

**Este 26 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias**

## **La Farmacología Clínica, clave ante el reto de trasladar los nuevos avances terapéuticos al tratamiento clínico de las enfermedades raras**

- **En los últimos años se han producido grandes avances terapéuticos en terapia génica y medicamentos huérfanos que han supuesto una nueva esperanza para estos pacientes, pero también un gran reto para el sistema sanitario**
- **Los médicos especialistas en Farmacología Clínica tienen un importante papel en el diseño de los ensayos clínicos para estas terapias, así como en el proceso de aprobación y traslación de los mismos a la práctica clínica**

**Madrid, 26 de febrero de 2021.-** Los avances que se vienen produciendo en las últimas décadas en ámbitos como la genética, la genómica y los procesos biotecnológicos han permitido avanzar de forma notable en el tratamiento de las conocidas como enfermedades raras. La aparición de estas terapias disruptivas y transformadoras supone, al mismo tiempo, un desafío para los agentes implicados en la investigación, desarrollo y aplicación clínica de estos nuevos fármacos. Es por ello que los médicos especialistas en Farmacología Clínica tienen un papel protagonista a la hora de trasladar estos avances a los pacientes y, en particular, los que padecen enfermedades minoritarias.

La Farmacología Clínica se ocupa, entre otras actividades, de evaluar los beneficios y riesgos de las innovaciones terapéuticas. Es por ello que en el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra este año el 26 de febrero, la Sociedad Española de Farmacología Clínica (SEFC), quiere poner de relieve el papel de la especialidad en este ámbito y también los desafíos que afronta ante la multiplicación de avances terapéuticos que suponen al mismo tiempo una esperanza para los pacientes y un reto para el sistema, por su alta complejidad.

Los nuevos tratamientos para las enfermedades raras incluyen tanto medicamentos de origen convencional y biotecnológico, como terapias transformadoras derivadas de los avances genómicos. Generalmente se trata de los denominados ‘medicamentos huérfanos’ porque son fármacos que solo sirven a un número de personas muy pequeño afectado por una enfermedad minoritaria concreta; algunos de ellos también entrarían en la definición de medicamentos de precisión o medicina personalizada y de las terapias avanzadas (terapia génica, celular y tisular).

“La investigación clínica en las enfermedades de baja prevalencia comporta muchos retos específicos que complican más el desarrollo y la investigación clínica en relación con las enfermedades más frecuentes y conocidas”, explica el Dr. Josep Torrent Farnell, expresidente del Consejo Asesor de Tratamientos Farmacológicos de Alta Complejidad de CatSalut, ex -Miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea de Medicamentos y representante de la SEFC. El primero de todos estos retos sería, según explica, “el hecho de que los mercados potenciales sean muy reducidos en términos poblacionales, lo cual supone un desafío para la industria”.

El Dr. Torrent dibuja un panorama en el que las dificultades económicas y científicas se entremezclan a la hora de abordar el tratamiento de las enfermedades raras. “Casi el 80% del conjunto de estas enfermedades son de base genética. Al desconocimiento de la historia natural de muchas de estas patologías, la falta de tratamientos específicos, las dificultades y demoras en la obtención de un diagnóstico genético y al número limitado de expertos clínicos se suman a los pocos centros y unidades clínicas de referencia actualmente disponibles, además de las limitaciones presupuestarias que limitan la capacidad de la investigación biomédica”, detalla.

“La complejidad de las nuevas terapias disruptivas supone un reto adicional para el conjunto de todos los actores que intervienen en la investigación clínica con medicamentos”, concluye el especialista quien añade que, en este sentido, “la farmacología Clínica no solo participa en los ensayos clínicos que se realizan para tratar las enfermedades minoritarias, sino que también interviene en la fase de evaluación, tanto a nivel europeo como nacional”.

### **Un marco regulatorio que empodera al paciente**

Frente a las dificultades mencionadas, la Unión Europea, a través de la EMA ha establecido un marco regulatorio para potenciar y fomentar el desarrollo de las innovaciones terapéuticas para personas afectadas de una enfermedad minoritaria. Este marco, según explica el Dr. Torrent, ha supuesto un “cambio de paradigma”, al que se ha sumado el papel creciente de los pacientes. “La incorporación de pacientes expertos y activos como miembros de pleno derecho en la toma de decisiones fue fruto del Reglamento 141/2000. A raíz del mismo se incluyó a tres representantes de los pacientes en el Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMA”, detalla.

Según apostilla el Dr. Torrent, los cambios que imponen las terapias innovadoras exigen disponer de actividades formativas que incluyan tanto a profesionales como a pacientes. “Se busca, de un lado, empoderar al paciente para que pueda interactuar con los diferentes agentes del sistema (profesionales, investigadores, administración, instituciones públicas, industria farmacéutica y medios de comunicación) y por el otro aproximar a médicos, investigadores y profesionales de la salud que trabajan en este ámbito con las necesidades que plantean estos colectivos”, explica el especialista. En este sentido, la SEFC colabora con el Curso de Empoderamiento de Pacientes en el marco del Summer Spanish School.

### **Medicina de precisión**

La medicina de precisión constituye un caso paradigmático de la incorporación de nuevas terapias al abordaje de las enfermedades raras y del papel que juega en ello la Farmacología Clínica. Este enfoque terapéutico ha supuesto un cambio de paradigma en el ámbito de la onco-hematología clínica. “La intervención dirigida contra aquellas poblaciones celulares que presentan ciertas mutaciones aporta un

enfoque más selectivo y con un perfil de seguridad notablemente mejor en relación a la quimioterapia citotóxica que disponíamos hasta hace unos pocos años”, explica el Dr. Torrent.

Sin embargo, “la implementación de este enfoque solo se puede efectuar en el seno de equipos multidisciplinares y con el uso masivo y sistemático de las nuevas técnicas de bioinformática y de secuenciación genética” añade. Ante este desafío, “los farmacólogos clínicos están involucrados a diferentes niveles de la cadena de investigación y asistencial en promover un uso seguro y eficiente de estos nuevos enfoques terapéuticos que suponen un cambio de paradigma notable que podrá extenderse también a otras patologías de base genética”, concluye.

### **Sobre la Sociedad Española de Farmacología Clínica (SEFC)**

La SEFC es la sociedad científica que representa a los médicos especialistas en Farmacología Clínica con el objetivo de mejorar la utilización e investigación de fármacos, impulsando el desarrollo de la Farmacología Clínica como especialidad médica y potenciando su actividad en todos los ámbitos del Sistema Nacional de Salud (SNS).

En la actualidad, la SEFC cuenta con especialistas en distintos ámbitos, como la individualización de los tratamientos y mejora de la terapéutica; los ensayos clínicos e investigación de medicamentos; la autorización y regulación de medicamentos; la selección y acceso de medicamentos en el SNS; la farmacovigilancia, o la farmacoeconomía.

La SEFC es miembro de la *EACPT (European Association for Clinical Pharmacology and Therapeutics)*, de *FACME (Federación de Sociedades Científico Médicas Españolas)* y de la *IUPHAR (International Union of Basic and Clinical Pharmacology)*.

#### **Gabinete de Prensa:**

BERBÉS - Tfno.: 91 563 23 00

Diana Zugasti / Sergio López

Móvil: 637824877 / Móvil: 661 67 82 83

E-mail: [dianazugasti@berbes.com](mailto:dianazugasti@berbes.com) / [sergiolopez@berbes.com](mailto:sergiolopez@berbes.com)