

BOLETÍN 90 DÍAS

Tercer Trimestre 2010

SOCIEDAD:

IDENTIFICAN UN NUEVO GEN RESPONSABLE DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.

Estudio publicado en American Journal of Human Genetics.

El descubrimiento es fruto de una colaboración hispano-egipcia coordinada por grupos de investigación del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) pertenecientes al IdiPAZ, Instituto de Investigaciones Sanitarias del Hospital Universitario La Paz, y al Instituto de Investigaciones Biomédicas - CSIC-UAM.

Los pacientes con la enfermedad rara osteogénesis imperfecta, también llamada enfermedad de los huesos de cristal, tienen huesos frágiles caracterizados por un alto riesgo de fractura.

Madrid, julio de 2010.

Investigadores españoles y egipcios han identificado una mutación en el factor de transcripción Osterix como una nueva causa genética de la enfermedad rara osteogénesis imperfecta en un paciente egipcio de ocho años con herencia autosómica recesiva. Este trabajo, que aparecerá publicado en el número de julio de la revista científica American Journal of Human Genetics, nació como un proyecto colaborativo interno de grupos de investigación del CIBERER y ha sido coordinado por estos mismos grupos, pertenecientes a su vez al Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del-IdiPAZ (Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz) y al Instituto de Investigaciones Biomédicas – CSIC-UAM, con la colaboración de investigadores del National Research Centre de Egipto y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Bioingeniería, Biomateriales y Nanomedicina (CIBER-BBN).

La principal causa de osteogénesis imperfecta son mutaciones en los genes del colágeno tipo I COL1A1 y COL1A2 y en estos casos la transmisión de la enfermedad es autosómica dominante. Recientemente, también se han descrito en una minoría de casos graves de esta patología con herencia autosómica recesiva mutaciones en genes adicionales también relacionados con el proceso de síntesis de colágeno tipo I.

Los autores de este estudio descartaron en el niño egipcio la presencia de mutaciones en los genes conocidos hasta el momento como causa de osteogénesis imperfecta y posteriormente, al tratarse de un paciente cuyos padres están emparentados, llevaron a cabo un mapeo de homocigosidad. Los investigadores descubrieron una mutación en el gen Osterix (OSX), esencial en la diferenciación de las células formadoras de hueso, como la causa genética de la osteogénesis imperfecta. El análisis de mutaciones en otros pacientes afectados por esta enfermedad rara permitirá conocer el porcentaje de casos de osteogénesis imperfecta que son debidos a mutaciones en OSX.

Fuente:

<http://www.noticiasmedicas.es/medicina/noticias/3831/1/Identifican-un-nuevo-gen-responsable-de-osteogenesis-imperfecta-/Page1.html>

LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras RESPONDE A LA POLÉMICA SOBRE EL ALTO COSTE DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Medicosypacientes.com publica el posicionamiento de FEDER que tiene como objetivo promover el conocimiento y desarrollo sostenible del valor de los medicamentos huérfanos para contribuir de esta manera a mejorar el acceso sostenible a estos medicamentos para todos los afectados en España Madrid, 15 de julio 2010 (medicosypacientes.com)

Con espíritu solidario, ante catástrofes, accidentes y pérdidas humanas, la sociedad en general responde con una sensibilidad especial para ayudar y compensar a las víctimas. Es fácil recordar como en el intento de ayudar a un montañista perdido en una excursión y cuya vida está en peligro, la sociedad en

general apoya realizar un 'rescate' sin importar los costes que estas acciones conlleven.

Desde la Federación, entonces se plantea una duda similar: ¿Se debería aplicar esta regla de 'rescate' también para 'rescatar' la vida de las personas que padecen una enfermedad rara y con frecuencia mortal?

Es importante tener en cuenta que los medicamentos huérfanos pueden ahorrar a los sistemas sanitarios el coste de hospitalizar de por vida a enfermos crónicos. A lo que resulta imprescindible sumar los días de asistencia hospitalaria, coste de discapacidades, menos días de trabajo perdidos por el paciente, declaraciones fiscales por los beneficios del sector, entre otros.

En este sentido, hay evidencias contrastadas sobre cómo el Reglamento sobre medicamentos huérfanos, adoptado desde 1999, no solo ha creado más empleo en la UE, sino que también ha favorecido un aumento de la investigación y el Desarrollo en enfermedades comunes.

De esta manera y como valor fundamental, resulta importante subrayar que las investigaciones realizadas en ER han sido fundamentales para la identificación de la mayoría de genes humanos y para un cuarto de los fármacos innovadores que han recibido la aprobación de la UE.

De hecho, también se han dado incluso casos de medicamentos huérfanos que han resultado beneficiosos para combatir dolencias comunes (como por ejemplo el caso de la Epoetina).

En 2005, la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) a través del COMP (Comité de Productos Medicinales) emitió un informe de balance de los cinco primeros años de legislación de medicamentos huérfanos en la Unión Europea arrojando los siguientes datos: entre abril de 2000 y abril de 2005 se recibieron 458 solicitudes de designación de medicamentos huérfanos, de los cuales más de 260 obtuvieron designación y 22 recibieron autorización para ser comercializados.

Dicho informe concluyó que la designación de medicamentos huérfanos había estimulado la investigación de enfermedades raras en la Unión Europea, incrementando el nivel de concienciación pública y científica e impulsando la creación de redes expertas para unas 350 enfermedades raras. La aplicación del Reglamento también fomentó el diálogo y la colaboración con las asociaciones de pacientes y supuso el desarrollo de colaboraciones con Agencias de Medicamentos de otros países no comunitarios

como EE.UU. y Japón, con la Organización Mundial de la Salud y con ONGs dedicadas a las enfermedades raras.

En nuestro país, según información publicada en el documento de la Estrategia Nacional de las ER en los últimos cinco años, se han comercializado 36 medicamentos huérfanos, lo que supone el 87% de los autorizados por la Comisión Europea. En lo que al resto se refiere, los laboratorios no han solicitado su comercialización en nuestro país.

De los medicamentos huérfanos comercializados hasta la fecha en España, destacan los destinados a oncología y endocrinología/metabolismo. En este segundo apartado se incluye el tratamiento de las metabopatías congénitas, enfermedades raras de origen genético sin tratamiento hasta ahora, por lo que estos fármacos constituyen una innovación terapéutica de primer orden.

MADRID APRUEBA LOS DECRETOS DE LIBRE ELECCIÓN Y ÁREA ÚNICA (JULIO 2010)

El Consejo de Gobierno de la Comunidad de Madrid ha aprobado dos decretos -después de tener el informe favorable del Consejo Consultivo-, que desarrollan la ley de libertad de elección de médico y centro en la comunidad, y otro que desarrolla la nueva estructura de administración del área única.

Fuente:

<http://www.diariomedico.com/2010/07/30/area-profesional/sanidad/madrid-aprueba-decretos-libre-eleccion-y-area-unica>

PROTOCOLO ONLINE DICE-APER

El pasado 18 de julio se presentó el Protocolo ONLINE DICE-APER para la atención de pacientes con ER en la consulta de primaria durante el congreso nacional SEMFyC en Valencia. El protocolo se ha diseñado entre el grupo de trabajo SEMFyC "Genética Clínica y ER", el IIER, FEDER y el Centro de Referencia para la Atención a Pacientes con ER y sus familias (CREER) de Burgos, y se encuentra en la siguiente dirección <http://dice-aper.semfyc.es> si bien se pueda acceder a él a través de la Web de SEMFyC.

Los médicos de familia han elaborado un protocolo 'on line' para mejorar la atención en las consultas de Atención Primaria de los pacientes con una

enfermedad rara. Sus objetivos son mejorar el diagnóstico y la información que existe en torno a estas patologías, la coordinación entre los diferentes especialistas y facilitar la investigación.

Como señala el coordinador del Grupo de Genética Clínica y Enfermedades Raras de SEMFyC y representante de la SEMFyC en la Estrategia en Enfermedades raras del SNS, el doctor Miguel García Ribes, “los objetivos del protocolo son mejorar el diagnóstico y la información que existe en torno a estas patologías, así como la coordinación entre los diferentes especialistas y facilitar datos epidemiológicos que justifiquen la puesta en marcha de acciones en el ámbito de la planificación sanitaria y fomenten la investigación de las ER”.

Fuente:

<http://blog.plandecalidadsns.es/4835/estrategias-en-salud/presentacion-del-comite-de-expertos-en-enfermedades-raras-de-la-ue/>

FEDER Y EL IMSERSO FIRMAN UN CONVENIO DE COLABORACIÓN PARA LAS ER

A través del acuerdo se fortalece la colaboración conjunta para beneficiar a las familias con patologías poco frecuentes. La firma del convenio se llevó a cabo en el marco de la Escuela de Formación FEDER

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el IMSERSO firman un convenio de colaboración con el objetivo de establecer actuaciones dirigidas a mejorar la vida de 3 millones de personas con enfermedades raras (ER) en todas las fases de la enfermedad.

Con este acuerdo, se consolida la colaboración entre FEDER y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER), dependiente del IMSERSO, con el que la organización lleva trabajando estrechamente desde sus inicios.

La firma de este convenio se ha realizado el pasado 21 de mayo en el marco de la Escuela de Formación FEDER que la Federación desarrolló en las instalaciones de CREER. La finalidad es establecer un cauce estable de colaboración que dé coherencia y continuidad a las iniciativas, programas, proyectos y acciones desarrolladas conjuntamente en beneficio de las familias con ER. La firma del convenio se llevará a cabo de la mano de Purificación Causapié, directora

general del IMSERSO y Rosa Sánchez de Vega, presidenta de FEDER.

Para la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) este convenio supone un paso adelante en la mejora de la calidad de vida de las familias con ER, ya que regula las actuaciones que se van a realizar a favor del colectivo.

Entre las principales áreas de colaboración se encuentra el desarrollo de programas y proyectos, con especial incidencia en la realización de actuaciones de formación e innovación. Concretamente hablamos de acciones innovadoras e investigadoras, elaboración y difusión de estudios e informes sobre las ER, promoción de la formación especializada y de postgrado o desarrollo de iniciativas que mejoren la imagen de las familias con ER ante los medios de comunicación.

Concretamente, algunas de las áreas de colaboración serán:

1. Desarrollo de programas y proyectos de atención a las personas con ER, con especial incidencia en la realización de actuaciones innovadoras e investigadoras en la línea básica, clínica, sociosanitaria y socioeconómica.
2. Elaboración y difusión de estadísticas, estudios, investigaciones e informes sobre personas con ER y sus familias. Elaboración de censos de recursos para los usuarios con ER.
3. Promoción y desarrollo de actividades de formación continua, formación especializada y formación de postgrado en materias relacionadas con las ER.
4. Impulso y apoyo a iniciativas o experiencias innovadoras. Elaboración de protocolos, normas técnicas y de sistemas de acreditación y evaluación de programas, centros y servicios.
5. Edición y difusión de documentos, publicaciones y recursos de Internet.
6. Impulso a la participación social y apoyo a la consolidación del movimiento asociativo de personas con ER y sus familias.
7. Impulso y apoyo a iniciativas para mejora de la imagen de personas con ER y sus familias en los medios de comunicación social y en las sociedades española y europea.
8. Participación en programas conjuntos de I+D+I
9. Impulso en el sistema de información de base epidemiológica.
10. Promover acciones piloto de innovación en relación con la atención clínica y sociosanitaria en enfermedades raras, creando grupos de expertos que

establezcan criterios de actuación, contribuyendo a elaborar protocolos clínico-terapéuticos de consenso.

11. Dar visibilidad a servicios de prestaciones sociales a personas con ER y discapacidad

12. Fomentar el campo de la rehabilitación en el campo de las ER, y del apoyo psicológico a su familia

Fuente:

http://www.feder.org.es/ver_noticia.php?id=745

EL COSTE DE LOS MEDICAMENTOS DE ENFERMEDADES RARAS SUPONDRÁ EN LOS PRÓXIMOS AÑOS EL 10% DEL PRESUPUESTO HOSPITALARIO

La falta de garantías económicas es la principal causa de que las empresas farmacéuticas no acometan la investigación y desarrollo de medicamentos para enfermedades que afectan a pocos clientes potenciales. Se estima que el desarrollo de un nuevo fármaco cuesta entre 250 y 500 millones de dólares, y entre 10 y 14 años. Así, las autoridades sanitarias se ven "obligadas" a incentivar a las empresas a investigar en este tipo de enfermedades

El coste de los medicamentos huérfano, es decir aquellos que se destinan a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar una enfermedad rara, podría suponer el 10 por ciento del presupuesto hospitalario en los próximos años.

Los 23.000 pacientes de enfermedades raras que hay en España "sufren cada día por encontrar una solución o un tratamiento que les ayude". Sin embargo, los tratamientos a base de fármacos son "poco eficaces", ya que son pocos los pacientes que se pueden estudiar en ensayos clínicos y las grandes empresas farmacéuticas no ven rentable desarrollar medicamentos adecuados para su enfermedad. A estos pocos pacientes les queda la opción de los medicamentos huérfanos.

Este tema se aborda en una mesa redonda moderada por Carlos Campillo, del Servei de Salut de les Illes Balears, en las XXX Jornadas de la Asociación de Economía de la Salud, que se celebraron en Valencia.

Campillo explicó que como las enfermedades raras son "tan heterogéneas apenas se conocen,

individualmente afectan a muy pocas personas, se distribuyen por todo el planeta y no hay buenos registros de pacientes, las autoridades sanitarias se ven en la necesidad de incentivar a la industria para estimular la investigación y el desarrollo de fármacos". En la Unión Europea se consideran medicamentos huérfanos a aquellos destinados a enfermedades que ponen en peligro la vida o debilitan de forma crónica y afectan a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes, cuando no existe un tratamiento alternativo para la patología rara a la que está destinada o cuando se espera un bajo retorno de inversión.

Precisamente, la falta de garantías económicas es la principal causa de que las empresas farmacéuticas no acometan la investigación y desarrollo de medicamentos para enfermedades que afectan a pocos clientes potenciales. No en vano, se estima que el desarrollo de un nuevo fármaco cuesta entre 250 y 500 millones de dólares, y entre 10 y 14 años.

Así, las autoridades sanitarias se ven "obligadas" a incentivar a las empresas para evitar que los recursos de esa investigación se destinen a otros productos más rentables. El principal incentivo que manejan es el de ofrecer a las farmacéuticas la exclusividad de mercado durante diez años del tratamiento de la enfermedad desde la comercialización del fármaco y la condición de que sólo se aprobará otro medicamento huérfano para la misma indicación si aporta un beneficio considerable a los pacientes.

Esto coloca a los medicamentos huérfanos como objeto de una "gran controversia", sobre todo, debido al alto precio que adquieren luego estos fármacos en el mercado. "¿Cómo debe costearlos la sociedad, teniendo en cuenta que ello puede obligar a dejar de financiar otros tratamientos más eficaces que benefician a más personas, dado que el presupuesto no es infinito?, ¿por qué es tan alto su precio?, ¿lo justifica su escasa eficacia?, ¿existen otras alternativas a los modelos de investigación y desarrollo actuales?", subrayó Campillo.

Fuente:

http://www.medicosypacientes.com/pacientes/2010/06/10_06_28_medicamentos_huerfanos

INIESTA SIEMPRE ESTÁ

La humildad hace cada vez más grande a Andrés Iniesta. Primero fue Javier, el niño de Caravaca con

parálisis cerebral al que Iniesta regaló las botas con las que marcó el gol al Chelsea en la 'Champions', y ahora se trata de José Manuel, el niño murciano que padece osteogénesis imperfecta, enfermedad conocida como 'huesos de cristal', al que el barcelonista ha regalado una camiseta de España para recaudar fondos para la investigación de esta extraña dolencia.

Mariluz Marín y su hijo de seis años, José Manuel, escribieron el pasado mes de agosto un nuevo capítulo en la particular batalla que mantienen desde hace seis años para conseguir que personas como el pequeño José Manuel, que viven condicionados por la debilidad cristalina que sufren sus huesos (a causa de la osteogénesis imperfecta) puedan disfrutar de una mejor calidad de vida.

El pasado 7 de agosto, la familia Marín, antes de marcharse de vacaciones, se plantó en Fuentealbilla, la localidad natal de Andrés Iniesta, para que el 'crack' del FC Barcelona les dedicase una camiseta de España. El objetivo «es utilizar la camiseta para organizar un sorteo benéfico y recaudar fondos para la labor de la Asociación Nacional de Huesos de Cristal (Ahuce)», señala Mariluz.

El gancho que utilizaron los padres de José Manuel para localizar a Iniesta fue una vecina de Beniel, 'Ruli', una peñista del Barcelona que contactó con la abuela del jugador. A partir de aquí, Mariluz, pudo explicar los motivos de su viaje a Fuentealbilla a Andrés, el abuelo del jugador azulgrana, y a los padres del futbolista, María y Antonio. «Su familia conocía la historia de mi hijo y querían ayudarnos».

El 7 de agosto, el pequeño José Manuel y sus padres viajaron desde Alquerías a Fuentealbilla. Una vez en el pueblo albaceteño, creyeron que iba a ser imposible conocer a Iniesta, asediado como estaba, día y noche, por los aficionados. Pero el milagro se produjo.

«Estuvimos en la puerta de su casa, había mucha gente, de pronto salió un coche, mi hijo levantó la mano y le dijo adiós a Iniesta. El futbolista, al ver a mi hijo paró el coche y se bajó», relata Mariluz, quien añade que «nos dijo que fuésemos a la peña de su abuelo». En la Peña Barcelonista Luján, José Manuel pudo conocer de forma distendida al azulgrana, que se interesó por el trabajo de Ahuce y por las secuelas que deja la osteogénesis imperfecta en los enfermos que la padecen.

Mariluz Marín recuerda que Iniesta «mostró mucha dulzura con mi hijo». El internacional no sólo le regaló a José Manuel una camiseta de España dedicada, también le dejó la réplica del trofeo de campeón del

mundo que recibió en Johannesburgo de manos del presidente de la FIFA, Blatter. La madre del menor concluye diciendo que Iniesta «es grande como futbolista, pero mucho más como persona, sus botas valen millones, pero su corazón no tiene precio».

Sorteo el Día del Padre

La camiseta dedicada por Andrés Iniesta se sorteará el próximo 19 de marzo, coincidiendo con las cuatro últimas cifras del cupón de la ONCE del Día del Padre. Las papeletas del sorteo a beneficio de la Asociación Nacional Huesos de Cristal OI España -AHUCE- se pondrán a la venta -2 euros- el 27 de septiembre en comercios de Murcia, Alicante, Caja Rural de Beniel y Caja Murcia y Peñas Barcelonistas de todo el país, entre ellas la de Beniel -número de contacto 678 570 487.

«Se van a hacer 5.000 papeletas con dos números cada una, vamos a correr cielo y tierra para poder venderlas todas, estamos buscando patrocinadores que nos ayuden», relata ilusionada Mariluz Marín ante el nuevo partido que su hijo, José Manuel, le pretende ganar a la osteogénesis imperfecta.



Iniesta con José Manuel, el niño murciano que padece la enfermedad de los 'huesos de cristal', el 7 de agosto en Fuentealbilla. :: LA VERDAD
JORGE G. BADÍA | SANTOMERA.

Fuente:

http://www.laverdad.es/murcia/v/20100907/deportes_murcia/mas-futbol/iniesta-siempre-esta-20100907.html

EL CONGRESO QUIERE QUE EL CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD TENGA TAMAÑO CARNÉ

EN TODAS LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

- Argumenta que en algunas CCAA el documento se expide en hojas de papel y esto lo hace menos manejable

El Congreso de los Diputados instó este martes al Gobierno a consensuar con las comunidades autónomas un formato más cómodo y manejable para el llamado "certificado de minusvalía", el documento que acredita el grado de discapacidad que tiene reconocido una persona y que ahora se expide en papel tamaño DIN A4 en algunas regiones.

La propuesta, impulsada por el Grupo Parlamentario Popular y aprobada en la Comisión de Discapacidad del Congreso, aboga, concretamente, por que el documento que acredita el grado de discapacidad de los ciudadanos tenga tamaño carné y sea similar al DNI electrónico.

Y es que, según explicó en la defensa de esta proposición la diputada popular Carmen Quintanilla, en la actualidad Madrid, Comunidad Valenciana, Aragón, las dos Castillas, País Vasco y Cataluña sí disponen de una tarjeta de discapacidad manejable, pero el resto de las autonomías siguen expidiendo el certificado en hojas de papel, lo que provoca "discriminación por regiones" a los ciudadanos con problemas físicos, psíquicos o sensoriales.

Fuente:

<http://ecodiario.eleconomista.es/sociedad/noticias/2444487/09/10/El-congreso-quiere-que-el-certificado-de-discapacidad-tenga-tamano-carne-en-todas-las-ccaa.html>