c@telefonica.net
• Web: http://www.adac-es.net

Asociación Nacional para los Problemas de Crecimiento. (CRECER)

• C/ Cuartel de Artillería 12 bajo • 30002 Murcia
• Teléf.: 968346218 / 968902202
• E-mail: crecer@crecimiento.org
• Web: http://www.crecimiento.org

Déficit de Alfa 1 Antitripsina:

Asociación Española de Déficit de Alfa 1 Antitripsina
• Camino del Pato, 1
• 11130 Batería Colorada, Chiclana (Cádiz)
• Teléf.: 678806635
• E-mail: alfa1info@arrakis.es
• Web: http://www.alfa1.org/

Déficits Inmunitarios Primarios:

Asociación Española de Déficit Inmunitarios Primarios
• C/ Río Manzanares, 4
• 28340 Valdemoro (Madrid)
• Teléf.: 918951157
• E-mail: aedip@telefonica.net • Web: www.aedip.com

Displasia Ectodérmica:

Asociación de Afectados por Displasia Ectodérmica (AADE)
• C/ Poeta Andrés Bolarín, 2, 7-3ª Dcha. • 30011 Murcia
• Teléf.: 968350026 / 626267988
• E-mail: info@displasiaectodermica.org
• Web: www.displasiaectodermica.org

Distonía:

Asociación de Lucha contra la Distonía en España. (ALDE)
• C/ Camino Vinateros, 97 • 28030 Madrid
• Teléf.: 914379220 • Fax: 914379220
• E-mail: alde@distonia.org
• Web: http://www.distonia.org/

Asociació de Lluita contra la Distonía a Catalunya. (ALDEC)

• C/ Providencia 42, Apto 16 • 08024 Barcelona
• Teléf.: 932102512 / 933528334 • Fax: 932102512
• E-mail: alde.c@terra.es • Web: http://infodoctor.org/aldec/

Asociación de Lucha contra la Distonía en Andalucía

• C/ Alameda de Hércules, 30, Centro Cívico las Sirenas
• 41002 Sevilla • Teléf.: 954648384
• E-mail: ndcor@hotmail.com

Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud, Síndromes de:

Asociación Nacional de Afectados por Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud. (ASEDH)
• Pza. Carmen Monturiol 3, 4º-3ª • 08026 Barcelona
• Teléf.: 934562987
• E-mail: asedh@asedh.org • Web: http://asedh.org/

Asociación Nacional de Síndromes de Hiperlaxitud o Hipermovilidad y Otras Patologías Afines

• Pza. del Ingeniero Manuel Becerra 1, piso 10, pta. E
• 35008 Las Palmas de Gran Canaria
• Teléf.: 679701785 • Fax: 928466125
• E-mail: hiperlaxitud@canarias.org
• Web: http://farmaguia.net/hiperlaxitud/

Enfermedades Degenerativas y Síndrome de la Infancia y Adolescencia:

Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndrome de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
• C/ 8 de Maig, s/n. «Llar del Pensionista»
• 03570 Villajoyosa (Alicante)
• Teléf.: 965895409 / 619928244
• E-mail: ahedysia@wanadoo.es

Epidermólisis Bullosa:

Asociación de Epidermólisis Bullosa de España. (AEBE)
• C/ Real, Conjunto Puertogolf, apartamento 39
• 29660 Nueva Andalucía, Marbella (Málaga)
• Teléf.: 952816434 • Fax: 952816434
• E-mail: aebe@aebe-debra.org
• Web: http://www.aebe-debra.org/

Epilepsia Mioclónica Lafora:

Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora
• C/ Carreteros 46 • 45125 Pulgar (Toledo)
• Teléf.: 925292156 / 925817952
• E-mail: laforaa@hotmail.com
• Web: http://www.arrakis.es/~lafora/

Esclerodermia:

Asociación Española de Esclerodermia. (AEE)
• C/ Rosa Chacel, 1 (Concejalía de Salud)
• 28230 Las Rozas (Madrid)
• Teléf.: 917103210 • Fax: 916376780
• E-mail: a.e.esclerodermia@wanadoo.es
• Web: http://www.esclerodermia.com/nuke/

Asociación de Esclerodermia de Castellón. (ADEC)
• Apto de correos n.º 197 • 12080 Castellón de la Plana
• Teléf.: 964250048 / 630579866
• E-mail: adec@esclerodermia-adeq.org
• Web: http://www.esclerodermia-adeq.org/

Esclerosis Lateral Amiotrófica:

Asociación Catalana de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ACELA)
• C/ Providencia, 42, 4º, 3ª • Hotel d'Entitas Gracia
• 08024 Barcelona • Teléf.: 932849192 • Fax: 932130890
• E-mail: ac.ela@suport.org

Asociación de Grups de Suport de l'ELA a Catalunya
• C/ Iris, 56, bajo • 8911 Badalona (Barcelona)
• Teléf.: 933890973

Esclerosis Tuberosa:

Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid
• C/ Camarena 119, Bajo, Local • 28047 Madrid
• Teléf.: 917193685 • E-mail: escltuber@ya.com

Espina Bífida e Hidrocefalia:

Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia
• Teléf.: 650396341
• E-mail: jms@febhi.org

Extrofia Vesical:

Asociación Española de Extrofia Vesical. (ASEXVE)
• C/ Francisco Silvela 71, 3º F • 28028 Madrid
• Teléf.: 952880048 / 913169327 • Fax: 952908030
• E-mail: asexve@extrofia.com
• Web: http://www.extrofia.com/asexve

Fatiga Crónica:

Asociación Andaluza del Síndrome de Fatiga Crónica
• C/ Maestro Rafael Leña, 10, 3º, 4
• 41500 Alcalá de Guadaíra (Sevilla)
• Teléf.: 955085440 / 952369490
• E-mail: aaasfc@lycos.es
• Web: http://club.telepolis.com/aaasfc/home.htm

Asociación Malagueña Contra el Síndrome de Fatiga Crónica

• C/Del Remo, 9, portal 1, Bajo B
• Residencial Los Nidos 2ª Fase
• 29620 Torremolinos (Málaga)
• Teléf.: 617635850
• E-mail: fatigacronicamalaga@telefonica.net

Fenilcetonuria (PKU) y Otros Transtornos Metabólicos:

Asociación Catalana de PKU y otros Transtornos Metabólicos
• Centro Cívico Can Taió - Parc Catalunya s/n.
• 08130 Santa Perpetua de Mogoda (Barcelona)
• Teléf.: 637293712 • Fax: 93 574 80 16
• E-mail: opku@hotmail.com
• Web: http://www.usuarios.lycos.es/pkuotm/

Fibrosis Quística:

Asociación Andaluza Contra la Fibrosis Quística
• Avda. Ronda de Triana, 47, 1º izda • 41010 Sevilla
• Teléf.: 954086251 • Fax: 954086251
• E-mail: fqandalucia@supercable.es
• Web: http://www.fqandalucia.org/

Asociación Catalana de Fibrosi Quística
• Passeig Vall d'Hebron, 208, 1r. 2ª • 08035 Barcelona
• Teléf.: 934272228 • Fax: 934272228
• E-mail: fqatalana@fibrosiquistica.org
• Web: http://www.fibrosiquistica.org/~jp50893/

Asociación Extremeña Contra la Fibrosis Quística
• Avda. de la Estación, 64, 1.ª
• 06300 Zafra (Cáceres) • Teléf.: 924555709 / 639281778
• E-mail: fibqextremadura@terra.es

Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística
• C/ Corregidor Juan de Bobadilla, 47, 1ª
• 28030 Madrid
• Teléf.: 913015495 / 915630727 • Fax: 913411403
• E-mail: fqmadrid@jet.es
• http://geocities.com/HotSprings/2677/AMCFQ.HTM

Fiebre Mediterránea Familiar:

Asociación Fiebre Mediterránea Familiar
• Avd. Peris y Valero, 42, 3º 6ª • 46006 Valencia
• Teléf.: 963253116
• E-mail: fiebre_mediterranea_familiar@yahoo.es
• Web: http://fmf.portalsolidario.net/

Gaucher, Enfermedad de:

Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG)
 • C/ Pérez del Toro 41
 • 35004 Las Palmas de Gran Canaria
 • Teléf.: 928242620
 • E-mail: gaucher@eresmas.com

Glucogenosis:

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis. (AEEG)
 • C/ Pepe de Santos 18, 1ª E, 1º B
 • 30820 Alcantarilla (Murcia)
 • Teléf.: 968808437 • Fax: 968938813
 • E-mail: amherman@ual.es • Web: <http://www.ucip.net/aeeeg/>

Hemiplejía Alternante:

Asociación Española de Hemiplejía Alternante
 • Avd. de la Diputación, 12, 1º
 • 14840 Castro del Río (Córdoba)
 • Teléf.: 917300012 • E-mail: miguelnavajas@telefonica.net

Hemofilia:

Asociación Andaluza de Hemofilia
 • Castillo Alcalá de Guadaira, 7, 4º A-B • 41013 Sevilla
 • Teléf.: 954240868 • Fax: 954240813
 • E-mail: asahemo@arrakis.es

Asociación Hemofilia de la Comunidad de Madrid (ASHEMADRID)

• Teléf.: 917291873 • Fax: 913585079
 • E-mail: secretaria@ashemadrid.org
 • Web: www.ashemadrid.org

Huntington:

Asociación Catalana de Malalts de Huntington
 • Pere Vergés s/n, 7º, desp. 1. Hotel d'Entitats
 • 8020 Barcelona • Teléf.: 933145657 • Fax: 932780174
 • E-mail: acmah.b@suport.org
 • Web: <http://www.acmah.org/>

Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz. (APEHUCA)

• Avda. Segunda Aguada, 8, 4º D • 11012 Cádiz
 • Teléf.: 679897158 • E-mail: apehuca@hotmail.com
 • <http://www.usuarios.lycos.es/Apehuca/apehuca.htm>

Asociación Valenciana de la Enfermedad de Huntington (AVAHE)

• C/ Gas Lebón 5, Bajo • 46023 Valencia
 • Teléf.: 963309040 • E-mail: avah@yahoo.es

Ictiosis:

Asociación Española de Ictiosis. (ASIC)
 • C/ Dr. Pérez Feliú, 13, puerta 19 • 46014 Valencia
 • Teléf.: 963775740 • E-mail: info@ictiosis.org
 • Web: <http://www.ictiosis.org/>

Insensibilidad a los Andrógenos, Síndrome de:

Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos y Patologías Afines. (GRAPSIA)
 • Apartado de Correos 1338 • 36200 Vigo (Pontevedra)
 • Teléf.: 654987482 • E-mail: grapsia@jazzfree.com
 • www.medhelp.org/www/ais/spanish/introduccion.htm#Start

Joubert, Síndrome de:

Asociación Española del Síndrome de Joubert. (ASINJOU)
 • Avda Pablo Neruda, 98, Portal 4, 6º B • 28038 Madrid
 • Teléf.: 917782286
 • E-mail: bruano@ree.es • Web: <http://www.asinjou.org>

Lesch-Nyhan, Síndrome de:

Asociación del Síndrome de Lesch-Nyhan España
 • C/ Arroyo del Olivar, 79, 5º C • 28038 Madrid
 • Teléf.: 954962458

Leucemia:

Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia «Rocío Bellido» (A.A.L.LEU)
 • C/ Solano 10. Urbanización Brisas 3
 • 41927 Mairena del Aljarafe (Sevilla)
 • Teléf.: 954181241 / 616024241
 • E-mail: aaleurociobell@telefonica.net
 • Web: <http://www.leucemiarociobellido.org/>

Leucodistrofia:

Asociación Española contra la Leucodistrofia. (ALE)
 • C/ Eraso, 25, bajo A • 28028 Madrid
 • Teléf.: 915360893
 • E-mail: contacto@elaespana.org
 • Web: <http://www.elaespana.com/>

Linfangioleiomiomatosis:

Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis. (AELAM)
 • C/ La Fragua 16 • 28260 Galapagar (Madrid)
 • Teléf.: 918582735 / 616405744 (Pilar)
 • E-mail: aelam@aelam.org • Web: www.aelam.org

Malformaciones Craneocervicales:

Asociación Española de Afectados por Malformaciones Cráneo Cervicales. (AEMC)
 • C/ Emeline Pankhurst 24, local 6
 • 50015 Zaragoza
 • Teléf.: 976599242 / 647956408
 • E-mail: chiari@arrakis.es
 • www.aemcc-enfermedadescraneocervicales.arrakis.es/

Marfan, Síndrome de:

Asociación de Afectados del Síndrome de Marfan de España. (SIMA)
 • C/ San Agatángelo 44, bajo izda. • 03007 Alicante
 • Teléf.: 966141580 / 619191665 • Fax: 966141580
 • E-mail: sima@marfansima.org
 • Web: <http://www.marfansima.org/>

Mastocitosis:

Asociación de Enfermos de Mastocitosis. (AEDM)
 • C/ Melquiades Álvarez, 17 • 28914 Leganés (Madrid)
 • Teléf.: 916097289 / 667610680 • Fax: 916097937
 • E-mail: majerez@desinsl.com
 • Web: <http://www.aedm.org/>

Miastenia:

Asociación Española de Miastenia
 • C/Llamo de las Fuentes, s/n.º
 • 14520 Fernán Núñez (Córdoba)
 • Teléf.: 629327674 • E-mail: aemiastenia@terra.es
 • Web: www.aemiastenia.org

Moebius, Síndrome de:

Fundación Síndrome de Moebius
 • Calle 232, 98 6º • 46182 La Cañada, Paterna (Valencia)
 • Teléf.: 961329203 • E-mail: moebius@digitel.es

Mucopolisacaridosis y otros Síndromes Relacionados

Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS-España)
 • C. Anselm Clavé, 1 • 08787 La Pobla de Claramunt, Barcelona • Teléf.: 617080198 • Fax: 938086112
 • info@mpseesp.org • www.mpseesp.org

Musculares, Enfermedades:

Federación Española de Enfermedades Musculares. (ASEM)
 • C. Jordi de Sant Jordi, 26-28 • 08027 Barcelona
 • Teléf.: 934516544 • Fax: 934083695
 • E-mail: asem15@suport.org
 • Web: <http://www.asem-esp.org/>

Narcolepsia:

Asociación Española de Narcolepsia. (AEN)
 • Apartado de correos 67
 • 28670 Villaviciosa de Odón (Madrid)
 • Teléf.: 666250594
 • E-mail: informacion@narcolepsia.org
 • Web: <http://www.narcolepsia.org/>

Neurofibromatosis:

Asociación Catalana para la Neurofibromatosis. (ACNEFI)
 • C/ Bilbao, 93-95, 5ª primera • 08005 Barcelona
 • Teléf.: 933074664 • Fax: 933074664
 • E-mail: info@acnefi.com
 • Web: <http://www.acnefi.com/>

Nevus Gigante Congénito:

Asociación Española de Nevus Gigante Congénito (ASONEVUS)
 • C/ Cuenca, 12 • 28990 Torrejón de Velasco (Madrid)
 • Teléf.: 918161793 • E-mail: asonevus@wanadoo.es
 • Web: <http://www.asonevus.org/>

Osteogénesis Imperfecta:

Asociación de Huesos de Cristal de España. (AHUCE)
 • C/ San Ildefonso, 8, Bajo - derecha • 28012 Madrid
 • Teléf.: 914678266 • Fax: 915283258
 • E-mail: ahuce@vodafone.es
 • Web: <http://www.ahuce.org/>

Asociación Madrileña de Osteogénesis Imperfecta (AMO)

• C/ Mayorazgo 25, 1ª planta, 4
 • 28915 Leganés (Madrid)
 • Teléf.: 916802284 • Fax: 916802284
 • E-mail: info@amoimadrid.org
 • Web: <http://www.amoimadrid.org/>

Asociació Catalana Pro-Afectats Osteogènesis Imperfecta

• Gran Vía de las Cortes Catalanas 1126, 7º 1ª
 • 08020 Barcelona • Teléf.: 933056205 / 933137610
 • E-mail: osteogenesisbcn@teleline.es
 • Web: <http://www.bcn.es/tjussana/acoi/>

Osteonecrosis:

Asociación Afectados de Osteonecrosis (AONA)
 • Web: <http://aona.turincon.com/>

Paraparesia Espástica Familiar:

Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar de Strumpell Lorrain. (AEPEF)
 • C/ Algeciras 3, 2º. C • 28005 Madrid
 • Teléf.: 913663260 / 659468978
 • E-mail: aepef@yahoo.es
 • Web: <http://es.geocities.com/aepef/>

Patologías Mitocondriales:

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales. (AEPMI)
 • C/ Dr. Pedro de Castro, 2, Bl. 3, piso 6, pta. A
 • 41004 Sevilla • Teléf.: 954420381
 • E-mail: aepmi@hotmail.com

Porfirias:

Asociación Española de Porfiria
 • C/ Arcangel San Rafael, 12, 6º-23
 • 41010 Sevilla
 • Teléf.: 954340071 • E-mail: porfiria.es@terra.es

Postpolio, Síndrome de:

Asociación Postpolio Madrid
 • Avda. del Dr. García Tapia, 126 Local Puerta Posterior
 • 28030 Madrid • Teléf.: 914370315
 • E-mail: postpoliomadrid@hotmail.com

Prader Willi, Síndrome de:

Asociación Catalana para el Síndrome de Prader Willi. (ACSPW)
 • Pg. dels Ciceres 56-58
 • 89006 Hospitalet de Llobregat (Barcelona)
 • Teléf.: 933387915 / 646055545 • Fax: 933388408
 • E-mail: praderwillicat@xarxabcn.net
 • Web: <http://www.xarxabcn.net/praderwillicat/>

Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi. (AESPW)

• C/ Cristóbal Bordiu, 35 oficina 212 • 28003 Madrid
 • Teléf.: 915336829 • Fax: 915547569
 • E-mail: aespw@prader-willi-esp.com
 • Web: <http://www.prader-willi-esp.com/>

Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader Willi

• C/ Molinell, 1 Bajo • 46010 Valencia
 • Teléf.: 963471601 / 963890599 • Fax: 963890599
 • E-mail: avspw@avspw.org

Productos Químicos y Radiaciones Ambientales:

Asociación de Afectados pero Productos Químicos y Radiaciones Ambientales. (ADQUIRA)
 • C/ Paris 150, 1º, 2ª • 08036 Barcelona
 • Teléf.: 933224625 • Fax: 933226554
 • E-mail: caps@pangea.org / junta@associacioadquiria.org
 • Web: <http://www.adquirabcn.com/>
 • Web: www.associacioadquiria.org

Retinosis Pigmentaria:

Asociación de Afectados per Retinosis Pigmentaria a Catalunya
 • C/ Calabria, 66, despacho 5, Edificio ONCE
 • 08015 Barcelona • Teléf.: 933259200
 • E-mail: arpc@virtualsd.net
 • Web: <http://www.retinosiscat.org/>

Ret, Síndrome de:

Asociación Catalana del Síndrome de Rett
 • Carrer Emili Grahit, 2, D, 2º, 2ª
 • 17002 Girona • Teléf.: 972228487
 • E-mail: catalana@rett.es • Web: <http://www.rett.es/>

Asociación Valenciana del Síndrome de Rett

• C/ Sollana 28, Bajo • 46013 Valencia
 • Teléf.: 962998313 / 963740333 • Fax: 963740333
 • E-mail: valenciana@rett.es
 • Web: <http://www.rett.es/>

Siringomielia y Síndrome de Arnold Chiari:

Asociación de Afectados de Siringomielia
 • C/ Pujades 93, 3º 1ª • 08005 Barcelona
 • Teléf.: 639253356
 • E-mail: siringomielia@bcn-associacions.org
 • Web: <http://www.bcn-associacions.org/siringomielia/>

Asociación Nacional de Amigos de Arnold Chiari (ANAC)

• C/ Riano, 11, 4 • 28042 Madrid • Teléf.: 605244961
 • E-mail: amigosdechiasi@hotmail.com
 • Web: <http://www.chiari.biz/>

Sjögren, Síndrome de:

Asociación Española de Síndrome de Sjögren (AESS)
 • C/ Cea Bermúdez, 14, 6º planta, despacho 2
 • 28003 Madrid
 • Teléf.: 915358653 • Fax: 915358654
 • E-mail: aessjogren@hotmail.com
 • Web: <http://www.aessjogren.org/>

genzyme