

ANALES

DE LA

REAL ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA

AÑO 2004 - TOMO CXXI

CUADERNO PRIMERO

SOLEMNE SESIÓN

SESIONES CIENTÍFICAS



Edita: REAL ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA

Depósito Legal: M. 5.020.—1958
I.S.S.N. 0034-0634

Fotocomposición e impresión: Taravilla. Mesón de Paños, 6 - 28013 Madrid

V SESIÓN CIENTÍFICA

DÍA 24 DE FEBRERO DE 2004

PRESIDIDA POR EL EXCMO. SR.
D. AMADOR SCHÜLLER PÉREZ

ENFERMEDADES RARAS: UN NUEVO CAPÍTULO DE LA MEDICINA

RARE DISEASES: A NEW CHAPTER OF MEDICINE

Por el Excmo. Sr. D. ÁNGEL NOGALES ESPERT

Académico de Número

Resumen

Las enfermedades raras (E.R.) constituyen un nuevo capítulo de la Medicina que comprende más de 5.000 enfermedades diferentes, cuyo denominador común, además de su baja frecuencia (prevalencia inferior a 5/10.000) es la cronicidad, así como la grave afectación del paciente con alteración de su calidad de vida y de las relaciones con el entorno físico y social.

Dado el escaso número de pacientes de cada una de las enfermedades, existe poco interés en la investigación clínica y, sobre todo terapéutica, que no resulta rentable. Se denominan «medicamentos huérfanos» aquéllos que pueden servir para tratar alguna de estas enfermedades, pero que no son comercializados por su escasa rentabilidad.

El problema particular que constituye una E.R. puede parecer poco importante, pero consideradas en conjunto, dadas sus características y sus efectos sobre el paciente, la familia y la sociedad, revisten una gran importancia. Se piensa que en nuestro país deben existir unos 20.000 enfermos con estas patologías y en la Unión Europea, de 20 a 30 millones.

El abordaje de la atención a las enfermedades raras debe de ser multidisciplinar (médicos generales, pediatras, médicos expertos enfermedades particulares, sociólogos y trabajadores sociales) con una permanente conexión entre la atención primaria y la hospitalaria.

Se requiere, por tanto, una adecuada formación de todo el personal que trabaja con estas enfermedades, así como fomentar la investigación sobre las mismas y proporcionar apoyo a las familias de estos pacientes. Facilitar la investigación sobre E.R., así como la comercialización de los «medicamentos huérfanos» por parte de los estados es un paso importante que ya ha comenzado a darse en la U.E.

Las asociaciones de enfermos, tanto las globales de E.R. (FEDER en España; EURORDIS en la Unión europea; NORD en USA), como las particulares de alguna enfermedad (más de 60 en nuestro país) han desempeñado un papel importantísimo para promocionar la atención sobre estas enfermedades, y deben de recibir toda la ayuda posible.

Palabras clave: Enfermedades raras, Medicamentos huérfanos.

Abstract

Rare Diseases (RD) form a new chapter of Medicine which consists of more than 5.000 different diseases. RD have low prevalence (less than 5/10.000), chronic and severe evolution and usually produce serious alteration of quality of life and relationships with physical and social environment.

The scarce number of patients with each RD produces very limited interest in research, specially in therapy. «Orphan drugs» are useful drugs for treating some RD, and in spite of this they are not made because the low number of patients.

The particular problem of one RD can be considered not important but as a whole it has great importance, having in mind its consequences over the patient, family and society. It is thought that there are about 20.000 patients in Spain and between 20 and 30 millions in the EU.

Care of RD must be multidisciplinary (general practitioners, pediatricians, experts in RD, sociologists and social workers) with a permanent linkage between primary and specialised medicine.

An appropriate training of professionals that work with these diseases is needed, as well as to increase and improve the research about RD and to give support to the patients and their families.

Global Associations of patients with RD (FEDER in Spain, EURORDIS in EU and NORD in USA) as well as particular associations of some RD (more than 60 in Spain) have developed a very important task to improve health care and social attention about RD and must receive government and social support.

Key words: Rare Diseases. Orphan drugs.

A principio de la década de los 80, en EEUU se acuñó el concepto de «población huérfana de medicamentos», para referirse al conjunto de enfermos afectados de patologías de baja prevalencia, que por eso mismo no despertaban ningún interés por la investi-

gación terapéutica. Estas enfermedades poco frecuentes se denominaron Enfermedades Raras (Rare Diseases) (E.R.) y junto a las mismas comenzó a hablarse de Medicamentos Huérfanos, para referirse a aquéllos con potencial terapéutico para las E.R., sin patrocinador por falta de rentabilidad económica.

El término de E.R. tiene unas connotaciones negativas en nuestro idioma, por lo que se ha tratado de sustituir por otros, como Enfermedades Infrecuentes, Minoritarias, de Baja Prevalencia o Poco Comunes. Ninguna de estas denominaciones ha hecho fortuna, por lo que sigue utilizándose la de E.R.

No existe acuerdo generalizado sobre el dintel por debajo del cual deba de hablarse de baja prevalencia de una enfermedad: 7,5 por 10.000 habitantes en EEUU, 5 por 10.000 habitantes en UE, 4 por 10.000 habitantes en Japón y 1 por 10.000 habitantes en Australia. En nuestro país, naturalmente, se sigue el criterio de la UE.

La OMS afirma que existen algo más de 5000 E.R. diferentes, lo que supone que en la Unión Europea deberá haber unos 20.000.000 enfermos afectados de estas patologías, y en España unos 20.000.

Las E.R. son muy distintas entre sí. Difieren en la etiología, patogenia, fisiopatología, clínica, diagnóstico, pronóstico, tratamiento y prevención. ¿Cuáles son los aspectos comunes, los aspectos que permiten agrupar enfermedades tan diferentes?. En primer lugar, como ya dijimos, su baja prevalencia (menos de 5 por 10.000 habitantes). Una gran mayoría (prácticamente el 80%) tienen carácter congénito. Característica común es la cronicidad, existiendo una dependencia de por vida del sistema sanitario, con afectación significativa de la calidad de vida y alteración de las relaciones de los enfermos con su entorno físico y social, que producen graves problemas del paciente y su familia de carácter psicológico, social y económico. De todas estas enfermedades existe escaso conocimiento y poca información, lo que origina retraso o falta de diagnóstico, y terapéutica problemática, compleja o inexistente. En la figura 1 se esquematizan las características distintivas de estas enfermedades.

Las E.R. consideradas individualmente serían un problema muy poco importante desde el punto de vista social; sin embargo, como grupo tiene un gran peso tanto sanitario como social, lo que justifica el gran interés que actualmente despiertan, y las medidas

ENFERMEDADES RARAS CARACTERÍSTICAS DISTINTIVAS



Fig. 1

cada vez más importantes que se adoptan sobre ellas a nivel sanitario y social.

La gran diversidad de estas enfermedades hace muy difícil conseguir agruparlas en relación con algunos de los aspectos clínicos. En la publicación «Enfermedades Raras: situación y demandas socio-sanitarias», del IMSERSO, se realiza la siguiente clasificación en 6 grupos:

Grupo A:

- Edad de aparición: Niños.
- Diagnóstico: Fácil.
- Ejemplos: Malformaciones congénitas, acondroplasia, artrogriposis.

Grupo B:

- Edad de aparición: Niños.
- Diagnóstico: Difícil.
- Ejemplos: Mucopolisacaridosis, s. de Moebius.

Grupo C:

- Edad de aparición: Niños.
- Probabilidad de intervención precoz que mejora la calidad de vida.
- Ejemplos: Fibrosis quística, S. de Turner, E. de Gaucher, hemofilias, porfirias, déficit de GH.

Grupo D:

- Edad de aparición: Jóvenes.
- Mal pronóstico.
- Ejemplos: Tumores, aniridia, corea de Huntington, enfermedad de Creutzfeld-Jacob.

Grupo E:

- Edad de aparición: Adultos.
- Discapacidad motora de origen músculo-esquelético.
- Ejemplos: Esclerodemia, S. de Sjögren, lupus, distrofia muscular.

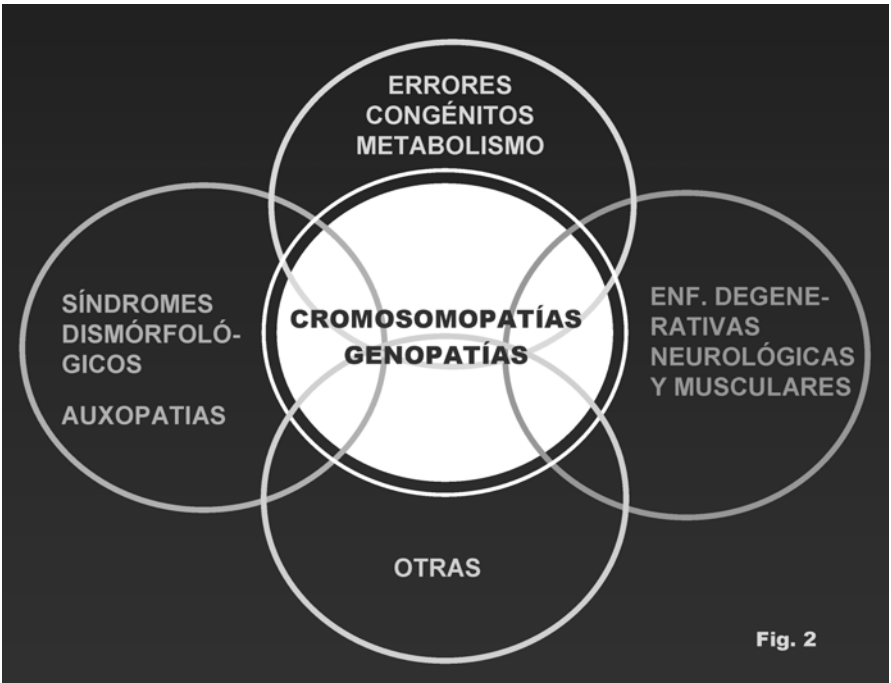
Grupo F:

- Edad de aparición: Adultos.
- Discapacidad motora de origen neurológico.
- Ejemplos: Esclerosis lateral amiotrófica, ataxias, distonías, neurofibromatosis.

Desde un punto de vista práctico y de orientación clínica pensamos que esta clasificación no resulta demasiado útil en el momento de abordar estas enfermedades, muy difíciles de sistematizar, pues comprenden grupos etiopatogénicos y clínicos muy diferentes, los más importantes de los cuales se representan en la figura 2.

Los aspectos psico-sociales de marginación y exclusión relativos al enfermo y su familia, comunes a la práctica totalidad de las E.R., y de una especial importancia en las mismas, puede resumirse, según la FEDER, en los siguientes:

- Sentimientos de profunda soledad y aislamiento.
- Desconcierto y desorientación generados por la falta de conocimientos sobre la enfermedad.



- Desinformación múltiple sobre:
 - Especialistas o centros médicos donde acudir
 - Ayudas técnicas y sociales
 - Discapacidades que pueden producir la enfermedad
 - Epidemiología y herencia de la enfermedad
- Sensación de que la solidaridad social es más teórica que real, al tratarse de enfermedades con escasa representación social
- Situaciones de exclusión social, cultural y económica.

En las II Jornadas sobre Necesidades y Demandas de Afectados por Enfermedades Raras y sus familias, organizadas por IMSERSO, Instituto de Salud Carlos III y FEDER en 2001, se formularon por grupos de expertos, técnicos, profesionales y afectados, una serie de importantes propuestas para actualizar la atención de estas enfermedades que se resumen en los siguientes apartados:

1. Información
2. Formación e Investigación
3. Diagnóstico
4. Organización: Iniciativas, planes y programas
5. Gestión socio-sanitaria
6. Asociacionismo
7. Apoyos y ayudas sociales.

A continuación sintetizamos los aspectos más importantes de estas propuestas:

1. Información

Sería necesario conseguir:

- Aumento de información a médicos y personal sanitario
- Información para apoyo de pacientes y familiares
- Informatizar la información en bases de datos de fácil accesibilidad donde figuren: Centros de referencia para diagnóstico y tratamiento, información técnica para profesionales, información sobre asociaciones, prestaciones económicas y sociales, experiencias de los propios afectados, etc.

2. Formación e Investigación

Ambos aspectos son de la mayor importancia para mejorar la atención sanitaria a las E.R. siendo conveniente:

- Reforzar la formación especialmente de Pediatras y Médicos de Familia
- Abrir una línea de investigación propia en el Plan Nacional de I+D
- Priorizar las líneas de investigación con el coordinador de Proyectos Nacionales e Internacionales.

3. Diagnóstico

En las E.R. el retraso del diagnóstico es prácticamente una constante, por lo que deberán realizarse esfuerzos para mejorar la formulación del mismo en todos los casos, siendo de gran importancia:

- Identificar grupos de riesgo (detección precoz).
- Estudiar la demora diagnóstica por grupos de enfermedades.
- Establecer una clasificación operativa de E.R. creando grupos cuyo diagnóstico pueda orientarse.

4. Organización (Iniciativas, planes y programas)

Dentro de las medidas organizativas, son de destacar las siguientes:

- Coordinar acciones europeas-administración española.
- Coordinar Administración Sanitaria-Servicios Sociales.
- Reconocer a pacientes con E.R. y sus familias como grupos en riesgo de exclusión.
- Elaborar una iniciativa estatal específica para los campos de atención sanitaria y formación/investigación.

5. Gestión Socio-Sanitaria

Es de gran importancia el abordaje conjunto de las E.R. por el Sistema Sanitario y los Servicios Sociales, siendo de gran importancia:

- Crear dentro del Sistema Sanitario Unidades Multidisciplinares de Referencia, supra-autonómicas.
- Establecer la figura del «gestor del caso» coordinador de todo el proceso.
- Insertar en el Sistema Sanitario grupos de autoayuda.
- Crear partidas hospitalarias específicas para E.R. y financiación de productos sanitarios (no propiamente medicamentos).
- Implicar a la Agencia Española del Medicamento y a la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios.
- Crear Comisiones de Expertos en el seno de la Administración.

6. Asociacionismo

En el conjunto de medidas aconsejadas, destaca el fortalecimiento del movimiento asociacionista, para lo cual resulta necesario:

- Impulso de la Administración.
- Fuentes de financiación.
- Programas de formación del voluntariado.

7. Apoyos y ayudas sociales

- Crear un programa de atención a personas gravemente dependientes.
- Crear equipos de apoyo psicológico permanente.
- Actualizar la política de ayudas económicas familiares.
- Flexibilizar el sistema de prestaciones sociales y económicas.
- Establecer redes de apoyos formales e informales.
- Considerar la particularidad del área rural.
- Conseguir flexibilidad laboral para el afectado y su cuidador.
- Conseguir igualmente un tratamiento fiscal favorable para los gastos extra derivados de la enfermedad.
- Incrementar la difusión social de las E.R.

Las Asociaciones han desempeñado, y desempeñan, un papel fundamental en el interés que las E.R. comienzan a despertar en el mundo social e incluso sanitario, así como en las medidas cada vez más numerosas e importantes que se van adoptando en apoyo de las mismas. La primera de estas asociaciones fue la NORD (National Organisation for Rare Diseases), creada en EEUU; a nivel de la UE se ha estructurado la EURORDIS (European Union Organisation for Rare Diseases), y en España la FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), que engloba a más de 60 asociaciones españolas de E.R. y está integrada en EURORDIS.

Entre las implicaciones normativas importantes de la UE sobre E.R. que ha aparecido recientemente podemos destacar la **Decisión 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de Abril de 1999**: En ella se expresa la importancia de las E.R. para los países de la UE y propone:

- Estimular el desarrollo de una red europea de información.
- Contribuir a la adquisición y actualización de conocimientos de los profesionales sanitarios.
- Promover la formación de expertos.
- Promover la colaboración transnacional y la creación de redes entre grupos de personas afectadas o voluntarios y profesionales afectados.

- Apoyar a escala comunitaria la vigilancia de las E.R. en los estados miembros.

También ha resultado muy importante para la UE el Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos aprobado 16-12-1999 y publicado el año 2000, que promueve apoyo a la industria farmacéutica para la investigación de nuevos tratamientos para las E.R. El desarrollo y puesta en marcha de las medidas propuestas por este Reglamento se realiza desde la Agencia Europea del Medicamento (EMA) a través de su Comité de Medicamentos y Productos Huérfanos (COMP)

Algunos Proyectos Europeos muy interesantes son: NEPHIRD (Network of Public Health Investigation on Rare Diseases), EUROPEAN EDUCATIONAL PROGRAMME ON RARE DISEASES, INICIATIVA IDA-EUPHIN (Interchange Data Administration-European Union Public Health Information Network) y EURORDIS (European Organisation on Rare Diseases) que contempla la creación de un banco europeo de muestras biológicas (ADN y tejidos), a través del proyecto EUROBIOBANK (en el que participa ISCIII). De gran utilidad ha resultado la creación de ORPHANET, que edita una base de datos pública de E.R. y medicamentos huérfanos.

En nuestro país se creó el CISATER (Centro de Investigaciones sobre el Síndrome de Aceite Tóxico y Enfermedades Raras), integrado en el Instituto de Salud Carlos III, que ha confeccionado la primera página web en español sobre E.R. en el año 2000, así como el Programa Nacional de Investigación sobre E.R. (PNIER), y que cuenta como un Comité de Ética ad hoc para E.R.

El CISATER, junto con el IMSERSO (Instituto de Migraciones y Servicios Sociales) y la FEDER han desarrollado un importante proyecto en nuestro país sobre necesidades de E.R. Recientemente, en el año 2003, se ha creado el Instituto de Investigación sobre Enfermedades Raras, integrado en el Instituto de Salud Carlos III, que tiene encomendadas funciones relevantes en la investigación, información e integración de centros dedicados a E.R.

En nuestro país cabe también destacar la REPIER (Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras) creada en 2002 por el FIS y que consta de 16 nodos, 11 pertenecientes a Consejerías de Comunidades Autónomas y 5 a centros de investigación en áreas específicas. Esta red de investigación tiene los siguientes objetivos:

1. Generar un sistema de información sobre E. R., identificando los recursos existentes en las Comunidades Autónomas.
2. Analizar factores de riesgo y factores pronósticos.
3. Crear un sistema de intercambio de información.
4. Contribuir al conocimiento sobre etiopatogenia de los E.R.
5. Colaborar a la creación del banco de ADN y muestras biológicas.
6. Contribuir a mejorar la calidad asistencial de las E.R.
7. Identificar los tratamientos utilizados en las E.R.

El futuro de las E.R. depende de sus *posibilidades de tratamiento*, algunas ya utilizadas en la actualidad y otras que son objeto de una activa investigación, y que podemos resumir en cuatro grupos terapéuticos:

- Etiológico: Uso de vitaminas como coenzimas
 Aporte de la proteína deficiente
 Aporte enzimático sustitutivo
 Trasplante de órganos o células
 Manipulación de la expresión genética
 Terapia genética
 Implantación de células madre
- Patogénico: Restricción de ingesta del sustrato
 Inhibición de la síntesis del sustrato o de metabolitos no deseados.
 Reemplazamiento del producto deficiente.
- Sintomático: Farmacológico
 Ortopédico
 Quirúrgico
 Educación sanitaria
- Otros: Inhibición de apoptosis
 Etc.

Finalmente, como resumen de la atención a los pacientes afectados de E.R., nos referimos al esquema de la figura 3, en el que se sintetizan los aspectos principales de la atención socio-sanitaria en las E.R. En su parte central o nuclear muestra la atención hospitalaria (equipo de especialistas del hospital que debe tener un único coordinador-responsable, y en que se integran sicólogos y traba-



jadores sociales) en estrecha interrelación con la atención ambulatoria (pediatras, sicólogos y trabajadores sociales). Este primer núcleo de atención debe acompañarse de dos soportes fundamentales: subvenciones y ayudas a las familias, y personal de apoyo en la escuela y para la educación de los pacientes. Naturalmente, para mantener la atención en los adecuados niveles y avanzar en la misma se requiere: Formación de profesionales sanitarios (Pregrado, Especializada y Continuada), formación de expertos, promoción de la investigación, registro de casos, banco de muestras (DNA y muestras biológicas), sensibilización social y apoyo a asociaciones.

BIBLIOGRAFÍA

- ANDERSEN, T.: *Asociaciones de pacientes*. Libro de Actas, II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Sevilla, 2004: 34.
- AYME, S.: *European Initiatives in the Field of Rare Diseases: An Overview*. Libro de Actas, II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Sevilla, 2004: 34.

- CONSEJERÍA DE SERVICIOS SOCIALES, COMUNIDAD DE MADRID. *Plan de Atención Social a Personas con Enfermedad Mental Grave y Crónica 2003-2007*. Madrid, 2003.
- GARCÍA FUENTES, M.: *Enfermedades Raras*, vol. I y II. Monografías de Pediatría n.ºs-144 y 145. Editorial Aula Médica, Madrid, 2003.
- GRISOLIA, S.: *Terapia génica sustitutoria; células madre. Posible aplicación en enfermedades raras*. Libro de Actas; II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades raras. Sevilla, 2004: 29.
- IZQUIERDO, M., AVELLANEDA, A.: «Enfoque interdisciplinar de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo». *Med. Clín.*, 2003; 12 (8): 299-303.
- LUENGOS, S., ARANDA, M. T., DE LA FUENTE, M.: «Enfermedades raras: situación y demandas socio-sanitarias». *Serie Estudios*, n.º 5. IMSERSO, Madrid, 2001.
- NOGALES, A.: *Programas de formación de Enfermedades Raras*. Libro de Actas, II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Sevilla, 2004: 56.
- PABST, J. I.: «Médicaments orphelins: quelques aspects juridiques, ethniques et économiques». *Rev Epidemiol Santé Publique*, 2001; 49: 387-96.
- POSADA, M., IZQUIERDO, M., FERRARI, M. J. y cols.: «Plan de acción de la Unión Europea y del Estado Español sobre enfermedades raras». *Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad*, 2002; 53: 25-29.
- SCHIEPPATI, A., DANIA, E., VASILE, B. et al.: «Clinical Research Center for Rare Diseases». *J. Rare Dis.*, 1996; 2: 7-12.

INTERVENCIONES

Prof. Campos Muñoz

Quiero empezar mi intervención agradeciendo al profesor Nogales sus palabras sobre el nuevo instituto de investigación de enfermedades raras, creado recientemente en el seno del Instituto de Salud Carlos III. Y quiero además felicitarle por la excelente síntesis que ha realizado en su exposición sobre un tema tan amplio y tan complejo. Creo que no es posible decir más sobre tanto en tan poco tiempo. El comentario que quiero someter a la consideración de los Sres. Académicos es la dificultad organizativa que supone la atención y la investigación de estas enfermedades.

Las enfermedades raras son, como su nombre indica, poco frecuentes y están, muy dispersas geográficamente. Es por eso muy importante identificar en nuestro sistema nacional de salud cuales son los servicios y los grupos de investigación expertos en cada una de estas patologías. Una vez identificados dichos servicios y grupos el sistema debería facilitar el traslado de los pacientes a estas unidades, dondequiera que estén, para que además de acu-

mular experiencia pueda llevarse a cabo la investigación clínica y aplicada que, en su caso, corresponda. El fondo de cohesión podría facilitar esta movilidad en el seno de nuestro Sistema de salud en aquellas enfermedades raras que requieran el desplazamiento del paciente y de su familia a centros de una Comunidad Autónoma distinta a la suya, previamente identificados y reconocidos por el conjunto del sistema.

En el nuevo instituto creado se agrupan las distintas redes de investigación sobre enfermedades raras recientemente configuradas que recogen todo el potencial asistencial e investigador en estas patologías que existe en nuestro País. En el momento presente el Instituto de enfermedades raras está trabajando en la identificación de los centros de expertos de nuestro sistema y en formular la propuesta de los mismos al Consejo interterritorial de salud para su futura aprobación. Creo que es el paso que hay que dar para ofrecer una esperanza de equidad en el diagnóstico y mejor tratamiento de estas enfermedades a los enfermos y a sus familias.

Para finalizar mi intervención quiero preguntar al profesor Nogales su opinión sobre como articularía él la relación entre la atención sanitaria a recibir por el enfermo en estas áreas especializadas de nuestro sistema de salud y por su médico de familia o médico especialista en el curso de su vida cotidiana. A mi juicio articular esta relación va a ser fundamental en la atención futura de estos pacientes.

Reitero mi felicitación al profesor Nogales y espero oír su opinión al respecto.

Prof. Moya Pueyo

En primer Lugar, quiero felicitar al Prof. Nogales por su interesante y actual conferencia sobre «Enfermedades raras», tema de verdadera actualidad e importancia, como lo prueba que la semana pasada se ha celebrado en Sevilla el *II Congreso Internacional sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos*.

La primera cuestión que se nos plantea es la delimitación conceptual. Si bien existe una definición dentro de la UE, incluyéndose entre las mismas aquellas enfermedades, incluidas las de origen genético, con peligro de muerte o de invalidez crónica y que

tienen una frecuencia baja, cinco casos como máximo por cada 10.000 habitantes de una comunidad.

La anterior definición incluye un amplio grupo, la mayoría de causa genética y que se manifiestan en la primera etapa de la vida, caen en el campo de la pediatría y son los que tan acertadamente ha expuesto el Prof. Nogales; al anterior grupo habría que añadir en la actualidad enfermedades de otros orígenes: microbiano, tóxicos, etc., para los cuales se dan en estos momentos los criterios estadísticos, numéricos de la definición oficial. Por tanto, esta definición general, el conceptuar como enfermedad rara su frecuencia de aparición en relación al tiempo y al espacio, y así, en los momentos presentes, serían entre nosotros enfermedades raras: el **tracoma**, el **paludismo**, la **intoxicación por arsénico** e incluso por **plomo**; alguna de ellas, como la intoxicación arsenical, ha generado problemas diagnósticos por no pensar en ellas, como el caso de la Embajadora de Estados Unidos en Roma, Clara Boele, que fue tardíamente diagnosticada de padecer una intoxicación arsenical debida a haber pintado sus habitaciones en la Embajada con verdes arsenicales.

Ciñéndonos ahora a la causa genética entre los muchos problemas que se nos plantearan, hay dos que desearía se me diera respuesta de qué hacer ante ellos:

1. ¿Cómo organizar la enseñanza de las mismas partiendo de la base que son 6.000 o 7.000 y las hasta ahora poco recogidas en la clasificación de la OMS, son 10.000, para las que se dedican más de tres años en la enseñanza de la Medicina.

2. Si debería extenderse el concepto sanitario de «uso racional del medicamento», no sólo a la utilización de los mismos, sino, además, a incluir los llamados «huérfanos» y que, por tanto, el Sistema Público de Salud habilítase fondos para investigar los oportunos tratamientos en estas enfermedades, al menos en las de mayor incidencia.

Prof. Lorenzo Fernández

Felicitar al Prof. Nogales por haber traído a esta Real Academia Nacional de Medicina un tema de gran interés médico y social y como es el de las «Enfermedades Raras».

Dado que para estas enfermedades están destinados los llama-

dos «*medicamentos huérfanos*», es decir, medicamentos sin interés para la industria farmacéutica por su escasa rentabilidad, los pocos medicamentos existentes son de un precio muy elevado.

¿Cuál es la situación de la cobertura económica por parte de la Sanidad Pública para este tipo de medicamentos.

PALABRAS FINALES DEL PRESIDENTE

Una magnífica comunicación como corresponde al Académico y al tema que nos ha traído hoy. Enfermedades raras, Prof. Nogales, me ha hecho pensar mucho e incluso desde la denominación de enfermedades raras. Siempre han existido, pero eso es una estimación, una calificación que salta por encima, que va más allá de la nosotaxia, de los conceptos que de la medicina tenemos; ha reunido una serie de cuestiones en donde circunstancias especiales o no especiales surgen determinadas condiciones clínicas, etiológicas, patogénicas, anatomopatológicas, preventivas y terapéuticas que hacen de esa enfermedad a los ojos del médico ser no frecuentes o poco frecuentes y tener unas connotaciones en todos los aspectos diversas. Siempre ha llamado la atención a todos los médicos desde nuestra época de estudiante las enfermedades con denominaciones especiales, raras, de las que siempre teníamos gran miedo y mucho cuidado al estudiarlas. Después, cuando veíamos en la clínica enfermos que nos sorprendían por sus enfermedades, y merecían toda nuestra atención al igual que el resto de las enfermedades. Así que problemática conceptual en cuanto a enfermedad rara se ha indicado que no aparece como tal ningún capítulo en los libros de patología. No es fácil al construir un libro salir de la nomenclatura normal y conceptos naturales para la descripción de aquello que encontramos en un enfermo que ha perdido su situación normal. Me parece muy bien y felicito al Prof. Nogales porque haya agrupado de esta manera, con espíritu nosotáxico, aquellas cosas que por gravedad y rareza merecen también estudiarse en conjunto; cosa nada fácil, como él sabe mejor que nosotros, porque lo ha estudiado y lo ha hecho muy bien. Si tuviera ahora que escribir un libro de patología sobre un sistema o un aparato, creo sinceramente que no perdería la idea nosotáxica esencial para la descripción de las enfermedades. Esto es una estimación peculiar clínica, evolutiva, pronóstica y que merece una

gran atención. A mí me parece que la nosotaxia actual que presiden la idea de nuestros libros de patología va a continuar igual, y dentro de cada enfermedad ha añadido nuevos conocimientos. Estos atisbos de hacer innovaciones en las cosas conceptuales que tenemos de la enfermedad son sobresalientes y dignos de admiración. Le felicito, Prof. Nogales.

Se levanta la sesión.