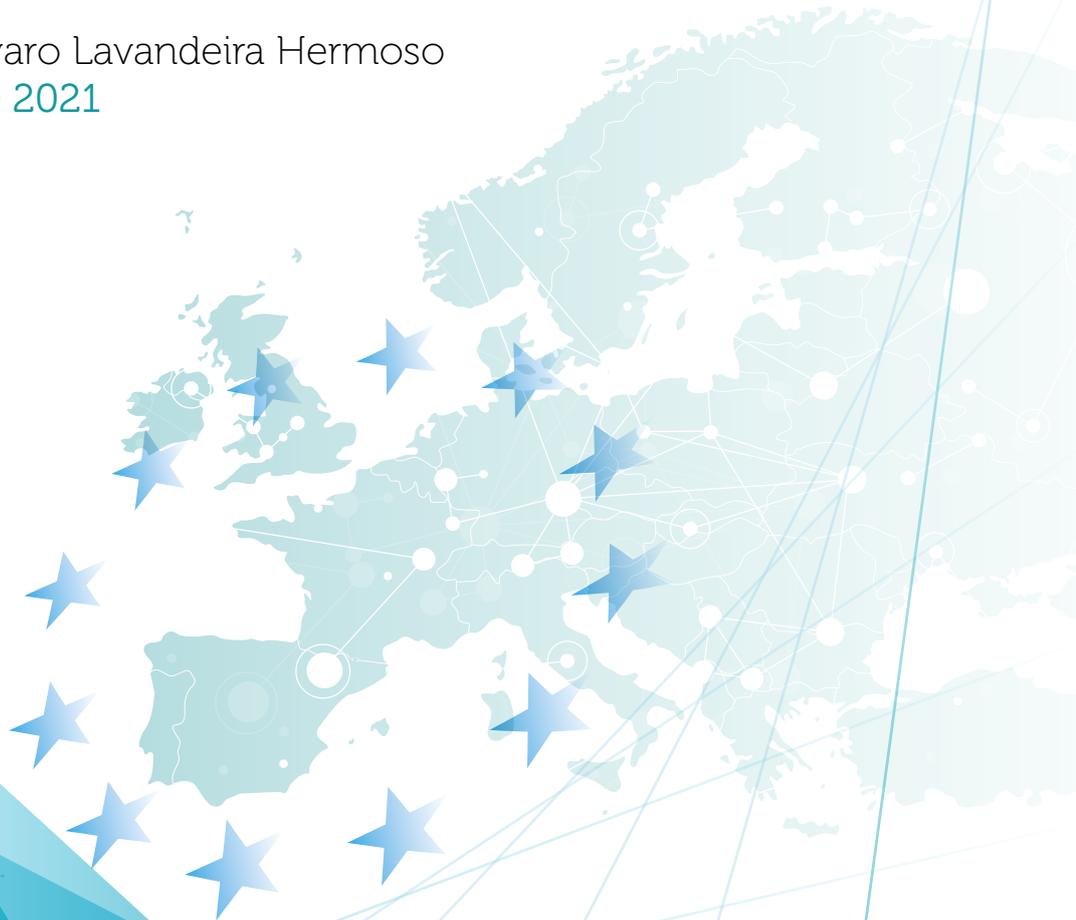




EN VOZ RARA

ESTUDIO SOBRE LA PROPUESTA  
DE CAMBIO DE LA  
**NORMATIVA EUROPEA  
SOBRE MEDICAMENTOS  
HUÉRFANOS**

Dr. Álvaro Lavandeira Hermoso  
MAYO 2021



## 11 CAPÍTULO

### ■ RESUMEN EJECUTIVO

#### SITUACIÓN ACTUAL DE LAS EERR Y LOS MMHH

1. Las **enfermedades raras**, minoritarias o poco frecuentes agrupan un heterogéneo conjunto de enfermedades potencialmente mortales o debilitantes de forma crónica, que afectan a un máximo de 5 cada 10.000 habitantes en Europa. Se estima que existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes que afectan a un 6 % - 8 % de la población mundial. Se estima que en España el número de personas que sufren una enfermedad rara es superior a 3 millones de personas.
2. Las enfermedades raras suelen ser crónicas y discapacitantes, con un alto grado de dependencia, así como de carga social, sanitaria y económica, con opciones terapéuticas, en general, escasas.
3. Según la Unión Europea, un **medicamento huérfano** es aquel fármaco que se destina a establecer un diagnóstico, a prevenir o a tratar una enfermedad que pone en peligro la vida o conlleva una incapacidad grave y crónica, y que no afecta a más de 5 personas de cada 10.000. Debe estar, además, destinado a una enfermedad que carece de tratamiento alternativo o bien que se trate de un nuevo medicamento que brinde beneficios adicionales a los pacientes, comparado con los tratamientos disponibles.
4. La **protección de la salud** se configura como un derecho de todo ciudadano a exigir un número de prestaciones sanitarias conforme a la dignidad humana y al nivel de desarrollo social y económico de cada Estado. Es un derecho de contenido marcadamente prestacional que implica, sobre todo, un mandato de actuación para los poderes públicos.
5. **Previo al Reglamento** de medicamentos huérfanos, la Comunidad Europea entendía que la problemática de las enfermedades poco frecuentes requería aunar esfuerzos de modo especial, para evitar una morbilidad o mortalidad importante o una disminución considerable en la calidad de vida o del potencial socioeconómico de las personas que las sufren. Las autoridades comunitarias entendían que la Comunidad podía proporcionar un valor añadido a las acciones de los Estados miembros relativas a este tipo de afecciones.
6. El **Reglamento** sobre medicamentos huérfanos tiene por objeto establecer un procedimiento comunitario para declarar determinados medicamentos como medicamentos huérfanos y establecer incentivos para fomentar la investigación, el desarrollo y la comercialización de los medicamentos declarados huérfanos.
7. Los **incentivos** más importantes son: exclusividad comercial, asistencia en la elaboración de protocolos, autorización previa a la comercialización, programas rápidos de desarrollo de medicamentos, procedimientos acelerados de autorización, autorización centralizada, etc.
8. Previo a la aprobación del reglamento se habían autorizado solamente ocho fármacos para enfermedades raras. A fecha actual existen **169** medicamentos disponibles para casi un centenar de patologías diferentes, junto a más de **2.100** designaciones huérfanas.
9. Mientras en Europa crece el interés por las terapias huérfanas, y la industria mantiene su apuesta decidida por la innovación en el campo de las enfermedades raras, en **España se ralentiza el acceso** a la innovación para los pacientes en todos los ámbitos.
10. Los tiempos de **espera para lograr la financiación** pública de un medicamento huérfano están aumentando, alcanzando los 33,1 meses de media. De los 5 medicamentos huérfanos que lograron financiación pública en 2020, 3 de ellos tuvieron que esperar más de 4 años para obtener una decisión de precio y reembolso.
11. Desde 2016, **40** medicamentos huérfanos con Código Nacional continúan sin financiación por el SNS en el momento actual.
12. En sólo una década los proyectos de **investigación clínica** han crecido un 88% en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes. 2 de cada 10 ensayos clínicos realizados en los últimos 5 años en nuestro país investigaron **enfermedades minoritarias**.
13. Desde la aprobación del **Reglamento** comunitario, en la UE se han creado 24 redes de referencia de enfermedades raras; 23 Estados miembros han puesto en marcha planes nacionales de este tipo de enfermedades; se han creado 220 empresas, responsables del 51% de los medicamentos huérfanos que se han aprobado en Europa; se ha **impulsado** la labor de los pacientes y el movimiento asociativo y se ha logrado una mayor comprensión de las enfermedades raras, tanto a nivel científico como social.
14. El **95% de las enfermedades poco frecuentes no disponen aún de tratamiento**.
15. El Sistema Nacional de Salud sostiene el principio de **universalidad de las prestaciones sanitarias**. La financiación pública de medicamentos se encuentra sometida al sistema de precios de referencia. Los medicamentos huérfanos se encuentran exonerados de la incorporación al sistema de precios de referencia.
16. Los **IPT** son un requerimiento para incluir los expedientes de decisión de financiación y precio en la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos. El Plan para la consolidación de los IPT propone que estos ofrezcan una evaluación terapéutica y económica comparativa de los medicamentos con objeto de disponer de información relevante, basada en la evidencia científica, de la posición que el nuevo medicamento, o su nueva indicación, ocupa frente a las alternativas terapéuticas, farmacológicas o no, existentes.
17. La Dirección General de Cartera Básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia ha emitido en 2019 un informe que refiere la **imposibilidad de dispensar medicamentos** que hayan obtenido una **resolución negativa de financiación** por parte de Comisión Interministerial de Precios de los Medicamentos.
18. Las **evaluaciones económicas** de los medicamentos tienen un marcado carácter sanitario y de impacto presupuestario para la administración pública. Sin embargo, los fármacos también tienen una fundamental importancia para el paciente, y para la sociedad, más allá del alcance sanitario y presupuestario en diferentes categorías, como son: a nivel familiar, económico, social, laboral, educativo, etc.
19. No es posible el derecho a la vida o a la protección de la salud sin involucrar, necesariamente, el acceso a los medicamentos. El **derecho al acceso a los medicamentos** necesita de la puesta en marcha de mecanismos complejos en el que prima el Estado como garante de la salud colectiva.
20. El **precio** constituye el principal **obstáculo** para un acceso equitativo a los medicamentos.
21. La **valoración de los medicamentos huérfanos** debe tratarse sobre la base de tratar de manera justa e igual a las personas que padecen enfermedades raras, lo que puede llevar

a gastar mayor cantidad de dinero en la atención farmacéutica en unas personas que en otras; no debiendo verse la minoría penalizada por la mayoría, no debiéndose discriminar a las personas que sufren enfermedades poco frecuentes.

22. Un **paciente que no es tratado**, debido a la decisión de que el tratamiento es ineficiente o no rentable y por tanto se decide abandonar al enfermo; tiene una **repercusión particularmente negativa** en la justicia social.
23. El gran **desafío reside en asegurar el acceso** de los pacientes a los tratamientos innovadores garantizando la sostenibilidad de los sistemas sanitarios nacionales.
24. La **Estrategia Farmacéutica de la UE** tiene como objeto garantizar que los pacientes tengan acceso a medicamentos innovadores y asequibles, así como fomentar la competitividad, la capacidad innovadora y la sostenibilidad de la industria farmacéutica y de los sistemas sanitarios.
25. La UE pretende **estimular la innovación** en áreas donde hay necesidades médicas no cubiertas.

## EVALUACIÓN DE LA UE DEL REGLAMENTO SOBRE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS. PROPUESTAS DE MODIFICACIÓN

1. La UE está evaluando el funcionamiento del **Reglamento de Medicamentos huérfanos**, para proponer y aprobar cambios normativos, con el objeto de garantizar el desarrollo de **terapias en áreas no cubiertas**, facilitar la accesibilidad en todos los Estados miembros, remover procedimientos ineficaces y gravosos y conseguir el aprovechamiento de los avances científicos.
2. El **propósito de la evaluación** es, por un lado, evaluar las fortalezas y debilidades del Reglamento, enfocándose en cómo ha favorecido el desarrollo de productos para necesidades médicas insatisfechas; y por otro lado, proporcionar información sobre los diversos incentivos y beneficios que el Reglamento proporciona, junto con un análisis de las consecuencias financieras.
3. La evaluación del Reglamento de Medicamentos huérfanos cubre el periodo 2000-2017 basándose en la evolución que ha supuesto el instrumento legal, tanto desde el punto de vista de la salud pública, como desde el punto de vista socioeconómico. Cubre **cinco criterios de evaluación**: eficacia, eficiencia, pertinencia, coherencia y valor añadido en la UE.
4. Los **aspectos que la iniciativa pretende abordar** son básicamente: i) el desarrollo insuficiente en las áreas de mayores necesidades médicas no cubiertas para los pacientes, ii) la variabilidad en la disponibilidad y la accesibilidad entre los Estados miembros, iii) la preocupación de que los avances científicos y tecnológicos no se aprovechan plenamente y iv) que algunos procedimientos sean ineficaces y gravosos.
5. Los **objetivos** de la revisión del Reglamento son: i) fomentar la investigación y el desarrollo de medicamentos para enfermedades raras, especialmente en áreas de necesidades no cubiertas y en mejor consonancia con las necesidades de los pacientes; ii) contribuir a garantizar la disponibilidad y el acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos iii) garantizar que la legislación se adapte a los avances tecnológicos y científicos y iv) proporcionar procedimientos eficaces y eficientes para la evaluación y autorización de

medicamentos huérfanos.

6. La evaluación de la UE considera que la **legislación ha ayudado a reorientar la inversión** hacia las áreas desatendidas y a transformar los descubrimientos en terapias para algunos pacientes, **pero queda un largo camino** por recorrer para satisfacer las necesidades de todos los pacientes de la UE con enfermedades raras.
7. El **mercado de los medicamentos huérfanos** es más atractivo desde la publicación del Reglamento, teniendo éste un impacto positivo.
8. El **tiempo entre la designación** de una terapia como medicamento huérfano **y su autorización** por la Comisión **sigue siendo largo**. Se constata que los procedimientos de aprobación son más rápidos y ágiles en EEUU y Japón.
9. Se cuestiona si el **criterio de prevalencia actual** (por sí solo) sigue siendo la forma adecuada de definir a una enfermedad rara, o si se debiera utilizar un método diferente para calcular la prevalencia o, utilizar un criterio diferente.
10. La UE valora que el concepto de **medicina personalizada** podría agregar otro nivel de complejidad al marco regulatorio actual. Se considera que si bien estos avances podrían ser muy útiles para lograr una adaptación óptima de los tratamientos a las enfermedades, no deberían provocar una multiplicación innecesaria de las enfermedades raras, a partir de enfermedades comunes, ni de los periodos de exclusividad.
11. Se calcula que los **costes para los sistemas sanitarios** de los Estados miembros, que tuvieron que reembolsar por medicamentos huérfanos entre 2000 y 2017, ascendieron a unos €20-25.000 millones, además de lo invertido por los gobiernos nacionales y la UE en investigación.
12. Por otra parte, gracias a los medicamentos huérfanos, los **pacientes ganaron entre 210.000 y 440.000 años de vida** ajustados por calidad, lo que constituye una mejora sustancial en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras de la UE.
13. Los desarrolladores de medicamentos huérfanos se han beneficiado de **asesorías científicas**, lo que ha mejorado la tasa de éxito en el desarrollo de los productos.
14. La proporción total de PYME representa la mitad de las solicitudes de designación de medicamentos huérfanos. Sin embargo, es posible que no sean las PYME las que introduzcan los medicamentos huérfanos en el mercado, ya que las **grandes empresas farmacéuticas** suelen adquirir los medicamentos prometedores en una fase tardía de desarrollo.
15. Una de las **deficiencias** que se ha identificado es que los institutos de investigación, las universidades y academias científicas no pueden beneficiarse de la exención de tasas que prevé el Reglamento, ya que está reservada para las PYME.
16. Los hallazgos de la evaluación sugieren que para el 73% de los medicamentos huérfanos, la recompensa de la **exclusividad en el mercado** de diez años ha ayudado a aumentar la rentabilidad de estos productos, sin sobrecompensar al titular. Sin embargo, para el 14% de los medicamentos huérfanos, la exclusividad podría haber aportado una compensación excesiva. Por lo tanto, la exclusividad no está totalmente justificada para determinados medicamentos huérfanos. Esto sucede con productos con usos bien establecidos o a medicamentos autorizados para múltiples enfermedades huérfanas.

17. Se adolece de información precisa sobre los **costes de desarrollo**, lo que hace difícil estimar lo que constituiría una recompensa adecuada a la inversión en un medicamento huérfano.
18. El **análisis de coste-beneficio** para la industria farmacéutica atribuible al Reglamento ha sido positivo.
19. Hasta la fecha ha habido **competencia de medicamentos genéricos** para muy pocos productos. Dado que los incentivos de protección del mercado para varios medicamentos huérfanos autorizados expirarán en los próximos años, parece probable que aumente la entrada de genéricos.
20. Si bien el Reglamento incluye un **mecanismo para reducir el período de exclusividad** cuando se considera que un producto es rentable, las condiciones bajo las cuales la exclusividad en el mercado se puede reducir a seis años son difíciles de aplicar y rara vez se utilizan.
21. Algunos procedimientos generan **cargas administrativas** adicionales y se debe considerar si siguen siendo necesarios y proporcionados.
22. Los Estados miembros han financiado **programas nacionales** para apoyar la atención de los pacientes y la investigación en enfermedades raras. A pesar de este notable esfuerzo económico, la información disponible no permite establecer un vínculo directo entre los proyectos de investigación sobre enfermedades raras financiados con fondos públicos y los medicamentos huérfanos desarrollados.
23. Las **herramientas proporcionadas por el Reglamento** para garantizar que los pacientes con enfermedades raras tengan la misma calidad de tratamiento que cualquier otro paciente solo han demostrado ser parcialmente eficaces.
24. La **accesibilidad a los medicamentos varía considerablemente entre los Estados miembros**, principalmente debido a factores ajenos al Reglamento.
25. El Reglamento **no impone ninguna obligación** a los titulares de los permisos de comercialización, de comercializar un medicamento huérfano autorizado en todos los Estados miembros. Tampoco contiene disposiciones sobre cuestiones tales como la transparencia de los costes de I + D o el retorno de la inversión, para facilitar las decisiones posteriores que influirían en la asequibilidad y accesibilidad a los medicamentos huérfanos.
26. La **Comisión concluye** que: i) el Reglamento de medicamentos huérfanos se ha elaborado en torno a incentivos y beneficios "de talla única", que no siempre constituyen una herramienta adecuada para estimular el desarrollo en áreas de necesidades no cubiertas; ii) los medicamentos desarrollados gracias al Reglamento, una vez autorizados no son accesibles a los pacientes por igual en todos los Estados miembros. En algunos Estados miembros, la entrada en el mercado se retrasa o no se produce en absoluto; iii) el criterio de designación establecido en el Reglamento puede haber sido utilizado para dividir las enfermedades comunes en muchos subconjuntos, que pueden ser considerados "artificialmente" como enfermedades raras; y iv) algunos procedimientos son ineficaces y gravosos, existiendo margen para simplificar y agilizar procedimientos y procesos.
27. La Comisión explora las siguientes **opciones de cambio normativo**:

**Opción 1.** El criterio para conceder la designación de huérfano a un medicamento en desarrollo seguirá siendo el número de personas afectadas.

La exclusividad comercial seguirá siendo el principal incentivo, pero su duración será variable.

**Opción 2.** Basándose en la opción anterior, propone cambios en los criterios actuales de designación para identificar mejor las enfermedades raras. Se propondrán cambios en el umbral actual de número total de casos de una enfermedad en un momento determinado. Paralelamente, se estudiará si se puede utilizar un criterio diferente, como, por ejemplo, el criterio de incidencia.

**Opción 3.** Esta opción se basa en la opción 2 y considerará incentivos alternativos. La exclusividad comercial seguirá siendo el incentivo estándar, estudiando nuevos incentivos en el caso de productos que aborden una necesidad insatisfecha que complementen o sustituyan la exclusividad comercial. Las posibles recompensas novedosas podrían consistir en la ampliación de las concesiones reglamentarias (protección de datos y del mercado) o en diversos tipos de "vales" transferibles (por ejemplo, vales de revisión prioritaria o de estímulos reglamentarios).

**Opción 4.** Esta opción se basa en la Opción 3 en cuanto a los criterios para los incentivos de designación de medicamentos huérfanos. La exclusividad comercial dejará de ser un incentivo para todos los medicamentos. Sin embargo, en el caso de los productos que aborden una necesidad insatisfecha y en las enfermedades pediátricas raras, se explorará la exclusividad comercial o los nuevos incentivos como principal recompensa.

28. Las distintas opciones pretenden **abordar los problemas detectados de forma proporcionada**, limitando al máximo la actuación europea, así como el coste financiero o administrativo para la Unión, los gobiernos nacionales, las autoridades regionales o locales, los operadores económicos o los ciudadanos.

29. La Comisión considera una serie de **impactos de diferente orden**.

1. Probables impactos **económicos**:

- Se espera que la iniciativa reduzca la carga financiera global relacionada con el suministro de medicamentos para enfermedades raras en los sistemas y presupuestos sanitarios nacionales.
- Para la industria farmacéutica, las opciones que conducen a una reducción de las concesiones e incentivos actuales podrían conducir a una menor compensación financiera.
- Se pretende evitar posibles distorsiones en los sistemas y posibles compensaciones excesivas, buscando establecer nuevos beneficios para el desarrollo de terapias en las necesidades médicas no cubiertas.
- Una duración variable de la exclusividad comercial en función del tipo de productos dará lugar a una competencia más rápida de los genéricos/biosimilares.
- Todas las opciones introducirían una financiación específica para apoyar a las PYME y al mundo académico.
- En cuanto a los pacientes/profesionales de la salud, se espera que se beneficien del aumento de la innovación y la investigación, especialmente en áreas específicas de necesidades médicas no cubiertas.

**2. Probables impactos sociales:**

Se espera que todas las opciones tengan un impacto positivo en la calidad de vida de los pacientes de la UE. El desarrollo de medicamentos se impulsará también en áreas en las que los tratamientos no estaban disponibles anteriormente.

Todo ello contribuiría a mejorar la inclusión social de los pacientes (educación, oportunidades de empleo, etc.)

No obstante, la fijación de precios y el reembolso seguirán siendo competencia exclusiva de los países y, por tanto, influirán en la disponibilidad y accesibilidad reales de los pacientes.

**3. Posibles repercusiones en los derechos fundamentales:**

Se espera que todas las opciones identificadas tengan un impacto positivo en el derecho de los pacientes a tener acceso a un alto nivel de protección de la salud, haciendo que los medicamentos estén disponibles y sean más accesibles en todos los Estados miembros. Se espera que se reduzcan las disparidades sanitarias, ya que el objetivo es ofrecer la misma calidad de tratamiento a todos los pacientes de la UE, asegurándose de que los pacientes afectados por enfermedades raras reciban el mismo trato que cualquier otro paciente.

**4. Probable impacto en la simplificación y/o en la carga administrativa:**

Todas las opciones incluirán elementos de simplificación y reducción de la carga administrativa que se espera que beneficien a los desarrolladores y a los pacientes.

**30.** Durante este proceso de evaluación **se están realizando consultas públicas** a los ciudadanos y las partes interesadas mediante una combinación de consultas abiertas y específicas.

**mehuer** ●●●\*●●  
Fundación Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras de Sevilla

con el patrocinio de

**SANOFI GENZYME** 