

ES

ES

ES



COMISIÓN DE LAS COMUNIDADES EUROPEAS

Bruselas, 11.11.2008
COM(2008) 679 final

**COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL
CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE
LAS REGIONES**

Las enfermedades raras: un reto para Europa

{SEC(2008)2713}
{SEC(2008)2712}

COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE LAS REGIONES

Las enfermedades raras: un reto para Europa

1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras son enfermedades con una prevalencia particularmente baja; la Unión Europea considera que una enfermedad es rara cuando no afecta a más de 5 personas de cada 10 000 en la Unión Europea. Con todo, esto significa que entre 5 000 y 8 000 enfermedades raras diferentes afectan o afectarán a alrededor de 29 millones de personas en la Unión Europea.

Las especificidades de las enfermedades raras —número limitado de pacientes y escasez de conocimientos y especialización al respecto— hacen que destaquen como un ámbito con un valor añadido europeo muy alto. La cooperación europea puede ayudar a compartir los escasos conocimientos disponibles y a combinar los recursos de la manera más eficiente posible, a fin de abordar con eficacia las enfermedades raras en toda la UE.

La Comisión ya ha adoptado medidas específicas en muchas áreas con objeto de abordar los problemas que plantean las enfermedades raras. Teniendo en cuenta estos logros, la presente Comunicación sobre el reto para Europa de las enfermedades raras pretende aplicar un enfoque integrado, orientando con claridad las actividades actuales y futuras de la Comunidad en relación con estas enfermedades, para que los pacientes de la Unión Europea tengan un acceso más fácil y más justo a la prevención, el diagnóstico y el tratamiento.

2. EL PROBLEMA

La mayoría de las enfermedades raras son enfermedades genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías. La investigación de las enfermedades raras ha sido muy útil para comprender mejor el mecanismo de afecciones comunes como la obesidad y la diabetes, que suelen representar un modelo de disfunción de una ruta biológica. Sin embargo, esta investigación no solo es escasa, sino que también está dispersa entre varios laboratorios de la UE.

La falta de políticas sanitarias específicas para las enfermedades raras y la escasez de conocimientos especializados generan retrasos del diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia. Esto conduce a una acumulación de deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales, a tratamientos inadecuados o incluso nocivos y a la pérdida de confianza en el sistema sanitario, a pesar de que algunas enfermedades raras sean compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se abordan correctamente. El diagnóstico equivocado y la ausencia de diagnóstico son los principales obstáculos para que mejore la calidad de vida de miles de pacientes de enfermedades raras.

La oferta de servicios sanitarios nacionales para el diagnóstico, el tratamiento y la rehabilitación de los pacientes de enfermedades raras varían significativamente en

términos de disponibilidad y calidad. Según el Estado miembro o la región en que vivan, los ciudadanos de la UE tienen un acceso desigual a servicios especializados y tratamientos disponibles. Unos pocos Estados miembros han abordado con éxito algunas de las cuestiones que plantea la poca frecuencia de estas enfermedades, mientras que otros todavía no han estudiado posibles soluciones.

Bajo la responsabilidad de la Comisión y de la EMEA (Agencia Europea de Medicamentos), ya se está aplicando una política en el ámbito de los medicamentos huérfanos. Se llama «huérfanos» a estos medicamentos porque la industria farmacéutica, en condiciones de mercado normales, tiene poco interés por fabricar y comercializar medicamentos destinados solo a un número reducido de pacientes afectados por enfermedades muy raras. El Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos¹, se propuso para establecer criterios de declaración de medicamentos huérfanos en la UE, y describe los incentivos (exclusividad comercial de diez años, asistencia en la elaboración de protocolos, acceso al procedimiento centralizado de autorización de la comercialización) para estimular la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades raras. La política de la UE en relación con los medicamentos huérfanos es un éxito. Sin embargo, los Estados miembros todavía no aseguran acceso completo a todos los medicamentos huérfanos autorizados.

3. OBJETIVOS

Con arreglo al artículo 152 del Tratado, el papel de la Comunidad en el ámbito de la salud consiste en fomentar la cooperación entre los Estados miembros y, en caso necesario, en prestar apoyo a su acción. Las especificidades de las enfermedades raras —número limitado de pacientes y escasez de conocimientos y especialización al respecto— hacen que destaquen como un ámbito con un valor añadido europeo muy alto. El objetivo de la presente Comunicación es establecer una estrategia comunitaria global para apoyar a los Estados miembros a fin de dar reconocimiento, prevención, diagnóstico, tratamiento, cuidados e investigación eficaces y eficientes a las enfermedades raras en Europa.

Esto, a su vez, contribuirá al objetivo general de mejorar los resultados sanitarios, con lo que aumentará la esperanza de vida con buena salud, que es un indicador clave de la estrategia de Lisboa². Para ello, la presente Comunicación orientará las acciones operativas en torno a tres áreas de trabajo principales.

3.1. Mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras

La clave para mejorar las estrategias globales para las enfermedades raras es velar por que sean reconocidas, de modo que todas las demás acciones derivadas puedan seguir una línea adecuada. Para mejorar el diagnóstico y los cuidados de las enfermedades raras, una identificación apropiada debe ir acompañada por información exacta, que sea facilitada y difundida en formatos de inventario y repertorio adaptados a las necesidades de los profesionales y de las personas afectadas. Esto contribuirá a abordar algunas de las principales causas de que se

¹ Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.

² Véase http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_es.htm.

hayan descuidado las enfermedades raras. Por lo tanto, la Comisión se propone establecer un sistema completo de codificación y clasificación a nivel europeo, que proporcionará el marco para compartir mejor los conocimientos y para comprender las enfermedades raras como problema científico y de salud pública en toda la UE.

3.2. Apoyar las políticas relativas a las enfermedades raras en los Estados miembros

Para poder actuar de manera eficiente y eficaz se precisa una estrategia global coherente para las enfermedades raras que movilice los recursos escasos y dispersos de manera integrada y reconocida, y los incorpore a un esfuerzo europeo común. Ese mismo esfuerzo europeo común también depende de un enfoque común del trabajo sobre las enfermedades raras en toda la UE, a fin de establecer una base compartida para la colaboración y ayudar a facilitar el acceso de los pacientes a tratamientos e información.

Por tanto, la Comisión propone que los Estados miembros partan de un enfoque común de las enfermedades raras, tomando como base las buenas prácticas existentes, mediante la adopción de una Recomendación del Consejo. La propuesta de la Comisión para una Recomendación del Consejo que acompaña a la presente Comunicación aconseja que los Estados miembros establezcan estrategias organizadas en torno a los siguientes elementos:

- planes nacionales de acción intersectorial para las enfermedades raras;
- mecanismos adecuados para definir, codificar e inventariar las enfermedades raras y para elaborar directrices de buenas prácticas, a fin de aportar un marco para su reconocimiento y compartir conocimientos y experiencia;
- estímulo de la investigación sobre enfermedades raras, con cooperación transfronteriza y colaboración para maximizar el potencial de los recursos científicos en la UE;
- garantía de acceso a atención sanitaria de alta calidad, en especial designando centros especializados nacionales y regionales y estimulando su participación en redes europeas de referencia;
- mecanismos para recabar la especialización nacional en relación con las enfermedades raras y ponerla en común con la de los socios europeos;
- medidas para asegurar la capacitación y la implicación de los pacientes y sus organizaciones;
- garantía de que estas acciones incluyan disposiciones apropiadas para darles continuidad en el tiempo.

3.3. Desarrollar la cooperación, la coordinación y la regulación europeas en relación con las enfermedades raras

La acción comunitaria ayudará a los Estados miembros a reunir y organizar con eficiencia los escasos recursos en el ámbito de las enfermedades raras, y puede ayudar a los pacientes y profesionales a colaborar en todos los Estados miembros a fin de compartir y coordinar experiencia e información. La Comunidad debería aspirar a coordinar mejor las políticas e iniciativas comunitarias y a reforzar la cooperación entre los programas de la UE a fin de seguir maximizando los recursos comunitarios disponibles para las enfermedades raras.

4. ACCIONES OPERATIVAS PARA MEJORAR EL RECONOCIMIENTO Y LA VISIBILIDAD DE LAS ENFERMEDADES RARAS

4.1. Definición de las enfermedades raras

El programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999-2003) adoptó la actual definición de «enfermedades raras» como aquellas que presentan una prevalencia que no supera el 5 por 10 000 en la Unión Europea. En el Reglamento (CE) nº 141/2000 se establece la misma definición y, por consiguiente, la Comisión Europea la usa también para la designación de los medicamentos huérfanos. La UE mantendrá la definición actual. Haciendo uso de los recursos del Programa de Salud y teniendo en cuenta la dimensión internacional del problema, va a elaborarse una definición más ajustada, que tendrá en cuenta tanto la prevalencia como la incidencia.

4.2. Clasificación y codificación de las enfermedades raras

La referencia internacional para clasificar enfermedades y afecciones es la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE), coordinada por la Organización Mundial de la Salud (OMS)³. En el marco del proceso de revisión de la CIE vigente, la Comisión dirigirá los trabajos relativos a las enfermedades raras con objeto de velar por que estas queden mejor clasificadas y codificadas. A este efecto, va a crear un Grupo de Trabajo de Clasificación y Codificación de Enfermedades Raras⁴. Este Grupo de Trabajo podría ser designado Grupo de Trabajo Consultivo por la OMS en el actual proceso de revisión de la CIE.

4.3. Difusión de conocimientos e información sobre las enfermedades raras

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras es proporcionar y difundir información exacta en un formato adaptado a las necesidades de los profesionales y de los afectados. El establecimiento de un inventario comunitario dinámico de las enfermedades raras contribuirá a abordar algunas de las causas principales de que las enfermedades raras estén tan olvidadas, incluido el desconocimiento que las rodea. La Comisión velará por que esta información siga estando disponible a nivel europeo, en especial desarrollando la base de datos Orphanet⁵, que goza del apoyo de los programas comunitarios.

4.4. Redes de información sobre enfermedades

Las prioridades de acción en relación con las redes existentes (o futuras) de información sobre enfermedades específicas son:

- garantizar el intercambio de información mediante las redes europeas de información existentes;
- promover una mejor clasificación de determinadas enfermedades;
- desarrollar estrategias y mecanismos para intercambiar información entre las partes interesadas;
- desarrollar datos epidemiológicos comparables a nivel de la UE;

³ Véase <http://www.who.int/classifications/icd/en/>.

⁴ Véase <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

⁵ Véase <http://www.orpha.net/>.

- apoyar el intercambio de buenas prácticas y desarrollar medidas para los grupos de pacientes.

5. ACCIONES OPERATIVAS PARA DESARROLLAR LA COOPERACIÓN EUROPEA Y MEJORAR EL ACCESO A UNA ATENCIÓN SANITARIA DE ALTA CALIDAD PARA LAS ENFERMEDADES RARAS

5.1. Mejorar el acceso universal a una atención sanitaria de alta calidad para las enfermedades raras, particularmente con el desarrollo de centros especializados nacionales y regionales y la creación de redes de referencia en la UE

Los Estados miembros comparten un compromiso común por garantizar el acceso universal a una atención sanitaria de alta calidad de manera justa y solidaria⁶. Pero cuando las enfermedades son raras, la especialización es también escasa. Algunos centros especializados (también llamados centros de referencia o excelencia en algunos Estados miembros) han desarrollado una especialización que utilizan ampliamente otros profesionales de los mismos países⁷ o incluso a nivel internacional, y que puede ayudar a asegurar el acceso a una atención sanitaria apropiada para los pacientes con enfermedades raras. El Grupo de Trabajo de la UE sobre Enfermedades Raras, en su informe de 2006 titulado «Contribución a la elaboración de políticas: por una colaboración europea en materia de servicios de salud y atención médica en el ámbito de las enfermedades raras»⁸, recomienda que los Estados miembros contribuyan a determinar cuáles son sus centros especializados y les presten apoyo financiero.

El Grupo de Alto Nivel sobre Servicios de Salud y Atención Médica trabaja sobre el concepto de redes europeas de referencia desde 2004⁹. Sobre la base del trabajo desarrollado por el Grupo, el artículo 15 de la propuesta de Directiva del Parlamento Europeo y del Consejo relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza [COM(2008) 414] dispone que los Estados miembros deben facilitar el desarrollo de redes europeas de referencia. La red europea de referencia para las enfermedades raras tendrá un papel estratégico en la mejora de la calidad de los tratamientos para todos los pacientes de la Unión Europea, conforme al deseo expresado por las organizaciones de pacientes¹⁰.

5.2. Acceso a servicios sociales especializados

Los centros especializados también pueden tener un papel esencial en el desarrollo o la facilitación de servicios sociales especializados capaces de mejorar la calidad de vida de las personas que viven con una enfermedad rara. Las líneas de ayuda, los servicios asistenciales de apoyo y los programas terapéuticos recreativos se han

⁶ Conclusiones del Consejo sobre los valores y principios comunes de los sistemas sanitarios de la Unión Europea, DO C 146 de 22.6.2008, p. 1.

⁷ Véase el informe del Grupo de Trabajo sobre Enfermedades Raras titulado «Panorama de los centros de referencia existentes sobre enfermedades raras en la UE (2005)» http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

⁸ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm

⁹ Véase el informe sobre las redes europeas de referencia elaborado por el Grupo de Alto Nivel sobre Servicios de Salud y Atención Médica: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_es.htm.

¹⁰ Véase el informe del taller europeo sobre centros especializados y redes de referencia para enfermedades raras celebrado en Praga en julio de 2007: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf

beneficiado de apoyo¹¹, y necesitan poder mantenerse para llevar a cabo sus objetivos: sensibilización, intercambio de mejores prácticas y normas y centralización de recursos procedentes del Programa de Salud y de los Planes de Acción sobre Discapacidad.

5.3. Acceso a los medicamentos huérfanos

Para el acceso a los medicamentos huérfanos, el proceso de toma de decisiones sobre precios y reembolso plantea dificultades concretas, por la escasa frecuencia de su uso. La manera de avanzar es reforzar la colaboración a nivel europeo para la evaluación científica del valor terapéutico (añadido) de los medicamentos huérfanos.

La Comisión se propone crear un grupo de trabajo para intercambiar conocimientos entre los Estados miembros y las autoridades europeas en torno a la evaluación científica del valor clínico añadido de los medicamentos huérfanos. Esta colaboración podría servir para elaborar informes comunes y no vinculantes de evaluación del valor clínico añadido, con información más amplia y capaz de facilitar las decisiones nacionales sobre precios y reembolsos, sin por ello usurpar las respectivas competencias de las autoridades¹².

Además, conviene tener en cuenta la participación de la EMEA y de las redes existentes de evaluación de las tecnologías sanitarias, como Health Technology Assessment International (HTAi)¹³, European Network for Health Technology Assessment (EUnetHTA)¹⁴ o el Comité de Evaluación de Medicamentos (MEDEV)¹⁵.

5.4. Programas de uso compasivo

Se necesita un mejor sistema de suministro de nuevos medicamentos a pacientes con enfermedades raras que los necesitan, aun antes de que estén autorizados o puedan ser reembolsados (el denominado «uso compasivo»).

Conforme a la legislación farmacéutica existente, la EMEA puede emitir dictámenes sobre el uso compasivo de los productos a fin de adoptar un enfoque común en toda la Comunidad.

La Comisión invitará a la EMEA a revisar sus normas actuales con objeto de proporcionar a los pacientes acceso a los tratamientos.

5.5. Productos sanitarios

El Reglamento sobre medicamentos huérfanos no abarca los productos sanitarios. Las limitadas dimensiones del mercado y el escaso potencial de rendimiento de las inversiones tienen efectos disuasorios. La Comisión va a estudiar la necesidad de medidas para abordar esta situación, tal vez con ocasión de la próxima revisión de las Directivas sobre productos sanitarios.

¹¹ Análogamente a las señaladas gracias al proyecto Rapsody, subvencionado por la UE:
http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm

¹² Conforme a lo establecido en el documento «Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos para todos los ciudadanos de la UE afectados», adoptado por el Foro Farmacéutico de Alto Nivel.

¹³ <http://www.htai.org/>

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>

¹⁵ <http://www.esip.org/publications/pb51.pdf>

5.6. Incentivos para el desarrollo de medicamentos huérfanos

Las empresas farmacéuticas hacen costosas y prolongadas inversiones con el propósito de descubrir, desarrollar y poner en el mercado tratamientos para las enfermedades raras. Es preciso que sus inversiones produzcan un rendimiento. No obstante, lo ideal es que también sean capaces de reinvertir sus beneficios en el descubrimiento de otros tratamientos. Aunque hay más de cuarenta y cinco tratamientos autorizados en la UE —algunos, para las mismas enfermedades—, aún quedan muchas enfermedades sin tratamiento. Debería estimularse la búsqueda de nuevos incentivos a nivel nacional o europeo para reforzar la investigación sobre enfermedades raras y el desarrollo de medicamentos huérfanos, así como la concienciación de los Estados miembros en relación con estos productos, de conformidad con el artículo 9 del Reglamento (CE) nº 141/2000.

5.7. Salud en línea

La salud en línea puede contribuir de diversas maneras:

- Los servicios electrónicos en línea que desarrollan Orphanet y otros proyectos financiados por la UE demuestran a las claras cómo las tecnologías de la información y la comunicación (TIC) pueden ayudar a poner en comunicación a los pacientes y constituir colectivos, a compartir bases de datos entre grupos de investigación, a recabar datos para la investigación clínica, a registrar a los pacientes que desean participar en esta investigación y a presentar casos a los especialistas, mejorando así la calidad del diagnóstico y los tratamientos.
- La telemedicina, a saber, la prestación de servicios de salud a distancia a través de las TIC, es otra herramienta útil. Por ejemplo, puede servir para llevar una especialización de altísimo nivel sobre enfermedades raras a las clínicas normales; también permite prácticas como recabar un segundo dictamen de un centro de excelencia¹⁶.
- La investigación financiada por el Séptimo Programa Marco¹⁷ en el ámbito de la modelización asistida por ordenador de los procesos fisiológicos y patológicos es una vía prometedora para ayudar a comprender mejor los factores subyacentes de las enfermedades raras, predecir resultados y, tal vez, a encontrar nuevas soluciones de tratamiento.

5.8. Prácticas de cribado

El cribado neonatal de la fenilcetonuria y del hipotiroidismo congénito es habitual en Europa y resulta muy eficaz para prevenir las discapacidades de los niños afectados. El desarrollo tecnológico permite hoy en día hacer muchos análisis a bajo coste, también automatizados, de muy diversas enfermedades raras, especialmente trastornos metabólicos y afecciones genéticas en general. Se recomienda fomentar la cooperación en este campo para obtener datos fácticos en los que puedan basarse las decisiones de los Estados miembros. La Comisión va a llevar a cabo a nivel de la UE una evaluación de las actuales estrategias de cribado de población (incluido el cribado neonatal) para enfermedades raras y nuevas enfermedades potenciales, a fin de aportar a los Estados miembros datos (incluidos los aspectos éticos) en los que

¹⁶ Proyecto de Comunicación sobre la telemedicina en beneficio de los pacientes, los sistemas sanitarios y la sociedad.

¹⁷ http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm

basar sus decisiones políticas. La Comisión considerará prioritario conceder este apoyo.

5.9. Gestión de la calidad de los laboratorios de diagnóstico

Actualmente pueden diagnosticarse muchas enfermedades raras mediante análisis biológicos, que suelen ser genéticos. Estos análisis son un elemento importante de la buena gestión del paciente, ya que permiten un diagnóstico precoz, y a veces un cribado en cascada familiar o una prueba prenatal. Dado el gran número de pruebas y la necesidad de diseñar y validar un conjunto específico de análisis de diagnóstico para cada una de ellas, ningún país puede ser autosuficiente en este terreno ni llevar a cabo una evaluación externa eficiente de la calidad de las pruebas. Hay que hacer posible y facilitar este intercambio de experiencia mediante normas y procedimientos claros, transparentes y consensuados a escala de la Unión.

Esto podría lograrse creando redes europeas de referencia con los laboratorios de diagnóstico especializados (por ejemplo, EuroGentest¹⁸). Se estimulará la participación de estos laboratorios en ensayos de aptitud, atendiendo especialmente a sus resultados en materia de información y de asesoramiento antes y después de las pruebas genéticas¹⁹.

5.10. Prevención primaria

Son muy pocas las enfermedades raras que permiten una prevención primaria. Aun así, cuando es posible se adoptan medidas de prevención primaria para las enfermedades raras (por ejemplo, la administración de ácido fólico para prevenir anomalías congénitas del tubo neural). Debe debatirse la acción en este ámbito a escala de la UE, bajo la dirección de la Comisión, para determinar contra qué enfermedades raras pueden ser acertadas las medidas de prevención primaria.

5.11. Registros y bases de datos

Los registros y las bases de datos son instrumentos clave para enriquecer los conocimientos sobre las enfermedades raras y desarrollar la investigación clínica. Son la única manera de reunir datos que permitan obtener una muestra de magnitud suficiente para la investigación epidemiológica o clínica. Se van a promover esfuerzos conjuntos para decidir la recopilación de datos y su mantenimiento, siempre que estos recursos sean abiertos y accesibles. También será fundamental garantizar la viabilidad a largo plazo de estos sistemas, de preferencia a sostenerlos con una financiación de proyectos de por sí precaria. Esta idea se abordó también en el documento «Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos para todos los ciudadanos de la UE afectados», adoptado por el Foro Farmacéutico de Alto Nivel.

5.12. Investigación y desarrollo

Para la mayoría de las enfermedades raras graves que serían potencialmente tratables, simplemente no existe actualmente ningún tratamiento específico. El desarrollo de terapias se enfrenta a tres obstáculos: falta de comprensión de los mecanismos patofisiológicos subyacentes, ausencia de apoyo en las primeras fases del desarrollo clínico y falta de percepción de la oportunidad y los costes por parte de la industria

¹⁸ Véase <http://www.eurogentest.org/>.

¹⁹ Se trata de ayudar a quienes se enfrentan a un diagnóstico de enfermedad genética a comprender tanto la información objetiva sobre la enfermedad como el efecto que tendrá en sus vidas, de modo que puedan tomar sus propias decisiones sobre el futuro.

farmacéutica. Efectivamente, a pesar de la enorme necesidad desde el punto de vista médico, el desarrollo de medicamentos para enfermedades raras por parte de la industria farmacéutica se ha visto usualmente desincentivado por su elevado coste y por el escaso rendimiento previsible de las inversiones (debido al número muy reducido de pacientes).

Entre las empresas farmacéuticas y las autoridades que financian los medicamentos debería establecerse un mecanismo de diálogo preventivo en torno al desarrollo de medicinas²⁰. De este modo, la empresa patrocinadora tendría más seguridad sobre sus posibilidades de beneficios futuros y las autoridades conocerían mejor el valor de las medicinas cuya evaluación y financiación se les solicite, y tendrían más confianza.

Desde hace más de dos décadas, los proyectos de investigación sobre enfermedades raras han recibido apoyo de los Programas Marco de la Comunidad para Acciones de Investigación, Desarrollo Tecnológico y Demostración. En el Programa Marco actual (el 7PM)²¹, el capítulo de salud del programa específico «Cooperación» va encaminado a apoyar la investigación colaborativa y multinacional en diversas formas. En relación con las enfermedades raras, el capítulo de salud presta especial atención a los estudios a escala europea sobre evolución de la enfermedad y patofisiología, y al desarrollo de intervenciones preventivas, diagnósticas y terapéuticas.

El Comité Consultivo de la UE sobre Enfermedades Raras (véase el punto 7) y el Comité sobre Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea de Medicamentos presentarán a la Comisión cada año una recomendación conjunta sobre puntos específicos para las convocatorias de propuestas de los Programas Marco.

Sería positivo fomentar proyectos de coordinación dirigidos a optimizar el uso de los limitados recursos dedicados a la investigación sobre enfermedades raras. Por ejemplo, el proyecto ERANet (E-Rare)²², apoyado por el 6PM y que coordina actualmente las políticas de financiación de la investigación en materia de enfermedades raras de siete países, contribuye a unificar los esfuerzos de investigación. Debería prestarse a estos enfoques la atención debida.

6. COOPERACIÓN INTERNACIONAL

La política de la Comisión en materia de enfermedades raras debería orientarse a estimular la cooperación a nivel internacional con todos los países interesados y en estrecha colaboración con la Organización Mundial de la Salud. La cooperación internacional ya es parte integrante de los Programas Marco de Investigación.

7. GOBERNANZA Y SEGUIMIENTO

La Comisión ha de contar con la asistencia de un Comité Consultivo de la UE sobre Enfermedades Raras que le asesore sobre la aplicación de la presente Comunicación. El Comité estará presidido por la Comisión Europea y contará con una Secretaría Científica, con apoyo del Programa de Salud. Este Comité sustituirá al actual Grupo de Trabajo de la UE sobre Enfermedades Raras.

²⁰ Conforme a lo establecido en el documento «Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos para todos los ciudadanos de la UE afectados», adoptado por el Foro Farmacéutico de Alto Nivel.

²¹ Véase http://cordis.europa.eu/fp7/home_es.html.

²² Véase <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>.

También se estimulará la organización de un Día Europeo de las Enfermedades Raras (el 29 de febrero, que es un día raro) y la convocatoria de conferencias europeas para sensibilizar a los profesionales y al público en general.

Como máximo cinco años después de la fecha de adopción de la presente Comunicación, la Comisión elaborará un informe sobre su aplicación dirigido al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, sobre la base de la información que faciliten los Estados miembros. Este informe debería presentarse al mismo tiempo que el informe relativo a la aplicación de la Recomendación del Consejo sobre las Enfermedades Raras.

8. CONCLUSIÓN

Aunque cada una de las enfermedades raras afecte solo a un número relativamente pequeño de pacientes y familias, en su conjunto representan una pesada carga sanitaria para la UE. Además, la necesidad de concentrar la especialización y de usar eficazmente los limitados recursos disponibles implica que las enfermedades raras son un sector en el que la cooperación europea puede aportar un especial valor añadido a las actuaciones de los Estados miembros. La Comisión ya adoptó iniciativas individuales en el pasado, como el Programa sobre las Enfermedades Poco Comunes, el Reglamento sobre medicamentos huérfanos y la inclusión de las enfermedades raras en los Programas Marco para Acciones de Investigación, Desarrollo Tecnológico y Demostración. Pero es necesario seguir actuando para que estas líneas individuales de trabajo tengan continuidad y se reúnan en una estrategia global coherente para las enfermedades raras, tanto a nivel comunitario como en los Estados miembros, a fin de obtener el máximo potencial de la cooperación general.

Con la presente Comunicación y la propuesta adjunta de Recomendación del Consejo, la Comisión desea establecer esa estrategia global para las enfermedades raras. La estrategia generará potencial para un máximo de cooperación y apoyo mutuo en toda Europa en torno a este apasionante ámbito. Ayudará también a los Estados miembros a establecer sus propias estrategias nacionales y regionales al respecto. Y de esta manera, aportará a las vidas cotidianas de las familias y los pacientes afectados por las enfermedades raras una ventaja tangible de la integración europea.