



# El Colegio Médico de Panamá

## Enfermedades Raras

Dr. Rubén E. Chavarría Quintana

Especialista en:

Medicina Interna

Farmacoterapia y Gestión Clínica del Medicamento



Panamá de noche



Panamá de noche



INSTITUTO  
PANAMENO  
DE TURISMO

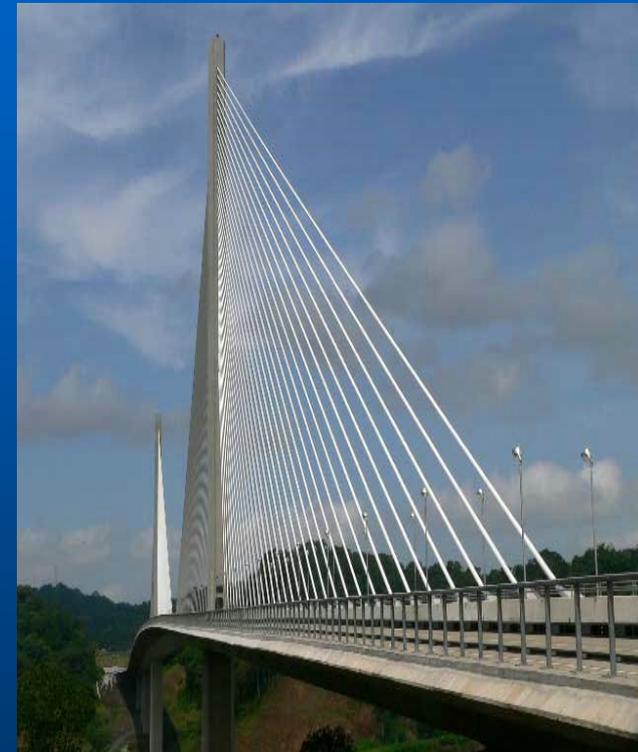


Monumento a Balboa



# Enfermedad Rara.

- **Enfermedad poco frecuente, también llamada poco común, rara o huérfana: Se considera enfermedad rara aquella que afecta en la UE a menos de 5 personas entre 10.000 de la Comunidad.**





# Enfermedad Rara

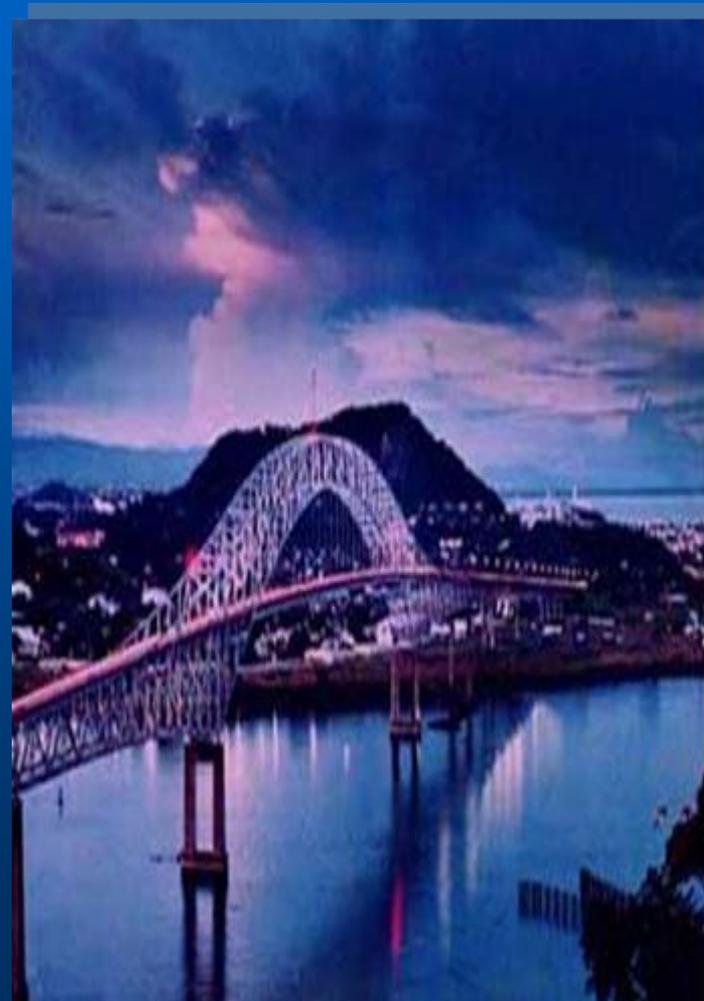
La mayoría de los casos aparecen en la edad pediátrica, dada la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles graves y a la influencia de ciertas enfermedades que aparecen a edades más tardías





# Enfermedades Raras

**El concepto de Enfermedades Raras (ER) se acuña por primera vez a mediados de los años 80 en los Estados Unidos de Norte América (EEUU) y siempre estrechamente relacionado con el concepto de medicamentos huérfanos. Ambos términos se desarrollan en paralelo y ambos se dirigen a dar solución a los problemas que tienen las enfermedades de baja prevalencia.**





# Enfermedades Raras

**5 casos por cada 10.000 personas en la Comunidad Europea. Sin embargo, esta definición sólo es válida para la Unión Europea y así en los EEUU se utiliza una cifra global de casos (menos de 200.000 casos para todo el país)**





# Enfermedades Raras

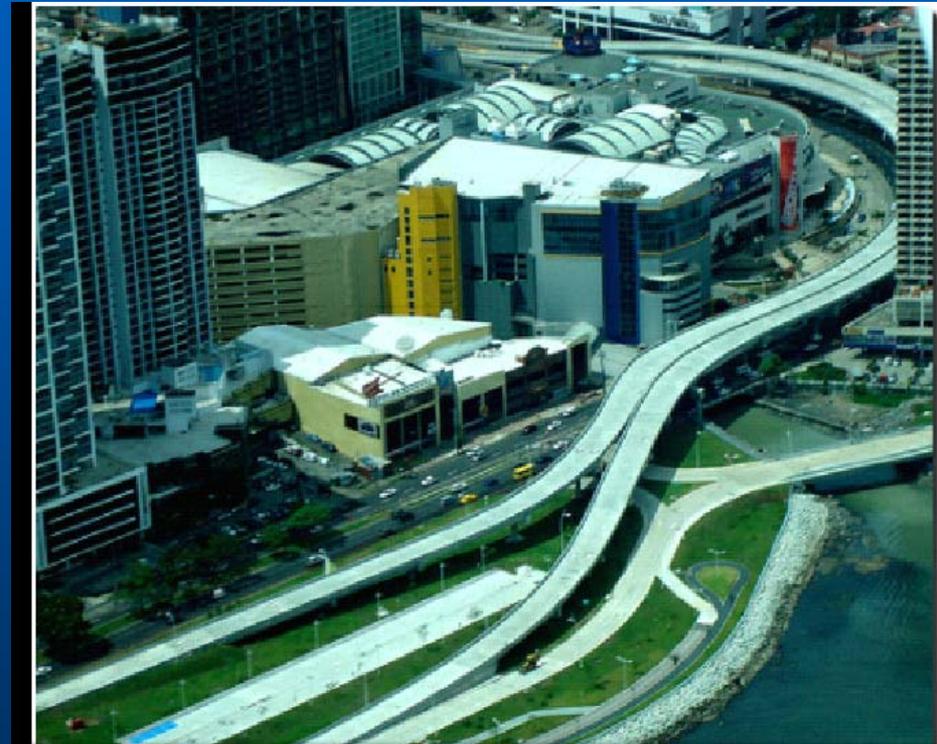
**5 casos por cada 10.000 personas en la Comunidad Europea. Sin embargo, esta definición sólo es válida para la Unión Europea y así en los EEUU se utiliza una cifra global de casos (menos de 200.000 casos para todo el país)**





# Enfermedades Raras

La mayoría de ellas son enfermedades genéticas, pero el componente ambiental nunca puede ser excluido ni tan siquiera en las enfermedades reconocidas como monogénicas





# Enfermedades Raras

Las enfermedades raras son enfermedades con una alta tasa de mortalidad pero de baja prevalencia. Por lo general, comparten una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas y por lo tanto suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento.





# Enfermedades Raras

Uno de los aspectos más delicados para el desarrollo de la epidemiología de las enfermedades raras es que son invisibles en los sistemas de información sanitaria, dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación. Si una enfermedad no figura en una lista de enfermedades es casi sinónimo de no existencia<sup>3</sup>.





# Enfermedades Raras

Uno de los aspectos más delicados para el desarrollo de la epidemiología de las enfermedades raras es que son invisibles en los sistemas de información sanitaria, dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación. Si una enfermedad no figura en una lista de enfermedades es casi sinónimo de no existencia<sup>3</sup>.





# Enfermedades Raras

**No existe una única lista de enfermedades raras, en otras palabras, no existe un único inventario consensuado que permita conocer el universo de estas enfermedades.**





# Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) de la OMS.

La actual versión de esta clasificación CIE10<sup>22</sup> apenas recoge unos 300 códigos únicos (un solo código para una sola enfermedad) correspondientes a enfermedades raras y la novena versión menos de 100.





# Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) de la OMS.

	Estimated prevalence (per 100 000)
Brugada syndrome	50
Erythropoietic protoporphyria	50
Guillain-Barré syndrome	47
Familial melanoma	46
Autism, genetic types	45
Tetralogy of Fallot	45
Scleroderma	42
Great vessels transposition	32.5
Focal dystonia	30
Marfan's syndrome	30
Non-Hodgkin malignant lymphoma	30
Retinitis pigmentosa	27.5
Gelineau's disease	26
Multiple myeloma	26
$\alpha 1$ antitrypsin deficiency	25
Congenital diaphragmatic hernia	25
Juvenile idiopathic arthritis	25
Neurofibromatosis type 1	25
Oesophageal atresia	25
Polycythaemia vera	25

Adapted from reference 8.

Table: Rare diseases with the highest estimated prevalence





## PACIENTES A LOS CUALES SE LES HA SOLICITADO TERAPIA DE REEMPLAZO ENZIMÁTICO EN ERRORES DEL METABOLISMO

DATOS DEL PACIENTE	MEDICAMENTO Y ESQUEMA TERAPÉUTICO	EVALUACIÓN ECONÓMICA
Edad: 13 años Dx: Síndrome de Hunter	Idursulfase, 2 mg/ml, solución, 3 ml, vial, I.V.	360,000.00/año/paciente
Edad: 12 años Dx: Síndrome de Hunter	Idursulfase, 2 mg/ml, solución, 3 ml, vial, I.V.	360,000.00/año/paciente
Edad: 3 años Dx: Síndrome de HUnter	Idursulfase, 2 mg/ml, solución, 3 ml, vial, I.V.	= 180,000.00/año/paciente
Edad: 11 años Dx: Síndrome de Niemann Pick tipo C	Miglustat, 100 mg, cápsula dura, V.O	135.00 x mes x 12 meses = B/. 291,600.00/año/paciente
Edad: 63 años (madre) 44 años (hijo) Dx: Síndrome de Fabry	Agalsidasa 35 mg, vial solución, IV:	Costo por año por paciente: B/. 248,000 por paciente por año
Edad: 1 año con 1 mes <u>DX.</u> Síndrome de Gaucher	Imiglucerasa, 400 UI, Vial para perfusión, I.V.	3,648.00/mes/paciente  1,824.00 x mes x 12 meses = B/. 43,776.00/año/paciente

**–GASTO TOTAL ANUAL : \$ 1,731,376.00**

**–AGREGAR: Una paciente con Síndrome de Pompe.**



# Medicamento huérfano

**Se considera medicamento huérfano aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras o de enfermedades graves más comunes pero que difícilmente sería comercializado por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado.**





# Medicamento huérfano

**Este último punto es importante puesto que más del 90 % de los medicamentos comercializados provienen de la industria farmacéutica, la cual antes de invertir en la investigación y desarrollo (I+D) de una nueva terapia, debe calcular si podrán recuperar mediante ventas dicha inversión que puede llegar a ser del orden de unos 200 millones de euros**





# Medicamento huérfano

La situación descrita de un medicamento huérfano hace en sí misma, que productos muy necesarios para pequeños colectivos de afectados sean abandonados en el olvido por su bajo valor comercial.





# Muchas Gracias

