

iBU!

**EL DÍA 16 DE DICIEMBRE
VAMOS A ASUSTAR AL MIEDO.**

EITB MARATOIA POR LA INVESTIGACIÓN
DE LAS ENFERMEDADES RARAS.

**ENFER
ME
DADES
RARAS**



EL DÍA 16 DE DICIEMBRE VAMOS
**A ASUSTAR
AL MIEDO**

HAZ TU APORTACIÓN
902 54 25 25 | eitb.eus

DOSSIER 2015

ÍNDICE

• EITB Maratoia – Lema	3
• Las enfermedades Raras	4
○ Introducción	4
○ Dificultad en el Diagnóstico	5
○ Enfermedades raras, cosas de familia	5
○ Tipos de enfermedades raras	6
○ Registros de Enfermedades Raras	8
○ Tratamientos en Enfermedades Raras	9
○ Atención Integral en Enfermedades Raras	9
○ Modelo de Manejo en Enfermedades Raras en Euskadi	10
• Investigación sobre el cáncer en la CAV	11
○ Introducción	11
○ Biobanco Vasco	13
• Sistema sanitario vasco y Maratón EITB	14
• Qué es BIOEF	15
• Destino de la recaudación	16

EITB MARATOIA- LEMA

“EL 16 DE DICIEMBRE VAMOS A ASUSTAR AL MIEDO”

Por **decimosexto año** consecutivo, EITB va a llevar a cabo una nueva **campaña de solidaridad** dirigida, como las anteriores, a despertar la conciencia de la ciudadanía vasca sobre causas de hondo calado social.

Las enfermedades raras han sido la causa elegida por **EITB** este año. Una vez más pondrá **todos los medios a su alcance** para impulsar la solidaridad y contribuir a una investigación comprometida con esta área.

La Unión Europea define como enfermedades raras “ER” ***aquellas que afectan a menos de 5 personas por 10.000 habitantes.***

Desde el punto de vista clínico, las ER se presentan como una **amplia diversidad de alteraciones y síntomas**. A pesar de esta heterogeneidad, **las enfermedades raras presentan ciertas características comunes** que hacen que se piense en ellas como un colectivo social:

- **Enfermedades crónicas progresivas, degenerativas** que pueden afectar a la vida del individuo.
- Son **incapacitantes**, con importante pérdida de la autonomía del paciente.
- Suponen un **importante grado de sufrimiento** en los pacientes y en sus familias.
- **Habitualmente no tienen cura.**
- **En el 75% de los casos afectan a niños.**
- **El 30% de los niños afectado al nacimiento con una Enfermedad Rara mueren antes de cumplir los 5 años”**
- **El 80% de estas enfermedades son de origen genético.**

A partir del **11 de diciembre y hasta el día 16**, los medios del grupo bajo el lema **“Vamos a Asustar al miedo”** desarrollarán la campaña informativa y solidaria. Durante

la misma, EITB difundirá el lema, así como diversas entrevistas, reportajes y varias acciones más, para solidarizar a la ciudadanía y animarle a que realice sus donaciones.

Esta convocatoria de solidaridad se plantea como una operación de movilización y sensibilización ciudadana que se desarrollará conjuntamente en todo el grupo EITB y que culminará con una **maratoniana jornada** de apoyo el **16 de diciembre**.

Todos nosotros, con nuestro granito de arena **podemos ayudar**. **EITB pone los medios para ello**. **Nosotros tan solo tenemos que responder**.

ALGUNOS DATOS SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja frecuencia o aparecen raramente en la población.

Existe un número aproximado de **7.000 enfermedades raras (ER) distintas**. Se estiman unos 29 millones de afectados en la UE y 3 millones en el Estado español. **Un 6 -8 % de la población europea.**

De las 7.000 enfermedades descritas el **80 % tienen un origen genético**. Otras causas pueden ser **infecciosas, degenerativas, proliferativas o teratogénicas**, y en un número importante la causa sigue siendo **desconocida**.

Desde el punto de vista clínico, las ER se presentan con una **amplia diversidad de alteraciones y síntomas**, que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también dentro de la misma enfermedad. Las manifestaciones clínicas pueden ser muy diferentes de una persona a otra. Las ER engloban **trastornos heterogéneos** que en muchos casos son multisistémicos aunque en ocasiones pueden afectar específicamente a un órgano o sistema. Existe también una gran diversidad en cuanto a su cronobiología, a su edad de aparición y al desarrollo temporal de la enfermedad.

DIFICULTAD EN EL DIAGNÓSTICO

A pesar del desarrollo en los últimos años de **nuevas técnicas de diagnóstico bioquímico y genético** para enfermedades raras y la ampliación del screening neonatal, **sigue existiendo un número importante de pacientes sin diagnóstico**. Existen 2 contextos dentro de los pacientes sin diagnóstico:

- Pacientes que por la gran heterogeneidad sintomática que caracteriza a estas patologías no son detectados pero presentan una enfermedad ya descrita.
- Pacientes con síntomas no descritos previamente o con enfermedades no conocidas.

Con el objetivo de **aumentar la concienciación sobre las enfermedades raras entre los**

clínicos se han formado grupos dedicados a dichas patologías dentro de las sociedades médicas. **También existen redes de colaboración** entre equipos clínicos y organizaciones **en internet** para favorecer el conocimiento como es Orphanet, portal web sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

La **diversidad de casos** dificulta a la hora de **realizar el diagnóstico** y tratar una enfermedad rara, dada la baja frecuencia de este tipo de enfermedades.

ENFERMEDADES RARAS, COSA DE FAMILIA

El **80% de las ER son de origen genético** y como consecuencia es **frecuente** la existencia de **varios miembros de la familia afectados**.

Existe un **riesgo de recurrencia** y de aparición de afectados en la descendencia de los pacientes. La identificación de dicho riesgo de recurrencia, así como la de aquellos miembros de la familia que, aún no presentando la enfermedad presentan mutaciones que hacen posible su transmisión a la descendencia, nos permite mediante el uso de **estudios preconcepcionales**, evitar que la descendencia padezca dichas enfermedades.

TIPOS DE ENFERMEDADES RARAS

Los grupos de clasificación de enfermedades raras usados en la actualidad (CIE 10) no incluyen muchas de las enfermedades. **Históricamente**, en cambio, **se han establecido varios grupos de trabajo dentro de las enfermedades raras**:

- **Enfermedades metabólicas:** Los errores innatos del metabolismo son enfermedades genéticas basadas en una alteración de una proteína o de una enzima que hace que un proceso metabólico quede bloqueado. Son trastornos genéticos poco comunes en los cuales el cuerpo es incapaz de convertir los alimentos en energía de manera apropiada. ej : Enfermedad de Sanfillipo.
- **Malformaciones congénitas:** Las malformaciones o anomalías congénitas suelen desarrollarse en etapa embrionaria. Las alteraciones pueden afectar a un órgano o

sistema o a varios al mismo tiempo; puede ser leve y hasta pasar inadvertida hasta ser severa y comprometer la vida del feto o del recién nacido.

- **Enfermedades neurodegenerativas y neuromusculares:** Las enfermedades neuromusculares son enfermedades de carácter genético y generalmente hereditarias que se caracterizan por debilidad y atrofia del tejido muscular, con o sin degeneración del tejido nervioso. Su aparición puede producirse tanto en el nacimiento como en otras etapas de la vida. Ej : Esclerosis lateral amiotrofica.
- **Facomatosis o enfermedades neurocutaneas:** Enfermedades con manifestaciones cutáneas y neurológicas que predisponen al desarrollo de tumores. Ejemplo : Neurofibromatosis .

Otras clasificaciones se basan en el nivel de afectación orgánica de las mismos dividiéndose por tanto en

- **Organoespecíficas:** se refieren a aquellas que afectan a un solo órgano (ej; cardiopatías familiares).
- **Multiorgánicas;** aquellas que afectan a varios órganos y requieren de un seguimiento por varios especialistas (ej . Enfermedad de Fabry con afectación de riñón, corazón , piel y sistema nervioso)

REGISTROS DE ENFERMEDADES RARAS

En enfermedades con tan poca frecuencia, resulta fundamental **la creación de registros** que nos permitan analizar los riesgos de determinadas poblaciones, las tendencias, valorar posibles hipótesis causales así como promover la investigación. Dichos registros permitirán fomentar la prevención, mejorar el diagnóstico, los tratamientos y la calidad de vida de los pacientes.

Euskadi/El Departamento de Salud del Gobierno Vasco siguiendo las recomendaciones del Consejo Asesor de enfermedades poco frecuentes de Euskadi, **inició en 2014 la puesta en marcha del Registro de enfermedades raras de la CAV** que **permitirá tener una información epidemiológica fiable y con garantía de calidad**. Recogerá la información de distintas fuentes (registros de hospitales públicos y privados, y del Departamento de Salud y Osakidetza, asociaciones de enfermos y familiares), que servirá para conocer la incidencia, prevalencia, evolución y otros aspectos relacionados con este tipo de enfermedades.

TRATAMIENTOS EN ENFERMEDADES RARAS

La **mejoría de los sistemas de diagnóstico**, la aparición de **nuevas terapias** y la creación de **grupos de trabajo** ha permitido que la supervivencia media de los pacientes con enfermedades raras haya aumentado.

Se han creado unidades coordinadas de pediatras y médicos de adultos para la continuidad del seguimiento de patologías que originariamente han sido pediátricas. Dichas unidades de transición facilitan el correcto seguimiento de dichos pacientes.

Sin embargo, y en cuanto al **tratamiento farmacológico** de estas personas, en relación directa con la definición de enfermedades raras nos encontramos con el término **medicamento huérfano** que corresponde a aquellos productos medicinales que sirven para diagnosticar, prevenir o tratar enfermedades o desordenes que amenazan la vida o que son muy serias y que son **raros**.

Su denominación de huérfanos viene dada por **el poco interés inicial que puede tener la industria farmacéutica en la investigación de los mismos, dado el bajo número de pacientes**. Se han desarrollado distintas estrategias para hacer más atractiva la investigación en este campo por las empresas farmacéuticas. Son, de todos modos, fármacos de muy elevado coste en la mayoría de los casos y donde los parámetros de medición de coste efectividad usados habitualmente no podrán ser utilizados debiéndose valorar parámetros como la calidad de vida del paciente.

ATENCIÓN INTEGRAL EN ENFERMEDADES RARAS

Tal y como se ha mencionado, las **enfermedades raras** son **enfermedades crónicas progresivas, degenerativas** que pueden afectar a la vida del individuo, **incapacitantes**, con importante pérdida de la autonomía del paciente y suponen un **importante grado de sufrimiento** en los pacientes y en sus familias.

La atención a pacientes y familiares con enfermedades raras debe plantearse en el **contexto** de un manejo global en el que participan atención primaria (pediatría o medicina de familia), la especialidad o especialidades médicas que entienden de los problemas clínicos específicos, enfermería y fisioterapia, servicios sociales y apoyo psicológico.

Por ello, igual de importante que el manejo medicamentoso, es el facilitar el acceso a las medidas que pueden mejorar la calidad de vida de dichos pacientes. Nos referimos a:

- + Acceso a rehabilitación
- + Acceso a ayuda psicológica
- + Formación de educadores especializados
- + Sistemas de integración al mundo laboral

LA ATENCION A LAS ENFERMEDADES RARAS EN EUSKADI

Existen muy **diferentes modelos de atención** en enfermedades raras. En el País Vasco se plantea el **esquema de funcionamiento** con centros de referencia o de expertos, unidades de coordinación y unidades de seguimiento.

- **Centros de referencia o de expertos y equipos de coordinación:**

El Departamento de Salud del Gobierno Vasco ha puesto en marcha un **protocolo sociosanitario de actuación** para mejorar la asistencia a pacientes con enfermedades raras, facilitando el acceso a pacientes sin diagnóstico y coordinando el seguimiento por distintos especialistas.

Así, Euskadi dispone ya de una **red asistencial con puntos de referencia para las enfermedades raras** situados en los Hospitales Universitarios de Osakidetza (Hospital Universitario Cruces, Hospital Universitario Basurto, Hospital Universitario Donostia y Hospital Universitario de Araba).

Así, cada hospital universitario cuenta con “**equipos de coordinación**” que serán el referente de estos pacientes, tendrán una **visión integral** para todos sus problemas de salud y ofrecerán apoyo a las familias.

El desarrollo de este nuevo modelo asistencial se completa con **otro tipo de acciones en ámbitos como la formación y la investigación**, entre otros, así como la colaboración con las asociaciones de pacientes.

- **Historia Clínica electrónica de Osakidetza (Osabide Global):**

En Osakidetza, simultáneamente, se ha elaborado un **módulo especial para el Registro de ER** en la Historia clínica electrónica. Se trata de un programa pionero en el que el especialista correspondiente puede rellenar un cuestionario de 11 preguntas sobre aspectos relevantes

de cada una de las enfermedades raras que diagnostica en su consulta; la aplicación asigna un logotipo a cada uno de los diagnósticos de ER para que todos los facultativos que atiendan conozcan este hecho y puedan coordinar mejor su asistencia con otros facultativos.

En esta misma herramienta se incluye la posibilidad de colaborar en proyectos de investigación.

INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA CAV

Como hemos dicho se trata de **enfermedades con dificultad en el diagnóstico**, en ocasiones con pocos tratamientos y de difícil acceso. **La investigación en el campo de las enfermedades raras es imprescindible para su desarrollo.**

Importancia de la investigación:

.- Dar respuesta a las necesidades de las personas que las padecen y beneficiar a su entorno familiar.

.- Abrir puertas a nuevo conocimientos científico, técnicos y clínicos de gran utilidad para comprender las enfermedades más comunes

Los **proyectos activos en 2014** referentes a enfermedades raras en que participan **grupos de investigación** de la sanidad vasca son **49**, con una **financiación de 2.682.914,50€**. **Suponen el 7% del total de proyectos activos en el sistema sanitario público vasco.**

Contamos en Euskadi con proyectos en el ámbito básico (se suelen llevar a cabo en los laboratorios), clínicos (se centran en los pacientes, estudiándose la prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades y el conocimiento de su historia natural) y básico-clínicos, además de estudios epidemiológicos (tienen por objeto a la población y estudian la frecuencia, distribución y determinantes de las necesidades de salud de la población) y ensayos clínicos (consisten en testar la eficacia y la seguridad para el paciente de los nuevos medicamentos, una actividad estrictamente regulada desde el punto de vista legal y ético). Algunos de estos proyectos cuentan con la colaboración de la UPV-EHU y los centros de

investigación de los Parques Tecnológicos. Los ensayos clínicos se realizan bajo la coordinación de empresas farmacéuticas.

BIOBASCO VASCO: HERRAMIENTA IMPRESCINDIBLE PARA LA INVESTIGACIÓN

Es importante mencionar la actividad de los **Biobancos** como **herramientas fundamentales para la investigación** y que facilitan a los pacientes poder contribuir al avance de la ciencia. En este sentido, los científicos trabajan con excedentes de muestras que se generan en la práctica asistencial y los biobancos son los que facilitan estas muestras biológicas a la comunidad científica. Así, una vez realizado el diagnóstico, los pacientes pueden contribuir a la investigación donando sus muestras a los biobancos para que a su vez, éstos las puedan ceder a cualquier investigador que lidere proyectos de relevancia científica.

En Euskadi, **el Biobanco Vasco es la herramienta del Sistema Sanitario Público para apoyar la investigación biomédica.** En este sentido, recoge muestras de sangre, tumores y cerebros de diferentes patologías incluyendo las enfermedades raras. El Biobanco Vasco ofrece a la comunidad científica las muestras almacenadas y participar en redes internacionales fomentando la colaboración de investigadores clínicos y básicos de centros de ámbito internacional.

<p>Desde su inicio de actividad en 2004, el Biobanco Vasco ha recogido 15.772 muestras donadas por 4.149 donantes con 201 patologías catalogadas como enfermedades raras.</p>
--

SISTEMA SANITARIO VASCO Y MARATÓN EITB

El sistema sanitario público vasco participa en el Maratón-EITB de varias maneras:

- Con la colaboración, asesoramiento y participación en la campaña de sensibilización de profesionales de toda la red sanitaria, personal asistencial y/o directivo, tanto de Osakidetza como del Departamento de Salud.
- Con la participación de la Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias/BIO Eusko Fundazioa (BIOEF) para la gestión de los fondos recaudados.

En concreto BIOEF participa en el maratón desde el año 2002, el mismo año de su fundación:

- Formando parte del equipo que asesora a EITB sobre cada próximo Maratón, junto con otros directivos sanitarios.
- Colaborando con las asociaciones de pacientes para informarles sobre la investigación que se hace en la enfermedad que padecen y para que participen en la toma de decisiones sobre el destino de la investigación que se financia con el Maratón.
- Recibiendo los fondos recaudados, lleva a cabo el procedimiento para su utilización final y los gestiona.

QUÉ ES BIOEF

Euskadi fue la primera Comunidad Autónoma en crear en 2002 dependiente del Departamento de Salud una única entidad promotora y gestora de la innovación y la investigación para todo el sistema sanitario, la Fundación Vasca para la Innovación y la Investigación Sanitarias / BIO Eusko Fundazioa (BIOEF). Asimismo, la Fundación se pretende marco de colaboración, cooperación y comunicación entre los diferentes sectores implicados en la investigación desarrollo e innovación sanitarias en los diferentes niveles, autonómico, estatal e internacional, para mejor ejercer su objetivo fundacional

Desde el punto de vista de la investigación, el objetivo final es permitir alcanzar al sistema sanitario de Euskadi un nivel de desarrollo en investigación acorde con el nivel de excelencia asistencial del mismo, facilitando al profesional sanitario la tarea de investigar y favoreciendo así mismo el desarrollo socioeconómico del país.

En la actualidad, y dependiendo de la Dirección de Investigación e Innovación Sanitarias del Departamento de Salud del Gobierno Vasco, su tarea se desarrolla a través de tres áreas de actividad: la innovación organizativa, el biobanco vasco para la investigación y la gestión de la I+D+i.

DESTINO DE LA RECAUDACIÓN

El **100 % de la recaudación** se destinará **íntegramente a la investigación**. Con los fondos recaudados la fundación BIOEF publicara una convocatoria que permita:

- Seleccionar los mejores proyectos de investigación sobre el tema elegido. Por sexta vez consecutiva, los proyectos serán evaluados por una agencia oficial de Evaluación de Proyectos de I+D+i, la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva – ANEP (dependiente del Ministerio de Economía y Competitividad) a partir de cuya evaluación se establece un ranking en función de la puntuación obtenida.
- Afianzar la estructura investigadora en las líneas más prometedoras.
- Facilitar instrumentos de utilidad necesarios, como aquellos que permitan registrar, procesar y almacenar adecuadamente datos, muestras, etc. para su posterior estudio por las personas que investigan.