

Día Mundial de las Enfermedades Raras

Editan una guía para ayudar a los investigadores en el desarrollo de medicamentos huérfanos para enfermedades raras

- *El Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra el próximo 28 de febrero, está este año dedicado a la necesidad de la investigación.*
- *Esta guía, editada por el CIBERER y la AEMPS, explica a los investigadores cómo desarrollar medicamentos huérfanos de una manera sencilla.*
- *La guía expone todos los pasos a seguir hasta llegar a la aplicación clínica.*
- *El CIBERER ya ha promovido la designación de 6 medicamentos huérfanos.*

Madrid, 23 de febrero de 2017.- El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) han editado una guía que explica a los investigadores de una manera sencilla cómo desarrollar medicamentos huérfanos para enfermedades raras.

La publicación de esta guía se enmarca en los actos previos al Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra el próximo 28 de febrero y que este año reivindica la necesidad de la investigación.

Los medicamentos huérfanos son aquellos que están destinados a tratar las enfermedades raras (que afectan a menos de 5 de cada 10.000 habitantes), no resultan atractivos a los patrocinadores en muchas ocasiones por su escasa rentabilidad y precisan por ello apoyo adicional para su desarrollo.

La guía, que está disponible gratuitamente [en este enlace](#), expone de manera clara y resumida todos los requisitos que debe cumplir una terapia para que pueda ser designada como medicamento huérfano, los pasos a seguir para conseguir esta designación y también todo lo que se debe hacer desde ese momento para el desarrollo clínico del medicamento, incluidos los ensayos clínicos y la obtención de

financiación, con objeto de que el medicamento finalmente acabe estando a disposición del paciente.

La designación como medicamento huérfano por parte de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA en sus siglas en inglés) tiene ventajas como la de recibir una autorización de comercialización exclusiva durante 10 años, disponer de protocolos de asistencia y consejo científico gratuitos o con un coste reducido, y la exención de pagos para la designación. Además, las entidades que desarrollan medicamentos huérfanos tienen acceso a subvenciones específicas de la UE y de los programas de los Estados miembros.

Esta *Guía rápida para investigadores sobre el desarrollo de medicamentos huérfanos para enfermedades raras*, ha sido escrita por Antonio Blázquez (AEMPS), Beatriz Gómez y Juan Luque (CIBERER) y ha contado con la colaboración de la Plataforma de Malalties Minoritàries.

Ante el desconocimiento que tienen muchos investigadores sobre los pasos a seguir en el proceso de desarrollo de medicamentos huérfanos, el propósito de los autores ha sido el de ofrecerles una explicación sencilla para que puedan planificar y entender mejor los retos a los que se van a enfrentar.

"Esta guía surge como respuesta a la prioridad que supone la promoción y el desarrollo de medicamentos huérfanos tanto a nivel europeo como nacional", señalan sus autores.

"La guía -continúan- pretende desmitificar la complejidad del proceso y animar a los investigadores a dar los pasos de forma progresiva, contando con acompañamiento en el proceso, ya sea del CIBERER, en caso de pertenecer este centro, o de estructuras específicas de asesoramiento científico disponibles en las distintas agencias, como es el caso de la EMA o la AEMPS".

El CIBERER, promotor de 6 medicamentos huérfanos

En sintonía con las políticas científicas internacionales en materia de enfermedades raras, el CIBERER trabaja en el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas. Una de las perspectivas desde las que aborda este objetivo es con su participación directamente como promotor de medicamentos huérfanos.

CIBERER ha promovido ya 6 medicamentos designados como huérfanos por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA), 3 de los cuales también han sido designados como tales por la agencia americana (FDA).

Tres de estos medicamentos corresponden a terapia génica y los otros tres son reposicionamientos, es decir, fármacos que ya se utilizan para otras patologías que están siendo evaluados para su uso en alguna enfermedad rara.

Los 6 medicamentos huérfanos promovidos por el CIBERER son:

- Vector lentiviral conteniendo el gen de la anemia de Fanconi A (FANCA) para el tratamiento de esta enfermedad. Lidera Juan A. Bueren, investigador de CIBERER-CIEMAT. Este fármaco ha sido designado medicamento huérfano tanto por la EMA como por la FDA.
- Vector lentiviral conteniendo el gen piruvato quinasa de hígado y eritroide (PKLR) para el tratamiento de la deficiencia en piruvato quinasa. Lidera José Carlos Segovia, investigador del CIBERER-CIEMAT. Designado también tanto por la EMA como por la FDA.
- Utilización de células madre hematopoyéticas modificadas con un vector lentiviral que contiene el gen *CD18* (ITGB2) para tratar la deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I. Lidera Juan A. Bueren. Designado también por la EMA y la FDA.
- Utilización del Temsirolimus para la adrenoleucodistrofia. Lideran Aurora Pujol (CIBERER-IDIBELL) y Erwin Knecht (CIBERER-CIPF). Designado por la EMA.
- Utilización del Ubiquinol para el síndrome de deficiencia primaria de coenzima Q10. Lideran Plácido Navas (CIBERER-UPO) y Rafael Artuch (CIBERER-HSJD). Designado por la EMA.
- Utilización de la Metformina para la enfermedad de Lafora. Lideran Pascual Sanz (CIBERER-IBV/CSIC) y José Serratosa (CIBERER-FJD). Designado por la EMA.

La designación como medicamento huérfano solo asegura que la investigación desarrollada hasta el momento tiene evidencia científica suficiente de que se pueden llegar a obtener resultados satisfactorios en un futuro.

Una vez concluido el proceso de designación, se abre un largo camino de búsqueda de fuentes de financiación y de desarrollo de ensayos clínicos hasta obtener la autorización de comercialización por parte de las agencias reguladoras.

"El paso desde la designación hasta el acceso por el paciente requiere una elevada inversión que hace que el número de medicamentos huérfanos finalmente autorizados no sea proporcional al número de medicamentos huérfanos inicialmente designados.

Es fundamental apoyar a los investigadores para poner en valor sus proyectos", reivindica Pablo Lapunzina, director científico del CIBERER.

Sobre CIBERER

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad) cofinanciado con Fondos FEDER. El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y enfermos. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 62 grupos de investigación. Además, cuenta con 20 grupos clínicos vinculados.

Sobre la AEMPS

La AEMPS, como agencia estatal adscrita al Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, es responsable de garantizar a la sociedad, desde la perspectiva de servicio público, la calidad, seguridad, eficacia y correcta información de los medicamentos y productos sanitarios, desde su investigación hasta su utilización, en interés de la protección y promoción de la salud de las personas, de la sanidad animal y el medio ambiente.

Para que un medicamento sea autorizado tiene que pasar por varias etapas de investigación que tienen como objetivo demostrar la calidad, eficacia y seguridad del medicamento. Las fases de la investigación con medicamentos abarcan la investigación básica, los ensayos preclínicos, y los ensayos clínicos en humanos y animales. Cualquier ensayo clínico tiene que ser autorizado por la AEMPS antes de su realización.

Más información

Miquel Calvet. Departamento de comunicación CIBER
625 67 68 81 / miquel.calvet@ciberisciii.es