



ENFERMEDADES RARAS

Value-based
healthcare

EDITORIAL

Carmen Ayuso

Atención Médica Basada en el Valor aplicada a las enfermedades raras **PAG 4**

ARTÍCULO EN PROFUNDIDAD

Irene Fernández, Carlos Dévora, Fernando Abdalla

Value-based healthcare en el ámbito de las EERR **PAG 6**

BARÓMETRO newsRARE

Iniciativas sanitarias basadas en el valor en el ámbito de las EERR **PAG 22**

REVISIÓN DE ARTÍCULOS

Jorge Mestre-Ferrandiz

Independent economics consultant. Profesor Asociado, Universidad Carlos III **PAG 29**

Alberto Núñez Elvira

Manager de Evaluación del Impacto en Salud en Vivactis Weber **PAG 36**

ENTREVISTAS

Inmaculada Soto Ortega

Jefe de Sección de Hemostasia y Trombosis. Servicio de Hematología. Hospital Universitario Central de Asturias - Servicio de Salud del

Principado de Asturias (HUCA - SESPA) **PAG 40**

Susan Webb Youdale

Subdirectora y científica del CIBERER y presidenta de la Comisión Asesora de Malalties Minoritarias del CatSalut (CAMM). Endocrinóloga en el IIB Sant Pau y catedrática emérita de la UAB **PAG 43**

Enrique Galán Gómez

Experto en Genética Clínica y EERR. Jefe de Servicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil de Badajoz

y catedrático de Pediatría de la Universidad de Extremadura **PAG 47**

Sara Marsal Barril

Coordinadora de la XUEC (Red de Unidades Clínicas Expertas) de enfermedades minoritarias autoinmunes sistémicas de Cataluña. Jefe de Servicio de Reumatología. Hospital Universitari Vall d'Hebron (HUVH) y directora científica del Grupo de Investigación de Reumatología del Institut de Recerca Vall d'Hebron (VHIR) **PAG 50**

EDITOR

Dr. Álvaro Hidalgo Vega

Catedrático de la Universidad de Castilla La Mancha (UCLM).

Presidente de la Fundación Weber

EDITOR ASOCIADO

Dr. José Luis Poveda Andrés

Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia

CONSEJO DE REDACCIÓN

D^a. Alexandra Ivanova. General Manager. Vivactis Weber

D^a. Néboa Zozaya. Directora de Health Affairs & Policy Research. Vivactis Weber

D^a. Irene Barbero. Coordinación newsRARE y contenidos multimedia. Vivactis Weber

CONSEJO EDITORIAL

D^a. Isabel Motero Vázquez. Directora General. Federación Española de Enfermedades Raras y la Fundación FEDER para la investigación

Dr. Alberto Jiménez Morales. Director de la Unidad de Gestión Clínica de Farmacia. Hospital Virgen de las Nieves

Dr. Antoni Gilibert Perramon. Director Área Innovación y Parteneriado. Consorcio de Salud y Social de Cataluña

D. Antoni Montserrat Moliner. Miembro del consejo de dirección. ALAN - Maladies Rares Luxembourg

Dr. Antonio Román Broto. Director Asistencial. Hospital Universitario Vall d'Hebron

D^a. Blanca Seguro Lázaro. Jefa de Servicio Corporativo de Farmacia. Dirección de Asistencia Sanitaria. Osakidetza

Dr. Félix Rubial Bernardez. Gerente del Área Sanitaria de Ourense, Verín e O Barco de Valdeorras. Servicio Gallego de Salud (SERGAS)

Dra. Gloria González Aseguinolaza. Directora. Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión génica del CIMA. Universidad de Navarra (UNAV)

Dr. Gonzalo Calvo Rojas. Jefe del Servicio de Farmacología Clínica. Hospital Clínico de Barcelona

Dra. Itziar Astigarraga Aguirre. Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Cruces

Dr. Jordi Gascón-Bayarri. Facultativo Especialista de Neurología. Hospital Bellvitge

Dr. Juan Oliva Moreno. Catedrático. Área de Fundamentos de Análisis Económico. Universidad de Castilla – La Mancha (UCLM)

Dr. Julio López Bastida. Profesor Titular. Facultad de Terapia Ocupacional, Logopedia y Enfermería de Talavera de la Reina. Universidad de Castilla – La Mancha (UCLM)

Dr. Manuel Macía Heras. Jefe de Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

Dra. María José Calvo Alcántara. Subdirectora General de Farmacia y Productos Sanitarios. Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid

Dr. Miguel Ángel Calleja Hernández. Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Virgen de la Macarena

Dra. Olga Delgado Sánchez. Presidenta. Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH)

Dra. Reyes Abad Sazatornil. Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Miguel Servet

D. Xavier Badía Llach. CEO & Partner. Omakase Consulting

EDITORIAL: Fundación Weber
C/ Moreto, 17
28014 Madrid (España)

COORDINACIÓN EDITORIAL
Irene Barbero
weber@weber.org.es

DISEÑO GRÁFICO
Luis de Miguel

newsRARE es una publicación periódica especializada que se distribuye principalmente a personal de los servicios de salud. newsRARE está dirigida especialmente a profesionales sanitarios, tanto a nivel hospitalario, como de atención primaria y de salud pública, que estén trabajando en algún campo relacionado con enfermedades raras.

ISSN: 2660-8685 (versión impresa) 2695-8724 (versión digital)

Depósito legal: M-31717-2015

doi: <https://doi.org/10.37666/R-vol.8-1>

ÍNDICE

4 | EDITORIAL

Atención médica basada en el valor aplicada a las enfermedades raras

6 | EN PROFUNDIDAD

Value-based healthcare en el ámbito de las EERR

22 | BARÓMETRO **newsRARE**

29 | REVISIÓN DE ARTÍCULOS

40 | OPINIÓN

54 | EN PRIMERA PERSONA

57 | HUMANIZACIÓN

60 | COLABORACIÓN PÚBLICO-PRIVADA

67 | SOCIEDADES CIENTÍFICAS

70 | ACTUALIDAD

80 | OBSERVATORIO

ATENCIÓN MÉDICA BASADA EN EL VALOR APLICADA A LAS ENFERMEDADES RARAS

CARMEN AYUSO

Departamento de Genética, Instituto de Investigación Sanitaria. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Universidad Autónoma de Madrid (IIS-FJD, UAM), Madrid, España

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid, España

Se ha propuesto usar el enfoque de atención médica basada en el valor (AMVB) en las enfermedades raras (EERR)¹. La razón es el elevado coste económico para el sistema sanitario del diagnóstico, seguimiento y tratamiento de los pacientes, y que los distintos agentes (sistemas de salud, personal sanitario, agencias de evaluación, pacientes y sociedad en general) que intervienen en el diseño de los circuitos sanitarios, la provisión de servicios y su acceso o son sus destinatarios, desean asegurar su equidad, eficiencia y sostenibilidad².

En España, con un sistema sanitario público y gratuito, esta aplicación tendría gran repercusión, ya que es el propio estado el que debe cubrir las necesidades sanitarias de los pacientes con EERR, con especial relevancia de aspectos tales como los costes y la justicia en la distribución de los recursos.

Aunque la variabilidad clínica de las EERR dificulta un enfoque global y la adopción de medidas únicas de salud pública, existen algunos rasgos comunes que podrían usarse para un análisis metodológico sistemático y común.

Así, su carácter frecuentemente genético requiere un sistema sanitario con servicios de genética bien estructurados, dotados de recursos tecnológicos y con profesionales con formación y experiencia que facilite la prevención y el diagnóstico de una inmensa mayoría de los casos.

También, los programas de cribado en ciertos grupos (prenatal de aneuploidías, de portadores, neonatal, en

grupos clínicos específicos: hipoacusia neonatal, niños/jóvenes con baja visión, cáncer hereditario, etc.) implementados de un modo equitativo, con diseños basados en datos científicos y clínicos y accesibles, permiten la eventual confirmación y prevención de EERR.

Muy pocas EERR disponen de tratamientos aprobados y su coste es muy elevado, debido a la complejidad de su enfoque, demandante de tecnologías complejas y poco estandarizadas (nanomedicina, edición genética, vectores virales o terapia celular), la dificultad del desarrollo de la investigación clínica (pocos pacientes, muy dispersos) y las escasas expectativas de retorno económico para la industria, por el bajo número de casos previsiblemente tratables³.

Por ello, pese a los incentivos regulatorios y económicos, aún existen limitaciones importantes tanto para la investigación en medicamentos huérfanos, como para su autorización, comercialización o sistema de reembolso. El modelo de riesgo y costes compartidos por el sistema de salud y la industria farmacéutica, basados en los resultados de eficacia y seguridad, es imprescindible para lograr la sostenibilidad de la atención sanitaria en las EERR⁴.

Como conclusión, para la implementación de la AMBV en las EERR se recomienda concentrar los esfuerzos en pocos objetivos, como el impacto poblacional, la enfermedad, la evaluación económica, y los resultados de salud en el sentido más amplio del término, y establecer procesos flexibles de acceso al diagnóstico y terapias.

1- Fantini B, Vaccaro CM. Value based healthcare for rare diseases: efficiency, efficacy, equity. *Ann Ist Super Sanita*. 2019 Jul-Sep;55(3):251-257. doi: 10.4415/ANN_19_03_10. PMID: 31553319.

2- Ferreira CR. The burden of rare diseases. *Am J Med Genet A*. 2019 Jun;179(6):885-892. doi: 10.1002/ajmg.a.61124. Epub 2019 Mar 18. PMID: 30883013.

3- Tambuyzer, E., Vandendriessche, B., Austin, C.P. et al. Therapies for rare diseases: therapeutic modalities, progress and challenges ahead. *Nat Rev Drug Discov* 19, 93-111 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41573-019-0049-9>

4- de Andrés-Nogales F, Cruz E, Calleja MÁ, Delgado O, Gorgas MQ, Espin J, Mestre-Ferrándiz J, Palau F, Ancochea A, Arce R, Domínguez-Hernández R, Casado MÁ; FinMHU-MCDA Group. A multi-stakeholder multicriteria decision analysis for the reimbursement of orphan drugs (FinMHU-MCDA study). *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Apr 26;16(1):186. doi: 10.1186/s13023-021-01809-1. PMID: 33902672; PMCID: PMC8073956

PREMIO PROTAGONISTA DEL AÑO 2023

Este premio se otorga a las organizaciones, asociaciones de pacientes y resto de instituciones que han contribuido en la mejora de la asistencia sanitaria y gestión de pacientes con EERR



**ABIERTO EL PLAZO
PARA PRESENTAR CANDIDATURAS**
(Plazo abierto hasta el 31 de agosto de 2023)

Entrega de Premio el 20 de Septiembre
(Curso de Verano 2023, Toledo)



Formulario de solicitud



Bases de la convocatoria

Convoca:

newsRARE

Con el apoyo de:

Fundación **Weber**

Para más información
fundacion@weber.org.es

VALUE-BASED HEALTHCARE EN EL ÁMBITO DE LAS EERR

IRENE FERNÁNDEZ, CARLOS DÉVORA, FERNANDO ABDALLA

*Departamentos de Health Affairs & Policy Research y
Health Economics & Market Access, Vivactis Weber*



El modelo de asistencia sanitaria basada en el valor se ha propuesto por los responsables de la toma de decisiones como un enfoque innovador para mejorar la experiencia y los resultados en salud de los pacientes con los limitados recursos de los que se dispone en el ámbito sanitario.

A pesar de que este enfoque innovador es un avance prometedor, conlleva retos para su implementación, sobre todo, en personas que viven con enfermedades complejas de larga duración, como la mayoría de las enfermedades raras (EERR). Este tipo de afecciones plantean dificultades

para definir su impacto epidemiológico en la población, para evaluar los costes asociados, para definir el ciclo asistencial completo, así como para identificar las necesidades de cada paciente y las medidas de resultados adecuadas para captar el valor del servicio sanitario recibido, que suele ser multidisciplinar y con distintos niveles de atención.

Hay una tendencia creciente en considerar las iniciativas sanitarias basadas en el valor como un modelo estratégico de gestión de la asistencia sanitaria, ya que permiten adaptar y diseñar el proceso asistencial y de reembolso, con el objetivo de generar valor al paciente mientras se mantiene la sostenibilidad económica del sistema sanitario. El reembolso o pago basado en valor cobra especial relevancia en los medicamentos huérfanos (MMHH), cuya financiación puede resultar difícil de justificar y sostener desde el punto de vista financiero.

En el presente artículo, se presenta la teoría general del concepto de atención basada en el valor, junto con los pasos estratégicos necesarios para implementarlo, incluyendo la medición de los resultados en salud desde la perspectiva del paciente, los costes y los procesos durante el circuito asistencial completo, el diseño del proceso asistencial para generar valor al paciente y la incorporación del valor a la compra y provisión de atención sanitaria. A lo largo del texto, se detallan algunas iniciativas de medición, diseño e incorporación de valor en la compra, para implementar la atención sanitaria basada en el valor en las EERR. Por último, se repasan posibles líneas de avance para progresar hacia un modelo de atención sanitaria basada en el valor para los pacientes que padecen estas patologías.

TEORÍA GENERAL DEL CONCEPTO DE ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR

En el año 2006, Porter y Teisberg introdujeron el concepto de atención sanitaria basada en el valor (*Value-Based Health Care*, VBHC) como un marco para reestructurar los sistemas sanitarios de todo el mundo, con el objetivo primordial de aportar valor a los pacientes¹. Siguiendo la pauta marcada por estos autores, otros expertos también han propuesto sus propios modelos teóricos basados en la idea subyacente del valor. Por ejemplo, el modelo "Triple objetivo" de Berwick y sus colaboradores, que se centra en mejorar la experiencia individual y la salud de los pacientes, reduciendo los costes². Más recientemente, la Comisión Europea definió la asistencia sanitaria basada en el valor como un concepto global fundamentado en cuatro pilares³ (Tabla 1).

En cualquier caso, al centrarse en mejorar la salud de los pacientes, la atención sanitaria basada en el valor reduce la complejidad y la progresión de la enfermedad, lo que implica un menor gasto y disminuye la necesidad de atención continuada⁴. De esta manera, incrementar el valor para los pacientes permite unir los intereses de todos los actores del sistema sanitario y de la sociedad, ya que beneficia a las organizaciones sanitarias, al tiempo que aumenta la sostenibilidad económica del sistema sanitario y mejora la salud de la población (Figura 1).

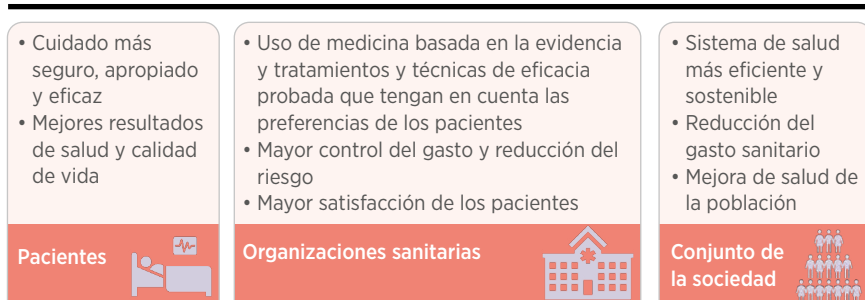
Desde la introducción del concepto del VBHC, existe una falta de claridad de su definición, que ha dado lugar a planteamientos divergentes y a avances lentos en la mejora de los resultados⁶. Algunas descripciones confunden la atención sanitaria basada en el valor con la reducción de costes, la eficiencia general de los procesos, la mejora de la calidad o la satisfacción del paciente. Aunque la contención de costes es

TABLA 1. DEFINICIONES PROPUESTAS PARA LA ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR

PROPUESTA (AÑO)	DEFINICIÓN DEL VALOR DE LA ASISTENCIA SANITARIA
Porter y Teisberg (2006)	Definición teórica como una ratio donde el numerador (resultados) designa los resultados específicos de la enfermedad que más importan a los pacientes, como la recuperación funcional y la calidad de vida, mientras que el denominador (coste) se refiere al gasto total del ciclo asistencial completo. El valor consiste en lograr los resultados más relevantes para los pacientes al mejor coste posible.
Berwick y sus colaboradores (2008)	"Triple objetivo" del valor: 1) mejorar la experiencia individual de la asistencia, 2) mejorar la salud de las poblaciones y 3) reducir los costes per cápita de la asistencia para las poblaciones.
Comisión Europea (2019)	Cuatro pilares de valor: 1) valor personal: una atención adecuada para alcanzar los objetivos personales de los pacientes; 2) valor técnico: la consecución de los mejores resultados posibles con los recursos disponibles; 3) valor de asignación: la distribución equitativa de los recursos entre todos los grupos de pacientes; 4) valor social: la contribución de la asistencia sanitaria a la participación social y la conectividad.

Fuente: elaboración propia a partir de Porter (2006)¹, Berwick (2008)², European Commission (2019)³.

FIGURA 1. BENEFICIOS DE IMPLEMENTAR UNA ATENCIÓN BASADA EN EL VALOR



Fuente: elaboración propia a partir de Barrubés (2019)⁵.

importante, para crear valor es esencial mejorar los resultados en salud que importan a los pacientes⁴, como la mejora en su calidad de vida.

Los modelos de atención basados en el valor pueden utilizar una variedad de medidas de resultados en salud que se pueden alinear con la atención centrada en el paciente. Por su parte, el modelo del VBHC de Porter y Teisberg define el coste como el coste financiero acumulado de todos los aspectos de la atención de un paciente, incluidas las visitas al hospital, la rehabilitación, los medicamentos y los servicios auxiliares. Este coste puede estimarse desde la perspectiva del pagador, del hospital y del propio paciente. En este sentido, otros expertos han propuesto incorporar una visión más holística al coste para que se incluyan no sólo los costes financieros, sino también los costes directos para el paciente y el sistema, los costes de oportunidad y los costes derivados de los daños (incluidos los costes de medicación, tiempo, ansiedad y daños clínicos)⁷.

Por otro lado, la adecuación de la asistencia es fundamental para el valor, ya que permite evitar que se lleven a cabo tratamientos innecesarios que pueden realizarse sin complicaciones a pesar de que no mejoran la calidad de vida del paciente. Por ese motivo, se debe promover la adhesión a procesos basados en la evidencia que permitan a los profesionales sanitarios tratar y gestionar eficazmente las afecciones de sus pacientes⁸. De esta manera, la atención sanitaria basada en el valor se puede nutrir de las ventajas de la medicina basada en la evidencia y, al mismo tiempo permite elevar los datos basados en la evidencia a un nivel superior, al incorporar las percepciones de los pacientes con una enfermedad en la valoración de una intervención⁹.

En última instancia, la implantación satisfactoria de una prestación asistencial basada en el valor requiere aplicar prácticas de integración asistencial y nuevos modelos de pago que permitan aportar las soluciones

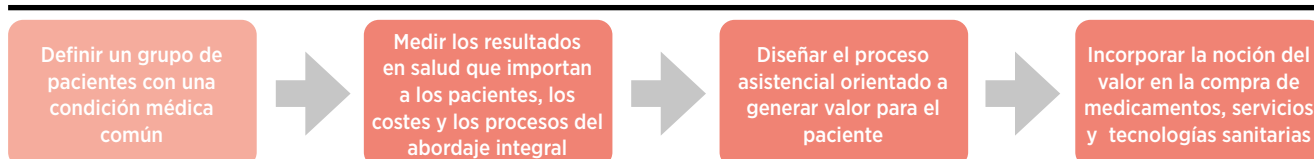
necesarias para ayudar a mejorar las experiencias y los resultados asistenciales de los pacientes, así como para minimizar los costes¹⁰.

Implementar el modelo del VBHC requiere mucho tiempo y una financiación específica para garantizar su sostenibilidad. Este modelo ya se está llevando a cabo para enfermedades o dolencias crónicas como el cáncer, la diabetes, la obesidad, la hipertensión arterial, la enfermedad pulmonar obstructiva crónica o las cardiopatías. Sin embargo, su aplicación en el conjunto de las EERR, por su gran diversidad, implica un enfoque preventivo y terapéutico basado en la individualidad, y requiere formas alternativas de capacitar y dar voz a los grupos de pacientes¹¹.

PASOS PARA IMPLEMENTAR LA ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR

El proceso para implementar el modelo del VBHC comienza definiendo un grupo de pacientes con una condición médica común. Posteriormente, se diseña un sistema de medición de los resultados en salud que importen a los pacientes, junto con los costes y los procesos asistenciales que requiere el abordaje integral de la patología, para, seguidamente, diseñar intervenciones que generen valor en esos pacientes, y, por último, incorporar modelos de pago basados en el valor (Figura 2).

FIGURA 2. PASOS PARA IMPLEMENTAR LA ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR



Fuente: elaboración propia a partir de Barrubés (2019)⁵.

Medición de los resultados en salud, costes y procesos

El valor de la asistencia sanitaria se deriva de la medición de la mejora de los resultados de salud en los pacientes respecto al coste de conseguir esa mejora, por lo que determinar y medir los resultados de salud que importen a los pacientes y los costes forma parte de las actividades necesarias para pasar a un sistema de prestación de asistencia sanitaria basada en el valor⁴.

Por un lado, la medición de los costes y los procesos asistenciales debe abarcar una visión integral del circuito asistencial del paciente, incluyendo no solo el diagnóstico y los procedimientos de atención básicos, sino también el seguimiento y la recuperación del estado de salud¹². Uno de los pasos para implementar un modelo sanitario basado en el valor es recopilar y categorizar los datos disponibles de los pacientes recogidos en los registros sanitarios y las historias clínicas electrónicas. Así mismo, se deben crear sistemas que permitan recoger e integrar toda la información sobre el proceso asistencial y los consumos sanitarios de los ciudadanos desde que han sido atendidos hasta que recuperen o mejoren su estado de salud⁵.

Por otro lado, la determinación del grupo de resultados relevantes a medir para cualquier condición médica debe seguir unos principios que permitan incluir las circunstancias sanitarias más relevantes para los pacientes y referirse a un periodo lo suficientemente largo como para considerar los resultados finales de la atención recibida. Para este fin, Porter y Teisberg propusieron una jerarquía de medidas de resultados con tres niveles, que incluyen dis-

tintas dimensiones de resultados y para cada una, el éxito se mide con el uso de una o más métricas específicas, de modo que el marco se traduce y operativiza en función de la patología¹³ (Figura 3).

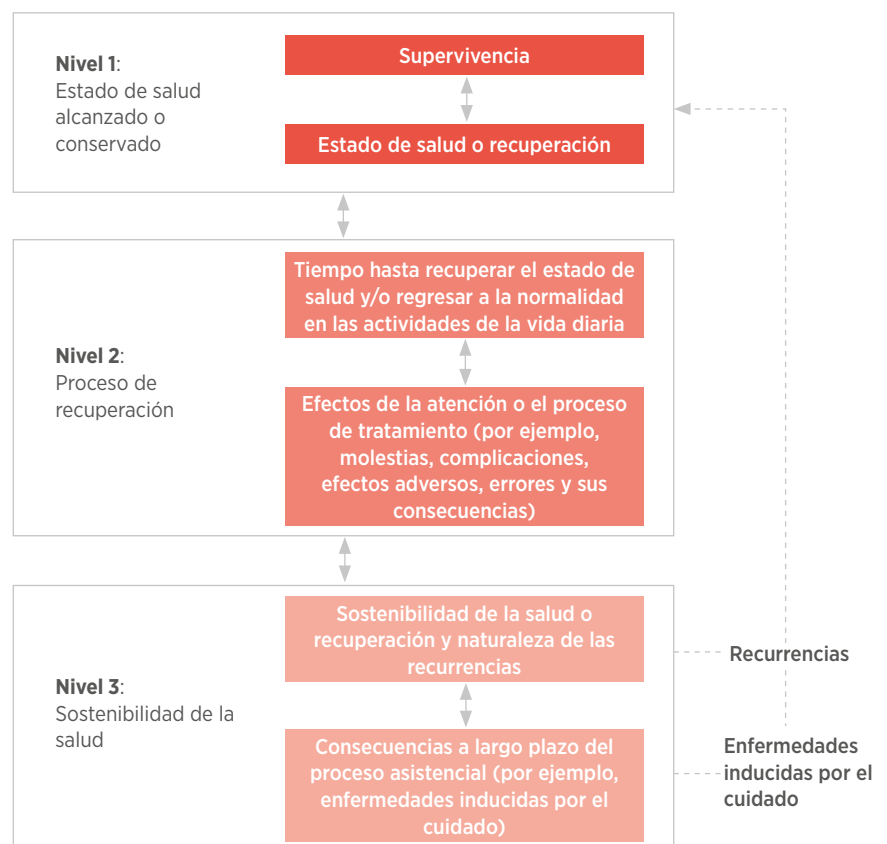
En la actualidad, los indicadores que más se utilizan para valorar la salud de la población y el rendimiento de los sistemas sanitarios tienden a centrarse en el nivel asistencial alcanzado y en la prevalencia e incidencia de la enfermedad, pero a menudo no se incluyen los resultados de salud que los pacientes realmente valoran, como el dolor, la funcionalidad y la calidad de vida¹⁵. El concepto de valor en la atención sanitaria lleva implícita la necesidad de medir y cuantificar

la calidad de la atención recibida desde la perspectiva del paciente, por lo que además de los resultados clínicos tradicionales o las medidas de coste-beneficio, pueden y deben tenerse en cuenta las medidas de resultados reportados por los pacientes (PROM), las medidas de experiencia reportada por los pacientes (PREM) y también debe implicar la participación de pacientes y familiares en la planificación y evaluación del valor.

Diseño del proceso asistencial

El diseño del proceso asistencial basado en el valor supone un cambio en el modelo de la prestación de servicios sanitarios tradicional, que se centraba en la cantidad de

FIGURA 3. JERARQUÍA DE MEDIDAS DE RESULTADOS



Fuente: elaboración propia a partir de Porter (2010)¹⁴.

servicios prestados, pasando a enfocarse en el valor entendido como el resultado global en salud relativo a la calidad de la asistencia y al coste de todo el proceso. Se ha propuesto diseñar los procesos como una construcción de la cadena de valor del proceso asistencial (CVPA), de manera que sirva como una herramienta descriptiva y normativa de todas las actividades asistenciales que deben realizarse durante el itinerario del paciente, los responsables de éstas y la manera en la que cada una contribuye a alcanzar los resultados en salud relevantes para el paciente. La principal aportación de considerar la CVPA respecto a los modelos tradicionales es la incorporación del paciente en el diseño del proceso asistencial (Figura 4).

La implantación del VBHC está dando sus primeros pasos, por lo que

identificar buenas prácticas es esencial para que los responsables sanitarios puedan empezar a avanzar en la dirección correcta hacia el éxito a largo plazo. Recientemente, se ha publicado una guía para que los proveedores sanitarios en Europa afronten estos retos, incluyendo una hoja de ruta para la implantación del VBHC que se ha desarrollado a partir de la experiencia de líderes que representan una variedad de funciones y tipos de organizaciones en el ámbito⁶.

Incorporar el valor en la compra y provisión de asistencia sanitaria

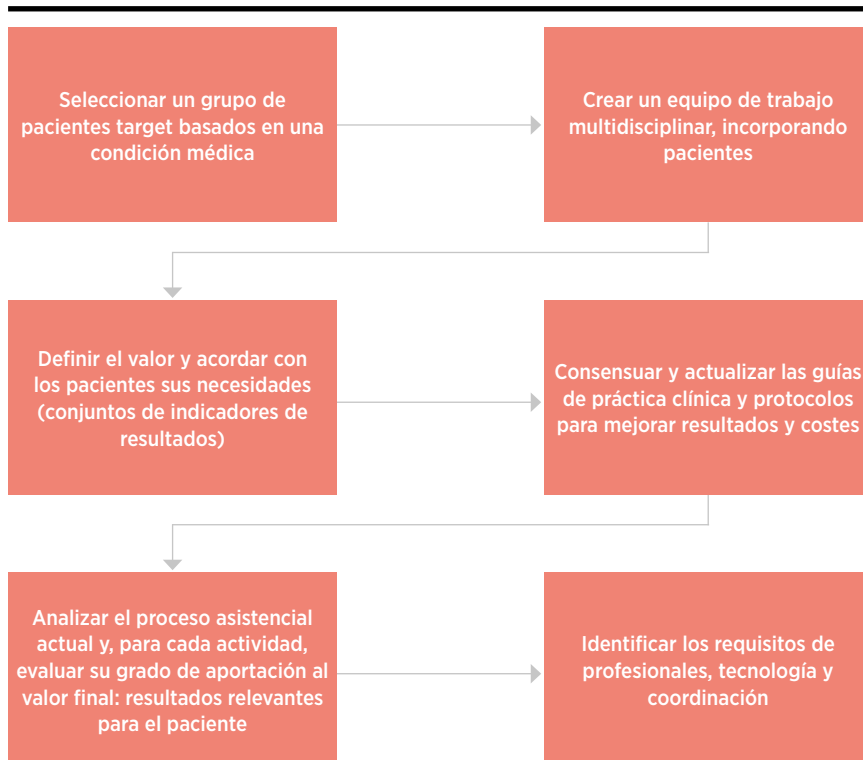
La mayoría de los hospitales y sistemas sanitarios adquieren los productos médicos atendiendo a un enfoque a corto plazo, basado principalmente en el precio y

sin abordar las necesidades de los pacientes. Desde la Comisión Europea, la fijación de precios y el reembolso basado en el valor se ha definido como una estrategia de fijación de precios que establece los precios principalmente, pero no exclusivamente, en función del valor percibido o estimado de un producto o servicio para el cliente, en lugar de en función del coste del mismo³.

El cambio de modelo de contratación pública hacia un sistema que incorpore una visión más holística que tenga en cuenta la calidad, la innovación, los costes a largo plazo y consideraciones socioeconómicas más amplias en la compra de productos sanitarios, se ha visto favorecido por la aprobación del Parlamento Europeo de la Directiva 2014/24/UE, de 26 de febrero de 2014, sobre contratación pública y por la que se deroga la Directiva 2004/18/CE¹⁶, en la que se fomenta el uso de procedimientos más flexibles y colaborativos entre las partes interesadas, lo que representa un importante avance hacia una asistencia sanitaria basada en el valor¹⁷.

Los procedimientos de compra son una de las herramientas clave con las que cuentan los sistemas sanitarios y sus organizaciones para realizar su transformación hacia la generación de valor. Ello supone lograr resultados en salud relevantes para el paciente al menor coste posible, ya sea en los procedimientos de adquisición y consumo de productos farmacéuticos y sanitarios, en la adquisición y renovación de equipamiento de tecnología sanitaria y/o en la concertación de servicios asistenciales externos (transporte sanitario, terapias domiciliarias, etc.)⁵.

FIGURA 4. PASOS PARA EL DISEÑO DE LA CADENA DE VALOR DE UN PROCESO ASISTENCIAL

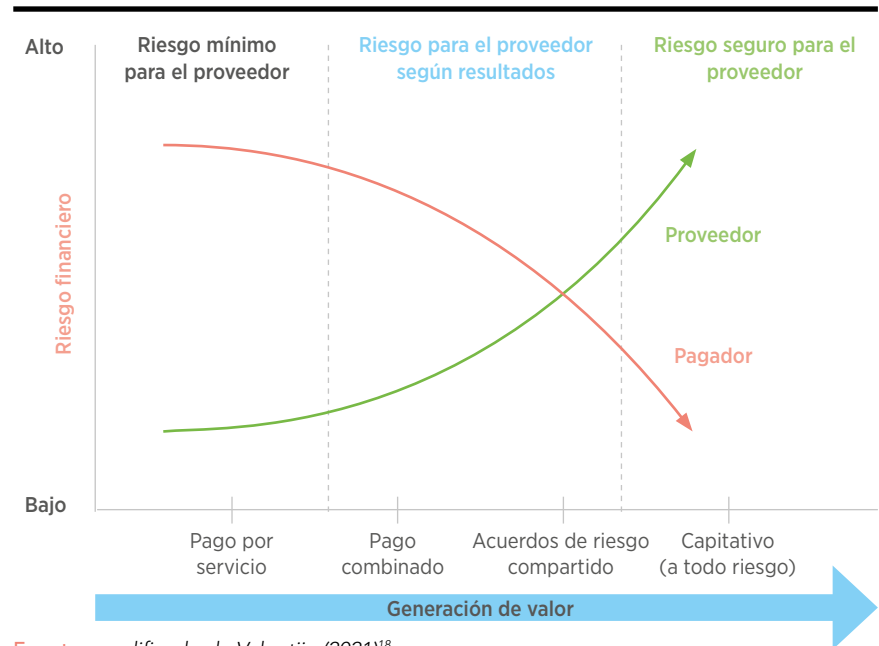


Fuente: elaboración propia a partir de Barrubés (2019)⁵.

En los últimos años han surgido nuevos métodos de financiación flexibles y personalizados que permiten alinear los precios de productos, tecnología y servicios sanitarios con el valor que aportan al paciente. En términos generales, existen cuatro modelos de financiación basada en el valor, entre los que se incluyen el pago por servicio, el pago combinado, el acuerdo de riesgo compartido (ACR) y el modelo capitativo o de riesgo total. Estos modelos se organizan en torno al riesgo que supone la financiación para cada una de las partes implicadas (proveedor de la asistencia sanitaria o pagador) y pueden generar mayor o menor "valor agregado"¹⁸⁻²⁰.

Por un lado, el pago por servicios se limita a obtener el máximo beneficio posible por parte del proveedor, sin generar valor de otro tipo, mientras que el pago combinado exige ciertos requisitos de calidad en la atención sanitaria, lo que conlleva un aumento del riesgo financiero¹⁸⁻²⁰. Por otro lado, en los ACR, tanto proveedores como pagadores asumen conjuntamente el riesgo financiero y suele recurrirse a ellos cuando los costes sanitarios son elevados¹⁸⁻²⁰, por lo que pueden considerarse especialmente interesantes en el ámbito de las EERR; de hecho, es una práctica cada vez más extendida modular el precio de un MMHH en función de los resultados clínicos que produzca^{21,22}. El modelo capitativo, por su parte, suele ser una combinación de los métodos de financiación descritos anteriormente y conlleva un mayor desempeño en términos de calidad, costes, coordinación y prevención para lograr los mejores resultados posibles (lo que implica un menor riesgo financiero para los pagadores) (Figura 5)¹⁸⁻²⁰.

FIGURA 5. MODELOS DE PAGO BASADOS EN EL VALOR



Fuente: modificado de Valentijn (2021)¹⁸.

Los modelos de pago basados en valor requieren identificar los beneficios adicionales que comporta el nuevo medicamento, tecnología, producto o servicio con respecto a los comparadores para poder trasladar la medida de dicho valor al precio²³. Aunque este modelo todavía se encuentra en desarrollo, la compra basada en valor en el ámbito sanitario ha demostrado mejorar la gestión y la eficiencia de los procesos, así como la calidad de la asistencia sanitaria ya que permite reducir costes, mejorar la eficiencia general del ciclo completo de atención y evitar las prácticas innecesarias o que no estén suficientemente sustentadas por la evidencia científica⁵.

Un ejemplo interesante es el de la Compra Pública Innovadora (CPI), que constituye una actuación administrativa de fomento de la innovación orientada a potenciar el desarrollo de soluciones innovadoras desde el lado de la demanda, a través del instrumento de la

contratación pública. Como una de las formas utilizadas para la contratación de atención sanitaria basada en el valor, su objetivo principal es la mejora de los servicios públicos mediante la incorporación de bienes o servicios innovadores²⁴⁻²⁶.

La CPI es capaz de integrar las demandas tanto de la sociedad como del pagador, redefiniendo los procesos a la hora de adquirir tecnologías sanitarias. Uno de los primeros proyectos exitosos de CPI en el sector sanitario en España se formalizó en Cataluña, con el reemplazo de la compra directa de dispositivos desfibriladores automáticos por la contratación de un servicio integral que provee, monitorea y mantiene los dispositivos regularmente y de manera remota, generando así una cadena de valor para el paciente y el sistema sanitario²⁷.

A pesar de que, por el momento, estas iniciativas no se han llevado a cabo en el ámbito de las EERR, suponen un avance prometedor,

con un impacto en los resultados del proceso asistencial medido en términos de resultados en salud y disminución de costes del sistema sanitario.

INICIATIVAS PARA IMPLEMENTAR LA ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR EN LAS EERR

En EERR, el desarrollo de una vía asistencial basada en el valor presenta retos diferenciales respecto a los itinerarios habituales que se desarrollan para enfermedades comunes. Esto se debe a las características de las EERR, tales como el gran número de entidades patológicas que se engloban en esta categoría, siendo la mayoría de naturaleza crónica y frecuentemente discapacitante. Además, suelen presentar una manifestación heterogénea, con afectación multisistémica y se asocian a una gran complejidad en el diagnóstico y tratamiento. Por todo ello, estas vías dependen en gran medida de una cooperación multidisciplinar e internacional que implique a todos los Estados Miembros²⁸.

En Europa, una de las iniciativas más relevantes para implementar el modelo del VBHC en las EERR fue la creación en 2017 de las Redes de Referencia Europeas (*European Reference Networks, ERNs*), en las que participan proveedores de asistencia sanitaria de toda Europa y cuyo objetivo es hacer frente a enfermedades complejas y raras que requieren un tratamiento altamente especializado y una concentración de conocimientos y recursos. Para la aplicación eficaz de las ERNs se ha propuesto seguir la metodología "*RarERN Path*" que permite crear un modelo organizativo único de referencia para los itinerarios asis-

tenciales de los pacientes que, si se aplica en diferentes contextos, ayude a garantizar una atención equitativa, efectiva en costes y centrada en el paciente con enfermedades raras y complejas²⁹. Además, este modelo implica y compromete a las organizaciones de pacientes, gracias a la creación de los Grupos Europeos de Defensa de los Pacientes (*European Patient Advocacy Groups, ePAGs*)³⁰.

En EERR, las iniciativas para implementar la atención sanitaria basada en el valor suponen algunos retos diferenciales con respecto a las que se desarrollan para enfermedades comunes

Durante los últimos años, en España, se ha realizado un importante esfuerzo para crear estrategias y documentos nacionales de apoyo a los pacientes con EERR. Destaca un documento publicado en 2004 creado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IER), perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), en el que se resumen y clasifican las principales EERR y se hace una breve introducción sobre MMHH, servicios sociales y otros aspectos de interés³¹. Además, desde el 2008 la colaboración entre las Alianzas Nacionales y EURORDIS (*European Organisation for Rare Diseases*) ha sido clave para adoptar legislaciones sobre EERR y MMHH en Europa e implementar los Planes y Estrategias Nacionales a través de acciones conjuntas para integrar las medidas políticas³². En el campo de la investigación, en el 2011 el ISCIII y el Consorcio de Investigación Biomédica de la Red de Enfermedades

Raras (CIBERER) crearon un registro nacional de pacientes con EERR³³ y también destacan las colaboraciones entre centros de investigación y hospitales para concentrar los esfuerzos en enfermedades concretas y proporcionar un manejo integral de la patología³⁴.

A continuación, se detallan iniciativas que se han llevado a cabo para cada uno de los pasos básicos que se requieren para implementar el modelo del VBHC en las EERR, comenzando con iniciativas para la medición de resultados, intervenciones diseñadas para generar valor y, por último, casos en los que se ha incorporado el concepto de valor en la compra y provisión de asistencia sanitaria.

Medición de los resultados en salud, costes y procesos asistenciales en las EERR

Para el conjunto de las EERR, resulta de especial importancia documentar la progresión del estado de salud y la calidad de vida asociada, así como evaluar otros resultados sanitarios que importen a los pacientes, los procesos asistenciales a lo largo de todo su ciclo de atención y los costes asociados, como los costes médicos, el impacto financiero en los cuidadores y el impacto en la empleabilidad de los pacientes¹¹.

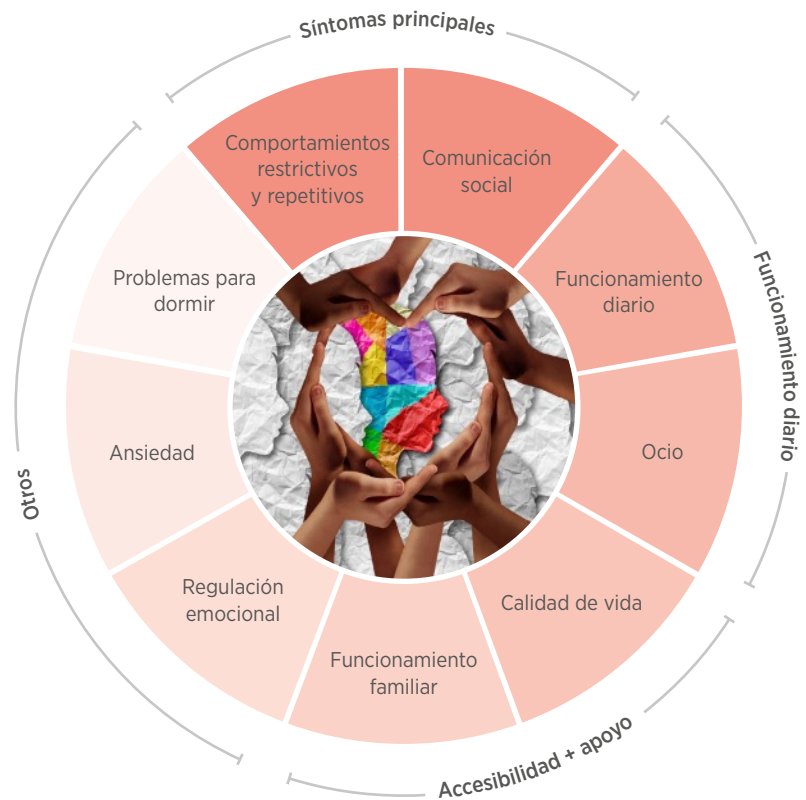
En los últimos años, se han llevado a cabo iniciativas para contribuir al desarrollo, la normalización y la aplicación de una nueva generación de métricas de la atención sanitaria recibida que más importan a los pacientes con EERR y que permitan establecer las medidas que se deben considerar en futuras investigaciones. Por un lado, la Organización para la Coope-

ración y Desarrollo Económicos (OCDE) puso en marcha en 2017 la iniciativa Encuestas de Indicadores Reportados por los Pacientes (PaRIS, *Patient-Reported Indicator Surveys*), con el objetivo de evaluar comparativamente los resultados que más importan a los pacientes³⁵. Destaca la iniciativa PaRIS para recoger las experiencias y los resultados reportados por los pacientes con enfermedades crónicas, de la cual se podrían beneficiar también los pacientes con EERR³⁶.

Por otro lado, el Consorcio Internacional para la Medición de los Resultados Sanitarios (*International Consortium for Health Outcomes Measurement, ICHOM*) es una organización fundada en el año 2012 con el objetivo de desbloquear el potencial de la asistencia sanitaria basada en el valor, definiendo conjuntos globales de medidas de resultados que importen a los pacientes e impulsando la adopción y notificación de estas medidas a nivel global, generando valor para todas las partes interesadas³⁷. Aunque los estudios publicados hasta la fecha se han concentrado en los campos de la cirugía ortopédica, la medicina general, la cirugía bariátrica, la obstetricia y el cáncer⁸, también se están incluyendo diversas EERR, como anomalías congénitas.

En general, el ICHOM representa el conjunto de medidas de base de los resultados consensuados mediante un círculo en el que se detallan las medidas y los ámbitos en los que se engloban. Como ejemplo, se ha representado el conjunto de las 9 medidas de base consensuadas para el desorden del espectro autista, que se engloban en 4 ámbitos (Figura 6).

FIGURA 6. CONJUNTO DE MEDIDAS DE RESULTADOS PARA EL DESORDEN DEL ESPECTRO AUTISTA



Fuente: Elaboración propia a partir de ICHOM (2022)³⁸.

Los conjuntos de medidas de resultados estándar consensuados entre pacientes y profesionales sanitarios son especialmente importantes para distintas EERR en las que no existen directrices validadas sobre qué dominios de resultados y herramientas de medición evalúan mejor la calidad de la atención prestada. Estos conjuntos se desarrollan empleando una técnica Delphi para transformar activamente las opiniones individuales en consenso de grupo tras un trabajo de intensa preparación, discusión y colaboración entre clínicos multidisciplinares, académicos, administradores y pacientes de todo el mundo. De manera general, este proceso consiste en definir la población de pacientes, los dominios de resultados, las herramientas de medición

asociadas y los puntos temporales para su medición, así como las variables de ajuste del conjunto de casos pertinentes para ayudar a la estratificación y comparación de los pacientes (Tabla 2).

Diseño del proceso asistencial para pacientes con EERR

El diseño del proceso asistencial para generar valor en los pacientes con EERR se caracteriza por su complejidad y multidimensionalidad. En muchos casos, los pacientes requieren un seguimiento realizado por múltiples profesionales sanitarios y sociales, lo que requiere un alto nivel de atención integrada y de coordinación de servicios entre los servicios hospitalarios, comunitarios, sociales y de atención prima-

TABLA 2. CONJUNTO DE MEDIDAS DE RESULTADO CONSENSUADOS PARA EERR

Enfermedad	Conjunto de medidas de resultados consensuados	Referencia
Desorden del espectro autista	9 medidas de base consensuadas en 4 ámbitos (síntomas principales, funcionamiento diario, accesibilidad+apoyo y otros), acompañadas de herramientas de medición y variables de ajuste del conjunto de casos.	ICHOM (2022) ³⁸ .
Anomalías congénitas de las extremidades superiores	6 medidas de base consensuadas en 2 ámbitos (grado de salud y carga asistencial para el paciente), acompañadas de herramientas de medición y variables de ajuste del conjunto de casos.	ICHOM (2018) ³⁹ .
Labio leporino y/o paladar hendido	9 medidas de base consensuadas en 2 ámbitos (grado de salud y carga del tratamiento y complicaciones), acompañadas de herramientas de medición y variables de ajuste del conjunto de casos.	ICHOM (2018) ⁴⁰ .
Microsomía craneofacial	8 medidas de base consensuadas en 4 ámbitos (carga del tratamiento, funcionamiento, apariencia, psicosocial), acompañados de herramientas de medición y variables de ajuste del conjunto de casos.	ICHOM (2017) ⁴¹ .
Sarcoidosis pulmonar	15 medidas de base consensuadas en 5 ámbitos (fisiológico/clínico, tratamiento, uso de recursos, calidad de vida y muerte).	Harman (2022) ⁴² .
Fallo intestinal crónico pediátrico	10 medidas de base consensuadas a partir de 98 medidas evaluadas de la revisión sistemática.	Demirok (2022) ⁴³ .
Enfermedades metabólicas hereditarias	9 medidas de base consensuadas para PKU a partir de 97 medidas evaluadas de la revisión sistemática, 8 medidas para la deficiencia de MCAD a partir de 83 medidas evaluadas, acompañadas de herramientas para la medición.	Vanderhout (2021) ⁴⁴ .
Osteogénesis imperfecta	24 medidas de base consensuadas en adultos, 28 en niños a partir de 402 medidas evaluadas de la revisión sistemática.	Nijhuis (2021) ⁴⁵ .
Cardiopatías congénitas	15 medidas de base consensuadas que incorporan resultados de salud física, mental, social y general, a partir de 80 medidas evaluadas de la revisión sistemática, acompañadas de herramientas de medición y variables de ajuste del conjunto de casos.	Hummel (2021) ⁴⁶ .
Poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD)	4 medidas de base consensuadas (función renal, mortalidad, enfermedades cardiovasculares y dolor) a partir de 41 medidas evaluadas de la revisión sistemática, acompañadas de herramientas de medición.	Cho (2021) ⁴⁷ .
Parálisis facial pediátrica	23 medidas de base consensuadas a partir de 83 medidas evaluadas de la revisión sistemática, acompañadas de herramientas de medición y variables de ajuste del conjunto de casos.	Butler (2019) ⁴⁸ .

MCAD: acil-CoA deshidrogenasa de cadena media; PKU: fenilcetonuria.

Fuente: elaboración propia a partir de referencias incluidas en la tabla.

ria⁴⁹. Para ello, se plantea necesario diseñar acciones a nivel de micro-, meso- y macrogestión, que se centren en fomentar los resultados que marcan la diferencia para los pacientes con una enfermedad o condición médica, al tiempo que impulsen la rentabilidad de los servicios sanitarios¹².

Recientemente, se ha llevado a cabo un estudio en España, en colaboración con la Federación Española de

Enfermedades Raras (FEDER), para evaluar la experiencia de los pacientes con EERR y sus cuidadores para así poder identificar objetivos de una asistencia sanitaria óptima de los pacientes⁵⁰. En el análisis aplicaron una versión modificada del instrumento IEXPAC⁵¹ adaptada al contexto de las EERR. Esta herramienta incluye una serie de ítems que permiten explorar las características y el contenido de las interacciones entre pacientes y profesionales. Cada uno

de los ítems fue valorado por los pacientes/cuidadores y las respuestas se transformaron en una escala de 0 a 10, siendo 0 la peor experiencia y 10 la mejor, para permitir la comparación con otros estudios españoles realizados en pacientes con enfermedades crónicas y a sus cuidadores⁵⁰. Según los resultados, los cuidadores de pacientes pediátricos obtuvieron puntuaciones más altas, es decir, mejores experiencias, excepto en la coordinación de los

servicios sociales y sanitarios. Además, los resultados reflejan que la experiencia de los pacientes con una enfermedad rara es mucho peor valorada (con un 3,5 sobre 10) que en otras enfermedades crónicas⁵⁰.

En el estudio de Soto *et al.* (2022) un grupo multidisciplinar de expertos consensó un total de 15 propuestas para mejorar el manejo de la hemofilia A en el Sistema Nacional de Salud (SNS) español y realizaron un análisis del retorno social de la inversión para estimar el impacto de la aplicación de este conjunto de propuestas en el SNS en el plazo de un año, en relación con la inversión necesaria. Las medidas propuestas están relacionadas con la asistencia de equipos multidisciplinarios con todos los profesionales implicados, incluyendo medidas para la integración de estos equipos, la creación de registros nacionales y la formación a pacientes y profesionales⁵².

Por otro lado, en el estudio de Fuch *et al.* (2021) a través del ejemplo de una serie de hospitales de referencia de Suiza, se ha analizado cómo se puede integrar y perfeccionar el modelo del VBHC en la atención de pacientes con sarcoma, demostrando la importancia de la colaboración activa a nivel nacional e internacional para lograrlo. La organización multidisciplinar del sarcoma en Suiza se articula en unidades de práctica integrada (UPI) y se caracteriza por la integración de las instituciones relevantes en este campo del país, la Red de Sarcoma de Suiza (*Swiss Sarcoma Network, SSN*), para evaluar y compartir datos transdisciplinarios sobre el sarcoma dentro de una plataforma prospectiva de datos del mundo real (*RWD prospective Sarcoma Registry of*



Quality). Además, a nivel internacional, la SSN pertenece a SELNET, una red europea y latinoamericana de sarcoma que cuenta con el apoyo del programa marco Horizonte 2020 de la UE, y se integra así en la mayor red de sarcomas existente de expertos multidisciplinarios en sarcoma con el objetivo de aportar valor a los pacientes mejorando el diagnóstico y la atención clínica de esta patología⁵³.

Los Países Bajos son un ejemplo a seguir en la aplicación del VBHC en las EERR, pues el Hospital Universitario de Leiden es pionero en aplicar un enfoque guiado por la investigación para aportar valor añadido a los pacientes con estas patologías⁵⁴. En concreto, el estudio de Wind *et al.* (2021) se ha basado en una experiencia en este centro con pacientes con lupus eritematoso sistémico y/o síndrome antifosfolípido en las complicaciones del embarazo. Han comprobado que la gestión de pacientes dentro de una

vía clínica multidisciplinar ha permitido generar resultados clínicamente relevantes, poniendo el foco en el valor aportado a los pacientes. Esto contrasta con la mayoría de los estudios de evaluación de vías clínicas que se centran en resultados como cuestiones de costes o reducción de la duración de la estancia hospitalaria⁵⁵.

Por otro lado, también se han llevado a cabo estudios para evaluar la calidad de la atención de una intervención basada en el valor en comparación con el cuidado estándar, las necesidades de estos grupos de pacientes y los costes asociados a distintas EERR, tanto para los proveedores de servicios clínicos como para los pacientes y cuidadores^{56,57}.

A continuación, se resumen los resultados más relevantes de los estudios mencionados, cuyo objetivo es promover una asistencia sanitaria basada en el valor en distintas EERR (Tabla 3).

TABLA 3. RESULTADOS DE INICIATIVAS PARA GENERAR VALOR EN EERR

ENFERMEDAD	PAÍS	RESULTADOS DE LA INICIATIVA PARA GENERAR VALOR	REFERENCIA
Hemofilia A	España	La aplicación del conjunto completo de 15 propuestas requeriría una inversión total de 2,34 millones de euros y tendría un impacto total de 14,60 millones de euros, es decir, cada euro invertido produciría un retorno social de 6,23 euros (3,37 euros en el peor escenario y 9,69 euros en el mejor escenario) en costes tangibles e intangibles.	Soto (2022) ⁵² .
Sarcoma	Suiza	Han identificado una serie de pasos clave para implementar el modelo del VBHC: (1) Estructuración de la UPI en torno a una afección médica; (2) Medición de resultados con valor (multidimensionales y que importen a los pacientes); (3) Alineación del reembolso con el valor; (4) Sistemas de prestación de cuidados clínicamente integrados; (5) Expansión geográfica; (6) Plataforma tecnológica integrada.	Fuchs (2021) ⁵³ .
Lupus eritematoso sistémico y/o síndrome antifosfolípido	Países Bajos	La aplicación de una vía clínica asistencial multidisciplinar, incluyendo asesoramiento previo al embarazo, redujo significativamente los brotes relacionados con la enfermedad durante el embarazo. Las complicaciones maternas y fetales del embarazo no fueron diferentes entre los pacientes que se gestionaron con esta vía clínica multidisciplinar y los que no.	Wind (2021) ⁵⁵ .
Hipertensión pulmonar	Francia	La participación de farmacéuticos clínicos en la atención colaborativa permitió resolver más problemas que en el grupo de atención habitual (86,5% frente a 66,7%; p = 0,01) y redujo los costes de las hospitalizaciones relacionadas con los fármacos. El tiempo transcurrido hasta el empeoramiento clínico, el cumplimiento terapéutico, la satisfacción o la calidad de vida no fue estadísticamente diferente entre los grupos.	Roustit (2020) ⁵⁷ .
Síndrome Alstrom	Reino Unido	La valoración del coste clínico para la atención multidisciplinar fue de menos de 700 libras esterlinas/paciente/año en comparación con la atención estándar de 960 libras esterlinas/paciente/año. Sin embargo, el ahorro real se produjo en términos de calidad de vida de los pacientes, que se mostraron muy satisfechos con la atención recibida. Además, se observó una reducción significativa de la frecuencia de las visitas clínicas y de la solicitud de pruebas desde el establecimiento del servicio nacional.	Van Groenendael (2015) ⁵⁶ .

UPI: Unidad de práctica integrada; VBHC: Atención sanitaria basada en el valor (*Value-Based Health Care*).

Fuente: elaboración propia a partir de referencias incluidas en la tabla.

Incorporar el valor en la compra y provisión de asistencia sanitaria en EERR

Los ejemplos y publicaciones acerca de la incorporación del valor a la contratación de atención sanitaria en EERR son escasos y se limitan, principalmente, a cuantificar el impacto económico que supone la incorporación de nuevos MMHH a los sistemas sanitarios. Sin embargo, durante los últimos años, han ido surgiendo nuevas iniciativas que consideran un enfoque más amplio para establecer el valor de los MMHH en su conjunto, incluida su perspectiva social, y sin atender estrictamente a criterios económicos.

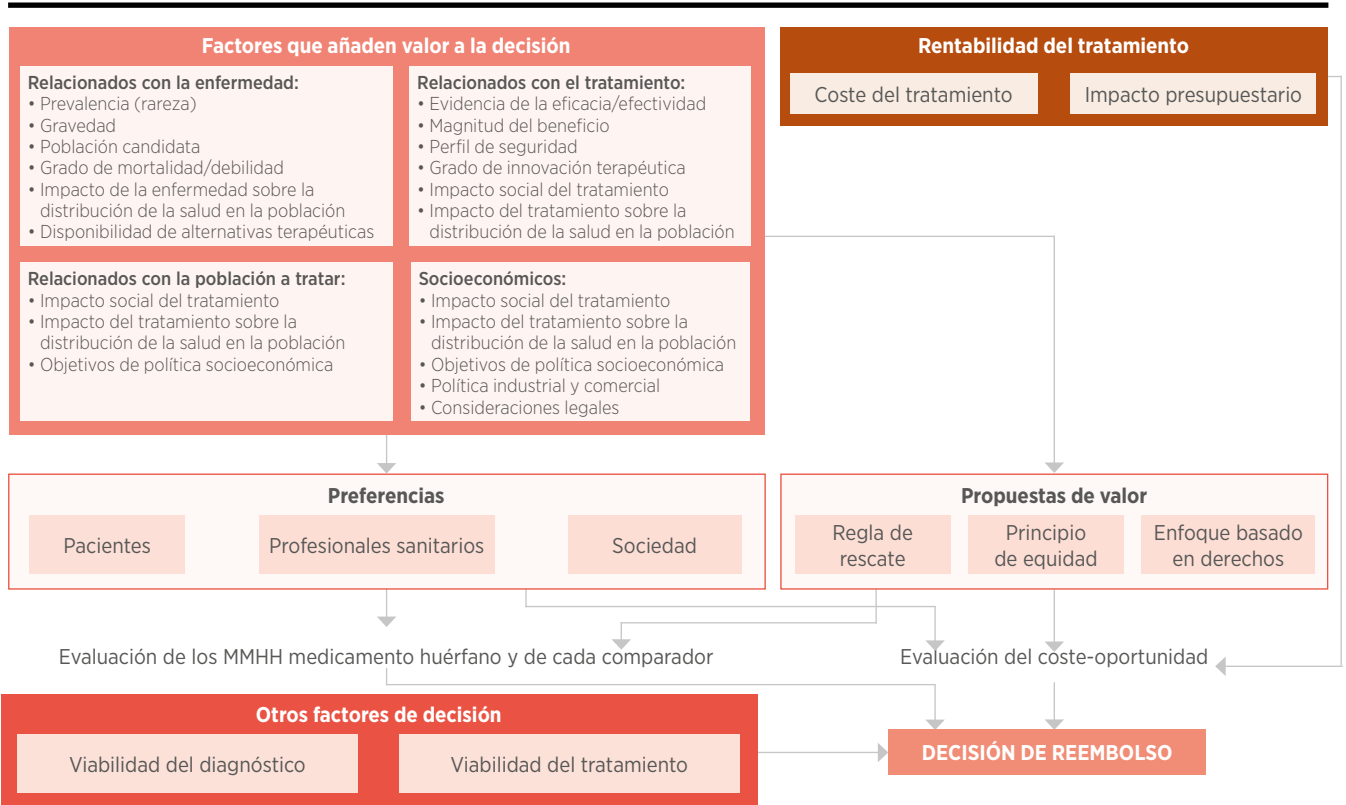
Una de las primeras iniciativas de este tipo fue la propuesta por Paulden *et al.* en 2015⁵⁸, al reconocer

una serie de argumentos de valor en artículos académicos publicados relacionados con el reembolso de MMHH y vínculos entre ellos para construir un marco de decisiones coherente. En este sentido, identificaron un conjunto de factores que ayudan a orientar las decisiones de reembolso basadas en valor para MMHH, sin tener en cuenta únicamente la rentabilidad de estos. Algunos de estos factores son portadores de valor *per se* y están relacionados con la propia enfermedad (en especial, su rareza), el tratamiento, la población a tratar y los aspectos socioeconómicos; aunque también existen otros (como la viabilidad del diagnóstico y/o del tratamiento) que pueden condicionar la financiación del medicamento, al no generar el valor esperado (Figura 7).

También identificaron tres posibles fuentes de preferencias: las de los pacientes, los médicos y la sociedad, y una serie de propuestas sobre cómo deben incorporarse los valores en el proceso de toma de decisiones⁵⁸:

- La 'regla de rescate', que respalda el no abandono, independiente del coste farmacológico, de pacientes identificables con una enfermedad potencialmente mortal si se dispone de un tratamiento eficaz.
- El 'principio de equidad', que argumenta en contra de una consideración especial para los pacientes con EERR.
- El 'enfoque basado en los derechos', que propone que las perso-

FIGURA 7. MARCO PARA LAS DECISIONES DE REEMBOLSO DE MMHH BASADAS EN VALOR



Fuente: adaptado de Paulden et al. (2015)⁵⁸.

nas tienen derecho a un nivel mínimo digno de atención médica, lo que implica que los tratamientos para EERR deben estar disponibles si los respectivos pacientes no tienen otras alternativas terapéuticas.

Sin embargo, y a pesar de que este enfoque permitiría a los pagadores llegar a una decisión de cobertura basada en el valor, identificando qué factores de valor consideran pertinentes, de quién son las preferencias que desean considerar y qué propuestas de valor sustentan sus decisiones, la realidad es que aún no se reproduce (ni siquiera, parcialmente), en la práctica habitual.

Por otra parte, son varios los autores que consideran la necesidad

de un marco de actuación común a nivel de reembolso de MMHH, con implicación de todas las partes interesadas, homogeneizando los criterios de evaluación y recopilando datos del mundo real para apoyar esquemas de financiación innovadores que permitan el acceso equitativo de los pacientes a dichas terapias⁵⁹⁻⁶¹. Ello permitiría definir las condiciones de reembolso, atendiendo no sólo a factores económicos, sino en función de la carga de la enfermedad, el coste sin un tratamiento óptimo, la disponibilidad de tratamientos alternativos, el grado de innovación terapéutica, los costes médicos directos e indirectos evitados con el uso del medicamento y el cambio esperado en la supervivencia y calidad de vida de los pacientes⁶¹.

En España, es interesante destacar que en el año 2019 se financió por primera vez en el SNS el primer medicamento huérfano bajo un modelo de financiación innovador a nivel nacional, basado en el pago por resultados clínicos, lo que facilitó su acceso a pesar de contar con una elevada incertidumbre clínica. En 2022 ya eran 7 los MMHH financiados bajo este modelo, para los cuales se realiza un seguimiento a través de VALTERMED⁶². Asimismo, las propias Comunidades Autónomas (CCAA) y los hospitales cuentan ya con experiencias basadas en el pago por resultados de diferentes MMHH, fijando previamente una serie de variables clínicas que permiten orientar la eficacia del tratamiento^{63,64}. Todo ello supone la generación de valor asociada a la compra. (Nota: en el número de septiembre de 2022 de newsRARE se

amplía esta información y se incluye la relación de MMHH incluidos en VALTERMED y financiados en España mediante Acuerdos de Riesgo Compartido (ARC).

Aunque todavía queda mucho por hacer en este ámbito, tales enfoques pueden guiar futuras políticas de reembolso de MMHH, con argumentos de valor que permitan satisfacer las necesidades tanto de los que toman las decisiones como de la sociedad, y con ejemplos claros sobre los valores en los que se basan y cómo se han implementado estos en las decisiones de financiación.

RETOS Y MEDIDAS PROPUESTAS PARA MEJORAR LA ATENCIÓN BASADA EN VALOR EN LAS EERR

Existen retos específicos para establecer un modelo de atención sanitaria basado en el valor en las EERR, ya que estos pacientes suelen experimentar importantes dificultades para obtener un diagnóstico y acceder a servicios, atención y tratamiento adecuados y coordinados. De hecho, se ha reportado que la falta de coordinación de la atención, el uso ineficaz de los recursos y la fragmentación de los servicios es un obstáculo fundamental para acceder a intervenciones oportunas y tiene un gran impacto en la salud y, el bienestar de los afectados con EERR⁴⁹.

La pandemia de COVID-19 ha puesto aún más de relieve los retos sanitarios existentes para las personas con EERR y la necesidad de reforzar los sistemas sanitarios. Uno de los retos más significativos a los que nos enfrentamos en Europa es que faltan vías de atención y estándares definidos para el conjunto de las EERR, por lo que los profesionales sanitarios informan de

TABLA 4. RETOS PARA IMPLEMENTAR EL MODELO DE ATENCIÓN SANITARIA BASADO EN EL VALOR EN LAS EERR

El alcance y la capacidad de la mayoría de los registros y bases de datos se limitan a los ámbitos puramente médicos y clínicos.
El conocimiento de la mayoría de las EERR es insuficiente.
Las recopilaciones de datos longitudinales son escasas.
Los resultados de los tratamientos y cuidados son diversos y difíciles de cuantificar.
Los diagnósticos son difíciles y a menudo se retrasan, hay capacidades limitadas para reconocer las EERR en el nivel de entrada de la vía asistencial.
El desarrollo de terapias y tratamientos no es homogéneo y suele ser y lento.
La atención médica especializada y coordinada es escasa y cara, debido a su complejidad y multidimensionalidad, faltan vías asistenciales y estándares definidos para las EERR.
Las normas de atención para el tratamiento y la rehabilitación no se basan en la evidencia porque la investigación sanitaria se hace necesariamente a pequeña escala.
Falta de apoyo e incentivos económicos.

Fuente: elaboración propia a partir de Fantini (2019)¹¹ y Ward (2022)⁴⁹.

una falta de acceso a oportunidades educativas sobre EERR y defienden la necesidad de satisfacer las necesidades no cubiertas de este grupo de pacientes⁴⁹. De manera general, se puede concluir que la falta de evidencia y conocimiento de este grupo de patologías retrasa el desarrollo de tratamientos y dificulta tanto los diagnósticos como el acceso a una atención médica basada en la evidencia, coordinada e integral (Tabla 4).

Como hemos visto anteriormente, desde la Comisión Europea se han propuesto una serie de recomendaciones generales para implementar el modelo del VBHC que permitan apoyar los pilares en los que se sustenta el concepto de valor. Estas medidas pretenden fomentar tanto el valor personal, logrando una atención adecuada para alcanzar los objetivos personales de los pacientes; como el valor técnico, ya que el objetivo es alcanzar los mejores resultados posibles con los recursos disponibles; el valor de asignación, con la distribución equitativa de los recursos entre todos los grupos de pacientes; y, por último, el valor social, a través de la contribución de

la asistencia sanitaria a la participación social y la conectividad³.

Estas pautas se deben adaptar con medidas específicas para que se beneficien las EERR³. En primer lugar, es necesario crear una estrategia a largo plazo para incluir el modelo de atención sanitaria basado en valor en las EERR, impulsando la adopción de las políticas necesarias y ayudando a coordinar la asistencia⁶⁷. Por otro lado, se plantea esencial apoyar la investigación y fomentar la adecuación de las intervenciones para evitar la inequidad, reasignando los recursos si fuese necesario gracias a la posibilidad de personalizar la prevención, la atención sanitaria y la promoción de la salud. En definitiva, en las EERR, el nuevo paradigma de una atención sanitaria basada en el valor debe promover las tres "Es" (efectividad, eficiencia y equidad)¹¹ y un plan cinco "Ps", impulsando una medicina personalizada, preventiva, predictiva, participativa y poblacional⁶⁸ con el objetivo de adaptar de una manera más individualizada el diagnóstico y las medidas terapéuticas o preventivas.



1. Porter ME, Teisberg E. Redefining Health Care: Creating Value-based Competition on Results. Boston, Mass; 2006. 528 p.
2. Berwick DM, Nolan TW, Whittington J. The Triple Aim: Care, Health, And Cost. *Health Aff (Millwood)*. 2008;27(3):759–69.
3. European Commission. Defining value in “value-based healthcare” Report of the Expert Panel on effective ways of investing in Health (EXPH). 2019.
4. Teisberg E, Wallace S, O’Hara S. Defining and Implementing Value-Based Health Care: A Strategic Framework. *Acad Med*. 2020;95(5):682–5.
5. Barrubés J, Honrubia L, de Vicente M, Nake A, Sopena L, Vilardell C, et al. Value-Based HealthCare: De la teoría a la acción [Internet]. Antares Consulting. 2019. Disponible en: <https://www.antares-consulting.com/value-based-healthcare-de-la-teoria-a-la-accion/>
6. EIT Health. Implementing Value-Based Health Care in Europe: Handbook for Pioneers. 2020.
7. Tseng EK, Hicks LK. Value Based Care and Patient-Centered Care: Divergent or Complementary? *Curr Hematol Malig Rep*. 2016;11(4):303–10.
8. Zanotto BS, Etges APB da S, Marcolino MAZ, Polanczyk CA. Value-Based Healthcare Initiatives in Practice: A Systematic Review. *J Healthc Manag*. 2021;66(5):340–65.
9. Brown G, Brown M, Sharma S. Value-based medicine: Evidence-based medicine and beyond. *Ocul Immunol Inflamm*. 2003;11:157–70.
10. Nuño-Solinís R. Advancing Towards Value-Based Integrated Care for Individuals and Populations. *Int J Integr Care*. 2019;19(4):8.
11. Fantini B, Vaccaro CM. Value based healthcare for rare diseases: efficiency, efficacy, equity. 2019;
12. Lewis S. Value-based healthcare: is it the way forward? *Future Healthc J*. 2022;9(3):211–5.
13. Walraven J, Jacobs MS, Groot CAU de. Leveraging the Similarities Between Cost-Effectiveness Analysis and Value-Based Healthcare. *Value Health*. 2021;24(7):1038–44.
14. Porter ME. What Is Value in Health Care? *N Engl J Med*. 2010 23;363(26):2477–81.
15. OECD. Health at a Glance 2021: OECD Indicators [Internet]. Paris: Organisation for Economic Co-operation and Development; 2021. Disponible en: https://www.oecd-ilibrary.org/social-issues-migration-health/health-at-a-glance-2021_ae3016b9-en
16. Diario Oficial de la Unión Europea. Directiva 2014/24/UE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 26 de febrero de 2014, sobre contratación pública y por la que se deroga la Directiva 2004/18/CE.
17. Procurement: The Unexpected Driver of Value-Based Health Care [Internet]. BCG Global. 2021. Disponible en: <https://www.bcg.com/publications/2015/medical-devices-technology-procurement-unexpected-driver-value-based-health-care>
18. Valentijn dr P. What you need to know about value based payment models [Internet]. Essenburgh. 2021. Disponible en: <https://www.essenburgh.com/en/what-you-need-to-know-about-value-based-payment-models/>
19. WHO, Development O for EC operation and, S.I B, Lorenzoni L, Ong P. Price setting and price regulation in health care: lessons for advancing universal health coverage [Internet]. World Health Organization; 2019. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/325547>
20. World Economic Forum. Value-based healthcare payments are the future. Here’s how to move from taxi to take-off [Internet]. World Economic Forum. 2022. Disponible en: <https://www.weforum.org/agenda/2022/10/value-based-healthcare-payments-future/>
21. Campillo-Artero C, del Llano J, Poveda JL. [Risk sharing agreements: with orphan drugs?]. *Farm Hosp Organo Of Expresion Cient Soc Espanola Farm Hosp*. 2012;36(6):455–63.
22. Morel T, Arickx F, Befrits G, Siviero P, van der Meijden C, Xoxi E, et al. Reconciling uncertainty of costs and outcomes with the need for access to orphan medicinal products: a comparative study of managed entry agreements across seven European countries. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:198.
23. Abellán JM, Espín J, Mestre J, Oliva J. Regulación de precios y financiación de nuevos medicamentos: elementos para el debate en España. 2021;
24. CDTI. Compra Pública Innovadora [Internet]. Disponible en: https://www.cdti-es.translate.google/index.asp?MP=100&MS=882&MN=2&x_tr_sl=es&x_tr_tl=en&x_tr_hl=en&x_tr_pto=sc
25. Ministerio de Sanidad. Compra Pública de Innovación [Internet]. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/ca/profesionales/innovacionSanitaria/compraPublInn.htm>
26. Ministerio de Asuntos Económicos y Transformación Digital. Guía sobre la Compra Pública Innovadora (CPI) [Internet]. 2015. Disponible en: https://www.mineco.gob.es/stfls/MICINN/Innovacion/FICHEROS/Políticas_Fomento_Innv/Guia.CPI.pdf



27. Reig M, Timeus K. La compra pública como motor de innovación: un estudio de caso en el sector salud de Cataluña, España. XXII Congr Int CLAD Sobre Reforma Estado Adm Pública Madr [Internet]. 2017; Disponible en: [https://www2.congreso.gob.pe/sicr/cendocbib/con5_uibd.nsf/C61B-D5160EC483030525829E0061E252/\\$FILE/reigmoni.pdf](https://www2.congreso.gob.pe/sicr/cendocbib/con5_uibd.nsf/C61B-D5160EC483030525829E0061E252/$FILE/reigmoni.pdf)
28. Tumiene B, Graessner H. Rare disease care pathways in the EU: from odysseys and labyrinths towards highways. *J Community Genet.* 2021;12(2):231–9.
29. Talarico R, Cannizzo S, Lorenzoni V, Marinello D, Palla I, Pirri S, et al. RarERN Path: a methodology towards the optimisation of patients' care pathways in rare and complex diseases developed within the European Reference Networks. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):347.
30. European Patient Advocacy Groups (ePAGs) [Internet]. EURORDIS. Disponible en: <https://www.eurordis.org/our-priorities/european-reference-networks/epag/>
31. Martínez MI, Fernández AA. Enfermedades Raras un enfoque práctico. 2004;
32. EURORDIS. Spain's government declares 2013 the Spanish Year of Rare Diseases [Internet]. EURORDIS. 2012. Disponible en: <https://www.eurordis.org/spains-government-declares-2013-the-spanish-year-of-rare-diseases/>
33. ISCIII. Registro de Pacientes de Enfermedades Raras [Internet]. Disponible en: <https://registoraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>
34. Álvaro-Sánchez S, Abreu-Rodríguez I, Abulí A, Serra-Juhe C, Garrido-Navas MDC. Current Status of Genetic Counselling for Rare Diseases in Spain. *Diagn Basel Switz.* 2021 9;11(12):2320.
35. Patient-Reported Indicator Surveys (PaRIS) - OECD [Internet]. Disponible en: <https://www.oecd.org/health/paris/>
36. OECD. Putting people at the centre of health care PaRIS survey of Patients with Chronic Conditions. 2019.
37. ICHOM. Patient-Centered Outcome Measures [Internet]. ICHOM. 2023. Disponible en: <https://www.ichom.org/patient-centered-outcome-measures/>
38. ICHOM. Autism Spectrum Disorder [Internet]. 2022. Disponible en: <https://connect.ichom.org/patient-centered-outcome-measures/autism-spectrum-disorder/>
39. International Consortium for Health Outcomes Measurement (ICHOM). Congenital upper limb anomalies data collection reference guide. 2018.
40. International Consortium for Health Outcomes Measurement (ICHOM). Cleft lip & palate cleft lip & palate data collection reference guide. 2018.
41. International Consortium for Health Outcomes Measurement (ICHOM). Cranofacial microsomia data collection reference guide. 2017.
42. Harman NL, Gorst SL, Williamson PR, Barnathan ES, Baughman RP, Judson MA, et al. Identifying a core outcome set for pulmonary sarcoidosis research - the Foundation for Sarcoidosis Research - Sarcoidosis Clinical Outcomes Taskforce (SCOUT). *Sarcoidosis Vasc Diffuse Lung Dis Off J WASOG.* 2022;39(3):e2022030.
43. Demirok A, Nagelkerke SCJ, Benninga MA, Köglmeier J, Mutanen A, Arnell H, et al. Development of a core outcome set for pediatric chronic intestinal failure. *JPEN J Parenter Enteral Nutr.* 2022;
44. Vanderhout SM, Smith M, Pallone N, Tingley K, Pugliese M, Chakraborty P, et al. Patient and family engagement in the development of core outcome sets for two rare chronic diseases in children. *Res Involv Engagem.* 2021;7(1):66.
45. Nijhuis W, Franken A, Ayers K, Damas C, Folkestad L, Forlino A, et al. A standard set of outcome measures for the comprehensive assessment of osteogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):140.
46. Hummel K, Whittaker S, Sillett N, Basken A, Berghammer M, Chalela T, et al. Development of an international standard set of clinical and patient-reported outcomes for children and adults with congenital heart disease: a report from the International Consortium for Health Outcomes Measurement Congenital Heart Disease Working Group. *Eur Heart J Qual Care Clin Outcomes.* 2021;7(4):354–65.
47. Cho Y, Tong A, Craig JC, Mustafa RA, Chapman A, Perrone RD, et al. Establishing a Core Outcome Set for Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: Report of the Standardized Outcomes in Nephrology-Polycystic Kidney Disease (SONG-PKD) Consensus Workshop. *Am J Kidney Dis Off J Natl Kidney Found.* 2021;77(2):255–63.
48. Butler DP, De la Torre A, Borschel GH, Hadlock TA, Beurskens C, Bogart K, et al. An International Collaborative Standardizing Patient-Centered Outcome Measures in Pediatric Facial Palsy. *JAMA Facial Plast Surg.* 2019;21(5):351–8.
49. Ward AJ, Murphy D, Marron R, McGrath V, Bolz-Johnson M, Cullen W, et al. Designing rare disease care pathways in the Republic of Ireland: a co-operative model. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):162.
50. Guilabert M, Martínez-García A, Sala-González M, Solas O, Mira JJ. Results of a Patient Reported Experience Measure (PREM) to measure the rare disease patients and caregivers experience: a Spanish cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):67.



51. Mira JJ, Nuño-Solinís R, Guilabert-Mora M, Solas-Gaspar O, Fernández-Cano P, González-Mestre MA, et al. Development and Validation of an Instrument for Assessing Patient Experience of Chronic Illness Care. *Int J Integr Care*. 2016;16(3):13.
52. Soto I, Mateo J, García-Diego DA, Gil B, Ruiz-Beato E, Iva-nova Y, et al. The impact of improving haemophilia A management within the Spanish National Healthcare System: a social return on investment analysis. *BMC Health Serv Res*. 2022;22(1):115.
53. Fuchs B, Studer G, Bode B, Wellauer H, Frei A, Theus C, et al. Development of a value-based healthcare delivery model for sarcoma patients. *Swiss Med Wkly*. 2021;151:w30047.
54. Value Based Health Care for a Rare Disease [Internet]. VBHC Prize 2023. 2021. Disponible en: <https://vbhcprize.com/value-based-health-care-for-a-rare-disease/>
55. Wind M, Hendriks M, Brussel BTJ van, Eikenboom J, Allaart CF, Lamb HJ, et al. Effectiveness of a multidisciplinary clinical pathway for women with systemic lupus erythematosus and/or antiphospholipid syndrome. *Lupus Sci Med*. 2021;8(1):e000472.
56. Van Groenendael S, Giacobazzi L, Davison F, Holtkemper O, Huang Z, Wang Q, et al. High quality, patient centred and coordinated care for Alstrom syndrome: a model of care for an ultra-rare disease. *Orphanet J Rare Dis*. 2015;10(1):149.
57. Roustit M, Chaumais M, Chapuis C, Gairard-Dory A, C H, S C, et al. Evaluation of a collaborative care program for pulmonary hypertension patients: a multicenter randomized trial. *Int J Clin Pharm*. 2020;42(4):1128–38.
58. Paulden M, Stafinski T, Menon D, McCabe C. Value-Based Reimbursement Decisions for Orphan Drugs: A Scoping Review and Decision Framework. *PharmacoEconomics*. 2015;33(3):255–69.
59. Stafinski T, Glennie J, Young A, Menon D. HTA decision-making for drugs for rare diseases: comparison of processes across countries. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):258.
60. Postma MJ, Noone D, Rozenbaum MH, Carter JA, Botteman MF, Fenwick E, et al. Assessing the value of orphan drugs using conventional cost-effectiveness analysis: Is it fit for purpose? *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):157.
61. Brenna E, Polistena B, Spandonaro F. The implementation of health technology assessment principles in public decisions concerning orphan drugs. *Eur J Clin Pharmacol*. 2020;76(6):755–64.
62. Ministerio de Sanidad. Informe sobre evolución de la financiación y fijación de precio de los medicamentos huérfanos en el SNS (2016-2021). 2022.
63. Guarga L, Gasol M, Reyes A, Roig M, Alonso E, Clopés A, et al. Implementing Risk-Sharing Arrangements for Innovative Medicines: The Experience in Catalonia (Spain). *Value Health J Int Soc Pharmacoeconomics Outcomes Res*. 2022;25(5):803–9.
64. Edo-Solsona MD, Vitoria-Miñana I, Poveda-Andrés JL. Implementation and results of a risk-sharing scheme for enzyme replacement therapy in lysosomal storage diseases. *Farm Hosp Organo Of Expresion Cient Soc Espanola Farm Hosp*. 2020;44(1):10–5.
65. Talarico R, Aguilera S, Alexander T, Amoura Z, Antunes AM, Arnaud L, et al. The impact of COVID-19 on rare and complex connective tissue diseases: the experience of ERN ReCONNET. *Nat Rev Rheumatol*. 2021;17(3):177–84.
66. Lampe C, Dionisi-Vici C, Bellettato CM, Paneghetti L, van Lingen C, Bond S, et al. The impact of COVID-19 on rare metabolic patients and healthcare providers: results from two MetabERN surveys. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):341.
67. Chung CCY, Hong Kong Genome Project, Chu ATW, Chung BHY. Rare disease emerging as a global public health priority. *Front Public Health* [Internet]. 2022. Disponible en: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpubh.2022.1028545>.
68. Ministerio de Sanidad. Nota de prensa [Internet]. 2022. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/gabinete/notas-Prensa.do?id=5926>

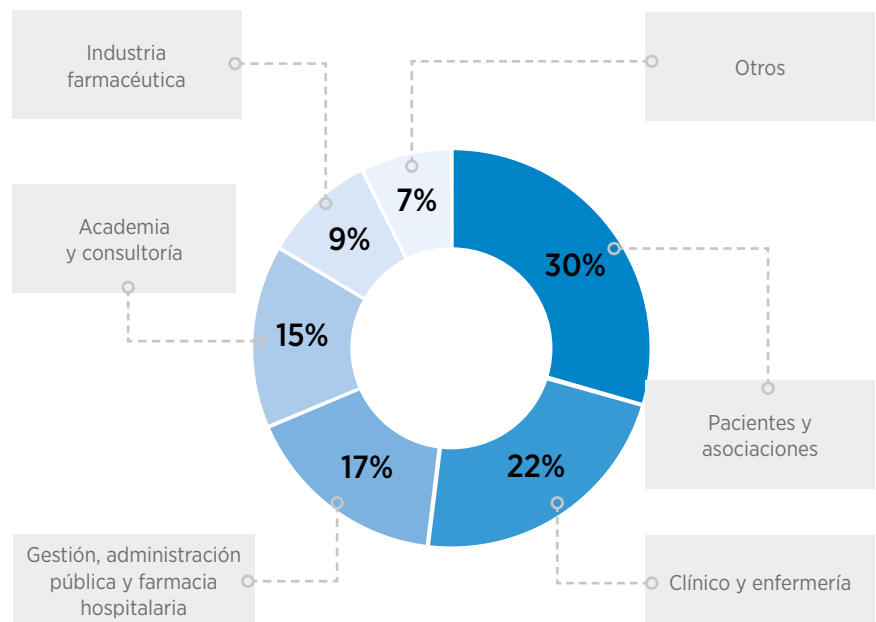
INICIATIVAS SANITARIAS BASADAS EN EL VALOR EN EL ÁMBITO DE LAS EERR

Consejo de redacción de newsRARE

El objetivo de este barómetro es conocer la opinión de los distintos agentes del sistema sanitario respecto a las Iniciativas sanitarias basadas en el valor (*Value Based Health Care*, VBHC) en el ámbito de las enfermedades raras (EERR). Con este fin, el consejo de redacción de newsRARE diseñó una encuesta electrónica *ad hoc*, que fue enviada a una base de datos de personas relacionadas con las EERR. El cuestionario estuvo disponible del 21 de marzo hasta el 3 de abril de 2023.

Un total de 54 personas completaron el barómetro, de las cuales 16 (30%) eran pacientes o asociaciones de pacientes, 12 (22%) personal clínico y de enfermería, 9 (17%) profesionales relacionados con actividades de gestión, administración pública y farmacia hospitalaria, 8 (15%) académicos y consultores, 5 (9%) miembros de la industria farmacéutica y 4 (7%) provenían de otros ámbitos.

En el barómetro de este número se analizó en primer lugar el grado de conocimiento y de participación de los encuestados en proyectos de atención sanitaria basada en el valor, para seguidamente preguntar acerca de otros aspectos,

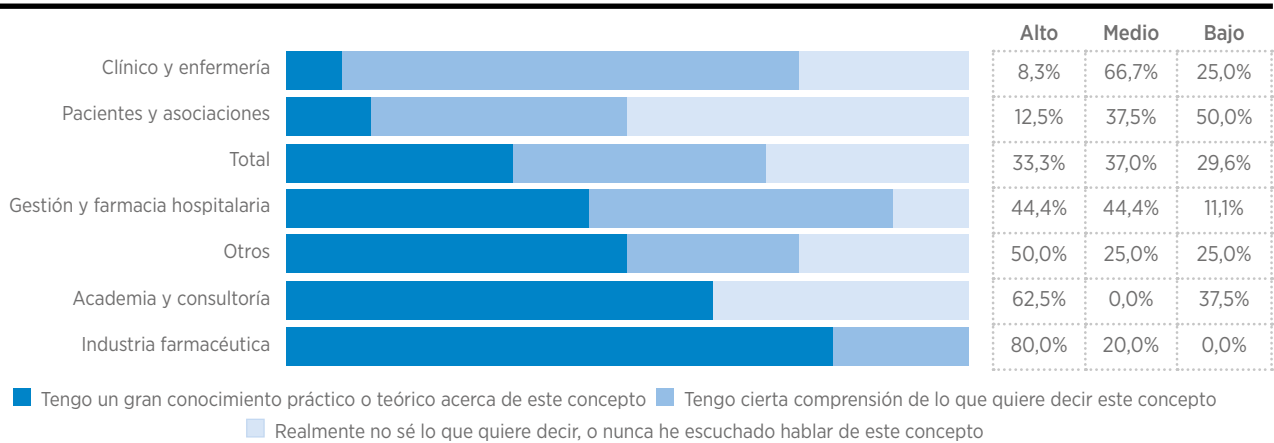


como la definición del concepto de VBHC, sus beneficios y principales retos. Asimismo, se examinaron cuestiones relacionadas con elementos capaces de generar un mayor valor en EERR, como el proceso de implementación, variables de medición, niveles de intervención (organizacional, profesional, clínico/individual) y modelos que mejor incorporan el valor a la provisión de atención sanitaria, para finalmente indagar acerca de las perspectivas de cara a su grado implementación dentro de 30 años.

GRADO DE CONOCIMIENTO Y DE PARTICIPACIÓN EN PROYECTOS DE ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR

De manera general, del total de encuestados, un tercio declara tener un conocimiento alto (gran conocimiento práctico o teórico) acerca del concepto de atención sanitaria basada en el valor, mientras que aproximadamente un tercio afirma presentar un entendimiento medio (cierta comprensión de lo que quiere decir el concepto), y el restante, una baja comprensión de este (no saben

FIGURA 1. GRADO DE CONOCIMIENTO RESPECTO AL CONCEPTO DE ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR, POR SUBGRUPO DE ENCUESTADOS, %



lo que quiere decir, o nunca han escuchado hablar de ello) (FIGURA 1).

Los miembros de la industria farmacéutica y de gestión y farmacia hospitalaria son los que atestiguan un mayor grado de aprehensión del término (>85% medio-alto), mientras que la mayoría de los especialistas médicos y de enfermería manifiestan poseer cierta comprensión de lo que quiere decir (66,7%). Por un lado, en el grupo de académicos y consultores, 6 de cada 10 miembros poseen un gran conocimiento práctico o teórico de su significado. Los pacientes y asociaciones de pacientes son los que afirman tener un menor grado de conocimiento sobre lo que significa la atención sanitaria basada en el valor.

Como estaba previsto, un alto grado de conocimiento está íntimamente correlacionado con la experiencia práctica de los encuestados en proyectos de implementación de atención sanitaria basada en el valor (grado de correlación del 76,4%). Así, los encuestados especializados en gestión, farmacia hospitalaria, academia, consultoría, industria farmacéutica y el subgrupo "otros" son los que en mayor medida han participado en este tipo de iniciativas (experiencia

práctica: 57%-77%; grado de conocimiento alto: 44%-80%). Siguiendo la misma lógica, las personas del grupo clínico y enfermería, los pacientes y las asociaciones de pacientes son las que cuentan con menos experiencia aplicada en este terreno (6%-25%; 8%-13% (FIGURA 2).

DEFINICIÓN DEL CONCEPTO DE ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR

La descripción que más se aproxima a lo que la mayoría de los sondea-

dos (61%; n=33/54) comprenden por atención sanitaria basada en el valor es la sugerida por la Comisión Europea, en 2019 (ver artículo en profundidad para referencias y más detalles). Ésta no sólo es una de las proposiciones más recientes, sino que también es la más amplia, ya que sugiere cuatro pilares de valor (personal, técnico, de asignación y social) (FIGURA 3).

Por su parte, el 17% (n=9/54: academia y consultoría [4]; clínico/enfermería [2]; gestión y farmacia hospitalaria

FIGURA 2. PARTICIPACIÓN EN PROYECTOS DE IMPLEMENTACIÓN DE LA ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR, POR SUBGRUPO DE ENCUESTADOS, %

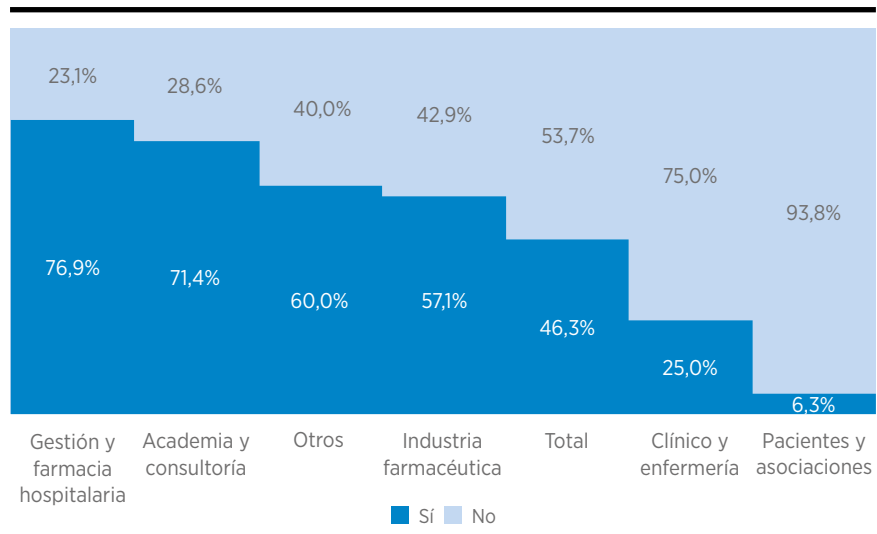
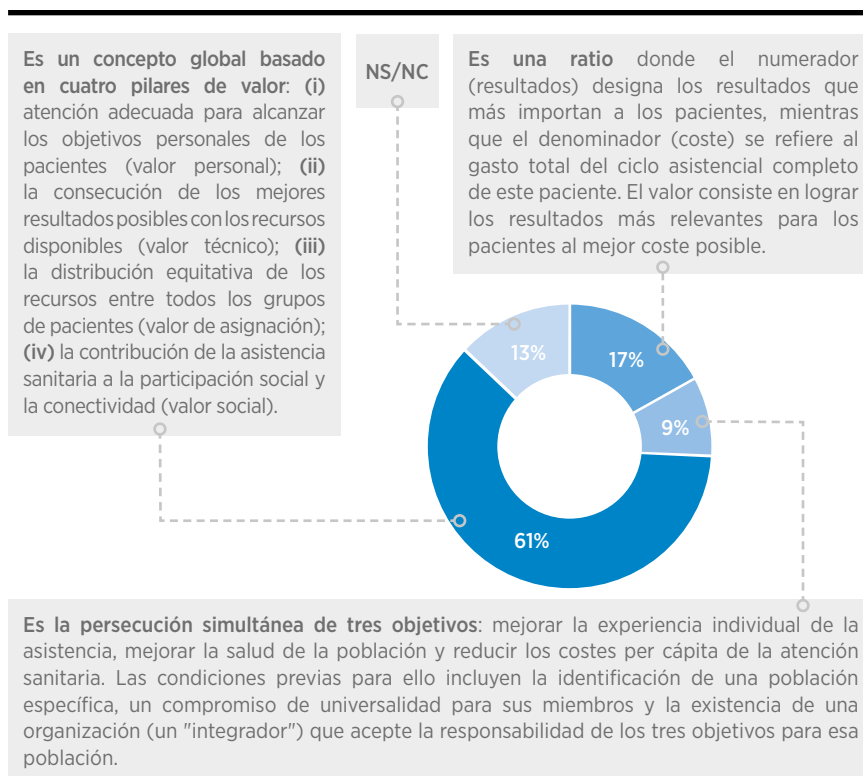


FIGURA 3. DEFINICIONES QUE MÁS SE ACERCAN A LO QUE LOS ENCUESTADOS ENTIENDEN POR ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR, %



[1]; pacientes y asociaciones [1]; otros [1]) declaran que la definición de Porter y Teisberg (2006), que plantea una ratio entre resultados y costes, es la que más se acerca a lo que entienden por este concepto, mientras que el 9% de los encuestados (n=5/54: pacientes y asociaciones [3]; industria farmacéutica [1]; otros [1]) se inclinan por la definición de Berwick y sus colaboradores (2008), que ofrece una perspectiva basada en tres objetivos, que son la mejora de la experiencia individual de los pacientes, la mejora de la salud de la población y una reducción de los costes per cápita de la atención sanitaria.

BENEFICIOS DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR EN EERR

Los tres principales beneficios atribuidos a la implementación de

la atención sanitaria basada en el valor en EERR son la obtención de mejores resultados en salud y calidad de vida de los pacientes (23,5% de las respuestas), un sistema de salud más eficiente y sostenible (22,2%) y una atención más segura, apropiada y eficaz para los pacientes (17,9%). Les sigue de cerca (14,8%) un cuarto beneficio, que se refiere al uso de la medicina basada en la evidencia, siempre teniendo en cuenta las preferencias de los pacientes. El control y la reducción del gasto sanitario aparecen con una menor frecuencia (6,2% y 1,9%, respectivamente) como productos de una atención sanitaria basada en el valor, al igual que la mejora de la salud global de la población (4,9%) (FIGURA 4).

Analizando los resultados por subgrupos, para el conjunto de los

miembros de gestión y farmacia hospitalaria, academia y consultoría e industria farmacéutica, la principal utilidad de este tipo de modelo es la mejoría de los resultados en salud y calidad de vida de los pacientes, mientras que para los propios pacientes y asociaciones de pacientes, es la sostenibilidad del sistema (seguida de una mejora en sus propios resultados en salud). Para el personal clínico y de enfermería, el principal resultado de la implantación de un sistema de este tipo es una atención más segura, apropiada y eficaz para los pacientes.

RETOS O DIFICULTADES PARA LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR EN EERR

El elemento más asiduamente mencionado como reto o escollo para la implementación de un modelo de atención sanitaria basada en el valor en EERR es el conocimiento exiguu acerca de la mayoría de las enfermedades poco frecuentes (19,8% de las respuestas). Además, figuran como barreras la dificultad y retraso en la realización de diagnósticos (15,4%), la limitación de las bases de datos y registros clínicos (14,2%), la falta de vías asistenciales y estándares definidos (13,0%), una evidencia de menor calidad (10,5%) y la dificultad de coordinación de la atención sanitaria a las personas que padecen estas patologías (9,9%) (FIGURA 5).

De manera general, no hubo grandes discrepancias en las respuestas de los distintos subgrupos, excepto dos, que caben destacar. Para el 33% de los miembros de la industria farmacéutica, la principal dificultad radica en la coordinación de la asistencia sanitaria a las personas con EERR, ya que es compleja y multidisciplinar. Por

FIGURA 4. BENEFICIOS DE LA IMPLANTACIÓN DE LA ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR EN EERR, %



FIGURA 5. RETOS O DIFICULTADES PARA IMPLEMENTAR EL MODELO DE ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR EN EERR, %



su parte, para el 25% de los miembros del subgrupo "otros", la mayor complicación reside en la cuantificación de los resultados de los tratamientos para estos pacientes.

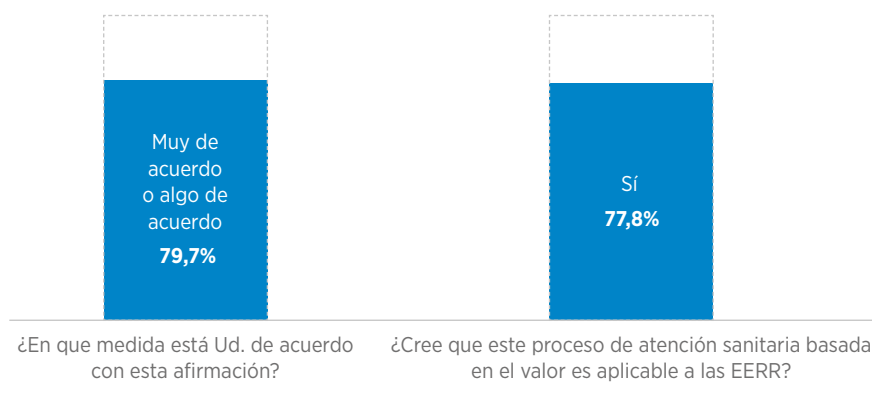
PROCESO, VARIABLES DE MEDICIÓN, NIVELES DE INTERVENCIÓN Y MODELOS QUE MEJOR INCORPORAN EL VALOR A LA PROVISIÓN DE ATENCIÓN SANITARIA DE LOS PACIENTES CON EERR

Proceso de implementación

Existe un consenso (>75%) en cuanto al proceso para el desarrollo de la atención sanitaria basada en el valor en EERR. Consiste en la realización de

FIGURA 6. PROCESO DE IMPLEMENTACIÓN DE LA ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR, EN ENFERMEDADES PREVALENTES Y EN EERR, %

El proceso para implementar el modelo de atención sanitaria basada en el valor se realiza a través de 3 pasos: (i) la medición de los resultados en salud, costes y procesos; (ii) el rediseño del proceso asistencial, con intervenciones que generen valor a los pacientes; y (iii) la incorporación del valor a la compra, a través de modelos de pago innovadores.



tres pasos, que son la medición de los resultados en salud, costes y procesos de la asistencia sanitaria, seguidos del rediseño del proceso asistencial, con intervenciones que generen valor a los pacientes, y de la incorporación del valor a la provisión de asistencia sanitaria, a través de modelos de pagos innovadores. Los encuestados creen que este procedimiento es válido, tanto para enfermedades prevalentes, como para enfermedades poco frecuentes (FIGURA 6).

Variables de medición

A la hora de determinar un grupo de resultados relevantes a medir en EERR, los encuestados priorizarían, en primer lugar, los efectos de la atención o el proceso asistencial sobre la salud, como, por ejemplo, molestias, complicaciones, efectos adversos, errores y sus consecuencias o enfermedades inducidas por el tratamiento (21,3% de las respuestas). En segundo lugar, se primaría el

mantenimiento a largo plazo de los resultados de la asistencia sobre la salud, recuperación y naturaleza de las recurrencias (19,4%). En tercer lugar, con un 17,6% de las respuestas, aparecen las mediciones de los costes. Aspectos como la supervivencia y el tiempo de recuperación tienen una importancia relativamente menor para los encuestados (13% y 11%, respectivamente) (FIGURA 7).

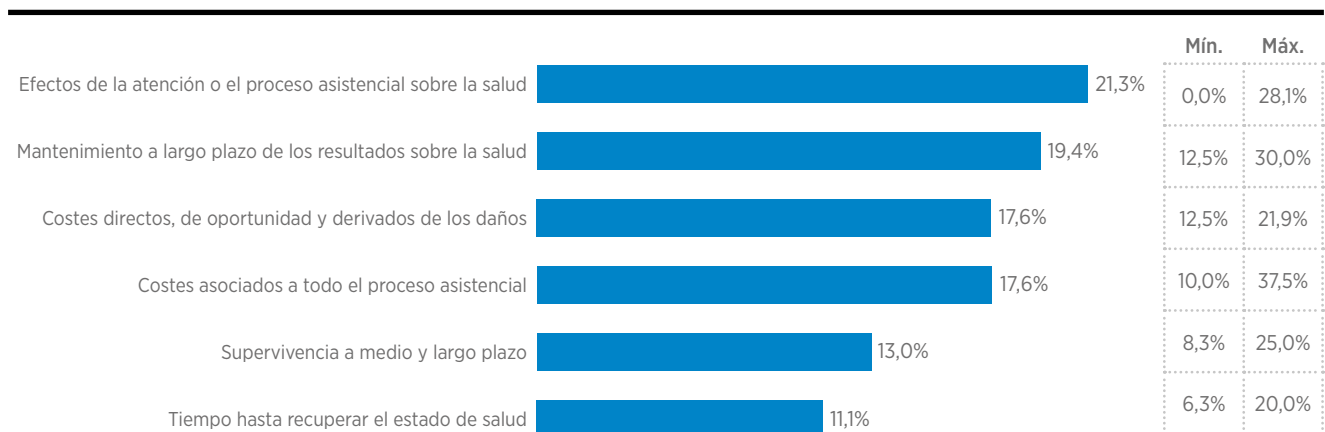
En el análisis de subgrupos, corresponde acentuar dos aspectos. Por un lado, para el personal clínico y de enfermería, la variable primaria debería recoger los costes asociados a todo el proceso asistencial, incluidas las visitas al hospital, la rehabilitación, los medicamentos y los servicios auxiliares (25% de las respuestas). Por otro lado, diferentemente de lo que opinaron los demás colectivos, ningún miembro de la industria farmacéutica y del grupo "otros" estima que los efectos nocivos (molestias, complicacio-

nes, etc.) de la atención o el proceso asistencial sobre la salud son capitales a la hora de determinar un grupo de resultados a medir en EERR.

Niveles de intervención

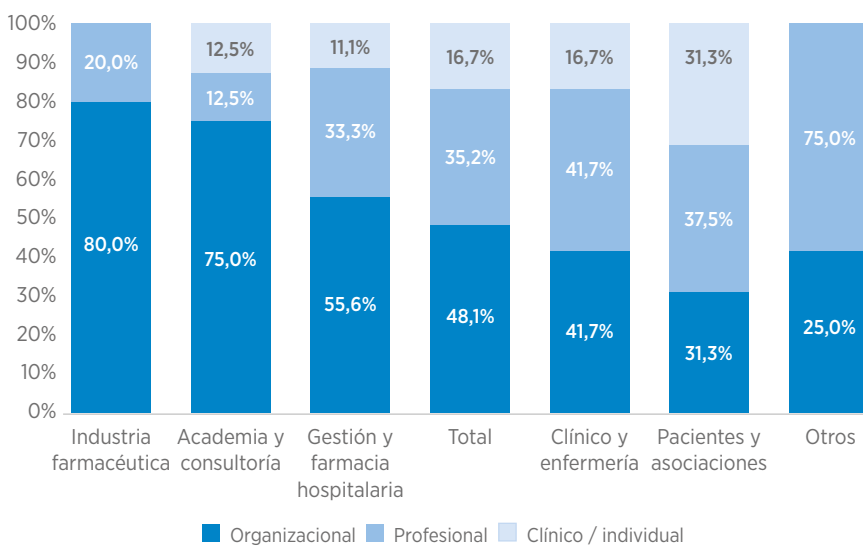
Respecto a los tipos de intervención, las personas que contestaron a la encuesta creen que el orden que genera el mayor grado de atención sanitaria basada en el valor es la aplicación de intervenciones a nivel organizacional (48%), profesional (35%) e individual del paciente (17%) (FIGURA 8). En otras palabras, una intervención destinada a coordinar la asistencia entre distintas unidades organizativas, como por ejemplo la atención poblacional o la integración entre atención primaria, hospitalaria y sociosanitaria, genera mayor valor a los pacientes que la creación de equipos de atención multidisciplinar o de circuitos asistenciales integrados. A su vez, ambas intervenciones (organizacionales y profesionales)

FIGURA 7. VARIABLES QUE SE DEBEN PRIORIZAR A LA HORA DE DETERMINAR UN GRUPO DE RESULTADOS RELEVANTES A MEDIR EN EERR, %



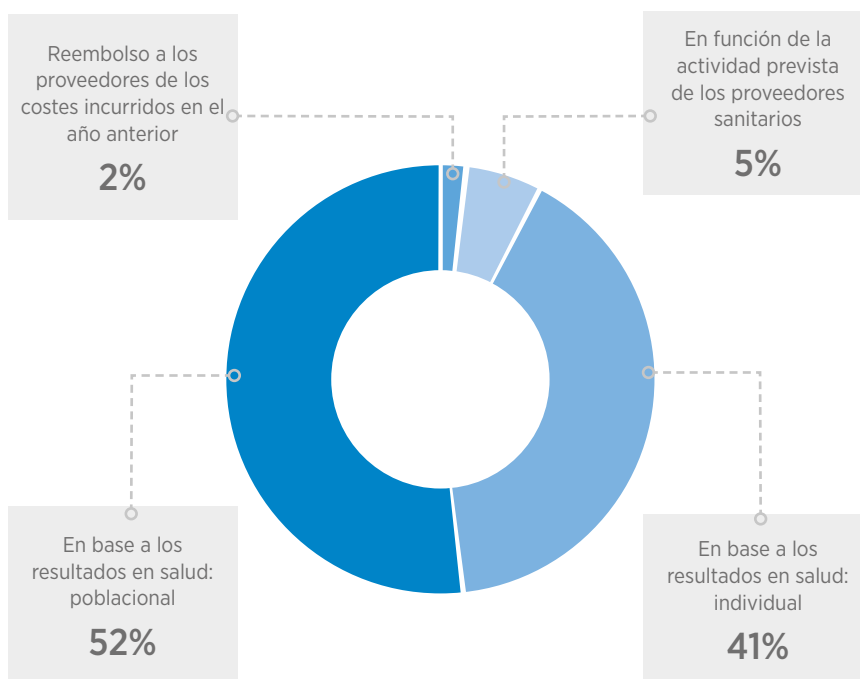
Notas: Descripción detallada de cada alternativa, por orden de aparición en la figura: (1) Efectos de la atención o el proceso asistencial sobre la salud (por ejemplo, molestias, complicaciones, efectos adversos, errores y sus consecuencias, enfermedades inducidas por el tratamiento); (2) Mantenimiento a largo plazo de los resultados de la asistencia sobre la salud, recuperación y naturaleza de las recurrencias; (3) Costes directos para el paciente y el sistema, costes de oportunidad y costes derivados de los daños (incluidos los costes de medicación, tiempo, ansiedad y daños clínicos); (4) Costes asociados a todo el proceso asistencial (incluidas las visitas al hospital, la rehabilitación, los medicamentos y los servicios auxiliares); (5) Supervivencia a medio y largo plazo; (6) Tiempo hasta recuperar el estado de salud y/o regresar a la normalidad en las actividades de la vida diaria.

FIGURA 8. NIVEL DE INTERVENCIÓN CAPAZ DE GENERAR UN MAYOR GRADO DE ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR EN EERR, %



Notas: *Nivel organizacional:* Intervenciones destinadas a coordinar la asistencia entre distintas unidades organizativas (ejemplos: atención poblacional, integración entre atención primaria, hospitalaria y sociosanitaria). *Nivel profesional:* Intervenciones destinadas a coordinar la atención entre distintos proveedores de asistencia sanitaria (ejemplos: equipos de atención multidisciplinar, continuidad asistencial / circuitos asistenciales integrados). *Nivel clínico/individual:* Intervenciones dirigidas a coordinar la atención a nivel del paciente individualmente (ejemplos: apoyo a la autogestión, gestión de casos).

FIGURA 9. MODELOS CAPACES DE INCORPORAR DE LA MEJOR MANERA EL VALOR A LA PROVISIÓN DE ATENCIÓN SANITARIA EN EERR, %



producen mayor valor que las dirigidas a coordinar la atención a nivel del paciente individualmente, como el apoyo a la autogestión o la gestión de casos.

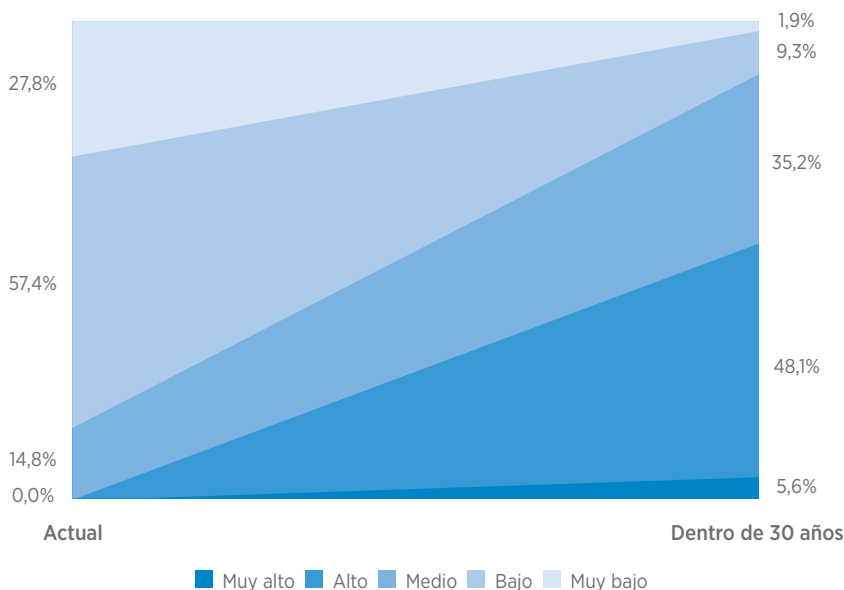
Aunque hubo poca variabilidad en las respuestas, los pacientes y asociaciones de pacientes son el único grupo que otorgó pesos similares a cada uno de estos niveles de intervención.

Incorporación de valor a la provisión de atención sanitaria

Nueve de cada diez personas (93%) que participaron en la encuesta opinan que los modelos basados en resultados en salud son los que integran de mejor manera el valor a la provisión de atención sanitaria en EERR. El 52% creen que los modelos deben basarse en resultados proporcionados por un determinado medicamento, dispositivo o servicio, mientras que el 41% lo ven desde una perspectiva diferente, ya que consideran que el sistema de pago innovador debe contemplar los resultados en salud proporcionados a una determinada población prefijada, independientemente del medicamento, dispositivo o servicio utilizado (FIGURA 9).

Hubo muy poca variación entre grupos, sin embargo, pese a que el 78% de las personas involucradas en gestión y farmacia hospitalaria hayan coincidido con los resultados principales, el 22% de los miembros de este subgrupo juzga que un modelo en función de la actividad prevista de los proveedores sanitarios podría incorporar mejor el valor a la provisión de asistencia sanitaria en EERR. Finalmente, entre el total de encuestados, solo una persona opinó que el mejor modelo para este fin es el de dar

FIGURA 10. OPINIÓN ACERCA DEL NIVEL DE IMPLEMENTACIÓN DE ATENCIÓN SANITARIA BASADA EN EL VALOR EN EERR, ACTUAL Y DENTRO DE 30 AÑOS, %



un reembolso a los proveedores basado en los costes incurridos en el año anterior.

PERSPECTIVAS DE IMPLEMENTACIÓN DE CARA A FUTURO

Actualmente, según el 85% de las personas encuestadas, el nivel de implementación de la atención sanitaria basada en el valor en EERR es bajo o muy bajo. Sin embargo, la perspectiva de los participantes en este barómetro es la de que esta situación cambiará en los próximos 30 años, ya que el 83% opina que el grado de ejecución de este modelo será medio (35%) o alto (48%) en el futuro. En cualquier caso, muy pocos (<6%) opinan que llegará a ser muy alto (FIGURA 10).

MENSAJES CLAVE

- Un tercio de los encuestados tiene un gran conocimiento práctico o teórico acerca del concepto de atención sanitaria basada en el valor. El 46% tiene experiencia práctica en la implementación de proyectos en este ámbito.
- La definición que más se aproxima a lo que la mayoría de los sondeados (61%) comprenden por atención sanitaria basada en el valor se basa en cuatro pilares de valor: personal (alcanzar los objetivos de cada paciente), técnico (mejores resultados con los recursos disponibles), de asignación (distribución equitativa de los recursos) y social (contribución a la participación social y conectividad).
- Los tres principales beneficios atribuidos a la implementación de la atención sanitaria basada en el valor en EERR son la obtención de mejores resultados en salud y calidad de vida de los pacientes (24% de las respuestas), un sistema de salud más eficiente y sostenible (22%) y una atención más segura, apropiada y eficaz para los pacientes (18%).
- El principal reto para la implementación de un modelo de atención sanitaria basada en el valor en EERR es el escaso conocimiento acerca de la mayoría de las enfermedades poco frecuentes (20% de las respuestas).
- Hay consenso (>75%) en cuanto al proceso para el desarrollo de la atención sanitaria basada en el valor en EERR: (i) medir los resultados en salud, costes y procesos de la asistencia sanitaria; (ii) rediseñar el proceso asistencial, con intervenciones que generen valor a los pacientes; (iii) incorporar el valor a la provisión de asistencia sanitaria.
- A la hora de determinar un grupo de resultados relevantes a medir en EERR, los encuestados priorizarían identificar los efectos nocivos de la atención o el proceso asistencial sobre la salud (21% de las respuestas) y el mantenimiento a largo plazo de los resultados en la salud (19%).
- Las intervenciones que mayor valor generan a los pacientes son las de nivel organizacional (48%), seguidas por las de nivel profesional (35%) e individual del paciente (17%).
- El 93% de los encuestados cree que los modelos de pago basados en resultados en salud son los que mejor integran el valor en la provisión de atención sanitaria en EERR.
- El 85% de los encuestados opina que actualmente el nivel de implementación de atención sanitaria basada en el valor en EERR es bajo o muy bajo, si bien creen que la situación mejorará en los próximos 30 años.

ASSESSING THE VALUE OF ORPHAN DRUGS USING CONVENTIONAL COST-EFFECTIVENESS ANALYSIS: IS IT FIT FOR PURPOSE?

Postma, M.J., Noone, D., Rozenbaum, M.H. John A. Carter, Marc F. Botteman, Elisabeth Fenwick & Louis P. Garrison. *Orphanet J Rare Dis* 17, 157 (2022). doi.org/10.1186/s13023-022-02283-z

JORGE MESTRE-FERRANDIZ

Independent economics consultant. Profesor Asociado, Universidad Carlos III



RESUMEN

El propósito general de este artículo es evaluar si el método de Análisis de Coste Efectividad (ACE) 'convencional' es apropiado para los Medicamentos Huérfanos (MMHH). Para ello, el artículo se divide en tres partes, en donde los autores:

1. Muestran las limitaciones del ACE convencional para los MMHH.
2. Evalúan otros enfoques alternativos y suplementarios.
3. Ofrecen ideas sobre posibles pasos adelante.

Contexto: el ACE convencional

Como introducción al artículo, los autores sintetizan brevemente

la situación actual de algunos aspectos alrededor de los MMHH, valiendo resaltar en este resumen el aumento de los países con políticas que ofrecen ayudas a la I+D en MMHH. Así, si a principios de la década de los 2000, alrededor del 10% de los países ofrecían exclusividad de mercado garantizada, créditos fiscales y autorización acelerada, entre otras, en el 2020 ya es el 50%.

En esta introducción también comentan que un método frecuentemente utilizado para medir el valor económico de un fármaco en un país, determinar su disponibilidad, y su nivel apropiado de reembolso, es el ACE 'convencional'. Así, la métrica clave sería el Ratio Coste-Efectividad Incremental (RCEI), y donde efectividad se mide con Años de Vida Ajustado por Calidad (AVAC). Para tomar la decisión, este coste adicional por AVAC

se compararía con un umbral, bien predefinido o que refleje la disponibilidad a pagar revelada. Pero como argumentan los autores, este método se desarrolló para medicamentos para enfermedades más prevalentes, por lo que evaluar los MMHH con este enfoque tradicional no es adecuado (luego comentaremos sobre esto y las implicaciones de cómo medir 'valor'). En la siguiente sección se detallan estas limitaciones; sin embargo, antes de eso, es importante remarcar que los autores acaban la Introducción con una nota aclaratoria sobre la relación entre enfermedades raras y la gravedad de éstas. Así, se dice que no todas las enfermedades raras son 'graves', pero que tienden a asociarse más frecuentemente con esperanza de vida más cortas y síntomas moderados-graves, en comparación con las enfermedades no raras, por lo que los autores se refieren a enfermedades raras y graves cuando se usa el término 'rara', a menos que se indique lo contrario.

Limitaciones prácticas y teóricas del ACE convencional para MMHH

Los autores organizan las limitaciones en tres categorías.

(1) Conflicto de principios básicos: la naturaleza y característica de los MMHH entra en conflicto con la motivación básica de los principios del ACE convencional aplicados a nuevos medicamentos.

Esta limitación queda enmarcada en la intersección entre ética y economía, y donde los autores describen tres posibles conflictos. El primero se refiere a la equidad horizontal versus la equidad vertical. La equidad horizontal enfatiza trato igualitario de iguales (es decir,

un enfoque utilitario)—por ejemplo, aplicando el mismo umbral de coste por AVAC para todas las enfermedades. La vertical enfatiza trato desigual (pero equitativo) para los desiguales y describiría un sistema que considera la rareza de la enfermedad en su valoración de nuevos medicamentos.

El segundo conflicto es entre 'utilitarismo' versus 'no abandono', o en otras palabras y como se usa en el contexto de la economía de la salud específicamente, el bien maximizado para todos frente al favoritismo hacia aquellos en extrema necesidad.

Por último, entra el conflicto entre "bienestarismo", o *welfarism* (la idea de que el individuo sabe mejor lo que es mejor para su propio bienestar, que es más amplio que simplemente salud, interés) versus "extra-bienestarismo", o extra-welfarism (la idea de que principios acordados democráticamente pueden poner límites a la libertad individual en busca de otros objetivos como la equidad). Así, bajo el bienestarismo, el énfasis está en los individuos maximizando su bienestar. Bajo el extra-bienestarismo, el bienestar social implica tener en cuenta consideraciones de equidad de acceso, resultados en salud, y bienestar.

(2) La naturaleza compleja y el alcance limitado de la métrica de los AVAC: resaltando los problemas en la medición de los resultados de salud en base a los AVAC para MMHH.

La discusión sobre la validez y utilidad de los AVAC no es nueva ni mucho menos, y es un

tema bien documentado. Los autores ofrecen tres aspectos que predominan en las críticas sobre esta medida de resultados en salud, dado su uso actual en el ACE convencional. Primero, el AVAC, y particularmente cuando se mide con instrumentos genéricos, puede no capturar completamente los beneficios y daños de un tratamiento, estado de salud, etc., porque los dominios cubiertos por la medida no pueden capturar adecuadamente el contexto de la enfermedad o el impacto del tratamiento. Segundo, existe una "paradoja de la discapacidad" por la cual una población afectada juzga su salud más positivamente que la población en general. Tercero, el ACE convencional asume que todos los AVAC son iguales (dando lugar a la famosa frase 'un AVAC es un AVAC es un AVAC', lo que implica que el valor de 1 QALY es el mismo independientemente de la situación inicial del paciente o la gravedad de la enfermedad), lo que puede ser problemático para los MMHH para enfermedades graves.

(3) Incertidumbre elevada: cómo la valoración de los MMHH exagera la incertidumbre dentro del marco convencional del ACE.

Existe incertidumbre sobre la eficacia y seguridad de los MMHH cuando se lanzan al mercado. Las razones son varias, pero incluyen un número limitado de pacientes en ensayos clínicos, falta de aleatorización o comparador, la necesidad de utilizar medidas de eficacia subrogadas, o la incertidumbre acerca de la durabilidad de los beneficios a largo plazo.

Una vez expuestas estas limitaciones, los autores repasan posibles alternativas al ACE convencional para MMHH.

Alternativas al ACE convencional

Antes de introducir las opciones, los autores comentan que hay países que ya están utilizando alternativas al ACE convencional para MMHH, lo que demuestra y refuerza los desafíos prácticos a los que se enfrentan los sistemas sanitarios cuando los están incorporando a su cartera. También es cierto que algunas de estas alternativas aún están en 'papel', en el sentido que no se han introducido en la práctica. Así, los autores van enumerando las opciones posibles al ACE convencional, siendo unos de los objetivos de éstas aumentar el alcance de lo que se considera relevante al perfil de beneficio/riesgo de un tratamiento – pero evitando contarlos dos veces (el *double-counting*).

Como luego comento, cómo y qué criterios o atributos deberíamos tener en cuenta para medir el valor de un medicamento en general, y los MMHH más concretamente, es un tema complejo. Desde mi punto de vista, y aunque los autores no lo hacen, en este debate podemos separar entre dos conceptos cuando pensamos sobre las alternativas. En primer lugar, tendríamos las variables o atributos de valor que queremos incluir en la evaluación de un medicamento, ya sea huérfano o no. En segundo lugar, el proceso utilizado para tomar la decisión (y una vez acordados los criterios a utilizar en la evaluación).

En la parte de discusión más adelante, me concentro en el primer debate, es decir, sobre los atributos a tener en cuenta, y lo que los autores

denominan cómo un ACE 'aumentado', y en parte reflejado en el ISPOR *value flower* que luego comento.

Sobre el segundo debate (procesos), el concepto de Análisis de Decisión Multi-Criterio (ADMC, o *Multi-Criteria Decision Analysis* MCDA) lleva años proponiéndose como alternativa a determinar los precios y la financiación de los medicamentos. Además, otras opciones que se comentan serían el concepto de "*fair-innings*" (lo que beneficia a las personas con enfermedades raras ya que prioriza tratamientos para extender la cantidad y calidad de vida de los pacientes más jóvenes, que de lo contrario no sobrevivirán a una duración de vida considerada aceptable), el *generalized risk adjusted cost-effectiveness (GRACE) approach*, o incrementar los umbrales de coste efectividad.

Posibles pasos adelante

Para los autores, el ADCM y el ACE 'aumentado' (que en la siguiente sección comentaremos con más detalle) son las alternativas más sensatas y objetivas al ACE convencional. De facto, ya existen países que han ajustado sus enfoques para abordar las limitaciones antes descritas, incluido tener un umbral de RCEI variable que considera la gravedad de la enfermedad.

Una vez expuesto el resumen del artículo, paso a comentar algunos aspectos que creo pueden ser más interesantes para el lector.

COMENTARIOS

Estamos en un momento clave en Europa para el futuro los MMHH, por varios motivos. En primer lugar, hace unos años la Comisión Europea

publicó una evaluación del impacto de la legislación europea para enfermedades raras y MMHH (introducida a principios de los 2000), con el propósito de subsecuentemente, revisarla. No es este el lugar para hablar del tema, pero valga decir que estos incentivos han sido importantísimos para estar donde estamos hoy, en el sentido de tener (muchos, pero no todos los que necesitamos) MMHH en el mercado. La nueva Regulación está por publicar.

Segundo, hace menos todavía la UE publicó la Estrategia Farmacéutica Europea, y donde las enfermedades raras y MMHH juegan un papel clave. Esta estrategia también influirá en el desarrollo de la legislación sobre MMHH en Europa.

Y, en tercer lugar, la llamada Regulación europea de evaluación de tecnologías sanitarias (*HTA Regulation*) sobre *Joint Clinical Assessments*, es decir, sobre la evaluación clínica. Es importante aclarar que esta Regulación no es sobre la 'evaluación económica', que eso seguirá siendo competencia de los Estados Miembros. Aunque la idea es que esta evaluación clínica a nivel europeo pueda ser la base luego para la evaluación económica a nivel país.

Pero evaluar el valor de un nuevo medicamento, incluido los MMHH, es competencia nacional de los Estados Miembros. Y es aquí donde quiero comentar a nivel general, cómo ha ido evolucionando los criterios a utilizar en esta evaluación. La idea es ofrecer una panorámica más gráfica para facilitar la lectura. Además, en algunas de las referencias utilizadas por los autores he tenido el placer de participar.

Definiendo ‘valor’ e ‘innovación’

La semántica en política farmacéutica es muy importante, y un aspecto a remarcar es sobre la terminología utilizada. En el 2005, desde la *Office of Health Economics*, mi lugar de trabajo por aquel entonces, preparamos un Informe sobre las múltiples facetas de la innovación: *The Many Faces of Innovation* (OHE, 2005). Y sí, he dicho innovación, que no valor, pero los conceptos son similares. Sin embargo, hace casi 20 años, se hablaba más de ‘innovación’ que de ‘valor’. Además, y como ya comentan Postma y colegas en su artículo, por aquel entonces teníamos medicamentos diferentes a los nuevos medicamentos que estamos viendo durante los últimos 15 años, incluidos los MMHH. Así, teníamos lanzamientos de nuevas moléculas, para enfermedades de ámbito de atención primaria, con mucho volumen y precio ‘bajo’ por paciente; por ejemplo, las estatinas, los antagonistas de H2, o los inhibidores de la bomba de protones. Y por aquel entonces, el debate versaba sobre el concepto de la ‘innovación incremental’, ya que era frecuente encontrarse para ciertas enfermedades muchas moléculas parecidas y donde las nuevas apariciones podían conllevar precios más altos. Los críticos de estas estrategias por parte de las empresas farmacéuticas solían denominar estos nuevos medicamentos como ‘me-too’, y frecuentemente de manera peyorativa. En parte, y desde mi punto de vista, esto también impulsa el desarrollo, uso y popularidad del ACE convencional (como comentábamos arriba) como una manera de intentar buscar un gasto más eficiente en medicamentos.

Además, en aquel entonces, la innovación se solía clasificar de manera relativamente ‘sencilla’, y a veces casi de forma binaria: innovación radical/disruptiva (*‘breakthrough’*) versus innovación incremental, o incluso como variable dicotómica ‘sí es innovación’ o ‘no es innovación’. Y en parte, el objetivo de nuestro Informe de la OHE sobre las múltiples facetas de la innovación era argumentar que la innovación de un medicamento se debería medir en función de varios atributos, más allá del enfoque ACE convencional, y coste por AVAC, y que la opción de tener alternativas farmacológicas para el tratamiento de las enfermedades puede generar

beneficios socioeconómicos más allá del paciente tratado. Hay que recordar que el enfoque ACE convencional se concentra en los efectos que tiene el tratamiento (o la tecnología a utilizar) sobre el paciente que lo utiliza. En el 2012, publicamos una actualización de nuestro Informe, con algunas modificaciones sobre los criterios a incluir para determinar el grado de innovación de un nuevo medicamento (Mestre-Ferrandiz et al., 2012). En estos dos informes ofrecíamos de manera gráfica estos potenciales atributos de las innovaciones farmacéuticas, que replicamos en la Figura 1. Quizás con esta figura ofrecíamos un primer “value flower” – aunque

FIGURA 1. ELEMENTOS DE LA INNOVACIÓN FARMACÉUTICA



Fuente: OHE (2005), Mestre-Ferrandiz et al. (2012), y adaptado en castellano en Zozaya et al. (2017).

nosotros por ese entonces lo llamábamos internamente “the bubble diagram”.

La semántica utilizada en el debate sobre la evaluación de los medicamentos, y de los sistemas de salud más generalmente, por esos entonces ya estaban cambiando, en el sentido que la palabra ‘valor’ empezaba a salir en el debate; por ejemplo, precios basados en valor (*value based pricing*). Sin salirnos del tema, en paralelo ya había bastantes iniciativas que intentaban analizar los atributos que se deberían, o podrían tener en cuenta para medir el valor de los nuevos medicamentos. Además, empezábamos a tener medicamentos nuevos que eran diferentes a los ya existentes: por ejemplo, MMHH para poblaciones mucho más pequeñas, y con mayor incertidumbre clínica y económica. Y como bien argumentan Postma y colegas, el enfoque tradicional de ACE se queda ‘corto’ para evaluar este tipo de medicamentos.

Y aquí queremos referenciar dos trabajos (uno mencionado por Postma et al) que han sido altamente referenciados en el debate de cómo valorar nuevos medicamentos en general, y con implicaciones para MMHH. En el primero, que también participé con la OHE, se evaluaban los atributos de valor (y sí, ya habíamos cambiado la terminología a valor) de las pruebas diagnósticas (que no de medicamentos). El segundo procede de ISPOR, que da pie al denominado ‘*ISPOR value flower*’, y donde uno de los coautores que lideraron la iniciativa también había estado involucrado en el trabajo de los diagnósticos. Además, estos dos

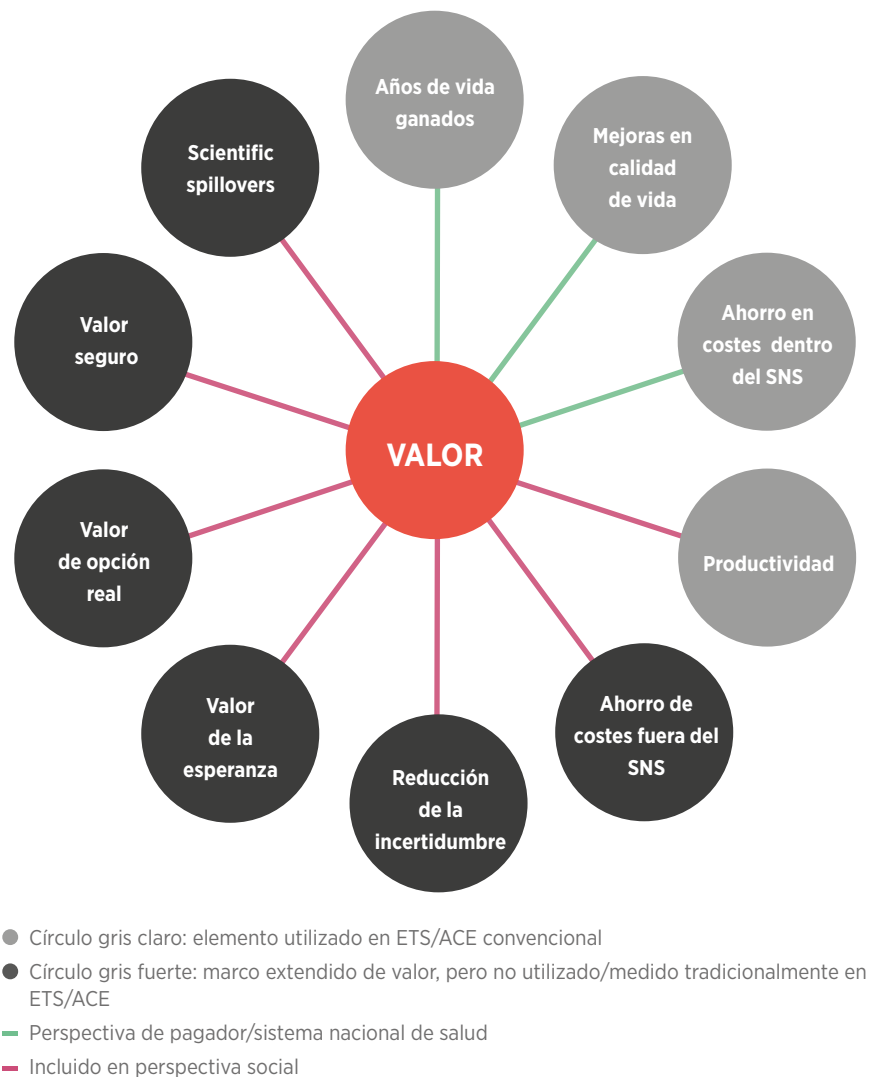
Informes evalúan el uso de estos atributos en los procesos de evaluación de los medicamentos (elementos ‘core’, elementos comunes pero usados de manera inconsistente, y elementos nuevos), así como su perspectiva (perspectiva del pagador/sistema nacional de salud vs perspectiva social).

La Figura 2 y la Figura 3 replican las gráficas relevantes. Así, mientras el análisis para los diagnósticos incluye 10 elementos, la ‘flor

del valor’ de ISPOR incluye hasta 12 atributos. (Nota: en algunas figuras de ISPOR el elemento ‘factores para mejorar la adherencia’ no aparece, y sí aparece ‘*family spillovers*’).

Quizás una de las debilidades del artículo de Postma y colegas es que no compara de manera más gráfica cómo ha ido evolucionando el debate en torno a los atributos a incluir en el concepto de valor, o innovación. Por lo tanto, en la

FIGURA 2. ELEMENTOS DE VALOR PARA PRUEBAS DIAGNÓSTICAS



Fuente: Garrison et al., 2016

FIGURA 3. ISPOR VALUE FLOWER



- Elemento utilizado en ETS/ACE convencional
- Elemento común pero utilizados de manera inconsistente en ETS/ACE
- Elemento nuevo de valor
- Perspectiva de pagador/sistema nacional de salud
- Includido en perspectiva social

Fuente: Lakdawalla et al., 2018

No todas las enfermedades raras son ‘graves’, pero tienden a asociarse más frecuentemente con una esperanza de vida más corta y síntomas moderados-graves

Tabla 1 he intentado resumir esta información para los tres informes.

Y para acabar, entonces, ¿qué es y cómo podemos medir el valor de los nuevos medicamentos y, en concreto, de los MMHH? La respuesta ‘fácil’: depende del color del cristal con el que se mire. Y aquí tenemos muchos, y potencialmente diferentes ‘colores’: pacientes, clínicos, farmacéuticos, pagadores, evaluadores, decisores, industria... Sin embargo, es necesario acordar y acercar posturas entre todos estos agentes involucrados en la evaluación de los MMHH, e intentar que el color de ese cristal que utilizan para medir el valor sea, por lo menos, de tonos parecidos.



TABLA 1. ELEMENTOS DE VALOR: TABLA RESUMEN

ELEMENTO DE VALOR/INNOVACIÓN	OHE (2005, 2012)	DIAGNÓSTICOS (Garrison et al. 2016)	ISPOR VALUE FLOWER (Lakdawalla et al., 2018)
Cubrir nuevas enfermedades	x		
Resultados en salud (cantidad y calidad)	x	x	x
Tratamiento más rápido	x		
Seguridad	x		
Interacción con otros medicamentos	x		
Subpoblaciones tratadas	x		
Conveniencia paciente/cuidador	x		
Factores mejora adherencia			x
Family spillovers			(x)
Mejora productividad laboral	x	x	x
Liberación recursos sanitarios	x	x	
Liberación recursos no sanitarios	x	x	
Costes netos			x
Reducción incertidumbre / Valor del conocimiento			
Value of knowing		x	x
Miedo al contagio y enfermedades			x
Valor del seguro (financiero / sanitario)			
Insurance value (Financial & health)		x	x
Gravedad de la enfermedad			x
Valor de la esperanza Value of hope		x	x
Valor real de la opción			
Real option value		x	x
Equidad			x
Efectos derrama			
(Scientific spillovers)		x	x

■ Elementos de valor core
 ■ Elementos de valor comunes pero usados de manera inconsistente
 ■ Elementos de valor potencialmente nuevos

Fuente: autor, a partir de OHE, 2005; Mestre-Ferrandiz et al., 2012; Garrison et al., 2016; Lakdawalla et al., 2018

REFERENCIAS

- Garrison, L, Mestre-Ferrandiz, J., Zamora B. 2016. The Value of Knowing and Knowing the Value: Improving the Health Technology Assessment of Complementary Diagnostics. White Paper. Office of Health Economics and EPEMED
- Office of Health Economics, 2005. The Many Faces of Innovation. Report for the European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations
- Lakdawalla DN, Doshi JA, Garrison LP Jr, Phelps CE, Basu A, Danzon PM. 2018. Defining elements of value in health care—a health economics approach: an ISPOR Special Task Force Report [3]. Value Health, 21:131–9.
- Mestre-Ferrandiz, J., Mordoh, A. and Sussex, J. 2012. The Many Faces of Innovation. London: Association of the British Pharmaceutical Industry
- Zozaya, N., Martínez, L., Alcalá, B., Hidalgo-Vega, A. 2017. Evaluación, financiación y regulación de los medicamentos innovadores en los países desarrollados. España, Madrid: Fundación Weber

TOWARDS VALUE-BASED HEALTHCARE FOR INHERITED METABOLIC DISORDERS: AN OVERVIEW OF CURRENT PRACTICES FOR PERSONS WITH LIVER GLYCOGEN STORAGE DISEASE AND FATTY ACID OXIDATION DISORDERS

Venema A, Peeks F, Rossi A, Jager EA, Derks TGJ. *J Inherit Metab Dis.* 2022;45(6):1018-1027. doi:10.1002/jimd.12555

**ALBERTO
NÚÑEZ ELVIRA**

Manager de Evaluación del Impacto en Salud en Vivactis Weber



RESUMEN

En los últimos años, los modelos de prestación de servicios de salud basados en el valor (value-based healthcare, VBHC) han aumentado su importancia en los sistemas sanitarios, que han evolucionado desde una medicina tradicional (basada en la evidencia) hasta el actual modelo basado en el valor que se aporta al paciente. Estas mejoras suelen reflejarse en mejoras en la calidad asistencial recibida por los pacientes y en la eficiencia del sistema sanitario mediante la reducción de costes. El artículo de Venema y coautores (2022) analiza las dificultades de implantación de

esos modelos en enfermedades raras, enfocándose en pacientes con trastornos metabólicos congénitos o heredados por genética. Para ello, eligen dos tipos de patología: pacientes con problemas de almacenamiento de glucógeno en el hígado (liver glycogen storage disease, GSD por sus siglas en inglés) y aquellos con trastornos de oxidación del ácido graso (fatty acid oxidation disorder, FAOD por sus siglas en inglés).

Hoy, la medicina basada en el valor se aplica en enfermedades prevalentes y conocidas, como la diabetes, y también en atención primaria, pero la propia definición

de las enfermedades raras (aquellas enfermedades que afectan al menos a 5 personas de cada 10.000) dificultan su adopción y se relacionan con la falta de información, conocimiento y difusión de las enfermedades raras en la sociedad, la escasez de datos más allá de los relacionados con historias clínicas, la dificultad en el diagnóstico o la complejidad en la cuantificación del impacto de los tratamientos en estos pacientes y la poca coordinación entre profesionales. Venema

y coautores resumen brevemente estas dificultades en la Tabla 1 del artículo. La principal dificultad radica en el concepto de cómo medir la mejora en salud. Fantini y Vaccaro (2019) sugieren ampliar este concepto e incluir indicadores que midan la superación de la enfermedad e incluir otros relacionados con el bienestar del paciente en aspectos relacionados con su vida. Esta consideración es importante al incluir no sólo el bienestar del paciente sino

también a sus familias o cuidadores y trascienden otros ámbitos en lo político, económico y social.

Para avanzar en la adopción de modelos basados en valor en pacientes con enfermedades raras, Venema y coautores identifican tres pilares fundamentales. En primer lugar, en el área de prácticas de investigación basadas en valor, los autores sugieren fomentar la participación de los pacientes y sus familias en las actividades de

investigación biomédica y definir bien su rol. Por ejemplo, en aquellos casos en los que los pacientes con trastornos de almacenamiento de glucógeno en el hígado (GSD) participaron en la priorización de las preguntas de investigación a plantear ayudó a definir mejor las prioridades claras para esos pacientes, sus familias y los profesionales sanitarios e identificar los principales problemas relacionados con la evolución de la enfermedad y posibles complicaciones.



En segundo lugar, los autores inciden en la conveniencia de publicar las guías con tratamientos relacionados con la enfermedad incluyendo las opiniones de los pacientes, por ejemplo. Ello, junto con la adopción y uso de tecnologías de salud digital (telemedicina), resulta ser fundamental para ayudarles a gestionar su enfermedad con un seguimiento continuo desde casa gracias a la inclusión de parámetros biomédicos, fisiológicos y dietéticos en las herramientas,

ofreciendo al paciente información más detallada sobre su enfermedad y mejor conocimiento para su propia gestión. En tercer lugar, los autores plantean la necesidad de introducir prácticas basadas en valor en los modelos curriculares de los programas de formación en práctica clínica. Este punto es verdaderamente importante por la elevada especialización que requiere el tratamiento de enfermedades raras. Sin embargo, no es sencillo y puede generar los efectos

indeseados. Para evitarlos, algunas iniciativas se han enfocado en fomentar ese conocimiento en atención primaria, la inclusión de herramientas de salud digital o proporcionar a los estudiantes de los programas de práctica clínica las habilidades necesarias para interactuar mejor con los pacientes.

En resumen, el bajo número de pacientes y la elevada complejidad de estas enfermedades raras dificultan la aplicación de estos modelos basados en valor en

pacientes con enfermedades raras. Adicionalmente, y a pesar de los importantes avances en diagnóstico y tratamiento de pacientes con trastornos congénitos de metabolismo, para muchas familias aún sigue siendo una odisea acceder al diagnóstico. En las patologías analizadas por los autores es importante trascender el ámbito académico y situar al paciente en el centro de todo el proceso fomentando su participación en el desarrollo de nuevas terapias, facilitando un mayor uso

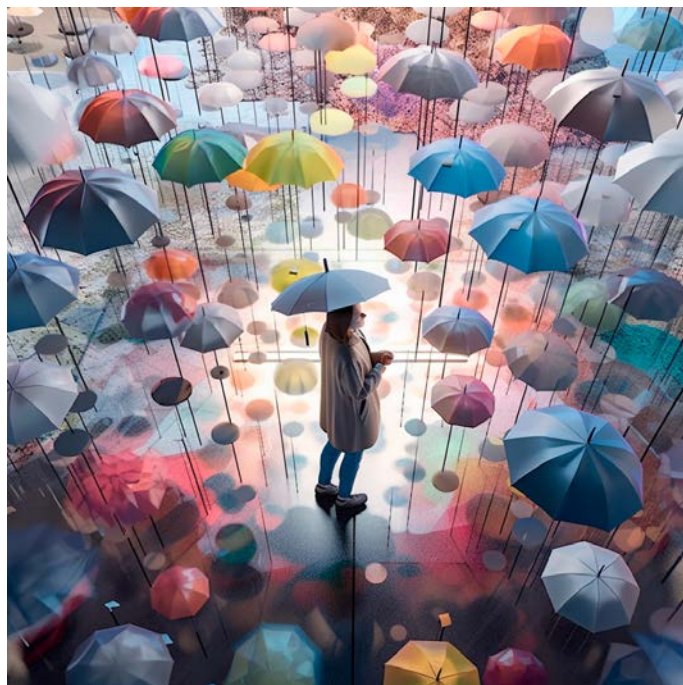
de herramientas de salud digital por pacientes y familias o favorecer un mayor consenso internacional en los resultados a medir. Sin embargo, aún falta mucho por hacer y será necesario fomentar una mayor coordinación entre los distintos actores, poder medir los resultados para cada paciente, aumentar la calidad de los servicios a nivel geográfico, facilitar la adopción de tecnologías de salud digital, y la infraestructura que conllevan, o plantear modelos de reembolso de proveedores para servicios especializados entre otras opciones.

COMENTARIO

Aproximadamente 300 millones de personas en el mundo (4% de la población total) padecen algún tipo de enfermedad rara^{1,2}. En la Unión Europea esta cifra se sitúa en alrededor de 30 millones de personas (aproximadamente el 6% de su población respectivamente). En España, hay alrededor de 3 millones de personas con enfermedades raras. Para visualizar la situación de estas personas, se ha establecido el día de las enfermedades raras (28 de febrero) a nivel internacional y se ha avanzado en la catalogación de las enfermedades raras (alrededor de 6000 patologías distintas) y la diferenciación entre aquellas cuya causa es genética (80%) o autoinmune (10%), oncológica (4%) toxicológica (3%) u otras causas (3%)³.

Para la adopción de modelos basados en valor, Venema y coautores

identifican los principales desafíos que deben afrontarse: 1) facilitar el establecimiento de redes virtuales que funcionen como Unidades de práctica integradas entre sí; 2) mejorar la medición de los resultados en salud; 3) crear plataformas de información tecnológica para superar los desafíos, éticos, legales, sociales y tecnológicos resultantes de la investigación en terapias para estas enfermedades y garantizar la protección de datos de los pacientes en las prácticas



que surjan para compartir datos. A estos retos, cabe añadir aquellos relacionados con el reembolso a los proveedores de servicios de salud y otras acciones que permitan avanzar en la implantación de estos modelos de valor en las enfermedades raras.

A nivel internacional la generación de valor suele estar ligada a una serie de resultados que están claramente orientados a aumentar la calidad asistencial y la seguridad

del paciente. En el Reino Unido existe un programa cuyo objetivo consiste en mejorar el valor de los pacientes que precisan de asistencia en servicios especializados (Prescribed Specialised Services, PSS) en el ámbito de la promoción de la innovación y calidad (Commissioning for Quality and Innovation, CQUIN). Los servicios especializados dentro de este programa (PSS CQUIN) son provistos por pocos hospitales que están altamente especializados y son utilizados por pacientes con enfermedades raras o complejas⁴. Además de la necesidad de evaluar el impacto económico de los programas de investigación, también debe analizarse si los mecanismos de reembolso a proveedores son los adecuados. Feng y coautores (2019) analizan las fortalezas y debilidades de la introducción de mecanismos de reembolso por desempeño (Pay for Performance, P4P) para estos servicios especializados en Inglaterra⁵. Para ello analizan 26 esquemas de incentivos

en programas variados para conocer si el incentivo se diseñó para incentivar la estructura, (instalaciones o cualificaciones del personal) los procesos (qué y cómo la atención es prestada) o los resultados (resultados en salud u otros objetivos como la eficiencia o la productividad). Como principal conclusión, Feng y coautores sugieren que dada la complejidad en el diseño de los esquemas dentro del PSS CQUIN es recomendable evaluar los procesos e incentivar a los

proveedores por las mejores que se obtienen en el tiempo.

Bajo estas premisas, para poder implantar los modelos basados en el valor en enfermedades raras, se han venido realizando algunas acciones en el ámbito europeo⁶. Las más importantes comprenden el establecimiento de una Red Europea de Referencias (ERN por sus siglas en inglés), el registro de una plataforma para enfermedades raras, el establecimiento de un sistema de codificación que permita conocer y clasificar las patologías existentes o el apoyo a la investigación en enfermedades raras. En 2017 conformó la Red Europea de Referencias (ERN) que comprende 24 instituciones y alrededor de 300 hospitales en los 26 Estados Miembros, siendo una de ellas MetabERN que interconecta instituciones en trastornos metabólicos heredados. Uno de los principales problemas que se encuentran es la escasa evaluación de políticas de este ámbito. Con el objetivo de conocer qué existe y mejorar en lo que se ha hecho, la Comisión Europea lanzó en diciembre de 2022 un proyecto para evaluar estas ERNs con el objetivo de conocer el estado

actual en acciones de coordinación y gobernanza, práctica clínica, calidad y seguridad del paciente, cuidados centrados en el paciente, contribuciones en investigación, formación y establecimiento de redes y difusión de actividades⁷. En España, aún queda mucho por hacer y los esfuerzos se enfocan en mejorar la red asistencial y fomentar la investigación en enfermedades raras. Aunque las iniciativas han venido más vía la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), tanto el apoyo institucional como la evaluación de las acciones realizadas son fundamentales para garantizar la equidad en el acceso al diagnóstico y los tratamientos.

Para garantizar el acceso a estos tratamientos, los esfuerzos deben enfocarse en fomentar una mayor integración entre proveedores de servicios sanitarios y la evaluación del impacto económico de las actividades de investigación y los mecanismos de remuneración por estos servicios altamente especializados. En el primero de estos aspectos, la provisión de tratamiento a través de la integración entre proveedores de servicios es fundamental para garantizar una

En España, aún queda mucho por hacer y los esfuerzos se enfocan en mejorar la red asistencial y fomentar la investigación en enfermedades raras

mayor coordinación y difusión del conocimiento entre profesionales e investigadores, optimizar los recursos, o aumentar la calidad de vida tanto de pacientes como de sus familiares o cuidadores⁸ (la integración) se están llevando acciones necesarias como el establecimiento de redes de referencia a nivel europeo y nacional o la mayor interacción entre distintas instituciones en varios ámbitos (investigación, provisión de servicio y pacientes). Para ello debe avanzarse en las líneas que se están proponiendo a nivel europeo y nacional. En el aspecto relativo a la evaluación de las acciones llevadas a cabo, éstas deben llevarse a cabo con las metodologías adecuadas para identificar efectos causales que permitan decidir si el impacto es el buscado o no.

REFERENCIAS

- 1 Wakap SN, Lambert DM, Alry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database [published online September 16, 2019]. *Eur J Hum Genet*. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0.
- 2 Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28, 165–173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- 3 Sequeira AR, Mentzakis E, Archangelidi O, Paolucci F. The economic and health impact of rare diseases: a meta-analysis. *Health Policy and Technology*. 2021 Mar 1;10(1):32-44.
- 4 NHS England, 2017a. Spotlight on specialised services. <https://www.england.nhs.uk/wpcontent/uploads/2017/09/spotlight-on-specialised-services.pdf>
- 5 Feng Y, Kristensen SR, Lorgelly P, Meacock R, Sanchez MR, Siciliani L, Sutton M. Pay for performance for specialised care in England: strengths and weaknesses. *Health Policy*. 2019 Nov 1;123(11):1036-41.
- 6 https://health.ec.europa.eu/non-communicable-diseases/expert-group-public-health/rare-diseases_en#research-into-rare-diseases
- 7 https://health.ec.europa.eu/system/files/2023-01/erns_evaluation_manual_en.pdf
- 8 Castro R, de Chalendar M, Vajda I, van Breukelen S, Courbier S, Hedley V, Montefusco M, Nielsen SJ, Dan D. Rare Diseases. Handbook Integrated Care. 2021:763-82.



INMACULADA SOTO ORTEGA

Jefe de Sección de Hemostasia y Trombosis. Servicio de Hematología. Hospital Universitario Central de Asturias - Servicio de Salud del Principado de Asturias (HUCA – SESPA)

LA CALIDAD DE VIDA DE PERSONAS CON HEMOFILIA A Y SU ENTORNO: ESTRATEGIAS COMO EL VBHC SON CLAVE PARA CONSEGUIR LA MÁXIMA EFICACIA DEL TRATAMIENTO

¿Qué es la hemofilia? ¿Cómo se manifiesta la hemofilia A?

IS: La hemofilia es una coagulopatía congénita que se transmite de forma hereditaria con carácter autonómico recesivo ligado al cromosoma X. Sus manifestaciones son hemorrágicas, es decir, es una enfermedad que condiciona un aumento del riesgo de sangrado y un aumento del tiempo necesario para detener el sangrado. La hemofilia depende de la carencia total o parcial de un factor de la coagulación: el factor VIII en el caso de la hemofilia A y el factor IX en el caso de la hemofilia B. Estos son los dos tipos de hemofilia habituales.

La hemofilia se considera una Enfermedad Rara (ER) y se dice que es la más recuente de entre las EERR, ya que, en el caso de la hemofilia A, afecta a 1 de cada 10.000 varones aproximadamente y, en caso de la hemofilia B, que es menos frecuente, a 1 de cada 30.000 varones nacidos vivos.

La hemofilia se puede clasificar en leve, moderada y grave en función de la cantidad de factor residual, es decir, del factor que le queda al paciente afectado por esta condición genética. Si la cantidad de factor residual que tiene el paciente es inferior al 1% de lo normal, se califica la hemofilia de grave; si tiene entre el 1 y el 5% de lo que se considera normal, de moderada; mientras que, si el paciente tiene entre el 5 y el 40% de lo normal, de hemofilia leve. En los tres casos puede ser de tipo A o de tipo B.

Cualquiera que sea su gravedad, la hemofilia A obedece a la carencia del factor VIII de la coagulación que, a su vez, es el resultado de una mutación genética que afecta al gen del FVIII, ubicado en el brazo largo del cromosoma X.

¿Qué tratamiento/tratamientos reciben los afectados por esta enfermedad? ¿Cómo es la pauta de estos tratamientos?

IS: El tratamiento de la hemofilia tanto A como B en los casos graves/moderados consiste en administrar al paciente el factor que le falta (factor VIII en el caso de la hemofilia A); es lo que se conoce como tratamiento o terapia sustitutivo/a. Los concentrados de factor pueden ser de origen plasmático humano o de origen recombinante obtenido mediante células madre que

sintetizan el factor VIII del que carece el paciente.

El tratamiento sustitutivo se puede administrar según dos modalidades: cuando el paciente tiene algún episodio hemorrágico, lo que se conoce como tratamiento a la demanda, o bien en administraciones repetidas dos o tres veces por semana, modalidad conocida como tratamiento profiláctico y que es la más extendida en países de nuestro entorno, también es la recomendada por la Federación Mundial de Hemofilia. Tiene por objeto mantener unos niveles mínimos de factor entre el 3 y el 5% para evitar que el paciente experimente las complicaciones hemorrágicas que condiciona el tener una hemofilia grave, sobre todo, a nivel articular, donde más daño a largo plazo pueden producir los sangrados de repetición que con el tiempo, terminan ocasionando la artropatía hemofílica, principal fuente de discapacidad en estos pacientes.

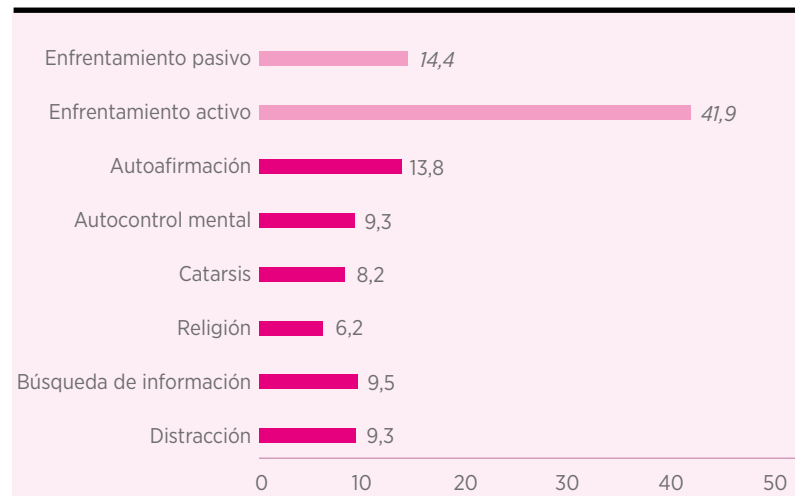
Recientemente se han incorporado al arsenal terapéutico de la hemofilia las llamadas terapias no sustitutivas como el emicizumab que es un anticuerpo monoclonal humanizado, un análogo del factor VIII, que hace la función del factor VIII sin serlo. Este producto se usa en la modalidad de profilaxis y en términos de eficacia se considera similar a un nivel de factor VIII, igual o superior a 5-10%.

Hemos visto que participó en el estudio Hemolife. ¿En qué consiste y cuáles son los objetivos del estudio?

IS: El estudio Hemolife es un proyecto de ámbito nacional que valora el impacto de la enfermedad sobre la vida social, escolar y laboral del paciente hemofílico y su cuidador principal. También se valoró el impacto socio-laboral del tratamiento habitual que reciben los pacientes en sus centros respectivos. Esto se evaluó midiendo determinados ítems, como la actividad física, el absentismo laboral, el absentismo escolar, la actividad deportiva, la salud mental, es decir, una serie de aspectos que valoran, en conjunto, la calidad de vida del paciente y de su cuidador principal. Se apreció en el estudio que, las que más cuidaban a los pacientes con hemofilia eran sobre todo las mujeres, madres, hermanas o hijas.

Este estudio también tiene por objeto describir qué tipo de tratamiento hacían mayoritariamente los pacientes en esta representación de ámbito nacional. Ya se dispone de algunos resultados de análisis intermedio del estu-

FIGURA 1: ESTRATEGIAS DE AFRONTAMIENTO DEL DOLOR



Fuente: Poster PO-402 "Estudio observacional; prospectivo para evaluar la calidad de vida de personas con hemofilia A y sus cuidadores: análisis intermedio del estudio Hemolife"

dio que indican cómo impacta la enfermedad sobre la calidad de vida de los pacientes a través de medidas de dolor, absentismo escolar o laboral, actividad deportiva, familia, perspectiva de futuro, salud mental, etc., como he comentado antes. El estudio tuvo una duración de 12 meses y actualmente se encuentra en proceso de análisis de los resultados.

¿Cómo es la calidad de vida de los pacientes con hemofilia A? ¿Cómo les afecta al ámbito sociolaboral? ¿Suelen necesitar apoyo psicológico para asumir y afrontar la enfermedad?

IS: La calidad de vida de los pacientes con hemofilia y, más concretamente con hemofilia A, que son los más numerosos, está indudablemente condicionada por la enfermedad. Cuando los niños son pequeños, les afecta mucho el impacto que supone la administración intravenosa varias veces por semana, ya que el niño no comprende lo que le pasa. Además, a los cuidadores de estos pequeños, que son sus padres generalmente, les causa un gran impacto en términos de ansiedad y de salud mental en general. En un estudio se constataron altos brotes de ansiedad y depresión, impacto en el estado de ánimo y de preocupación por el futuro de estos niños.

Cuando el paciente es mayor, el impacto en la calidad de vida viene condicionado por la posible presencia de artropatía hemofílica que, sobre todo, afecta a las actividades físicas y deportivas. Los jóvenes se ven muy condicionados en las actividades deportivas y los mayores también pue-

den ver su vida limitada porque, en el mejor de los casos siempre tienen cierto grado de artropatía, ya que el objetivo de sangrado cero no es una realidad plenamente implantada ni siquiera en los países desarrollados. Los sangrados y los microsangrados, con el tiempo provocan que estos pacientes terminen desarrollando mayor o menor grado de artropatía, lo cual comporta una limitación para sus actividades cotidianas.

Por otra parte, estos pacientes tienen preocupaciones acerca de su futuro y de su funcionalidad porque no pueden desarrollar todo tipo de trabajos, aunque el objetivo de la profilaxis actualmente es que se adapte y se personalice el tratamiento de forma que los pacientes puedan acceder a cualquier actividad laboral. Tiene impacto sobre el absentismo laboral y, sobre todo de pequeños, en el absentismo escolar, por lo que no cabe duda de que tienen una enfermedad que todavía, y a pesar de los avances terapéuticos, empeora la calidad de vida.

Los niños tienen que pincharse dos o tres veces por semana. Por ejemplo, hay que contar con al menos media hora de más antes de ir al colegio para disponer del tiempo necesario para que el niño (y el adolescente) acepte y reciba su tratamiento profiláctico, particularmente si se trata de una infusión intravenosa de concentrado de factor. Todo esto es una fuente de problemas en la dinámica familiar, en el ánimo y en el afrontamiento de la enfermedad a largo plazo y, en consecuencia, de deterioro en la calidad de vida.

¿Por qué considera que este tipo de estudios son relevantes o de utilidad?

IS: Este tipo de estudios son muy importantes porque no se puede tratar ni corregir lo que no se conoce. Es indispensable identificar los problemas o áreas de mejora, para corregirlos y mejorar en la práctica clínica. Por lo tanto, estos estudios son imprescindibles porque ponen de manifiesto el grado de mejora que podemos tener en cada aspecto de la salud de estos pacientes. Esto, añadido a terapias novedosas, permiten personalizar el tratamiento y dirigirlo al valor de la salud centrada en el paciente, es decir, permite identificar dónde se encuentran las mayores debilidades y aprovechar las terapias disponibles para poder corregir esas carencias.

La atención médica basada en el valor (VBHC) se enfoca en los resultados en el paciente en vez de centrarse en

el proceso y los principales pioneros en el cuidado de la salud ya han hecho el cambio a VBHC. ¿Qué opina de este valor real que se brinda a los pacientes?

IS: Creo que es la línea que hay que seguir porque permitirá obtener mejores resultados optimizando el gasto. El impacto económico del tratamiento de la hemofilia es muy elevado.

El VBHC tiene por objeto obtener la mejor eficiencia en los tratamientos, lo que significa que se obtiene la mayor calidad de atención sanitaria y de satisfacción del paciente con el mínimo gasto. Este concepto está fundamentado en las estrategias del ICHOM, (International Consortium for Health Outcomes Measurement) una entidad sin ánimo de lucro que está desarrollando este tipo de estrategias basándose en lo que el paciente piensa y percibe que es una mejora objetiva para él.

En cambio, ahora se pone en el centro la opinión de los pacientes, que están mucho más informados y son muy conscientes de cuáles son sus necesidades, sus aspiraciones, deseos y también limitaciones

En épocas anteriores, la opinión del paciente no se tenía tanto en cuenta por una actitud que en cierto modo se podría calificar como de "paternalista" hacia la enfermedad, de manera que los profesionales de la salud, en un sentido amplio y basándose en su conocimiento científico decidían lo que mejor convenía a los pacientes sin contar con éstos, que a su vez aceptaban la decisión siguiendo idénticas premisas. En cambio, ahora se pone en el centro

la opinión de los pacientes, que están mucho más informados y son muy conscientes de cuáles son sus necesidades, sus aspiraciones, deseos y también limitaciones, así como lo que les viene bien y lo que no les aporta valor. Eso es lo que se considera el valor de salud centrada en el paciente, una estrategia a aplicar, sobre todo en enfermedades con alto impacto económico porque reduce costes y mejora los tratamientos y, por tanto, la calidad de vida.

No obstante, VBHC es una metodología exigente en términos metodológicos y habría que contar con organismos concededores y especializados en ello, como puede ser el ICHOM u otras agencias especializadas en el desarrollo del valor centrado en el paciente. Que yo sepa, ahora mismo no existe una definición con los parámetros que tendríamos que medir de forma transparente y que nos permitan diseñar este tipo de estrategias en la hemofilia que son clave para conseguir la máxima eficacia del tratamiento y optimizar los costes que la enfermedad comporta.



SUSAN WEBB YOUNDALE

Subdirectora científica del CIBERER y presidenta de la Comisión Asesora de Malalties Minoritaries del CatSalut (CAMM). Endocrinóloga en el IIB Sant Pau y catedrática emérita de la UAB

LA IMPORTANCIA DE UN NUEVO MODELO EQUITATIVO EN RED PARA LAS EERR: LAS UNIDADES DE EXPERTOS CLÍNICOS

¿En qué proyectos está trabajando actualmente el CIBERER?

SW: El CIBERER es el Centro de Investigación Biomédica en Red en EERR que incluye unos 60 grupos que trabajan en enfermedades raras, pero cada uno especializado en un tema en concreto. Hay algunos de tipo clínico, pero la mayoría son o bien investigadores básicos o genetistas. El CIBERER pretende mejorar el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras, y se calcula que hay entre 7 y 8 mil. Como son tantas y tan variadas, cada una de ellas tiene sus características, lo que deriva en que los temas de investigación sean muy amplios.

Actualmente, ha cobrado mucha importancia la estrategia IMPACT (Infraestructura de Medicina de Precisión Asociada a la Ciencia y a la Tecnología) basada en 3 ejes, a saber, medicina predictiva, ciencia de datos y medicina genómica. Pretende hacer medicina de precisión, es decir, que una persona con sus características clínicas, genéticas, radiológicas, analíticas, etc., pueda recibir un tratamiento personalizado y más eficaz porque un mismo tratamiento o diagnóstico no es el mismo para todos los pacientes. Es decir, medicina de precisión.

Por otro lado, esta estrategia IMPACT tiene un papel importante en la medicina genómica, es decir, ahonda en el diagnóstico genético de estas enfermedades porque la mayoría de EERR son de origen genético. A veces, no se sabe cuál es la causa, y lo que se pretende es llegar al diagnóstico exacto de todas estas EERR. Para ello es importante la ciencia de datos o la inteligencia artificial, porque necesitamos englobar toda la información que se va obteniendo. Son tantísimos datos los que se manejan que si no se utiliza la inteligencia artificial es imposible analizarlos de forma correcta. La mayoría de grupos del CIBERER están trabajando en esta estrategia para diferentes enfermedades o grupos de enfermedades, reflejando en cada grupo los intereses propios de cada enfermedad.

¿Cuáles son los retos a los que se enfrenta para este 2023?

SW: Para el año 2023 pretendemos seguir colaborando entre los dife-

rentes grupos, tanto del CIBER de enfermedades raras como los otros CIBER que existen para mejorar, entre todos, el abordaje de las EERR en el Sistema Nacional de Salud y al mismo tiempo favorecer la investigación colaborativa internacional con grupos europeos o de otros países. En este tipo de estudios sobre EERR, la colaboración entre grupos es fundamental debido a la rareza y poca frecuencia de estas enfermedades.

¿Qué es la CAMM y cómo trabaja? ¿Cuáles son los objetivos de la CAMM para este año?

SW: La CAMM es la Comissió Assessora en Malalties Minoritàries o enfermedades minoritarias que dentro del sistema catalán de Salud (CatSalut) asesora en el tema de enfermedades minoritarias.

Es una comisión que se formó hace más de 10 años, tras incluir en el plan de salud de Cataluña, para el abordaje de las EERR, siguiendo las líneas europeas, por un motivo de equidad. Es decir, que no por tener una EERR no puedes tener un diagnóstico o un tratamiento adecuado en comparación con enfermedades más prevalentes como puede ser la diabetes, la hipertensión o la cardiopatía isquémica.

Esta Comisión está formada por expertos especialistas en diferentes EERR, evidentemente también por representantes de la administración, pero no solo de salud, sino también de educación y de temas sociales.

Muchos pacientes con EERR requieren un cuidado especial en la etapa escolar y esto tiene implicaciones sociales, dificultades de movilidad o dificultades en la autonomía personal que requieren ayuda. Es decir, incluye tres patas de la administración: salud, educación y servicios sociales.

Esta comisión también cuenta con representantes de las asociaciones de pacientes. Es decir, es una comisión tripartita que se reúne periódicamente para discutir los temas relevantes. Quizá lo más importante en estos últimos años ha sido desarrollar la red de Unidades de Expertos Clínicos, cuya red son las Xarxes d'unitats d'expertesa clínica (XUEC). Actualmente se han creado ya 11; la primera fue la de enfermedades cognitivo/conductuales en edad pediátrica que

recientemente también se ha ampliado a la edad adulta. Después se establecieron diferentes redes de enfermedades con inmunodeficiencias, neurológicas, de epilepsias raras, etc. En este momento se están desarrollando dos nuevas: una de anemias congénitas en el ámbito de hematología y otra de enfermedades endocrinas raras.

¿Y cómo trabajan estos grupos? Lo hacen en red, de manera que la información de un paciente con una enfermedad rara determinada tiene que estar accesible a todos los clínicos que vean a aquel paciente. Esto es factible dentro de la sanidad pública catalana por la historia clínica compartida, que es accesible para todos los profesionales que tratan al paciente y la idea es que, siempre que sea posible, sea la información la que viaje, no el paciente. Evidentemente el paciente tendrá que trasladarse a su centro experto de referencia algunas veces, pero la idea es que se trabaje en colaboración con la asistencia primaria y, en el caso de que vivan fuera del área de Barcelona y alrededores, que es donde están todos los centros de referencia de tercer nivel, también se tenga contacto con el hospital más cercano del paciente para lo que pueda ser necesario. Esto está basado en el modelo europeo de las European Reference Networks (ERN), que trabajan con esta estrategia, es decir, intentar que sea la información la que viaje y no tanto el paciente o su familia, y que exista una red de

todos los que colaboran en el diagnóstico para que todos tengan la misma información. Los grupos que están en red tienen los mismos protocolos y comparten la información.

En la sanidad pública catalana es posible que la información de un paciente con una ER determinada sea accesible para todos los clínicos gracias a la historia clínica compartida

Hemos visto que participó el 26 de enero en la Jornada de Concienciación sobre la situación de las enfermedades ultrararas. Comentaba la importancia de un nuevo modelo equitativo que se está expandiendo por Cataluña. ¿Nos puede comentar en más detalle en qué consiste dicho modelo y cómo está siendo su desarrollo y evolución?

SW: Las enfermedades ultrararas son un subapartado de las EERR, pero en las enfermedades ultrararas aún es más importante el trabajo en red y compartir datos, porque como ya quedó claro en la reunión del mes

de enero, si existen menos de diez pacientes con un mismo diagnóstico en España, es imposible que haya expertos en esta enfermedad en todas las comunidades autónomas.

Esta situación también se investigó a nivel europeo. Por lo que, si había dos pacientes en Portugal, cuatro en Francia y tres en Alemania, no tenía ningún sentido que hubiera centros expertos en todos los países, pero sí se consideró importante que se identificaran todos los centros expertos para poder facilitar el diagnóstico y evitar demoras innecesarias.

De esta manera se conseguiría un tratamiento lo más idóneo posible para que, aún sin un tratamiento específico, el paciente y su entorno tengan al menos un abordaje para mejorar la situación funcional, social y cognitiva.

¿Con qué barreras se están encontrando, teniendo en cuenta el modelo organizativo actual? ¿Existen propuestas o alternativas para superar dichas barreras?

SW: A pesar de existir esta estrategia de redes de expertos clínicos, a través de la cual los niños escolarizados que requieren de ayuda en la escuela para su tratamiento y manejo la pueden pedir y, de existir canales para diagnosticar a estos pacientes, a veces, esta información no se tiene presente en todos los centros de asistencia primaria. En estas últimas reuniones se ha comentado que es importante que se difunda y se recuerde a la atención primaria, la existencia de estas vías y de estos procesos por el bien del paciente porque tendría que haber el mismo diagnóstico y tratamiento para un paciente del área de Barcelona que un paciente que viva en un pueblo del Pirineo. Esto es un área que debe mejorar, ya que todavía depende en parte de la información y del interés específico de la asistencia primaria porque pueden ser excelentes profesionales, pero no ser conscientes de que el paciente pueda tener una ER o ultrarara.

Considero importante la difusión y recordatorio de la existencia de estos centros y estrategias que no dependen de la zona de donde procede el paciente. En el caso de las EERR, el paciente debe y puede ir al hospital de referencia, aunque esté en otra pro-

vincia o ciudad que no sea la suya. Por ejemplo, si el paciente es de un pueblo de Lérida y tiene que desplazarse a Barcelona, no tiene que haber ninguna traba administrativa para ser adecuadamente tratado y después, con la información obtenida, pasarla a sus especialistas, a sus médicos y sanitarios de donde proceda el paciente, para que puedan abordarlo en su día a día. Hay que recordar que además de tener la ER, ese paciente puede tener una gripe, una neumonía, apendicitis o se puede romper un hueso y esto debe ser tratado en el área de donde procede aquel paciente. Pero en función de la enfermedad de base, quizás requiera una adaptación del tratamiento y esto lo deben saber todos los profesionales implicados en el cuidado de este paciente. Esto es lo que se está intentando difundir y mejorar por el bien de los pacientes y de sus familias.

Este número de la revista trata sobre value-based healthcare (VBHC), es decir, vamos a abordar desde diferentes perspectivas la asistencia sanitaria basada en valor para el paciente ofreciendo el mejor servicio. ¿Cree que el SNS actual tiene capacidad para instaurar un modelo de VBHC? ¿Qué cambios se deberían realizar en el SNS para poder instaurarlo?

SW: Hoy en día, una medicina de calidad no puede ignorar el punto de vista del paciente, poco a poco se va recogiendo la experiencia del paciente, puesto que es indispensable para mejorar la calidad asistencial. Los profesionales pueden ser excelentes y conocer perfectamente la enfermedad, pero quien son realmente conocen la enfermedad y sus síntomas son los afectados y el entorno que convive con esa disfunción cada día.

Establecer estrategias y protocolos ignorando a los pacientes o asociaciones de pacientes, hoy en día no se puede concebir. Es necesario acostumbrarse a esta realidad. De hecho, hace tiempo que en Cataluña se pasan encuestas en los hospitales y en la asistencia primaria para detectar y mejorar problemas que puedan surgir y que no estén resueltos. No es un tema que se pueda solucionar de un día para otro y tiene que ir mejorando con el paso del tiempo, pero teniendo en cuenta que el punto de vista del paciente es fundamental para poder ofrecer una medicina de calidad, las políticas en este contexto han de ir en esta dirección porque todavía hay mucho que mejorar.

Una medicina de calidad no puede ignorar el punto de vista del paciente, ya que es indispensable para mejorar la calidad asistencial



¿Tiene alguna experiencia que nos quiera contar relacionada con este modelo de salud?

SW: En las reuniones de la CAMM, casi siempre hay un testimonio de primera mano, es decir, asiste una asociación de pacientes, un paciente o una familia si se trata de niños que viene a exponer lo que supone vivir con la enfermedad y los problemas que puedan surgir.

En las dos últimas reuniones nos han mostrado problemas de tipo práctico, por ejemplo, una madre, residente fuera del área de Barcelona, vino a exponer que su hijo de 12 años, requiere una alimentación con sonda directa al estómago por gastrostomía, es decir, que cuando llega la hora de comer necesita ayuda, pues bien el centro docente donde iba el niño no tiene personal cualificado para ello, y al final era ella la que tenía que ir y darle de comer al niño en la

escuela, lo que le impedía poder trabajar y hacer su vida.

Otro ejemplo era un paciente que cuando se trasladaba al centro de referencia de Barcelona, a veces sufría crisis epilépticas y le habían negado la posibilidad de traslado en ambulancia, por lo que mientras la madre conducía, el niño sufría la crisis. Eso era una situación muy peligrosa que, si no te la expone el entorno afectado, es muy difícil poderlo prever.

Es imprescindible que en las reuniones de la CAMM participe siempre un testimonio de primera mano para poder completar el punto de vista

Estos testimonios son muy importantes para completar el punto de vista porque, aunque los especialistas están al día y saben perfectamente las novedades diagnósticas y terapéuticas, es

en el día a día cuando aparecen este tipo de problemas que se deben resolver, pero que si no se sabe que existen es imposible buscar una solución.



ENRIQUE GALÁN GÓMEZ

Experto en Genética Clínica y EERR. Jefe del Servicio de Pediatría del Hospital Materno Infantil de Badajoz y catedrático de Pediatría de la Universidad de Extremadura

LA IMPORTANCIA DE LAS SEÑALES DE SOSPECHA EN LOS CASOS DE ALFA MANOSIDOSIS PARA LLEGAR A UN DIAGNÓSTICO PRECOZ

Recientemente se ha aprobado Lamzede en España, el primer tratamiento para los pacientes que sufren Alfa Manosidosis. ¿Qué representa este hito para los pacientes y la comunidad médica?

EG: Es muy importante que un medicamento huérfano destinado a tratar una enfermedad ultrarara como es la Alfa Manosidosis, obtenga reembolso por el Ministerio de Sanidad. El medicamento podía estar disponible por medicación extranjera, pero esta aprobación ayuda a que los médicos puedan tener una mayor facilidad para su acceso y prescripción y, por lo tanto, más beneficios para los pacientes. Al fin y al cabo, es la opción terapéutica más útil en la actualidad para estos pacientes. Es fundamental tener tratamientos aprobados por la EMA, pero más aún el hecho de poder disponer de ellos para tratar a los pacientes.

Siendo una enfermedad ultrarara, ¿cuántos pacientes se estima que puede haber en España?

EG: Es difícil decirlo. Si nosotros nos guiamos por la prevalencia que tiene esta enfermedad, quizás haya en España 90 pacientes, pero en la práctica y diagnosticados hay muchos menos, pero esto se debe a que un gran número de pacientes afectados por esta enfermedad aún no tiene diagnóstico. En España hay menos de diez pacientes diagnosticados en este momento, aunque algunos pacientes están actualmente en vía de diagnóstico.

El problema que tenemos con esta enfermedad es que hay muchos pacientes sin diagnosticar y, por eso, hay que concienciar al personal sanitario, especialmente médico, que es fundamental el diagnóstico temprano, por lo que a la menor sospecha diagnóstica de los pacientes hay que realizar las pruebas oportunas para que puedan ser tratados precozmente.

¿Existe un posible infradiagnóstico de la patología? En caso afirmativo, ¿cómo cree que se podría mejorar dicho infradiagnóstico?

EG: Como todas las enfermedades ultrararas, el diagnóstico es complejo. Esta enfermedad tiene la particularidad de que cursa con una serie de signos y síntomas que son comunes a otras enfermedades, y pueden generar

confusión, pero si los unimos a otra serie de signos y síntomas que van apareciendo a medida que evoluciona la enfermedad, el diagnóstico será menos complejo.

Respecto a la forma de diagnosticarlos, en primer lugar, el diagnóstico tiene que ser precoz porque cuanto antes se trate al paciente, tendremos un mayor beneficio y, por tanto, hay que tener una guía de signos y síntomas precoces de sospecha diagnóstica, para que tanto el pediatra de atención primaria, el pediatra hospitalario, el médico de familia, los otorrinolaringólogos, los neurólogos infantiles, que también evalúan la discapacidad, tengan una alta sospecha diagnóstica.

La alfa mannosidosis es heterogénea. Estos pacientes suelen tener signos clínicos como rasgos toscos, macrocefalia, hipoacusia y otra serie de síntomas tan comunes como hernias. Es fundamental que tengamos la sospecha diagnóstica para tratarlos precozmente.

La enfermedad presenta diversos fenotipos clínicos. ¿Qué señales de sospecha deben hacer pensar a los clínicos que pueden estar frente un caso de Alfa Manosidosis? ¿Qué especialistas son clave a la hora de detectar y derivar a estos pacientes?

EG: Los especialistas deben ser el pediatra, el pediatra de atención primaria, el médico de genética clínica, el neurólogo infantil, todos aquellos médicos que valoren la discapacidad y, por supuesto, el otorrinolaringólogo por el problema de la hipoacusia. En muchas ocasiones, la hipoacusia es un signo que debemos tener en la cabeza cuando tenemos una hipoacusia de causa no clara. Por eso, el otorrinolaringólogo es fundamental.

Respecto a la sospecha clínica, si un paciente tiene unos rasgos faciales toscos podemos pensar, por su frecuencia y por su parecido, en las mucopolisacaridosis. Los rasgos que tienen en común con la alfa mannosidosis son rasgos toscos, macrocefalia, dientes separados, lengua grande, etc. Estos niños suelen tener retraso del lenguaje, retraso global en el desarrollo, hipoacusia, pero también hay síntomas más comunes y menos específicos como las infecciones recurrentes. Otros síntomas menos recurrentes, pero más evolucionados son la afectación cardíaca, la alteración neurológica, anomalías esqueléticas y la afectación pulmonar.

La confirmación diagnóstica puede ser diferente y los médicos que más van a realizar el diagnóstico o el seguimiento son, sobre todo, médicos de genética clínica, médicos que evalúan trastornos metabólicos, como pueden ser los médicos internistas en adultos o médicos pediatras, médicos dedicados al metabolismo y genetistas clínicos.

Normalmente el médico de genética clínica, el médico de neurología pediátrica y el médico de medicina interna dedicado a las enfermedades raras van a ser los médicos que van a coordinar el seguimiento.

Estos pacientes tienen que ser evaluados en una consulta multidisciplinar en la que participe neurología, médicos de medicina interna, oftalmólogos, otorrinos e inmunólogos. En algunas ocasiones, dependiendo de la sintomatología que presenten estos pacientes, van a participar también cardiólogos. Eso sí, la coordinación tiene que ser seguida por los médicos que trabajan con EERR, genetistas clínicos en pediatría y neurología infantil, en la edad pediátrica, y luego en la edad adulta, el médico de medicina interna que se dedica a patologías poco frecuentes.

Es muy importante la sospecha clínica para poder realizar un diagnóstico precoz del paciente

¿Cómo suele ser el diagnóstico de estos pacientes? ¿Qué importancia tiene el diagnóstico precoz y cuándo se debe plantear el tratamiento?

EG: Lo fundamental es el diagnóstico precoz porque cuanto antes se realice el diagnóstico, antes se podrá tratar. Para llevar a cabo un diagnóstico, lo primero que llevamos a cabo es la sospecha clínica y, lo segundo, los estudios de laboratorio.

El primer paso es una sospecha diagnóstica por aumento de oligosacáridos en orina y, una vez que tengamos la sospecha diagnóstica de oligosacáridos en orina, hacer la confirmación del estudio enzimático tanto en fibroblastos de piel como en leucocitos en sangre, determinando la actividad enzimática de la Alfa Manosidasa. Posteriormente se debe hacer la confirmación molecular mediante un estudio genético del gen responsable de la enfermedad, en el caso que tengamos la sospecha diagnóstica bien definida. Si no está bien orientada, el estudio molecular puede realizarse con un exoma dirigido a un panel de genes que tenga relación con estas enfermedades.

La confirmación molecular da lugar al diagnóstico definitivo porque es una enfermedad que tiene un patrón hereditario autosómico recesivo y es fundamental ver las variantes patogénicas, antiguamente llamadas mutaciones, de este gen que da lugar a la enfermedad. Posteriormente se deberá estudiar a los padres para ver si son heterocigotos y portan una de estas mutaciones o variantes patogénicas. Es importante realizar el estudio genético para confirmar si los padres o alguno de los progenitores son heterocigotos portadores e informarles de que si tienen un hijo con otra pareja que también sea portadora, hay un 25% de probabilidad de que el niño sea portador de esas dos variantes patogénicas y por tanto desarrollará la enfermedad.

En los casos de alfa manosidosis, la confirmación molecular es el diagnóstico definitivo

¿Cómo debe hacerse el seguimiento de estos pacientes? ¿Hay aspectos para tener en cuenta que tengan una mayor relevancia?

EG: Se debe realizar una valoración clínica completa del paciente, incluyendo su calidad de vida. Para ello, realizamos tests para valorar la movilidad del paciente, es decir, para evaluar la marcha (en estos test se les pide que caminen 6 minutos o que estén subiendo escaleras durante 3 minutos). Posteriormente, hacemos una valoración clínica de los diferentes aspectos que el paciente tiene alterados, sobre todo, una valoración neurológica, ver su audición, su vista, sus vísceras abdominales mediante una ecografía abdominal por si han aumentado de tamaño, y se hace también una valoración psicométrica para ver su nivel cognitivo. Finalmente, se comprueba cómo están los oligosacáridos en orina, para comprobar si con el tratamiento enzimático han disminuido y así la ruta metabólica puede funcionar adecuadamente y no se acumulan estos productos de depósito, que son los que dan lugar a la alteración de la enfermedad en el paciente.

¿Qué se puede esperar en un paciente que comienza la terapia de reemplazo enzimático en la edad pediátrica? ¿Cuándo se empieza el tratamiento en la edad adulta?

EG: Lo ideal sería un tratamiento precoz en edad pediátrica lo antes posible. Evidentemente, en un adulto también es importante que sea lo antes posible. Lo que más nos interesa es hacer un diagnóstico precoz para tratarlo precozmente porque si un paciente adquiere una discapacidad, luego recuperarla es casi imposible.

¿Qué podemos esperar? Mejoras en su calidad de vida, mejoras en su inmunidad, mejoras en la determinación de oligosacáridos que

disminuyen y mejoran en todos los test de la marcha. Es decir, una mejoría general del paciente en todas sus áreas. No hay otro tratamiento y, por ese motivo hay que revisar su nivel cognitivo y su nivel auditivo porque si tratamos precozmente al paciente, su capacidad de audición puede que no se altere tanto. Gracias al tratamiento mejorarán todas las funciones vitales o al menos, conseguiremos que se paralicen y no empeoren (Velmansa alfa está indicado para el tratamiento de las manifestaciones no neurológicas en pacientes con formas leves a moderadas de la alfa manosidosis).

Con la experiencia adquirida tras varios pacientes tratados durante varios años, ¿qué futuro se prevé para esta enfermedad?

EG: Con el tratamiento esperamos que los pacientes tengan una mejoría en todas sus funciones vitales: a nivel esquelético, a nivel de la marcha, a nivel de inmunidad, a nivel auditivo, etc.

Al no llevar muchos años con estos pacientes, no tenemos tanta experiencia como para prever qué pasará en un futuro. En España, cuando empezamos hace un año, había solo siete pacientes en tratamiento. Por lo tanto, nosotros esperamos que tengan una mejoría en todas sus funciones vitales y, aunque no sabemos a ciencia exacta dónde vamos a llegar, debido a la falta de experiencia suficiente para prever el futuro, la esperanza es que estos pacientes estén mucho mejor en todas sus áreas.



SARA MARSAL BARRIL

Coordinadora de la XUEC (Red de Unidades Clínicas Expertas) de enfermedades minoritarias autoinmunes sistémicas de Cataluña, jefe de Servicio de Reumatología en el Hospital Universitari Vall d'Hebron (HUVH) y directora científica del Grupo de Investigación de Reumatología del Institut de Recerca Vall d'Hebron (VHIR)

EL TRABAJO MULTIDISCIPLINAR EN REDES DE UNIDADES CLÍNICAS EXPERTAS EN BENEFICIO DE LOS PACIENTES QUE SUFREN ENFERMEDADES MINORITARIAS AUTOINMUNES SISTÉMICAS

¿En qué consisten las enfermedades autoinmunes sistémicas minoritarias? ¿Qué grupo de enfermedades engloba? ¿De cuántas patologías estamos hablando, aproximadamente?

SM: Las Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (EAS) están causadas por una respuesta anómala del sistema inmunitario hacia el propio organismo. Son enfermedades crónicas, complejas y potencialmente graves con una etiología multifactorial (genética, hormonal y ambiental). Son un grupo heterogéneo de enfermedades (grandes diferencias en cuanto a su incidencia, pronóstico, tratamiento y manifestaciones clínicas) que comparten el hecho de presentar fenómenos inmunomediados que actúan contra las células, los tejidos y los órganos propios del organismo y provocan la disfunción de las estructuras comprometidas.

Existen muchas EAS, entre las más frecuentes encontramos el lupus eritematoso sistémico, el síndrome antifosfolípídico, el síndrome de Sjögren, la esclerosis sistémica progresiva (esclerodermia), las miopatías inflamatorias idiopáticas (miositis), las vasculitis, la enfermedad de Behçet, la policondritis recidivante, etc.

En el Hospital Universitario Vall d'Hebron (HUVH) se tratan más de 2.000 Enfermedades Minoritarias (EM). En el 2022 atendimos en el HUVH a más de 3.000 pacientes con EAS, 2.848 adultos y 167 pediátricos. En este hospital trabajan más de 200 profesionales especialistas dedicados a la atención de las EM y somos uno de los hospitales del Estado español que trata más patologías y uno de los hospitales punteros de Europa en este campo. Formamos parte de 20 redes europeas de referencia en enfermedades minoritarias (ERN), de 34 centros de referencia españoles (CSUR) y de 9 redes de experiencia del Departamento de Salut (XUEC).

Dentro del impacto que tienen estas enfermedades para la vida de un paciente. ¿Qué variables son las más influyentes en su calidad de vida? ¿Y en uso de recursos?

SM: Al tratarse de un grupo heterogéneo de enfermedades, hay grandes diferencias en cuanto a las manifestaciones clínicas de la enfermedad, los

tratamientos que reciben y su impacto en la calidad de vida, pero la mayoría de los pacientes con EAS requieren un acceso rápido a una unidad de referencia con profesionales expertos para establecer un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado.

La mayoría de estas enfermedades se presentan en la edad adulta y, sobre todo, en la edad laboral del paciente, pero también pueden presentarse en la infancia y en la edad avanzada. Afectan a distintos órganos provocando incapacidad y dependencia, lo cual ocasiona un elevado requerimiento de recursos asistenciales, de tratamientos y cuidados. Por ejemplo, el lupus eritematoso sistémico afecta mayoritariamente a las mujeres jóvenes en edad reproductiva.

En el caso de pacientes pediátricos, es muy importante para ellos y para las familias, ser atendido por profesionales expertos durante la infancia y adolescencia y, sobre todo, al pasar a la edad adulta, incorporarse al programa de transición de la adolescencia a la edad adulta, donde el paciente recibe un acompañamiento por parte de su equipo médico, de enfermería, de psicólogos y de trabajo social.

¿Nos puede describir brevemente en qué consiste La Red de Unidades Clínicas Expertas (XUEC) sobre las enfermedades minoritarias autoinmunes sistémicas?

SM: En Cataluña, la atención a las Enfermedades Minoritarias (EM) implica a profesionales sanitarios de diferentes ámbitos y combina un alto grado de especialización y de experiencia clínica con el acompañamiento diario y de proximidad de las personas afectadas y sus familias. Esta atención, integral, integrada y de calidad, se centra en el paciente y en su entorno próximo, mediante una red de centros y servicios que trabajan de forma coordinada para cubrir las necesidades sanitarias, educativas y sociales de las personas con EM y sus familias.

Esta atención se presta desde dos niveles asistenciales:

- El equipo territorial o comunitario de referencia en el domicilio, que incluye el equipo de atención primaria, la atención especializada del hospital y los

centros de especialistas de referencia del territorio, los servicios de acción social y los servicios educativos.

- Los equipos de alta especialización de los hospitales se organizan en Redes de Unidades Clínicas Expertas (XUEC). Las XUEC son servicios clínicos formados por un equipo multidisciplinario de profesionales con un alto nivel de conocimiento y experiencia.

Estos dos niveles asistenciales trabajan de forma conjunta y los gestores de casos hospitalarios se encargan de su coordinación, que también atienden a las personas afectadas y sus familias y los apoyan.

Constan como subáreas las vasculitis minoritarias y las sistémicas minoritarias. ¿Tienen abordaje específico dentro del XUEC? En caso afirmativo, ¿por qué?

SM: [CatSalut ha establecido un listado de las enfermedades Minoritarias Autoinmunes Sistémicas](#), que son objeto de atención de la XUEC en Enfermedades Autoinmunes Sistémicas.

El término vasculitis engloba un conjunto de enfermedades en el que la característica principal es la inflamación de los vasos sanguíneos y como consecuencia de esa inflamación se produce una disminución del flujo vascular o incluso una interrupción completa del mismo.

En función de la localización de los vasos afectados, su diferente tamaño y los distintos hallazgos histológicos objetivados en la biopsia, se han identificado 11 tipos distintos de vasculitis minoritarias, entre las que se encuentran la vasculitis asociada a ANCA, vasculitis per IgA, y arteritis de células gigantes, entre otras.

Dentro de las sistémicas minoritarias, el Lupus Eritematoso Sistémico (LES) es el más común y puede afectar a diferentes partes del cuerpo, aunque su gravedad también varía. Existen otros tipos de lupus, como el cutáneo que solo afecta a la piel; el inducido por medicamentos, que en general desaparece cuando se dejan de tomar; y el lupus neonatal, que afecta a recién nacidos y no es muy común. Otras enfermedades sistémicas son el SAF,

La mayoría de los pacientes con EAS requieren un acceso rápido a una unidad de referencia con profesionales expertos para establecer un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado

esclerosis sistémica, miopatías, AIJ, SS, uveítis, enfermedad relacionada con IgG4, sarcoidosis, etc. Todas ellas comparten la afectación de varios órganos y, por ello, se denominan sistémicas.

Como hemos comentado, las manifestaciones pueden afectar a varios órganos y se requiere de un abordaje multidisciplinar con diferentes facultativos especialistas. En cada UEC dentro de la XUEC, existe un facultativo referente por enfermedad, que se coordina con el resto de los especialistas cuando es necesario.

¿Cuántos hospitales forman parte de esta Red y cómo se designan? ¿Existe alguna vinculación con los CSUR?

SM: La XUEC Enfermedades Autoinmunes Sistémicas está formada por la red de centros UEC que fueron acreditados por el CatSalut en 2021. Para obtener la acreditación, los centros han de demostrar que disponen de profesionales con experiencia, formación, investigación, etc., y que el centro tiene los recursos necesarios para atender a estos pacientes, tanto en pruebas diagnósticas como en acceso a los tratamientos.

La XUEC Enfermedades Autoinmunes Sistémicas está constituida por 3 UECs pediátricas y 6 UECs de adultos, que trabajamos de forma armonizada.

UEC pediátricas: Hospital Vall d'Hebron, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y Hospital Parc Taulí.

UEC de adultos: Hospital Universitario Vall d'Hebron, Hospital Clínic Barcelona, Hospital Parc Taulí, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Hospital del Mar y Hospital Bellvitge.

Para ofrecer la mejor atención a los pacientes con EAS, elaboramos guías de práctica clínica, documentos informativos para pacientes y consensuamos actuaciones para que todos los pacientes del territorio tengan acceso a los mismos servicios asistenciales. Asimismo, trabajamos con las asociaciones de pacientes que ofrecen servicios de apoyo al paciente con EAS.

Las XUECs funcionan en Catalunya como herramienta de cohesión territorial, pero también existen otras redes

como CSUR a nivel estatal que permiten que pacientes de otras CCAA accedan a la atención de centros acreditados por el Ministerio de Sanidad como centros de referencia. En el Hospital Universitario Vall d'Hebron también dispone la acreditación CSUR para EAS tanto para pacientes en edad adulta como para pacientes en edad pediátrica, lo que permite el seguimiento de un mismo paciente en un único centro de excelencia durante toda su vida. Por último, también formamos parte de la red europea ERN ReCONNET en enfermedades del tejido conectivo, creada para compartir el conocimiento entre expertos a nivel europeo. Al tratarse de enfermedades

minoritarias, en dicha red se pueden hacer consultas de pacientes y tomar decisiones compartidas entre los expertos de diferentes países.

La ordenación del Mapa de XUEC en Catalunya es un ejercicio independiente y compatible con la designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR) propuestos por el Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Desde el CatSalut se trabaja para conseguir el máximo alineamiento entre las

designaciones UEC y CSUR, siendo imprescindible la obtención de un CSUR relacionado con las enfermedades minoritarias objeto de atención de las ERN para que los centros españoles puedan participar en estas redes europeas de referencia.

En los últimos años se ha visto una gran evolución en la designación de las XUEC. ¿Qué valoración harías de esta evolución y cuáles crees que han sido los motivos?

SM: La baja o muy baja prevalencia de las EM requiere de una concentración de recursos, conocimientos y experiencia, por lo que es necesario que todo ello se concentre en unidades de referencia.

Con el objetivo de identificar las Unidades de Experiencia Clínica (UEC) en EM, CatSalut aprobó la Instrucción 12/2015, que establece el desarrollo y la implementación del modelo de atención a las EM en Catalunya y la ordenación del Mapa de Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC) en EM.

Actualmente existen [10 redes XUEC acreditadas](#), pero se irán incrementando en el futuro.

Para ofrecer la mejor atención a los pacientes con EAS, consensuamos actuaciones para que todos los pacientes del territorio tengan acceso a los mismos servicios asistenciales

¿Cuándo se creó la XUEC de enfermedades minoritarias autoinmunes sistémicas y cuáles han sido los principales logros? ¿Cuáles son los objetivos para los próximos años?

SM: En marzo de 2021 CatSalut anunció la convocatoria para designar las UEC en el área de EAS dentro de la XUEC en enfermedades minoritarias en Catalunya y, en julio del mismo año, salió la resolución de las UECs acreditadas.

En este primer año de funcionamiento de la XUEC Enfermedades Autoinmunes Sistémicas, los miembros de las UECs hemos mantenido reuniones mensuales, establecido los criterios de derivación de pacientes, elaborado guías de práctica clínica en lupus (para adultos y pediatría) y documentos internos de funcionamiento de la XUEC. Recientemente hemos organizado la I Jornada en EM de la XUEC Enfermedades Autoinmunes Sistémicas que se ha celebrado el 22 de febrero de 2023 en el Hospital Universitario Vall d'Hebron con la participación de todas las UECs que forman esta XUEC, Cristina Mallol representante del CatSalut, asociaciones de pacientes, y la experiencia de una paciente. A la Jornada han asistido facultativos especialistas, profesionales de la Atención Primaria, hospitales de referencia, territorial, pacientes, familiares y asociaciones de pacientes. También han asistido representantes de la industria farmacéutica.

Para los próximos años continuaremos desarrollando nuevas guías de práctica clínica en otras enfermedades, repetiremos la Jornada y desarrollaremos otras acciones para potenciar el trabajo en red con otros dispositivos asistenciales, así como proyectos de investigación. Trabajaremos para mejorar el acceso a estas unidades especializadas para todos los pacientes del territorio que cumplan con los criterios establecidos.

¿Existe algún tipo de registro para este tipo de enfermedades minoritarias? ¿Cómo se coordinan entre los diferentes centros? ¿Y en cuanto a ensayos clínicos o novedades terapéuticas?

SM: Hasta la actualidad, los pacientes se codificaban en la Historia Clínica con el código CIE-10, que no es específico de cada una de las Enfermedades Minoritarias Autoinmunes Sistémicas. CatSalut ha abierto un registro de pacientes denominado REMIN, en el que las UECs hemos notificado los casos de nuestros centros, ya codificados con código ORPHA (específica para cada enfermedad). Con ello se pretende disponer de un mapa real de estas enfermedades en Catalunya. El registro REMIN existe también para el resto de las XUECs.

Los investigadores de las UECs participan en ensayos clínicos en las patologías objeto de atención de las UECs. Uno de los objetivos del trabajo en red es mejorar el acceso de pacientes de centros que no participan en estos estudios y con ello, mejorar la equidad y dar las mismas oportunidades de recibir tratamientos novedosos a todos los pacientes del territorio.



En caso de que exista una sospecha concreta de una enfermedad autoinmune sistémica, ¿cómo es el proceso de consulta o derivación del paciente hasta un centro perteneciente a la XUEC?

SM: Los criterios de consulta y derivación recogen, para cada uno de los grupos de enfermedades minoritarias

que actualmente disponen las XUEC, el conjunto de signos, síntomas y resultados de análisis o pruebas clínicas que indican si la persona es susceptible de sufrir una EM. Estos criterios han sido definidos por los profesionales de las diferentes XUEC con la voluntad de orientar a los profesionales clínicos a la hora de determinar en qué casos un paciente es sospechoso de padecer una EM y debería ser valorado por una UEC. Esto facilita el proceso de transferencia del conocimiento, innovación y de accesibilidad a los protocolos clínicos, a los hospitales de referencia, etc.

La función principal de las UEC es realizar el diagnóstico clínico y el plan de atención, que incluye la estrategia terapéutica y la estrategia de seguimiento de la persona afectada de una EM.



NEREA MORÁN MANGA

*Enfermera y paciente de psoriasis
pustulosa generalizada*

LA PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA: QUÉ COMPLICACIONES PUEDE TENER Y CÓMO AFECTA A LA CALIDAD DE VIDA

La psoriasis pustulosa generalizada es una enfermedad minoritaria autoinflamatoria y se estima que en España afecta a 13 pacientes por millón de habitantes, es decir, aproximadamente a 500 habitantes en España. Esta enfermedad presenta síntomas cutáneos y sistémicos y puede presentarse en forma de brotes recurrentes o brotes intermitentes. Los síntomas cutáneos más frecuentes son el dolor, el picor, la aparición de pústulas, la descamación, el enrojecimiento, la sequedad o la quemazón; y, de entre los síntomas sistémicos que se pueden dar destacan fiebre, hinchazón, malestar, dolor articular, fatiga, dolor de cabeza y leucocitosis. La PPG puede comprometer la vida del paciente, por causas como insuficiencia cardíaca, fallo renal o sepsis, a menudo requiriendo ingreso en urgencias.

¿Qué es la Psoriasis Pustulosa Generalizada (PPG)?

NM: Es un tipo de psoriasis que entra dentro de las enfermedades dermatológicas de emergencia, ya que puede cubrir el cuerpo entero del paciente. Se trata de una

especie de psoriasis eritematosa en la que aparecen pústulas que no serían de pus, sino de glóbulos blancos. Se trata de un proceso autoinmune en el que la piel se está constantemente regenerando y el sistema inmune no lo reconoce como propio, por lo que manda esos glóbulos blancos para atacar a la piel.

¿Cuáles son los síntomas iniciales de la enfermedad? ¿Cómo fue su diagnóstico?

NM: Cada paciente es un mundo y, por lo tanto, puede que el comienzo de la enfermedad sea diferente. En mi caso, empieza con unos círculos alrededor de los costados del cuerpo que no parece nada grave, ni me duele, ni me escuece ni nada. Y al cabo de los días eso se va expandiendo y puede cubrirme el 90% del cuerpo.

¿Todos los pacientes con PPG tienen un debut, diagnóstico y seguimiento similar al que has vivido tú?

NM: Aquí mi experiencia entraría más como enfermera en dermatología que como paciente; y yo,

Cuando me pasa en las manos, al tocar cualquier objeto siento agujas clavándose en la piel y cuando me pasa en los pies, no puedo caminar

la verdad es que no he visto el mismo proceso en dos pacientes iguales. No existen dos procesos iguales en pacientes con psoriasis y, en el caso de la psoriasis pustulosa generalizada mucho menos, porque al fin y al cabo puede ser que la enfermedad esté provocada por una infección, por una vacuna o porque el sistema inmune está alterado por alguna otra causa como puede ser el estrés, tabaquismo o incluso por el alcohol. Pueden ser distintas causas y la piel puede reaccionar de distinta manera.

Por ejemplo, en mi caso, a mí me empieza en los costados y luego se va expandiendo por los brazos, las piernas e incluso puede llegar hasta el cuello. Al menos, en la cara nunca me ha brotado, pero he visto a otros pacientes que les empieza por la espalda, las piernas o que tienen una psoriasis pustulosa palmo plantar, que es solamente en las manos y en los pies. Es un misterio saber cómo le puede afectar a cada paciente y, de hecho, cuando yo empecé tenía cinco años. Durante dos o tres años no sabían lo que me pasaba, fuimos de médico en médico, me hicieron biopsias y en una consulta dermatológica del hospital dieron con ello y lo diagnosticaron, pero estuve un par de años que no sabían lo que me estaba pasando porque no

era algo común, especialmente en una niña que solamente tenía cinco años.

Algunos pacientes que sufren un brote de PPG deben hospitalizar. ¿Qué otras complicaciones pueden tener los pacientes con PPG? ¿Puede llegar a ser tan grave?

NM: En dermatología, muy pocas enfermedades son consideradas de emergencia, pero en este caso, la psoriasis pustulosa generalizada lo es. Esto se debe a que la enfermedad afecta a una gran parte del cuerpo donde tienes la epidermis muy alterada, y por eso no hay una correcta regulación de la temperatura que te proteja del mundo exterior.

Cuando me pasa en las manos, al tocar cualquier objeto siento agujas clavándose en la piel y cuando me pasa en los pies no puedo caminar. Yo tengo la suerte de que hay gente en mi casa que me ha podido cuidar y que ha podido hacer cosas por mí, pero si yo viviera sola, tendría que estar hospitalizada porque no puedes cocinar ni llevar las bolsas de la compra porque todo te duele. Por lo tanto, la gravedad va a depender de las condiciones de cada paciente y de su situación porque el brote puede afectar a una parte del cuerpo que, aunque haya dolor,

sí te permite continuar con tu vida diaria.

¿Es fácil de diagnosticar por parte de los especialistas?

NM: En mi caso no fue fácil porque era una niña y no es nada común en niños. Actualmente, hay muchas enfermeras y médicos especializados en dermatología, por lo que el PPG es más fácil de diagnosticar que hace años. A mí me lo detectaron hace 20 años, cuando tenía 5, y tardaron en diagnosticarlo. Ahora, con una biopsia y con la presentación clínica es más fácil de investigar y de saber que se trata de una psoriasis pustulosa generalizada.

¿Cómo impacta la enfermedad en su calidad de vida? ¿Le permite compatibilizarlo con el trabajo de enfermería actualmente?

NM: La última vez que tuve un brote bastante fuerte fue durante la COVID-19. No sé si tuve COVID-19 y eso me provocó el brote o que al trabajar en la UCI había mucha presión. El problema fue que no tuve acceso al tratamiento precoz y acabé de baja casi cuatro meses. En ese caso sí que me afectó porque al ser enfermera de UCI, no podía trabajar por dos razones, una porque al tener el brazo afectado y no poder tocar nada del dolor que me supone cualquier roce, no puedo atender correctamen-

Recuerdo con mucho cariño a mi médico y enfermeras que me han tratado toda la vida y que influyeron en mi trayectoria profesional

te al paciente que depende de ti básicamente y, por otro lado, al no poder cubrirme el brazo afectado supone asumir grandes riesgos de infección.

Durante el transcurso de la enfermedad, ¿qué puntos destacarías de la asistencia recibida por parte del SNS y cuales subrayarías como puntos a mejorar?

NM: Yo he tenido muy buena experiencia. Recuerdo con

mucho cariño a mi médico y enfermeras que me han tratado toda la vida, y que influyeron en mi trayectoria profesional porque como no vi otra cosa en mi infancia y me pasé mucho tiempo yendo al hospital, decidí dedicarme a la dermatología. Siempre he tenido ese recuerdo con cariño porque veía que me querían ayudar y que lo estaban haciendo.

Uno de los puntos a mejorar es que en su momento no recibí nun-

ca fototerapia y la recomendación era que en verano me fuera a la playa. Eso me curaba y me dejaba limpiísima por un tiempo, pero luego volvía a tener otro brote. Nunca accedí en el sistema sanitario español a la fototerapia y no sé si esa decisión se habló o no porque yo era muy pequeña.

Actualmente, no te podría decir puntos a mejorar porque llevo diez años viviendo fuera de España.



HUMANIZACIÓN Y TECNOLOGÍA

MARÍA JOSÉ COMPANY ALBIR

Farmacéutica especialista en Farmacia Hospitalaria. Servicio de Farmacia. Hospital General Universitario de Castellón

MARÍA DOLORES EDO SOLSONA

Farmacéutica especialista en Farmacia Hospitalaria. Servicio de Farmacia. Hospital Universitario y Politécnico La Fe (Valencia)

JOSÉ LUIS POVEDA ANDRÉS

Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria. Hospital Universitario y Politécnico La Fe (Valencia)



La evolución del conocimiento científico y los avances de la tecnología sanitaria han posibilitado una asistencia más eficaz, más segura y más rápida¹. De forma paralela a esa evolución científica y tecnológica, la humanización de la asistencia también se ha adaptado a las nuevas necesidades y herramientas disponibles. El primer Plan de Humanización de la Asistencia Hospitalaria, que comprendía acciones como la creación de un servicio de atención al paciente, la implantación de citación en las consultas externas, la ampliación del horario de visitas en los hospitales o la incorporación de un maestro en los hospitales infantiles; argumentaba que la propia

tecnificación de la medicina y la masificación despersonalizada eran factores que contribuían a la deshumanización de la atención². Sin embargo, los planes autonómicos más recientes señalan a la tecnología como una herramienta que puede facilitar un contacto más cercano y coordinado entre pacientes y profesionales^{3,4}.

En el ámbito de la Farmacia Hospitalaria la tecnología ha permitido dar soporte al cuidado del paciente y en los últimos años ha contribuido a una asistencia más cercana y coordinada. Concretamente, el "Manual de buenas prácticas de humanización de los servicios de farmacia hospitalaria

TABLA 1. CUMPLIMIENTO TOTAL Y CUMPLIMIENTO DE LOS CRITERIOS TECNOLÓGICOS

CENTRO	CUMPLIMIENTO TOTAL (%)	ESTÁNDAR 2.8	ESTÁNDAR 4.11	ESTÁNDAR 5.2	ESTÁNDAR 5.3	ESTÁNDAR 5.5	TOTAL
1	48,33	NO	NO	NO	NO	SÍ	1
2	50,82	SÍ	NO	SÍ	NO	SÍ	3
3	46,67	NO	SÍ	SÍ	NO	SÍ	2
4	25,00	SÍ	NO	NO	NO	SÍ	2
5	73,33	SÍ	NO	SÍ	NO	SÍ	3
6	50,00	SÍ	NO	SÍ	NO	SÍ	3
7	65,57	NO	SÍ	SÍ	NO	SÍ	3
8	59,02	SÍ	NO	SÍ	NO	SÍ	3
9	45,90	NO	SÍ	SÍ	NO	SÍ	3
10	45,00	NO	SÍ	SÍ	NO	NO	1
11	40,00	NO	SÍ	SÍ	NO	NO	2
12	38,33	NO	SÍ	SÍ	NO	SÍ	3
13	50,82	NO	SÍ	SÍ	NO	SÍ	3
14	70,49	SÍ	SÍ	NO	NO	SÍ	3
15	59,02	SÍ	SÍ	SÍ	NO	SÍ	4
16	31,15	NO	NO	NO	NO	NO	0
17	88,52	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	5
18	49,18	NO	SÍ	SÍ	NO	NO	2

en la atención a pacientes con enfermedades raras” entre sus 61 estándares cuenta con cinco estándares estrechamente relacionados con la tecnología⁵.

Entre octubre de 2021 y octubre 2022 se llevó a cabo un estudio para analizar la presencia de Buenas Prácticas de Humanización en la Atención a Pacientes con Enfermedades Raras en los Servicios de Farmacia Hospitalaria. Para ello se elaboró partir del Manual de Buenas Prácticas de Humanización un cuestionario de autoevaluación empleando un cuestionario Google Form®. Se incluyeron un total de 18 hospitales de 4 comunidades autónomas. A continuación se resumen los resultados obtenidos en los cinco estándares relacionados con la tecnología.

Dentro de la línea estratégica Empoderamiento del paciente, el estándar 2.8. Se facilitan nuevos canales de comunicación y el acceso a la información sobre la

enfermedad y los tratamientos, consiste en proporcionar formación/información a través de herramientas como webs, correo electrónico o blog. El 44,4% de los centros cumplen este criterio que está clasificado como excelente.

La tecnología ha permitido dar soporte al cuidado del paciente, y en los últimos años ha contribuido a una asistencia más cercana y coordinada

La línea estratégica Espacios físicos y confort, contiene el estándar 4.11. Se dispone de medios audiovisuales en las salas de espera, se define como la disponibilidad de televisores con canales de ocio hospitalario y material formativo

e informativo. El 66,7% de los centros encuestados cumplen este criterio que está clasificado como excelente.

La línea estratégica Organización de la atención, es la que tiene un mayor número de estándares relacionados con la tecnología. El estándar 5.2. Existe un gestor de turnos, hace referencia a la implantación de una herramienta de gestión de turnos o agenda de citación anónima, que permita la selección de los circuitos establecidos y medir el tiempo de espera. El 72.2% de los centros cumplen este criterio que está clasificado como Básico de Obligado Cumplimiento. El estándar 5.3. Existe un sistema de espera remota, consiste en la implantación de un sistema que permite conocer a tiempo real y desde cualquier lugar del hospital el tiempo de espera para ser atendido. Sólo un centro refiere el cumplimiento de este estándar clasificado como excelente. Y finalmente, el estándar 5.5. Se

promueven programas de atención farmacéutica no presencial, se refiere al desarrollo de programas de teleasistencia que posibiliten la atención farmacéutica sin necesidad de desplazamiento físico del paciente al hospital. Es el estándar con mayor cumplimiento, el 77,8% de los centros encuestados cumple este criterio que está clasificado como excelente.

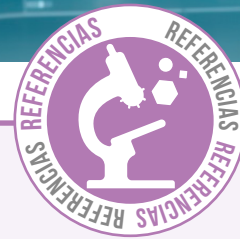
Los centros encuestados cumplían de media 2,5 estándares (IC95%: 1,98-3,13) y como se puede observar en la Tabla 1, sólo un centro cumplía los 5 estándares.

Respecto a los datos globales cabe destacar que la línea estratégica con mayor cumplimiento fue la Organización de la atención. La implantación de tecnologías de la información y comunicación (TICs) para agilizar y facilitar a los usuarios la gestión de citas y otros trámites y el impulso de la teleasistencia, debido en gran medida a la pandemia por Covid-19^{6,7}, pueden haber sido factores determinantes para que esta línea presente mayor cumplimiento, tanto a nivel general como por comunidades autónomas.

Aunque inicialmente existía una amplia corriente de pensamiento que asociaba el desarrollo de la tecnología con la deshumanización, la experiencia nos ha demostrado que la transformación y el desarrollo tecnológico constituyen una oportunidad para estar cerca de los pacientes cuando lo necesitan y mejorar la accesibilidad de los circuitos asistenciales. Pero no hay que olvidar que la tecnología es una herramienta, que puede humanizar o deshumanizar, según cómo se utilice. La tecnología no

debe ser sustituta de una atención presencial y personalizada, sino ser una oportunidad para establecer nuevos canales de comunicación

y ampliar la cartera de servicios disponibles, adaptándose a las necesidades y circunstancias de cada paciente.



1. PwC. Aportación de valor de las tecnologías en el sector sanitario [Internet]; 2014. Disponible en: <https://www.pwc.es/es/publicaciones/sector-publico/assets/tecnologias-sector-sanitario.pdf>.
2. Instituto Nacional de Salud. Plan de humanización de la asistencia hospitalaria. 1984. 83 p.
3. Consejería de Sanidad -D. G. de Humanización y Atención al Paciente. El Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria 2022-2025. Madrid, 2022. ISBN/ISSN: 978 84 451 3976 9.
4. Consejería de Salud y Familias. Plan de humanización del Sistema Sanitario Público de Andalucía: estrategia de humanización compartida. Sevilla: Consejería de Salud y Familias; 2021.
5. Poveda Andrés JL, Company Albir MJ, Edo Solsona MD, Arasa Gastal-do E. Manual de buenas prácticas de humanización de los servicios de farmacia hospitalaria en la atención a pacientes con enfermedades raras. *newsRARE*. 2020;5(sup1):13-30. ISBN: 978- 84-949427-7-8.
6. Margusino-Framiñán L, Illarro-Uranga A, Lorenzo-Lorenzo K, Monte-Boquet E, Márquez-Saavedra E, Fernández-Bargiela N, et al. Atención farmacéutica al paciente externo durante la pandemia COVID-19. *Telefarmacia. Farm Hosp*. 2020;44(Supl 1):S61-5.
7. Tortajada-Goitia B, Morillo-Verdugo R, Margusino-Framiñán L, Marcos JA, Fernández-Llamazares CM. Encuesta de situación de la telefarmacia aplicada a la atención farmacéutica a pacientes externos de los servicios de farmacia hospitalaria en España durante la pandemia por la COVID-19. *Farm Hosp*. 2020;44(4):135-40.



JOSÉ LUIS SÁNCHEZ CHORRO

Director de Market Access de
Jazz Pharmaceuticals

EL VALOR DESDE EL PUNTO DE VISTA DEL PACIENTE

¿Qué compromisos y retos se ha marcado Jazz Pharmaceuticals para este 2023?

JLS: En Jazz Pharmaceuticals hemos tenido un año muy interesante debido a que hemos lanzado nuevos medicamentos al mercado, tenemos nuevas indicaciones en algunos de nuestros tratamientos y hemos tenido cambios en la compañía a nivel global. Hasta ahora éramos dos compañías y, finalmente el pasado año, Jazz Pharmaceuticals completó la adquisición de GW Pharma, líder mundial en la investigación y desarrollo de medicamentos a base de cannabinoides. Esto nos permite empezar el año con la ilusión de ser un equipo entero trabajando por los mismos objetivos. Con lo cual, el reto que nos marcamos para este 2023 es seguir adelante con todos los proyectos nuevos.

Otro reto importante, que para nosotros es una constante, es enfocarnos en que los pacientes que necesitan nuestros tratamientos tengan acceso a ellos. Esto es un reto, una finalidad, un objetivo y por lo que todos estamos trabajando. Jazz se centra en desarrollar medicamentos que cambian la vida de las personas. Las personas que

padecen enfermedades graves y, en nuestro caso, muy poco prevalentes y con muchas limitaciones, por lo general se sienten muy abandonadas por el mero hecho de que es una enfermedad rara. Nuestro objetivo es llegar a ellos y darles la posibilidad de mejorar su calidad de vida y ofrecerles esperanza.

¿Qué entendemos por valor en el ámbito de la salud y cómo afecta a la industria farmacéutica?

JLS: El valor es un concepto muy complicado porque cada uno habla de valor según le afecte. Una persona que está en perfecto estado de salud y de repente tiene un dolor de muelas, considera valor a que le quiten ese dolor, pero para una persona con una enfermedad muy grave, que está en la cama, probablemente un dolor de muelas es el menor de sus problemas.

Cuando hablamos de valor en salud, siempre que un medicamento hace su función, ya se considera que tiene valor, pero lo difícil es medir ese valor. Considero que no hay que buscar qué es el valor, sino cómo se mide ese valor y qué capacidad se puede tener de objetivar lo que

supone el valor, es decir, cómo podemos comparar valores o cómo podemos realmente saber si lo que ese paciente está recibiendo tiene valor para él y si es tan importante que le cambia la vida. A veces no nos damos cuenta, pero para una persona que no puede moverse, el hecho de poder andar o subir unas escaleras puede significar la vida, y los que afortunadamente no tenemos ese problema, no valoramos poder subir cuatro escalones seguidos.

Desde un punto de vista objetivo, el valor aparece cuando te añade y aporta algo. ¿Y esto cómo afecta a la industria farmacéutica? La industria farmacéutica trata de ofrecer ese valor a través de sus medicamentos de la mejor manera posible. Se podría decir que el mayor valor se consigue con un tratamiento que cura, pero cuando eso no es posible, el valor es conseguir que el paciente tenga una mejor calidad de vida y que su día a día sea un poco mejor. Es complejo, pero ahí es donde tenemos que intentar medir esos diferentes niveles de valor.

Jazz se centra en enfermedades difíciles de tratar para poblaciones de pacientes más pequeñas. ¿En qué difiere la definición de valor en las enfermedades raras?

JLS: Cada una de las EERR que existen afectan a muy pocos pacientes, pero si las sumamos todas, tendremos un gran número de personas que necesitan nuestra investigación y compromiso. Que una compañía se dedique a trabajar con MMHH y con pacientes con EERR ya es sinónimo de valor porque se trabaja para esas personas que lo necesitan. El mayor valor que damos es investigar y preocuparnos por mejorar la vida de esos pacientes, y eso es lo que Jazz puede aportar.

Yo soy de un pueblo pequeño de Extremadura y creo que si un niño en mi pueblo tuviese una enfermedad rara eso supondría grandísimas complicaciones. Si ya es complicada la vida con una enfermedad rara en las grandes ciudades con acceso a más recursos, los pacientes que viven en poblaciones más pequeñas lo tienen aún mucho más complicado. Por este motivo, considero que las asociaciones de pacientes hacen un trabajo excepcional y son muy valiosas, dando un soporte fundamental a las familias y a los pacientes con EERR, guiándoles y acompañándoles en cómo mejorar su calidad de vida.

Para poder medir y comparar el valor, deberíamos considerar un valor para cada patología y para cada paciente

¿En qué difiere el valor de enfermedades raras y el valor de una enfermedad no rara? Cuando hablamos de valor, depende de qué le estoy aportando al paciente y de si le estoy dando una mayor calidad de vida.

¿El paciente puede moverse y salir a jugar? A lo mejor eso es muchísimo valor para alguien que no ha podido hacerlo antes. Por lo tanto, el valor depende, desde mi punto de vista, del paciente, de cómo mejora su vida de manera objetiva. Para poder medirlo y compararlo creo que se debería considerar un valor para cada patología y para cada paciente, por ejemplo, para una persona que no tenía posibilidad de salir a la calle y gracias a un tratamiento puede salir

a pasear, ese cambio tendrá tanta importancia que le otorgará muchísimo valor. Otro ejemplo sería el valor que le generamos a una persona con una enfermedad terminal que alarga su vida unos meses. Cuando hablamos de valor, yo no separaría a las EERR, pero sí destacaría la importancia de investigar y trabajar con MMHH. Al final, el valor de un medicamento es el valor que el paciente percibe de ese medicamento.

¿Cómo se mide el value-based healthcare? ¿Existen parámetros para medirlo?

JLS: Sería muy importante que existieran unos parámetros de medición, pero ¿cómo los establecemos? Esto no se puede hacer de cualquier manera y requiere la participación del paciente y que se tengan en cuenta las opiniones de todo el mundo.

Para ello, tenemos que partir de la base de que todos los implicados (pacientes, industria, profesionales sanitarios...) consideran que es necesario medir el valor de lo que aportamos. El siguiente paso será saber cómo medirlo y cuál es la importancia percibida y, para ello, se necesitan unas reglas de medida determinadas entre todos los actores, porque son muchos puntos de vista y es importante que todos concuerden.

Es clave tener en cuenta que no tienen que ser siempre las mismas métricas, hay algunas que son generales y debemos tener encima de la mesa, como los resultados clínicos, si el medicamento funciona o no, la calidad de vida, las condiciones de supervivencia de estos pacientes, etc. Pero también debemos adaptar este valor en función de cada patología, de lo que sufre cada paciente y tenemos que buscar cuál es el valor que le estamos aportando de verdad, por



que no es lo mismo un paciente que otro, no es lo mismo una persona con una enfermedad terminal que un niño con una patología que quiera salir a jugar con sus amigos. Ahora bien, es muy importante que estemos todos de acuerdo y que todos participemos. Para ello, nos tenemos que sentar, poner unas bases, adaptarnos a cada patología y conseguir que todos estemos en la misma página, porque si no, avanzaremos muy poquito.

¿Cómo se puede medir el valor desde la perspectiva del paciente, y qué les importa realmente a los pacientes?

JLS: Hablar desde la perspectiva del paciente es muy genérico porque cada paciente es distinto. Es muy diferente un paciente con una enfermedad degenerativa que un paciente

con una enfermedad que no le permite moverse, al igual que un paciente con una enfermedad incurable en un estado avanzado no es lo mismo que un paciente en un estado temprano. Por lo tanto, hay que ver la patología en cada paciente. Yo soy partidario de medir desde la perspectiva del paciente con su patología y, a partir de ahí, decidir. Es básico e importante escuchar a los pacientes.

Jazz Pharmaceuticals es una compañía dedicada a EERR y pacientes que no tienen otra alternativa, estamos ampliando en otras líneas, pero actualmente tratamos a pacientes que no cuentan con otros fármacos para su enfermedad. El valor desde el punto de vista del paciente puede ser tan sencillo como decirles a unos padres que pueden salir a dar

un paseo con su hijo cuando hace tres meses no podían.

Hay que escuchar al paciente, a la persona que lo cuida y a su entorno para poder poner en valor lo que se hace, sobre todo en EERR, que son enfermedades que terminan aislando. Además de darles un tratamiento, necesitan que se les apoye, no sólo como compañía farmacéutica, sino como sociedad, como entorno y como clínicos porque es una situación mucho más difícil de las que generalmente nos encontramos en enfermedades no consideradas raras. Ante eso necesitamos escuchar, diferenciar por enfermedad, por paciente, qué pone en valor cada uno y a partir de ahí decidir cómo medimos el valor entre todos de una manera objetiva.



ISABEL PINEROS ANDRÉS

Directora del departamento de
acceso en Farmaindustria

LA IMPORTANCIA DEL DIÁLOGO TEMPRANO Y LA PLANIFICACIÓN ENTRE LA COMPAÑÍA FARMACÉUTICA Y LA ADMINISTRACIÓN

En el caso de los medicamentos huérfanos España cuadruplica el plazo fijado por Europa para aprobar medicamentos y somos conscientes que desde Farmaindustria se ha reclamado una reforma del procedimiento de financiación y fijación de precio de los medicamentos. ¿Nos podría contar más detalladamente las reformas que se han presentado?

IP: Las propuestas realizadas por Farmaindustria tienen un objetivo común, que se reconozcan las peculiaridades de los medicamentos huérfanos que les hace especiales y mejorar la disponibilidad en nuestro país.

Una de las primeras propuestas es la necesidad de establecer un procedimiento específico que reconozca estos medicamentos. Eso sí, en un procedimiento tiene que haber dos partes y ambas tienen que cumplir: la administración y la industria farmacéutica. La mayoría de los medicamentos han sido autorizados por un procedimiento centralizado que es obligatorio, pero las agencias reguladoras, como la EMA en el caso de Europa, han tenido en cuenta que estos medicamentos

son especiales y, en la mayoría de las ocasiones, se autorizan siguiendo procedimientos acelerados, es decir, mucho más cortos (150 días en lugar de 210), e incluso atendiendo a características específicas como son el desarrollo de sus ensayos clínicos. En los medicamentos huérfanos (MMHH), al tener un potencial de pacientes más pequeño que el resto de los medicamentos, y en la mayoría de las ocasiones carecer de comparador, los ensayos clínicos no son exactamente iguales que en los medicamentos convencionales, por lo que la agencia reguladora impone unas autorizaciones condicionales y excepcionales.

Estos procedimientos especiales también tienen que ser trasladados a la etapa de financiación, de manera que en nuestro país consigamos que, esta ganancia en tiempo que requiere la Agencia Europea se vea reflejada en la financiación. Por ello, nuestra propuesta es fijar un procedimiento que sea predecible y transparente, que permita para los MMHH una resolución de financiación en tres meses, que incluya una serie de cronogramas de acciones que permitan intercambios de infor-

mación reglados entre la compañía farmacéutica y la administración, y que permita una presentación incluso de objeciones o de aclaraciones en la propia comisión interministerial. Es decir, tenemos que conseguir que el procedimiento no sea un problema, que sea un procedimiento ágil y predecible.

Y más concretamente en el ámbito de las EERR, ¿Cuáles son las propuestas presentadas por farmaindustria para mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos en España?

IP: El procedimiento es, sin lugar a duda, una de las partes fundamentales, pero también hay otros aspectos en los que creemos que se puede mejorar la situación de acceso. En primer lugar, estableciendo un diálogo temprano y una planificación entre la compañía farmacéutica y la administración incluso antes de tener la propia autorización por la Comisión Europea. El diálogo temprano permite que, tanto la compañía farmacéutica como la administración, mantengan un diálogo antes de que esté el medicamento autorizado porque todo lo que se consiga avanzar antes del momento de la autorización será tiempo que se gane durante el procedimiento de financiación.

Otro aspecto importante es incluir a los pacientes y a los expertos en el proceso de financiación. Ahora mismo ni los pacientes ni los clínicos están incluidos de una manera expresa dentro del procedimiento y en estos medicamentos su participación es fundamental. Es muy difícil encontrar expertos que conozcan las enfermedades raras, como también es difícil tener pacientes con una enfermedad minoritaria diagnosticada. Por lo tanto, contar

con ellos dentro del proceso de financiación, a modo de comité consultivo externo, enriquece la etapa de evaluación y de establecimiento del valor del medicamento.

Otro punto que consideramos importante es integrar la perspectiva social. Ahora mismo el foco está puesto en el impacto presupuestario que supone la inclusión de estos medicamentos en el Sistema Nacional de Salud, pero tenemos que empezar a valorar lo que aportan estos medicamentos, no solamente lo que cuesta en el sentido estricto de su precio, sino lo que aportan en el control de la enfermedad para el paciente y para la sociedad. Es importante tener en cuenta que, si un niño con una enfermedad minoritaria tiene a su disposición un medicamento, eso permite a ese niño mantener una escolarización o incluso que sus padres puedan seguir trabajando. Entonces, ampliar esa perspectiva es fundamental.

Cuando se aproximan a nuestro país las compañías farmacéuticas, lo primero que deberían conocer es qué se pide en nuestro SNS para que esos medicamentos sean financiados

Otro aspecto que también incluimos dentro de las propuestas es el establecimiento de unos criterios claros para la financiación de los medicamentos por parte de la administración. Cuando se aproximan a

nuestro país las compañías farmacéuticas, lo primero que deberían conocer es qué se pide en nuestro sistema nacional de salud para que esos medicamentos sean financiados. Si los medicamentos se autorizan con un nivel de incertidumbre muy elevado, es necesario establecer otro tipo de acuerdos que permitan el control de la incertidumbre desde el punto de vista terapéutico como pago por resultados; o bien la incertidumbre desde el punto de vista económico, como pudieran ser los techos de gasto. Adelantarse a ello beneficiaría a que estos acuerdos se pudieran alcanzar de una manera más rápida y, para ello, las compañías tienen que saber en qué momento van a tener que dirigirse a la administración y proponer el acuerdo de alguno de estos modelos de financiación adicionales.

Otro punto importante es la necesidad de asegurar la recogida de datos de efectividad en vida real. Estos medicamentos que han sido autorizados en base a unas autorizaciones condicionales un poco diferentes a la autorización convencional deben nutrirse de datos que permitan poder valorar cómo es este medicamento y cómo funciona en la vida real. Y, para ello, tenemos que integrar la recogida de datos de efectividad.

Y, por último, establecer un procedimiento coordinado de derivación de los pacientes entre las comunidades autónomas para que exista una coordinación a nivel nacional y que no se perciban por parte del paciente inequidades en el acceso a los medicamentos en función de la comunidad autónoma.

España cuenta con una elevada inversión en ensayos clínicos.

Según el Registro Español de Estudios Clínicos (REEC), en 2022 había 230 ensayos clínicos de MMHH registrados. ¿Por qué cree que se ha producido este incremento en el número de ensayos clínicos respecto al 2021? Esta tendencia al crecimiento, ¿continuará en el 2023?

IP: España sabe hacer investigación clínica. La participación creciente en nuestro país de los ensayos clínicos tiene una retroalimentación positiva. Cuanto mejor es la investigación clínica en nuestro país, mayor es el atractivo para las compañías multinacionales de realizar la investigación clínica en España.

Para los pacientes, el acceso a la investigación clínica es un paso para poder acceder a medicamentos que están en un contexto de investigación y que han pasado varios años hasta el momento en el que se autorizan con posterioridad. De la investigación clínica que se realiza en nuestro país, que en el caso de los medicamentos huérfanos es un 25%, el 55% de esa investigación clínica se realizan en las fases tempranas (fases I y fases II), que no es lo mismo que realizar la investigación clínica en fases más tardías. Esto significa que nuestros pacientes tienen posibilidad de acceder a medicamentos en unas etapas muy iniciales de la investigación.

La investigación clínica también es fundamental para los clínicos que, aunque debido al escaso número de personas que las padecen es complicado conocer todas las EERR, les beneficia en el caso de que tuvieran un paciente diagnosticado con una enfermedad para poder conducirlo. También es fundamental la investigación clínica para el Sistema Nacional de Salud.

¿Considera que las tecnologías digitales contempladas en la Estrategia de Salud Digital del Ministerio de Sanidad pueden ayudar a mejorar el diagnóstico y tratamiento de las EERR? ¿Cómo?

IP: La estrategia general digital no debe establecer compartimentos estancos, sino que tenemos que ser capaces de abordar estas enfermedades desde un punto de vista global. ¿Por qué? En primer lugar, necesitamos un impulso necesario hacia la historia clínica electrónica, hacia el correcto registro de la enfermedad.

No es suficiente con nutrir un espacio de datos de información, sino que tenemos que prever como se va a hacer la explotación

El acceso a los biomarcadores de diagnóstico y tratamientos a nivel nacional es una parte fundamental de la digitalización. Cabe destacar las numerosas iniciativas que se están realizando con el objetivo de incluir esta cartera de biomarcadores dentro de la cartera de servicios.

Es importante también registrar los tratamientos y recoger los datos de vida real. Para ello, la participación de los pacientes es fundamental, porque no solamente se trata de recoger cómo de eficaz es un medicamento, sino que también se contemple la recogida de los PREMS (*Patient Reported Experience*) y de los PROMS (*Patient-Reported Outcome Measure*). Y todas estas plataformas de recogida de la infor-

mación tienen que estar en un contexto más nacional, o incluso en un contexto europeo que permita una explotación adecuada de la información. No es suficiente con nutrir un espacio de datos de información, sino que tenemos que prever cómo se va a hacer la explotación. Y a esa explotación de datos tienen que poder acceder los profesionales sanitarios, los pacientes y también la industria farmacéutica.

Por supuesto, salvaguardando todos los aspectos de protección de datos, que es fundamental. Pero es necesario compartir esa información para poder, a su vez, tener mayor conocimiento de cómo es el resultado de los medicamentos en la enfermedad.

¿Cómo de importante es que para los medicamentos huérfanos primero se realice la evaluación terapéutica y posteriormente la evaluación económica?

IP: Para los medicamentos huérfanos y para los medicamentos en general creemos que es fundamental que exista una diferencia, una separación entre la evaluación terapéutica y la evaluación económica.

Encontrar un profesional sanitario que conozca una ER en concreto es muy infrecuente. Si tenemos en nuestro país un clínico que conoce específicamente una enfermedad minoritaria, sin duda se debería contar con él para realizar la evaluación terapéutica del medicamento dirigido a esa patología, porque será quien mejor va a poder valorar qué es lo que supone la inclusión de este medicamento en el Sistema Nacional de Salud.

Otro aspecto es la evaluación económica. Como he comentado antes,



en la evaluación económica tenemos que ser capaces de integrar la perspectiva social y no solamente la perspectiva del medicamento tal y como está actualmente contemplado.

Es importante considerar que nuestra legislación no solamente tiene en cuenta los criterios de coste-efectividad y de impacto presupuestario, sino también aspectos muy importantes como la gravedad de la enfermedad o las necesidades de determinados colectivos, entre las que se encuentran, por ejemplo, los enfermos de estas enfermedades minoritarias. Es por ello que, no solamente es necesario separar evaluación terapéutica de la evaluación económica, sino también separarlas a su vez de la decisión. Tienen que ser perfectamente independientes y es fundamental establecer en

todos ellos las metodologías más adecuadas para conseguir realizar estas evaluaciones y conseguir el resultado que todos queremos, es decir, que los medicamentos estén disponibles lo antes posible para estos pacientes.

Una consecuencia del value-based healthcare es la necesidad de evaluar los fármacos a lo largo de todo su uso y se expande más allá de las actividades estrictamente relacionadas con la intervención y la terapia. ¿Cuáles cree que son los beneficios de esta metodología que pretende la mejora en la atención del paciente?

IP: Este cambio que sugiere este modelo considera una atención sanitaria centrada en el paciente, en sus necesidades y en la generación del valor. Es un cambio que,

sin duda no es sencillo, pero yo creo que tendríamos que evolucionar hacia él. Es muy fácil para cualquiera consultar ahora mismo cuál es el gasto en medicamentos, pero por ahora no existe ninguna información sobre cuál es el coste de las diferentes enfermedades, ni tampoco cómo se cuantifican las estrategias y protocolos utilizados para la mejora de la salud de los ciudadanos. Es decir, no solamente el apartado de medicamentos, sino todo lo que acompaña al manejo de una enfermedad. Tenemos que evolucionar en saber qué supone una enfermedad para una sociedad, para poder luego valorar lo que aportan todos los medicamentos y el resto de las estrategias para mejorar la salud del paciente. Es un cambio bastante relevante, pero tendremos que conducirnos hacia él.



FRANCISCO GARCÍA RÍO

Presidente de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)

LAS GRANDES LÍNEAS DE ACTUACIÓN DE SEPAR PARA ESTE 2023: FORMACIÓN E INNOVACIÓN

¿Cuáles son los objetivos de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) para este 2023?

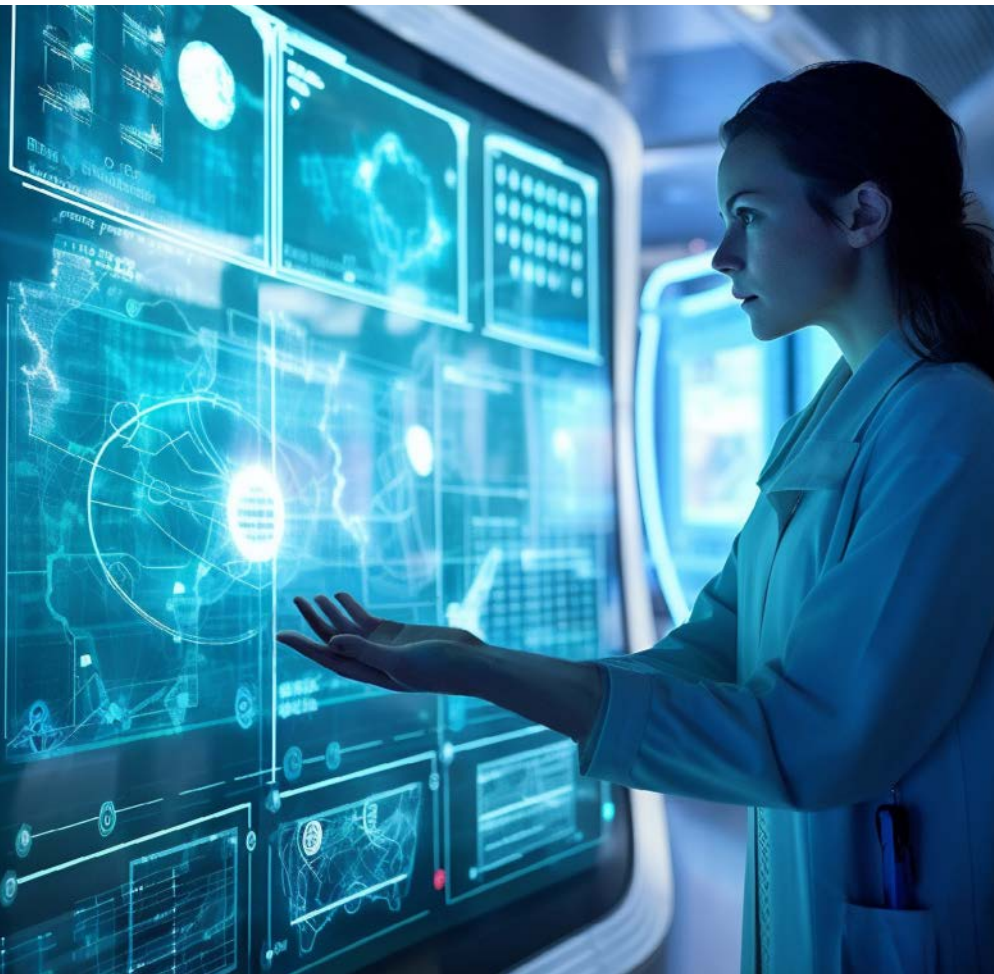
FG: Nuestra sociedad tiene un objetivo fundacional y esencial que mantenemos a lo largo de todos los años, que es promover la importancia de la salud respiratoria y colocarla en el lugar de prioridad social, sociopolítica y sanitaria que se merece. La evidencia de estos últimos años nos ha mostrado, en los análisis de mortalidad realizados por el Instituto Nacional de Estadística, que las enfermedades respiratorias, entre las que se incluye obviamente la mortalidad secundaria de distrés respiratorio por SARS-CoV-2, ha sido la principal causa de muerte en nuestro país y, por lo tanto, la preocupación y el interés por el contexto de la salud respiratoria es el motivo principal de nuestra sociedad, objetivo que mantenemos y en el que pretendemos seguir trabajando a lo largo del 2023.

Tenemos un gran interés en seguir potenciando el tratamiento y la adecuación de los recursos disponibles para los pacientes con enfermedades crónicas de las vías

aéreas, fundamentalmente asma y EPOC. La implantación de tratamientos biológicos en estos pacientes y la disponibilidad y acceso a la medicación adecuada, en unas condiciones de equidad, por parte de todos los pacientes, tanto en el caso de la terapia biológica como, por ejemplo, de las triples terapias, constituye ahora mismo un problema que consideramos muy relevante y que desde luego deberíamos resolver y esperamos que las autoridades sanitarias así lo hagan a lo largo del 2023.

Nos preocupan otras enfermedades importantes, como los trastornos respiratorios relacionados con el sueño, algunas enfermedades no tan prevalentes como las enfermedades intersticiales o las enfermedades vasculares pulmonares, pero que tienen un gran impacto social y, por supuesto, el diagnóstico precoz del cáncer de pulmón, que es un objetivo también esencial.

En definitiva, estas son nuestras grandes líneas de actuación en las que pretendemos ahondar tanto en el aspecto formativo para nuestros asociados y otros profesionales del



ámbito sanitario que puedan estar interesados en mejorar su formación en el ámbito de la salud o de las enfermedades respiratorias. En este sentido, SEPAR mantiene un liderazgo en este campo desde hace ya mucho tiempo y también una decidida apuesta por la investigación, duplicando la inversión que hemos realizado en investigación para promover la generación de conocimiento que nos permita asentar recomendaciones basadas en la evidencia y en criterios específicos.

SEPAR es una de las sociedades científicas que más apoya y más recursos dedica a la investigación y la innovación, habiendo iniciado en el 2022 el estudio Cassandra,

el cual nació con el objetivo de impulsar el cribado de cáncer de pulmón en España. ¿En qué fase se encuentra actualmente y en qué otros proyectos de investigación estáis trabajando?

FG: El Proyecto Cassandra es un proyecto de diagnóstico precoz del cáncer de pulmón a través del cual pretendemos verificar en el contexto de nuestro Sistema Nacional de Salud o de los distintos sistemas de salud existentes en las diferentes comunidades autónomas, la factibilidad, la viabilidad y el coste-eficiencia de un programa de diagnóstico precoz del cáncer de pulmón. Nos parece que este es un compromiso ineludible, tanto por parte de los profesionales como por parte de las autoridades sanitarias.

Está claro que aquí debemos hacer una mayor incidencia en las políticas de prevención del tabaquismo y, de hecho, esperamos y deseamos que la Dirección General de Salud Pública emita cuanto antes una nueva legislación al respecto que llevamos reclamando desde hace mucho tiempo. Además, se ha visto que esto no es suficiente, que necesitamos medidas que permitan identificar, en estadios precoces, a pacientes con cáncer de pulmón, dado que es el tipo de cáncer con mayor letalidad que existe en nuestro medio y, por lo tanto, es un tipo de tumor que ocasiona el mayor número de muertes en nuestro contexto de origen neoplásico. Tenemos que ahondar en esto y, desde luego, en SEPAR hemos tomado la decisión de poner en marcha este estudio. Es un estudio en el que pretendemos integrar a todos los implicados y participa un número muy elevado de sociedades científicas, de organizaciones científicas y de asociaciones de pacientes que están implicadas en el estudio. Por parte de SEPAR le hemos asignado una financiación específica para la puesta en marcha y ahora mismo está en la fase de selección de centros para iniciar, una vez aprobados los respectivos protocolos, el reclutamiento de pacientes y el proceso específico de cribado.

Con respecto a otros estudios, ahora mismo estamos llevando a cabo otro proyecto que se llama Proyecto ASHES que trata de evaluar los efectos sobre la salud respiratoria de la erupción del volcán de La Palma. Creemos que, afortunadamente, el problema de la erupción ya ha remitido, pero sobre la inhalación de gases de partículas por las poblaciones vecinas o relativamente próximas al área desconocemos

qué impacto tiene en su salud y creemos que desde el punto de vista de la responsabilidad y del contexto social que tiene nuestra sociedad científica, debemos profundizar en este aspecto. En este sentido hemos dotado al Hospital de La Palma a través de una fundación, de una donación realizada por nuestra sociedad, de un equipo de evaluación de función pulmonar más complejo y más completo del que tenían y estamos realizando en colaboración y gracias al apoyo indiscutible del Servicio Canario de Salud, la toma de muestras y un estudio de campo en poblaciones de distintas áreas con diferentes niveles de proximidad al volcán para evaluar el impacto que ha tenido la erupción y la inhalación de gases y de partículas sobre su salud respiratoria.

También tenemos en el conjunto de la sociedad 14 proyectos integrados de investigación que abarcan la totalidad del contexto de las enfermedades respiratorias y con dotación específica por parte de la sociedad y, evidentemente, también con captación de financiación de forma competitiva a través de otras agencias que están realizando proyectos en todas estas líneas de forma simultánea.

En el ámbito de las EERR, ¿cuántas enfermedades respiratorias están identificadas como EERR? ¿Cómo se afrontan estas enfermedades desde SEPAR?

FG: Aunque las enfermedades respiratorias son muy prevalentes, es decir, son muy frecuentes en la población, existe un número de enfermedades que resultan minoritarias y que no afectan, afortunadamente, a un número tan elevado de ciudadanos. Por ejemplo, la fibrosis

quística o algunas enfermedades intersticiales en el contexto de enfermedades autoinmunes sistémicas o incluso algunas enfermedades vasculares. Es relativamente frecuente que enfermedades minoritarias acaben afectando al pulmón y, por lo tanto, es un campo en el que tenemos una implicación clara. Nosotros estamos tratando de abordar esto de forma cooperativa.

Tenemos que intentar crear equipos multidisciplinares que permitan abordar, de una forma más efectiva, a estos pacientes que son más limitados, que tienen una menor frecuencia y, por lo tanto, la generación de evidencia sobre su enfermedad está más acotada, lo que obliga a la interacción y la colaboración entre los distintos especialistas para avanzar en esta línea. Por ejemplo, hace apenas unos meses hemos realizado, en unión con muchas otras sociedades científicas (la Sociedad Española de Medicina Interna o la Sociedad Española de Reumatología, entre otras), una segunda edición de un Simposio Multidisciplinar de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas para profundizar en el abordaje de esta situación. Estamos también llevando a cabo tanto con asociaciones de pacientes como con otras sociedades científicas, acciones específicas en el campo de vascular, en el campo de las enfermedades infecciosas o incluso también en algunas enfermedades minoritarias de predominio en edad pediátrica en colaboración con la Sociedad Española de Neumología Pediátrica para poder abordar de forma multidisciplinar y colaborativa, el mayor número de estos pacientes.

Este número trata sobre el value-based healthcare, un enfo-

que de la sanidad que implica que los pacientes deben ser tratados atendiendo a las necesidades particulares de cada uno, lo que le convierte en un sistema más seguro y eficaz. ¿Qué opina sobre este modelo de prestación de atención médica que evalúa a todos los actores en función de los resultados de salud del paciente?

FG: Es una forma de análisis de la situación y de los recursos para que estos se utilicen de la forma más eficiente posible. Nuestra sociedad está en línea y apoya este enfoque del tratamiento de la atención de los pacientes.

Es importante hacer un abordaje personalizado de los pacientes teniendo en cuenta sus expectativas, sus objetivos y su caracterización fenotípica o endotípica en cada uno de estos casos

Antes de entrar en lo que sería el valor del análisis o la atención basada en valores, creemos que es importante hacer un abordaje personalizado de los pacientes teniendo en cuenta sus expectativas, sus objetivos y su caracterización fenotípica o endotípica en cada uno de estos casos. En este sentido están trabajando la mayoría de nuestros grupos, ya no solo de las enfermedades, sino en una mejor caracterización de los enfermos que les permita un abordaje más preciso en cada caso. Y, evidentemente, esto conllevará también una mejor gestión de los recursos y una asistencia basada en los valores que proporciona la misma.

INTERNACIONAL

ESTIMACIÓN DE LOS COSTES SOCIOECONÓMICOS DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN HONG KONG: UN AVANCE EN LA LUCHA POR LA COBERTURA UNIVERSAL DE LA SALUD

 Un nuevo estudio [publicado en The Lancet Regional Health: Western Pacific](#) examina los costes socioeconómicos de las enfermedades raras en Hong Kong. Los hallazgos son específicos para la región de Asia Pacífico y brindan información importante para garantizar la inclusión de pacientes con enfermedades raras en la planificación de la cobertura universal de salud.

Los investigadores recopilaron datos sobre el uso de recursos y el gasto en salud para estimar tanto los costes sociales de las enfermedades raras como el riesgo de dificultades financieras para los pacientes y sus familias. Teniendo en cuenta los costes de atención médica y otros costes directos e indirectos, estimaron que el coste total general de las enfermedades raras en Hong Kong en 2020 fue de HK \$ 56,03 mil millones (aproximadamente 6,73 mil millones de euros o 7,14 mil millones de dólares). También encontraron que los gastos de bolsillo eran altos, lo que indica que las personas que viven con enfermedades raras corren un alto riesgo de dificultades financieras.

Los hallazgos del estudio destacan áreas específicas que deben priorizarse para hacer que la atención de enfermedades raras sea más accesible y efectiva, al mismo tiempo que se minimizan los costes incurridos directamente por los pacientes y sus familias. Las brechas específicas identificadas fueron la falta de legislación y políticas de reembolso para medicamentos huérfanos, la ausencia de programas apropiados de seguridad social, la alta carga que recae sobre los cuidadores y la exclusión social.

Trabajar para abordar las áreas identificadas en este estudio puede ayudar a avanzar en las prioridades aprobadas en la Resolución de la ONU sobre enfermedades raras (16 de diciembre de 2021), con el fin de garantizar que la comunidad de enfermedades raras

no se quede atrás en la lucha por la cobertura universal de salud. En el futuro, los autores abogan por un enfoque multidisciplinar centrado en el paciente a fin de capturar todos los aspectos de la experiencia de las enfermedades raras.



EL GOBIERNO DE CANADÁ MEJORA EL ACCESO A MEDICAMENTOS ASEQUIBLES Y EFECTIVOS PARA ENFERMEDADES RARAS

En Canadá, una de cada doce personas, la mayoría niños, tiene una enfermedad rara. Hay miles de enfermedades raras diferentes que afectan a los pacientes, sus familias y cuidadores en todo el país. Desafortunadamente, los tratamientos sólo están disponibles para un pequeño porcentaje, incluso cuando los tratamientos que podrían mejorar drásticamente la calidad de vida de un paciente están disponibles, a menudo son inasequibles y están fuera del alcance.

El 22 de marzo de 2023, el ministro de Salud Jean-Yves Duclos, anunció medidas para apoyar la primera Estrategia Nacional de Medicamentos para Enfermedades Raras, con una inversión de hasta 1.500 millones de dólares durante tres años. Esta inversión permitirá aumentar el acceso y la asequibilidad de medicamentos efectivos para enfermedades raras con el fin de mejorar la salud de estos pacientes en todo el territorio de Canadá.

Como parte de esta inversión, el Gobierno de Canadá pondrá a disposición de las provincias y territorios hasta 1.400 millones de dólares a través de acuerdos bilaterales. Esta financiación ayudará a las provincias y territorios a mejorar el acceso a medicamentos nuevos y emergentes, así mismo ayudará a que los pacientes con enfermedades raras tengan un mejor acceso a los medicamentos existentes, y un diagnóstico temprano en la detección de enfermedades raras, lo que conllevará una mejor calidad de vida.

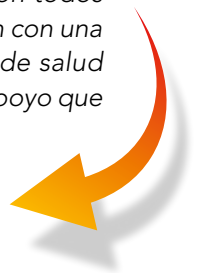
Como próximo paso crítico para avanzar en el desarrollo de estos acuerdos bilaterales, el Gobierno de Canadá se comprometerá con las provincias y los territorios a determinar un pequeño conjunto de medicamentos nuevos y emergentes cuyos costes se compartirán y se cubrirán de manera uniforme en todo el país. Del mismo modo, para apoyar aún más a los pacientes elegibles de las Primeras Naciones (pueblos indígenas de Canadá) y regiones árticas de América del Norte que viven con enfermedades raras, 33 millones de dólares de esta financiación se destinarán al Programa de Beneficios de Salud No Asegurados de Servicios Indígenas de Canadá.



Según palabras del ministro de Salud: *“El acceso y la asequibilidad nunca deben ser una barrera para la atención. A través de esta nueva estrategia, los canadienses que viven con una enfermedad rara pronto tendrán mejores exámenes de detección y diagnóstico, y un mejor acceso a los tratamientos asequibles y efectivos que necesitan, sin importar dónde vivan. Seguiremos trabajando con las provincias, territorios y con todos los socios involucrados para que quienes viven con una enfermedad rara tengan el mejor resultado de salud posible mientras sus cuidadores obtienen el apoyo que necesitan y merecen”.*



[Haz clic para acceder a la noticia](#)



EUROPA

REVISIONES PARA MEJORAR: CÓMO EUROPA DEBERÍA IMPULSAR EL DESARROLLO DE MEDICAMENTOS PARA ENFERMEDADES RARAS

'La Comisión Europea publicará muy pronto sus revisiones legislativas propuestas para el Reglamento de Medicamentos Huérfanos (OMP), que fue introducido por primera vez por la UE en 2000, para impulsar la inversión de la industria en el desarrollo de medicamentos para enfermedades raras.

Desde su introducción, el Reglamento OMP ha transformado positivamente el cuidado de la salud y la vida de muchos europeos que viven con una condición rara.

Sin embargo, 23 años es mucho tiempo en el mundo de los avances científicos y normativos, y hace mucho tiempo que se necesitaba una modernización del Reglamento. Esto es especialmente cierto dado que sólo el 6 % de todas las enfermedades raras conocidas tienen una opción de tratamiento aprobada y el 22 % de las personas con una enfermedad rara no pueden obtener los tratamientos que necesitan porque no están disponibles donde viven. Además, el 69% de los pacientes con enfermedades raras han recibido únicamente tratamiento sintomático para su condición rara.

Las revisiones tan esperadas de la Comisión serán, por lo tanto, clave para mejorar el Reglamento y seguir impulsando la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos. Si bien la Revisión propuesta por la Comisión aún no se ha adoptado formalmente, se espera que se aborden cuatro áreas principales: las necesidades no cubiertas, el fortalecimiento del compromiso del paciente, la aclaración de terminología y los incentivos más específicos.



Para más información sobre cada una de las áreas, [haz clic en este enlace](#).

La Comisión planea proponer el mantenimiento del umbral de prevalencia hasta mantener las recompensas de la exclusividad en el mercado duraderas y competitivas a nivel mundial. Sin embargo, es imprescindible que la revisión propuesta del Reglamento OMP aborde la amplia gama de necesidades médicas no cubiertas que afectan a los pacientes con enfermedades raras de Europa, y la Comisión Europea debe cumplir con esta obligación en el tramo final de la preparación de sus propuestas.

EL ANÁLISIS DE ASOCIACIÓN GENÉTICA DE 77.539 GENOMAS REVELA ETIOLOGÍAS DE ENFERMEDADES RARAS: LA IMPORTANCIA DE UNA ESTRUCTURA UNIFICADA Y CENTRALIZADA

Las etiologías genéticas de más de la mitad de las enfermedades raras siguen siendo desconocidas. La secuenciación estandarizada del genoma y el fenotipado de grandes cohortes de pacientes brindan la oportunidad de descubrir las etiologías desconocidas, pero esto depende de métodos analíticos eficientes y poderosos.

Los participantes en este proyecto construyeron una base de datos compacta, el 'Rareservoir', que contiene los genotipos y fenotipos de variantes raras de 77.539

participantes secuenciados por el 'Proyecto 100.000 Genomas'. Después usaron el método de asociación genética bayesiana 'BeviMed' para inferir asociaciones entre genes y cada una de las 269 clases de enfermedades raras asignadas por los médicos a los participantes.

En el estudio se identificaron 241 asociaciones conocidas y 19 no identificadas previamente. Después se validaron las asociaciones con ERG, PMEPA1 y GPR156 buscando pedigrees y utilizando enfoques bioinformáticos y experimentales.



Gracias al estudio se proporcionó evidencia de que:

- las variantes de pérdida de función en el gen ERG que codifica el factor de transcripción de la familia específico de transformación de eritroblastos (ETS) conducen a linfedema primario,

- las variantes truncadas en el último exón del regulador del factor de crecimiento transformante- β PMEPA1 dan como resultado el síndrome de Loeys-Dietz

- las variantes de pérdida de función en GPR156 dan lugar a una discapacidad auditiva congénita recesiva. Rareservoir proporciona un sistema ligero, flexible y portátil para sintetizar los datos genéticos y fenotípicos necesarios para estudiar cohortes de enfermedades raras con decenas de miles de participantes.



[Accede para ver la discusión y los principales resultados de este estudio](#)

Greene, D., Genomics England Research Consortium., Pirri, D. et al. Genetic association analysis of 77,539 genomes reveals rare disease etiologies. *Nat Med* 29, 679–688 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41591-023-02211-z>

ESPAÑA

JAZZ PHARMACEUTICALS RECIBE LA AUTORIZACIÓN DE REEMBOLSO DE EPIDYOLEX® (CANNABIDIOL ALTAMENTE PURIFICADO) PARA EL TRATAMIENTO DE LAS CONVULSIONES ASOCIADAS AL COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA EN ESPAÑA

Epidyolex® (cannabidiol altamente purificado, 100 mg/mL solución oral), desarrollado por GW Pharmaceuticals ("GW" ahora parte de Jazz Pharmaceuticals plc), ha obtenido en España la autorización de financiación por parte del Ministerio de Sanidad para la indicación "tratamiento complementario para las crisis asociadas al Complejo Esclerosis Tuberosa (CET) en pacientes a partir de los 2 años de edad".

El CET es una patología que provoca el crecimiento de tumores, en su mayoría benignos, en órganos vitales del cuerpo, incluyendo el cerebro, la piel, el corazón, los ojos, los riñones y los pulmones, y en la que la epilepsia es una de las características neurológicas más comunes, impactando gravemente en la vida de estos pacientes. El CET puede diagnosticarse en la infancia, pero a muchos niños no se les diagnostica hasta más



tarde, cuando comienzan las crisis y aparecen otros síntomas. Según el Informe ReeR 2021 del Ministerio de Sanidad, se estimó que el número de casos vivos con Complejo Esclerosis Tuberosa a 31 de diciembre de 2018 rondaba las 1.500 personas en toda España.

"En un estudio clínico, aleatorizado doble ciego controlado con placebo, Epidyolex® ha demostrado ser eficaz y seguro en el control de las crisis de pacientes con CET. Este dato es de gran relevancia, ya que no existen muchos ensayos clínicos de esta magnitud que valoren la utilidad de fármacos anticrisis en este grupo de

enfermos. Por ello, Epidyolex debería ser considerado entre las primeras opciones terapéuticas en pacientes con CET y epilepsia farmacorresistente”, afirma el Dr. Federico J. Ramos, neuropediatra especialista en Enfermedades Neurocutáneas y Neuro-Oncología del Servicio de Neurología del Hospital Sant Joan de Deu, en Barcelona, centro de referencia nacional a nivel pediátrico de la enfermedad (CSUR).

“Se trata de una patología multisistémica que a nivel neurológico afecta a la multiplicación de las células cerebrales, provocando una desviación en su desarrollo normal y, por tanto, predispone a trastornos epilépticos y también a una serie de síntomas relacionados con la maduración neuronal que ahondan en incapacidades, como el trastorno del espectro autista o la discapacidad intelectual, entre otras. Todo esto la convierte en uno de los síndromes más complejos de abordar tanto por los expertos como por las familias y pacientes que lo sufren, y hace que impacte enormemente en la calidad de vida de las familias afectadas. Además, más del 60% de los pacientes tendrán una epilepsia de difícil control. Por ello, la disponibilidad de Epidyolex® es una gran noticia, ya que existe una necesidad crítica de opciones de tratamiento adicionales para esta enfermedad”.

Por otro lado, añade el Dr. Ramos, “en mi experiencia con el uso de Epidyolex®, he observado que puede tener un gran impacto en calidad de vida, mejorando

aspectos del espectro neuropsiquiátrico de la enfermedad, lo cual puede ser muy significativo para estos pacientes. No sólo es la disminución del número de crisis, sino que mejora otros aspectos. En los niños puede mejorar notablemente la intención comunicativa, y eso es algo a lo que en el día a día podemos no darle una gran relevancia clínica como médicos, pero para las familias puede ser un cambio invaluable. Se trata sin duda de una opción terapéutica muy interesante”.

Para Rosana Cajal, directora médica de Jazz Pharmaceuticals, “la decisión de financiación de este medicamento para CET por parte del Ministerio de Sanidad es un importante avance para los pacientes que conviven con esta enfermedad, sus familias y los profesionales sanitarios en España, ya que pone a su disposición una nueva opción terapéutica innovadora. No olvidemos que el CET a menudo puede ser una enfermedad de difícil manejo, causando epilepsia en hasta ocho de cada 10 pacientes. Además, hasta dos tercios de los pacientes con CET con epilepsia son farmacorresistentes. Por ello, aplaudimos la decisión del Ministerio de que este medicamento esté disponible para los pacientes que lo necesitan en nuestro país. Asimismo, la decisión de reembolsar Epidyolex® demuestra que, si se aporta evidencia científica de calidad, las autoridades sanitarias pueden permitir el acceso a los medicamentos basados en cannabinoides a los pacientes que puedan beneficiarse de ellos”.

CHIESI ESPAÑA HA RECIBIDO EL SÍ ESTE ENERO DE 2023 A LA INCLUSIÓN DE LAMZEDE® EN LA PRESTACIÓN FARMACÉUTICA DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD COMO TRATAMIENTO PARA CONTROLAR LAS MANIFESTACIONES NO NEUROLÓGICAS DE PACIENTES CON FORMAS LEVES A MODERADAS DE ALFA MANOSIDOSIS

Lamzede® (velmanasa alfa) es el primer tratamiento enzimático sustitutivo para controlar las manifestaciones no neurológicas de los pacientes con formas leves a moderadas de alfa manosidosis, una enfermedad ultrarara progresiva y debilitante^{1,2}. Bajo esta indicación, Lamzede® está ahora incluido en la prestación farmacéutica del Sistema Nacional de Salud y aprobado para su uso en los 31 países europeos regulados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA)³.



Actualmente existen menos de 10 casos de alfa manosidosis detectados en España, pero se estima que

podrían existir más⁴. La incidencia de la enfermedad es de 1 de cada 500.000 – 1.000.000 nacidos vivos^{5,6}.

La alfa manosidosis es una enfermedad ultrarara, causada por el déficit o el mal funcionamiento de la alfa-manosidasa, una enzima involucrada en la degradación celular de las glicoproteínas². El déficit en la actividad de la alfa-manosidasa conduce a la acumulación tóxica y progresiva de oligosacáridos no digeridos en las células de tejidos y órganos^{7,8}. Los síntomas más frecuentes de la alfa manosidosis incluyen: dimorfismo facial, déficit intelectual, trastornos progresivos de la función motora y discapacidad física, discapacidad auditiva, déficit cognitivo progresivo y retraso en el lenguaje, inmunodeficiencia e infecciones recurrentes, trastornos psiquiátricos, y anomalías esqueléticas². El pronóstico a largo plazo generalmente es pobre con una esperanza de vida reducida². Lamzede® se administra semanalmente mediante perfusión intravenosa para reemplazar el enzima faltante o defectuoso que causa la enfermedad¹.

Dolors Querol, directora de Medical and Technical Affairs de Chiesi España, comenta que *"Lamzede® es el primer tratamiento aprobado para alfa manosidosis con potencial para modificar la progresión de la enfermedad. La inclusión de Lamzede® en el SNS es un importante hito para todos los pacientes que padecen esta enfermedad y refuerza el compromiso del Grupo Chiesi en el complejo y desafiante mundo de las enfermedades raras"*.

Según palabras de la **Dra. Mercedes Gil**, coordinadora de la Unidad de Metabolismo e Investigación Pediátrica en el Hospital Reina Sofía de Córdoba, *"los beneficios de este fármaco se han podido evidenciar durante la participación de los pacientes en los ensayos clínicos, y especialmente han sido importantes en los pacientes pediátricos, siendo la progresión de la enfermedad mucho menor. Se han evaluado marcadores bioquímicos como los oligosacáridos mostrando una significativa reducción sérica, así como la motricidad fina, la coordinación motora o la precisión manual observando una mejora entre el tiempo de inicio y la última medida tras más de 2 años de tratamiento. Estos resultados han sido de mayor relevancia en los niños, pues estaban menos afectados al iniciar*

el tratamiento. Además, ha habido estabilización de la capacidad pulmonar y recuperación de la inmunidad normalizando los niveles de la IgG. Todo ello ha llevado a mayores puntuaciones en las escalas de calidad de vida".

A su vez, las declaraciones de la **Dra. Mónica López**, coordinadora de la Unidad de Enfermedades Sistémicas y Minoritarias en el Hospital Ramón y Cajal de Madrid fueron que, *"en la mayoría de los pacientes con enfermedades raras, el papel del médico especialista es principalmente el de acompañar y tratar las comorbilidades que vayan apareciendo. Por eso, cuando se dispone de un tratamiento específico dirigido, significa que podemos modificar el curso natural de la enfermedad, habitualmente progresiva y crónica. Y es lo que ha ocurrido con la alfa-manosidosis. Nuestros pacientes han participado desde 2013 en los ensayos clínicos del fármaco y posteriormente en su uso compasivo hasta la aprobación"*.

"En nuestra experiencia, la tolerancia a las infusiones intravenosas de este tratamiento enzimático ha sido excelente en nuestros pacientes. En pacientes adultos jóvenes, como es el caso, lo esperable en esta enfermedad es que necesitaran indefectiblemente silla de ruedas para desplazarse, con todo lo que ello conlleva. Y la realidad es que nuestros pacientes siguen, a día de hoy, caminando de forma autónoma. Además, en estos casi 10 años de tratamiento enzimático sustitutivo, no han tenido la necesidad de ingresar por complicaciones infecciosas (típicas y potencialmente graves en la alfa-manosidosis).

"Cabe destacar que durante los dos meses iniciales de confinamiento por la pandemia COVID-19, algunos de estos pacientes no pudieron recibir el tratamiento con Lamzede® y experimentaron un claro empeoramiento psicomotor con evidente ataxia y mayor irascibilidad en el carácter. Al reintroducir el tratamiento, observamos de nuevo mejoría en la esfera psicomotora y psicoafectiva. Ciertamente son pocos casos, pero tratándose de una enfermedad considerada ultra-rara, estos hallazgos clínicos tienen gran relevancia para los profesionales implicados en estas patologías".

REFERENCIAS

1. Ficha técnica de Lamzede® (velmanasa alfa). Disponible en https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/lamzede-epar-product-information_es.pdf
2. Malm D & Nilssen ø. Alpha Mannosidosis. Orphanet J Rare Dis. 2008;3:21. Disponible en <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-3-21>
3. European Public Assessment Report Lamzede(R). 2018. https://www.ema.europa.eu/en/documents/assessment-report/lamzede-epar-public-assessment-report_en.pdf
4. Síndrome Alfa Manosidosis. MPS Lisosomales. Disponible en: https://www.mpssp.org/portal1/h_item-detail.php?contentid=834
5. Wiesinger T et al. α-Mannosidosis - An underdiagnosed lysosomal storage disease in individuals with an 'MPS-like' phenotype. Mol Genet Metab. 2020;130:149–152. Disponible en <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32331969/>
6. Harmatz P et al. Enzyme replacement therapy with velmanase alfa (human recombinant alpha-mannosidase): Novel global treatment response model and outcomes in patients with alpha-mannosidosis. Mol Genet Metab. 2018;124(2):152–160. Disponible en <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29716835/>
7. Beck M, et al. Natural history of alpha mannosidosis a longitudinal study. Orphanet J Rare Dis. 2013;8:88. Disponible en <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-8-88>
8. Borgwardt L, et al. Alpha-mannosidosis: correlation between phenotype, genotype and mutant MAN2B1 subcellular localisation. Orphanet J Rare Dis. 2015;10:70. Disponible en <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26048034/>
9. Borgwardt L, Guffon N, Amraoui Y, Dali CI, Meirleir LD, Gil-Campos M, et al. Efficacy and safety of Velmanase alfa in the treatment of patients with alpha-mannosidosis: results from the core and extension phase analysis of a phase III multicentre, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. J Inherit Metab Dis. 2018;1–9. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6326984/>
10. Lund AM, Borgwardt L, Cattaneo F, Ardigò D, Geraci S, Gil-Campos M, et al. Comprehensive long-term efficacy and safety of recombinant human alpha-mannosidase (velmanase alfa) treatment in patients with alpha-mannosidosis. J Inherit Metab Dis. 2018; <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29725868/>

LAMZEDE®

El principio activo de Lamzede® es velmanasa alfa, una forma recombinante de alfa-manosidasa humana (ATC code: A16AB15). Lamzede® es una terapia de sustitución enzimática destinada a proporcionar o sustituir la alfa-manosidasa natural, una enzima que ayuda a la degradación de los oligosacáridos ricos en manosa y por lo tanto evita su acumulación en diversos tejidos y órganos del cuerpo. Lamzede® fue designado como medicamento huérfano el 26 de enero de 2005.

El tratamiento debe ser supervisado por médicos con experiencia en el tratamiento de pacientes con alfa manosidosis, o en la administración de otras terapias de sustitución enzimática para trastornos de depósito lisosomal.

Un total de 33 pacientes (con edades comprendidas entre 6 y 35 años) fueron tratados con velmanasa alfa en cinco estudios clínicos. Se identificaron mejoras clínicamente relevantes en biomarcadores específicos de la enfermedad, función motora y función pulmonar, y en la calidad de vida medida a lo largo del tiempo, hasta los cuatro años de seguimiento.

Velmanasa alfa fue desarrollado inicialmente por la compañía Zymenex A/S, adquirida por el Grupo Chiesi en 2013. Con esta adquisición, Chiesi ha establecido un grupo de investigación biotecnológico integrado con base en Hillerød (Dinamarca) y Lidingö (Suecia) enfocado en el desarrollo de terapias enzimáticas. El inicio del desarrollo clínico de Lamzede® contó con el apoyo de un grupo de investigación europeo y fue el primer tratamiento en obtener una beca subvencionada por la Unión Europea para la investigación preclínica en el Framework VII (project Alpha-Mann, FP7-HEALTH-2010-261331).

Sobre Chiesi

Chiesi España forma parte del Grupo Chiesi, un grupo biofarmacéutico internacional centrado en la investigación que desarrolla y comercializa soluciones terapéuticas innovadoras en salud respiratoria, enfermedades raras, special care y consumer health (autocuidado). Tras 25 años en España, Chiesi España cuenta con un equipo de más de 280 personas altamente motivadas, capacitadas y con una consolidada trayectoria. Para lograr su misión de mejorar la calidad de vida de las personas actuando responsablemente con la sociedad y el medio ambiente, el Grupo investiga, desarrolla y comercializa soluciones terapéuticas innovadoras en sus tres áreas de enfoque. La misión de Chiesi es mejorar la calidad de vida de las personas y actuar de manera responsable con la comunidad y el medio ambiente. Al cambiar su estatus legal a Benefit Corporation en Italia, EE.UU. y Francia, el compromiso de Chiesi de crear valor compartido para la sociedad en su conjunto es legalmente vinculante y fundamental para la toma de decisiones en toda la empresa. Desde 2019, Chiesi cuenta con la certificación B Corp, lo que significa que sus esfuerzos de sostenibilidad se miden y evalúan según los estándares globales más ambiciosos. La compañía tiene como objetivo convertirse en Carbón Neutral en 2035.

Con más de 85 años de experiencia, Chiesi tiene su sede en Parma (Italia) y opera en 30 países, contando con más de 6.000 empleados. El centro de I+D del Grupo, ubicado también en Parma, trabaja junto a otros 6 centros importantes de I+D de Francia, EE.UU., Canadá, China, Reino Unido y Suecia.



Para más información: www.chiesi.com

HEMO. INSTANTES DE UNA VIDA: LA EXPOSICIÓN PROTAGONIZADA POR PACIENTES CON HEMOFILIA Y SUS HISTORIAS DE SUPERACIÓN

En el marco de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, se estrenó la exposición 'Hemo. Instantes de una vida', en el Hospital Universitario La Paz, con el objetivo de visibilizar el impacto positivo de la investigación y la innovación en personas con hemofilia. El proyecto, impulsado por CSL Behring, líder mundial en bioterapias, con la colaboración de la Federación Española de Hemofilia (Fedhemo), consiste en una exposición fotográfica itinerante que recorrerá los principales centros hospitalarios de referencia en España durante 2023.

Estas imágenes tienen como protagonistas a las personas que conviven con la hemofilia y buscan concienciar a los diferentes espectadores y a la opinión pública sobre el cambio de paradigma que ha introducido la innovación en esta patología. Además, muestran de forma documental cómo el avance en el tratamiento de

CSL Behring

esta enfermedad ha mejorado notablemente la calidad de vida de los pacientes.

Para dar vida a la exposición, CSL Behring ha contado con la colaboración de la periodista y fotógrafa documental **Ana Palacios**, en una muestra que presenta los retratos e instantes de una vida de los protagonistas, que narran y ponen piel a la vida con hemofilia.

Para **María José Sánchez Losada**, directora general de CSL Behring Iberia, "este proyecto es muy especial para nosotros y desde el primer momento teníamos claro que el objetivo era visibilizar el impacto positivo



que la investigación y las innovaciones en hemofilia han tenido en la vida de tantas personas con esta patología. Y siempre, desde un punto de vista positivo, pero real, sin artificios". Así, añade que "HEMO. Instantes de una vida es el resultado de la mirada cómplice de la fotógrafa documentalista **Ana Palacios** a través de su cámara y las historias de vida contadas en primera persona por aquellos pacientes que han querido prestarse y desnudarse ante la cámara, como **Laura, Iker, Fabio, Raúl, Paco y Julio**. Sin ellos y la colaboración de todos los involucrados no hubiera sido posible".

Por su parte, **Daniel Aníbal García**, presidente de Fedhemo, considera que "iniciativas como ésta permiten sensibilizar a la sociedad e invitan al espectador a adentrarse a conocer la vida con la hemofilia, los relatos de superación de personas distintas, y cómo la investigación y la innovación actuales han proporcionado una importante mejora en la calidad de vida de los pacientes". Para el representante de los pacientes, "sin ninguna duda, se debe continuar investigando en hemofilia, puesto que hemos visto y vivido cómo se ha avanzado en el manejo de esta enfermedad en los últimos años".

Presente y futuro del abordaje de la hemofilia

La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario recesivo ligado al cromosoma X poco común. En España, se estima que la hemofilia afecta a cerca de 3.000 personas, siendo la hemofilia A significativamente más frecuente que la hemofilia B, y representa aproximadamente el 80-85% de los casos.

La hemofilia es una enfermedad crónica, por lo que los pacientes requieren un seguimiento integral durante toda su vida. Sin embargo, es importante destacar, según los expertos, que el tratamiento de la hemofilia ha evolucionado de forma muy importante en las últimas décadas, lo que ha permitido una importante mejora en la calidad de vida de los pacientes con hemofilia.

De acuerdo con el doctor **Víctor Jiménez Yuste**, jefe del Servicio de Hematología y Hemoterapia de La Paz, "el cambio producido en los últimos años en el manejo de las personas con hemofilia ha dado lugar a un nuevo paradigma configurado a partir de la amplia variedad de innovaciones desarrolladas para restituir el defecto de la coagulación, a lo que hay que unir los importantes avances en el ámbito de la terapia génica, hechos todos que nos han llevado a los especialistas a vislumbrar un panorama optimista". En esta línea, según Yuste, "la investigación debe continuar para seguir mejorando la calidad de vida de los pacientes y de los cuidadores".

Por su parte, **José Antonio Romero Garrido**, responsable del área de Hemofilia del Servicio de Farmacia del Hospital La Paz, destaca el papel de la Farmacia Hospitalaria en el mantenimiento y seguimiento farmacoterapéutico de estos fármacos que son "técnicamente muy complejos". Junto a la importante mejora en la calidad de vida de los pacientes con hemofilia, un seguimiento más preciso de la enfermedad y la aparición de los nuevos tratamientos han permitido que en la actualidad, la esperanza de vida del paciente con hemofilia se sitúe en la media de la población sana.

SE PRESENTA EL INFORME "NO TODAS LAS PSORIASIS SON IGUALES. EL RETO DE LA PERSONALIZACIÓN"

A pesar de que durante los últimos años se han producido importantes avances en el diagnóstico y el tratamiento de la psoriasis, los expertos alertan de que urge diferenciar y hacer visibles las diferentes entidades clínicas de esta enfermedad, puesto que cada una de ellas se caracteriza por unas singularidades que requieren un abordaje y un tratamiento personalizado.

El informe 'No todas las psoriasis son iguales. El reto de la personalización', que ha contado con el aval de Acción Psoriasis, la revisión de la Academia Española

de Dermatología y Venereología (AEDV) y la colaboración de Boehringer Ingelheim, ha contado con un grupo de expertos para analizar el abordaje asistencial de la psoriasis en España y reclamar un compromiso político, a través del que se impulse una aproximación diferenciada y personalizada del paciente psoriásico.

La psoriasis es una enfermedad inflamatoria sistémica crónica e incapacitante de la piel. Su prevalencia se estima en torno a un 2,3%, lo que se traduce en más de un millón de españoles que presenta o presentará



psoriasis a lo largo de su vida. Uno de cada cuatro pacientes cursará un tipo grave de psoriasis.

Aunque la forma más común y conocida es la psoriasis en placas, existen otras entidades clínicas, algunas de ellas poco frecuentes, como la psoriasis pustulosa generalizada, que pueden tener graves consecuencias para la salud. Esta entidad suele requerir, en algunos casos, la hospitalización del paciente e, incluso, provocar su muerte.

En este sentido, **Montserrat Ginés**, vicepresidenta de Acción Psoriasis, insiste en que esta enfermedad presenta singularidades en cuanto a manifestaciones, gravedad e impacto, que afectan de una forma directa al manejo y al seguimiento de los pacientes. *“Existe un desconocimiento generalizado y, a veces, banalización sobre la realidad de la psoriasis, cuando estamos ante una patología que no solo influye sobre la esfera física de la persona y de sus familias, sino que también tiene un notable impacto sobre la esfera psicológica”*, apunta Ginés.

La psoriasis conlleva una notable carga física, emocional y social para los pacientes. Impacta de forma negativa no solo sobre su salud y su calidad de vida, sino también sobre sus expectativas personales, sociales, laborales y económicas con respecto a las que hubiesen tenido en el caso de no tener esta enfermedad.

Según la Encuesta IMPAS, la psoriasis afecta de forma grave a la calidad de vida de los pacientes en aproximadamente el 23% de los casos. Por su parte, el estudio COEPSO estima en 750€ al año los costes directos no sanitarios de los pacientes con psoriasis, así como una pérdida de productividad generada por el empeoramiento de la enfermedad de 293€ anuales.

El **Dr. Pablo de la Cueva**, jefe del Servicio de Dermatología del Hospital Universitario Infanta Leonor, presidente de la Sección Centro de la AEDV, secretario general del Grupo Español de Psoriasis de la AEDV y uno de los autores de este informe, afirma que el abordaje individualizado de cada una de las entidades clínicas diferentes de psoriasis *“permitiría poner solución a los principales retos que existen en torno a esta enfermedad”*. Entre estos retos, destaca la coordinación entre niveles asistenciales, el diagnóstico y el acceso al tratamiento, la formación o la participación del paciente.

Los autores del informe, con el objetivo de alcanzar el abordaje personalizado del paciente con psoriasis, establecen 10 iniciativas necesarias:

1. Dotar a las enfermedades dermatológicas, y concretamente a la psoriasis, de una relevancia diferenciada en los planes o estrategias autonómicas de salud.
2. Incrementar la coordinación entre niveles asistenciales, para garantizar un abordaje integral de las personas que padecen psoriasis.
3. Elaborar e implementar guías específicas de práctica clínica y protocolos asistenciales actualizados y accesibles de cada forma de psoriasis.
4. Garantizar una mayor formación a los profesionales sanitarios en torno a la psoriasis y sus tipos.
5. Promover la creación de registros de enfermedades dermatológicas.
6. Mejorar el acceso a fármacos innovadores y la equidad en el mismo.
7. Impulsar la investigación e innovación en psoriasis.
8. Favorecer en lo posible el papel activo del paciente sobre su enfermedad, estilo de vida y adherencia al tratamiento farmacológico adecuado.
9. Asegurar el acceso de los pacientes psoriásicos a toda la información.
10. Desarrollar campañas públicas de sensibilización y concienciación social sobre las diferentes entidades clínicas de la psoriasis.

"EDUCAR EN RED": LA GUÍA QUE FACILITA LA INCLUSIÓN EDUCATIVA DE ESTUDIANTES CON ENFERMEDADES RARAS O SIN DIAGNÓSTICO

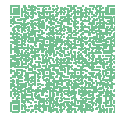
Nace la guía "Educar en Red: recursos para la inclusión", una herramienta de apoyo en el proceso de enseñanza-aprendizaje del alumnado con enfermedad rara o sin diagnóstico. Esta guía ha sido presentada por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), junto al Centro de Referencia Estatal de Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) y gracias al apoyo de la Fundación Jesús Serra.

La guía "Educar en Red" surge como una respuesta a la necesidad de facilitar la inclusión educativa de los estudiantes con enfermedades raras o sin diagnóstico, ofreciendo recursos y herramientas que ayuden a los docentes en su labor. La guía está dirigida a profesionales de la educación, y se compone de una serie de herramientas y recursos que pueden ser adaptados a las necesidades individuales de cada estudiante.

Entre los recursos que ofrece la guía, se encuentran materiales educativos adaptados, recomendaciones

para la adaptación del entorno educativo, herramientas para la detección temprana de problemas de aprendizaje, y estrategias para la inclusión y la participación activa de los estudiantes con enfermedades raras en el aula.

Esta guía se enmarca en la iniciativa "Por una educación inclusiva, mejorando la atención a la diversidad", que busca mejorar la atención a la diversidad y la inclusión educativa en el sistema educativo español.



[Para más información](#)



[Acceso a la guía](#)



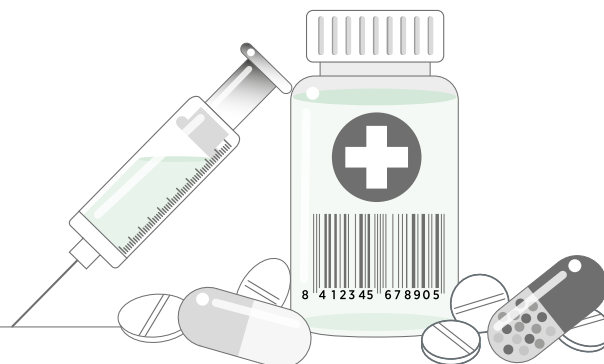
MEDICAMENTOS

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS E INDICACIONES APROBADAS POR LA EMA DESDE ENERO HASTA MARZO 2023

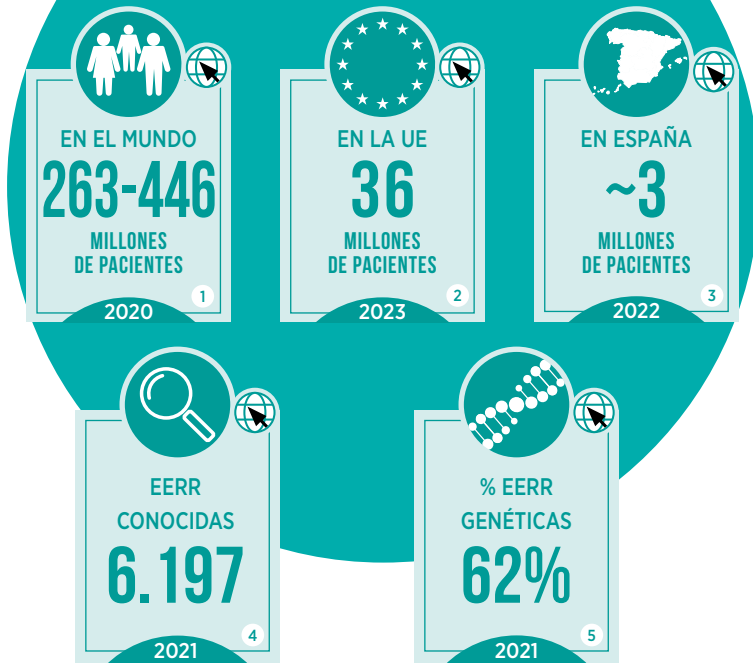
PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/ NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE APROBACIÓN DE LA INDICACIÓN EMA
<i>Etranacogene dezaparvovec</i>	Tratar a adultos con hemofilia B grave y moderadamente grave, un trastorno hemorrágico hereditario causado por la falta de factor IX	CSL Behring GmbH	Nuevo MH	20/02/2023

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS CON FINANCIACIÓN APROBADA POR EL CIPMPS DESDE ENERO HASTA MARZO 2023

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/ NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE FINALIZACIÓN EN LA INDICACIÓN CIPMPS
<i>Selumetinib sulfato</i>	Tratamiento en monoterapia de pacientes pediátricos de 3 años en adelante con neurofibromatosis de tipo 1 (NF1) que presenten neurofibromas plexiformes (NP) sintomáticos e inoperables	ALEXION PHARMA SPAIN SL	Nueva indicación	02/02/2023



ENFERMEDADES RARAS



Este observatorio recopila algunos de los principales indicadores relevantes en el ámbito de las enfermedades raras, agrupados en seis áreas.

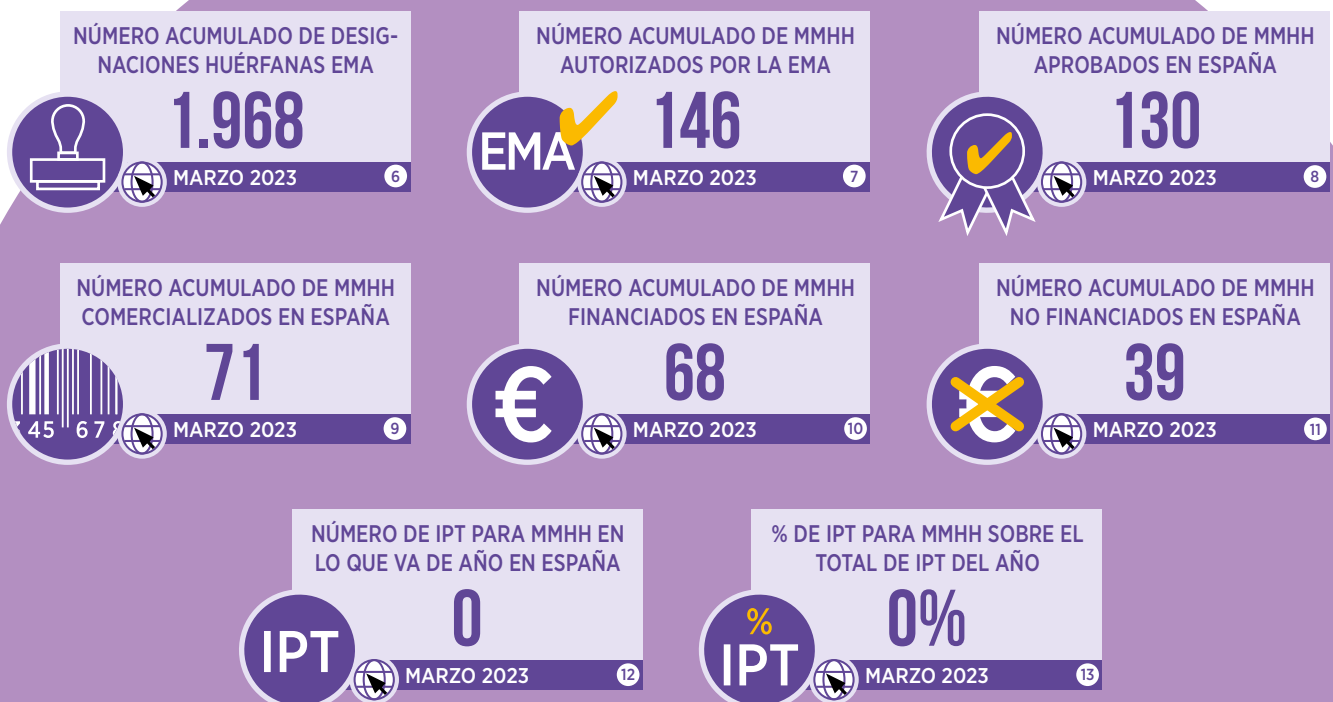
Pulsando en el símbolo se puede observar la evolución en el tiempo de algunos de ellos.

El símbolo le permite acceder a la fuente de origen de los datos.

TIEMPOS



MEDICAMENTOS HUÉRFANOS



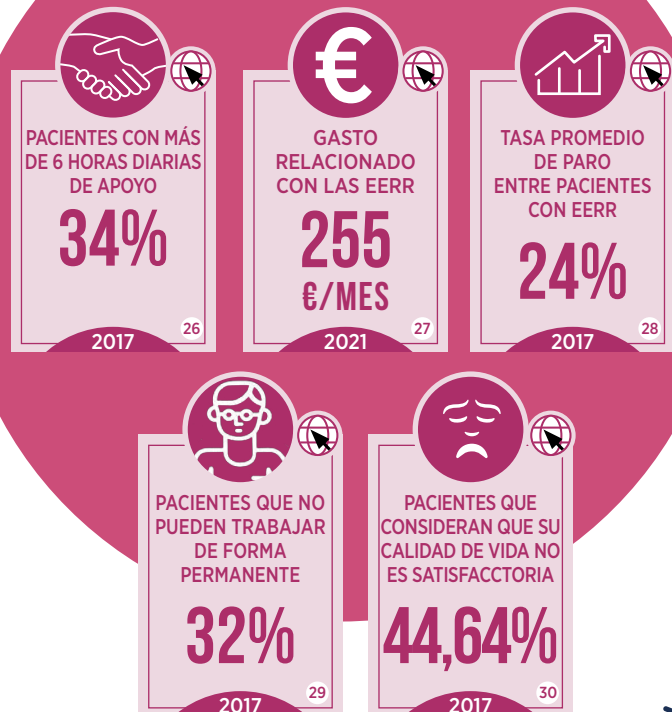
INVESTIGACIÓN



GOBERNANZA



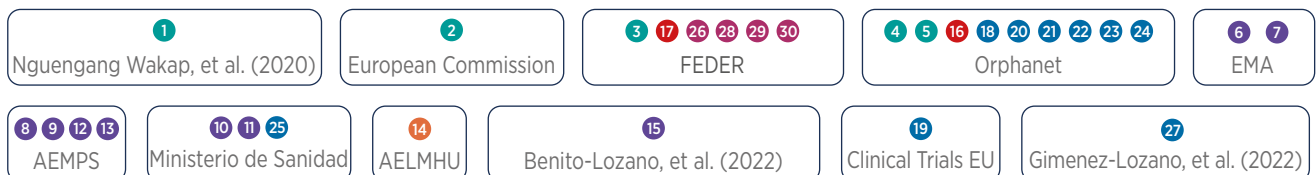
PACIENTES Y CUIDADORES



Abreviaturas:

EERR: enfermedades raras;
MMHH: medicamentos huérfanos;
EECC: ensayos clínicos;
IPT: Informe de Posicionamiento Terapéutico;
EMA: Agencia Europea del Medicamento.

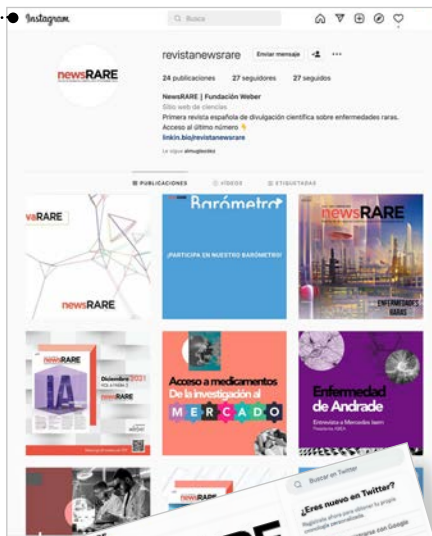
FUENTE DE ORIGEN DE LOS DATOS



newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras

¡SÍGUENOS EN REDES SOCIALES!



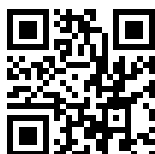
Esta revista podrá ser descargada en formato .PDF desde: [www.
newsrare.es](http://www.newsrare.es)

Síguenos en:

twitter: [@revistanewsRARE](https://twitter.com/revistanewsRARE)

instagram: <https://www.instagram.com/revistanewsrare/>

facebook: <https://www.facebook.com/revistanewsrare/>



ALIANZAS



PATROCINADORES

