

El reconocimiento de la genética clínica como especialidad y la gestión coordinada de los datos a nivel nacional, claves para acelerar el acceso de los pacientes con EERR al diagnóstico

- El objetivo de la *Jornada de concienciación sobre la necesidad de acelerar y mejorar el acceso de los pacientes al diagnóstico de Enfermedades Raras* ha sido reflexionar y debatir sobre cómo impulsar un cambio de paradigma en el diagnóstico de las enfermedades raras y analizar cuál debería ser el papel de las tecnologías en esta transformación.

Madrid, 23 de febrero de 2022.- El reconocimiento de la genética clínica como especialidad sanitaria; la necesidad de avanzar en una estrategia nacional que permita armonizar los avances alcanzados en cada comunidad autónoma para reducir la inequidad y la desigualdad en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras; la necesidad de trabajar más con datos así como su gestión coordinada a nivel nacional han sido algunas de las principales conclusiones obtenidas durante la *Jornada de concienciación sobre la necesidad de acelerar y mejorar el acceso de los pacientes al diagnóstico de Enfermedades Raras*, organizada ayer martes 22 de febrero por Ipsen y BioInnova Consulting. El encuentro, celebrado en el Hospital de Emergencias Isabel Zendal, en Madrid, y retransmitido en *streaming*, ha contado con la participación de representantes del ámbito institucional, clínico y tecnológico.

Aurora Berra de Unamuno, directora General de Ipsen Pharma, inauguró la jornada junto con José Luis Poveda, jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia. En su intervención, la directora general de Ipsen Pharma, ha recordado que, aunque ya hay en marcha diversas iniciativas para mejorar el diagnóstico precoz, *“aún hoy, un paciente con una enfermedad rara espera en nuestro país una media de 4 años hasta obtener un diagnóstico, y en el 20 % de los casos, transcurren 10 o más años hasta lograr el adecuado”*. En este sentido, José Luis Poveda, jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia, ha subrayado *“la importancia de que estos pacientes sean atendidos de una forma multidisciplinar”*, para que tengan la posibilidad de recibir un buen tratamiento.

En la primera mesa, se ha abordado la situación actual en los servicios regionales de salud, de la mano de los directores generales de asistencia sanitaria de Galicia y de Extremadura, Jorge Aboal y Vicente Alonso, respectivamente. Durante su participación, Aboal ha expuesto la línea de trabajo seguida en la región y plasmada en la Estrategia Gallega de Enfermedades Raras. Antes del Plan Estratégico, ha destacado, *“ya había iniciativas muy importantes como la Orden que regula el Registro de Enfermedades Raras de Galicia y que utiliza una plataforma de big data o la creación de una Comisión Central Multidisciplinar de Enfermedades Raras”*. Otro aspecto importante del plan gallego, *“es la accesibilidad a los fármacos, para lo que Galicia*

cuenta con un circuito de software digital que permite solicitar su uso inmediatamente después de ser aprobados por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA, según sus siglas en inglés)”.

Por su parte, Vicente Alonso, ha explicado algunas iniciativas llevadas a cabo en su comunidad para mejorar la atención a los pacientes con enfermedades raras, como el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura o el Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura (2019-2023). Además, ha hablado del Proceso Asistencial Integrado (PAI) en Enfermedades Raras, de reciente creación, que tiene como objetivo mejorar la comunicación entre entornos sanitarios para facilitar la continuidad asistencial, así como de la puesta en marcha de la Unidad Multidisciplinar de Enfermedades Raras.

La segunda mesa, centrada en los avances en el diagnóstico de las enfermedades poco frecuentes, ha estado moderada por Josep Torrent- Farnell, médico adjunto y coordinador de enfermedades minoritarias y medicamentos huérfanos del Servicio de Farmacología Clínica del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, quien ha coincidido con el resto de ponentes de la mesa en destacar que *“España es el único país de Europa y del mundo desarrollado que no ha reconocido la genética clínica como especialidad sanitaria, lo que ha provocado una implementación y un desarrollo muy desigual de estos servicios en el sistema sanitario español”*. En esta misma línea, Encarnación Guillén, presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), ha puntualizado que *“el Ministerio de Sanidad tiene la solución a este problema, que pasa por aprobar esta especialidad de manera urgente, como vienen demandando la Sociedad Española de Genética Humana y FEDER desde hace años”*. *“Es importante contar con una estrategia coordinada que se acompañe de unos planes de financiación adecuados con sistemas de evaluación que nos permitan monitorizar el grado de cumplimiento de forma homogénea para todos los pacientes. El acceso a los tratamientos no puede depender del código postal del paciente”*, ha añadido.

Pablo Daniel Lapunzina, director Científico del CIBERER, ha puesto de manifiesto que una de las barreras que se puede encontrar es la desarticulación del sistema sanitario por el fraccionamiento de la estructura administrativa a nivel nacional, y ha señalado al CIBERER como *“el instrumento ideal para crear esa red tan necesaria que podrían aprovechar las instituciones asistenciales”*.

En esta segunda mesa, también ha intervenido la doctora María Luz Couce, jefa de Servicio de Neonatología del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS), que ha subrayado *“la importancia de formar e informar a los médicos de familia en enfermedades raras, porque si no conocen las enfermedades raras, no las pueden reconocer. Además, una vez que se haya hecho el diagnóstico, realizar un buen seguimiento, a través de las unidades multifuncionales (como la que hay en Galicia), es clave para lograr el mejor tratamiento de estas enfermedades”*.

También ha incidido en la necesidad de ampliar a más entidades el cribado neonatal y fomentar los cribados selectivos. *“Además, en el ámbito del cribado neonatal, el sistema actual es muy rígido. Evaluamos protocolos, entidad por entidad, cumpliendo con todos los requisitos éticos, pero es muy importante adecuar este sistema a la velocidad con la que avanza la ciencia para no quedarnos atrás, y apoyar a la genética con la clínica”*, ha añadido.

Juan Carrión, presidente de FEDER y moderador de la última mesa centrada en cómo aprovechar la tecnología para mejorar el diagnóstico de pacientes con enfermedades raras, también ha insistido en que *“todavía tenemos un largo recorrido para evitar la inequidad existente en el cribado neonatal entre comunidades autónomas”*.

En cuanto al papel de la tecnología, Joaquín Dopazo, director de bioinformática de la Fundación Progreso y Salud de la Junta de Andalucía, ha señalado que *“la secuenciación genómica ha permitido hacer diagnósticos de manera más precisa; hoy las barreras ya no son una cuestión de precio sino un problema de gestión de datos”*. Aún hay mucho que avanzar, porque *“debemos hacer secuenciación, para poder utilizar todos los datos que acumulamos de nuestros pacientes en su beneficio”*.

En esta última parte del debate, Julián Isla, ingeniero de *software* y padre de un niño con una enfermedad rara, y Francesc Cayuela, presidente de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries (FECAMM), han coincidido en destacar que dos de las barreras que han encontrado para el uso de la tecnología en las enfermedades raras son que los profesionales médicos no tienen tiempo para implicarse en otras herramientas para utilizar en la práctica clínica, y que en España existe una falta de datos importante para poder programar y entrenar las tecnologías y, por tanto, automatizar el proceso de diagnóstico.

Acerca de Ipsen

Ipsen es una compañía biofarmacéutica de tamaño medio centrada en medicinas innovadoras en oncología, enfermedades raras y neurociencias; también está bien establecida en el negocio de atención médica al consumidor. Con un volumen de negocio de 2.900 millones de euros en 2021, Ipsen comercializa más de 25 medicamentos en 100 países, con presencia comercial directa en más de 30 países. Los esfuerzos de I+D de Ipsen se centran en sus plataformas tecnológicas diferenciadas e innovadoras ubicadas en los principales centros biotecnológicos y de ciencias de la vida: París-Saclay, Francia; Oxford, Reino Unido; Cambridge, EE. UU.; Shanghái, China. Ipsen cuenta con unos 5.700 colaboradores en todo el mundo y cotiza en la bolsa de París (Euronext: IPN) y en Estados Unidos, en el *American Depositary Receipt Program* patrocinado de nivel 1.

Ipsen Pharma España se encuentra ubicada en Hospitalet de Llobregat (Barcelona). En España, la compañía dispone de un sólido porfolio en oncología (riñón, próstata, hígado, tiroides y

tumores neuroendocrinos), enfermedades raras (acromegalia, adenoma tirotripo, fibrodisplasia osificante progresiva (FOP), Síndrome de Turner y trastornos del crecimiento) y neurociencias (trastornos del movimiento).

Para más información, visita los sitios web: www.ipsen.com y www.ipsen.com/Spain.

Para más información:

IPSEN

Loreto González Goizueta

93 685 81 00

comunicacion.es@ipsen.com

DUOMO COMUNICACIÓN

(Gabinete de prensa de Ipsen)

Borja Gómez

91 311 92 89 / 650 40 22 25

borja_gomez@duomocomunicacion.com