



**FACULTAD DE FARMACIA
UNIVERSIDAD COMPLUTENSE
DE MADRID**

**TRABAJO FIN DE GRADO
“RÉGIMEN LEGISLATIVO DE LOS
MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN ESPAÑA”**

Autor: Marta Hernández Hidalgo

Tutor: Carlos del Castillo Rodríguez

Convocatoria: junio de 2018

ÍNDICE

1. RESUMEN	7
2. INTRODUCCIÓN Y ANTECEDENTES	9
2.1.EL ACCESO AL MEDICAMENTO	9
2.2.LA FINANCIACIÓN DE LOS MEDICAMENTOS	10
2.3.DEFINICIÓN DE ENFERMEDADES RARAS.....	12
2.4.DEFINICIÓN DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS	13
3. OBJETIVOS	15
4. METODOLOGÍA	15
5. RESULTADOS Y DISCUSIÓN	17
5.1.EL ACCESO A LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS.....	17
5.2.LA FALTA DE INVESTIGACIÓN SOBRE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS.....	19
5.3.DESIGNACIÓN DE “MEDICAMENTO HUÉRFANO”.....	21
5.4.INCENTIVOS PARA LA INVESTIGACIÓN DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS	23
5.5.INSTITUCIONES DEDICADAS AL ESTUDIO DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN ESPAÑA	26
6. CONCLUSIONES	29
7. BIBLIOGRAFÍA.....	31
7.1.FUENTES HISTÓRICAS Y LEGISLATIVAS.....	31
7.2.NORMATIVA	32
7.3.PÁGINAS WEB	32

ÍNDICE DE ABREVIATURAS

AELMHU	Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos
AEMPS	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
AJS	Asociación de Juristas de la Salud
BOE	Boletín Oficial del Estado
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
COMP	<i>Committee for Orphan Medicinal Products</i> (Comité de Medicamentos Huérfanos)
CREER	Centro de Referencia Estatal de atención a personas con Enfermedades Raras y sus familiares
EMA	<i>European Medicine Agency</i> (Agencia Europea del Medicamento)
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
IIER	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
ISCIII	Instituto de Salud Carlos III
SEFH	Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria
SNS	Sistema Nacional de Salud
UE	Unión Europea

1. RESUMEN

Los medicamentos huérfanos son productos medicinales destinados al tratamiento de las enfermedades raras, que son aquellas patologías que afectan a menos de 5 por cada 10.000 personas; es decir, son enfermedades con una muy baja prevalencia. Los medicamentos huérfanos son denominados de esta forma por la falta de amparo por parte de la industria que presentan, creándose así un muy difícil acceso a los mismos por parte de los pacientes.

Debido a la baja prevalencia que tienen estas afecciones y a su complejidad médica, la investigación y el desarrollo de los medicamentos huérfanos es muy costosa y muy poco rentable, por lo que la industria tiende a no invertir en ellos. Sin embargo, las medidas adoptadas por la Unión Europea en este ámbito han mejorado esta situación, aunque aún queda mucho por hacer en el ámbito de las enfermedades raras.

La gran falta de información acerca de estas enfermedades y su desconocimiento por parte de la población pueden causar situaciones de exclusión social y económica en estos pacientes, que deben ser evitadas a toda costa. Por ello, el farmacéutico toma un papel muy relevante como portador de información y proveedor de una adecuada asistencia sanitaria.

Hoy en día, las enfermedades raras son una prioridad, ya que se debe garantizar a estos pacientes, igual que al resto de ciudadanos, su derecho constitucional a la protección de la salud, dentro del cual se incluye el acceso al medicamento.

2. INTRODUCCIÓN Y ANTECEDENTES

2.1. EL ACCESO AL MEDICAMENTO

El derecho a la protección de la salud es reconocido en el artículo 43.1 de la Constitución Española.¹ El acceso al medicamento se incluye dentro de dicha protección de la salud, aspecto que queda recogido en el artículo 91 del Real Decreto 1/2015, de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios. En este artículo, “se reconoce el derecho de todos los ciudadanos a obtener medicamentos en condiciones de igualdad en todo el Sistema Nacional de Salud”.²

En este mismo Real Decreto, en el artículo 2, se recoge la definición legal de medicamento. Se entiende por medicamento de uso humano a “toda sustancia o combinación de sustancias que se presente como poseedora de propiedades para el tratamiento o prevención de enfermedades en seres humanos o que pueda usarse en seres humanos o administrarse a seres humanos con el fin de restaurar, corregir o modificar las funciones fisiológicas ejerciendo una acción farmacológica, inmunológica o metabólica, o de establecer un diagnóstico médico”.³

Cuando una persona necesita un medicamento, debe recibirlo en cantidad y calidad suficientes, así como en el momento oportuno. Asimismo, este medicamento debe cumplir los requisitos de seguridad y eficacia impuestos. Por otro lado, este medicamento no debe suponer un coste excesivo para el paciente, el cual no debe ver modificadas sus condiciones de vida por la adquisición del mismo.⁴

En la legislación más reciente se contempla también el uso racional de los medicamentos, es decir, se busca que las personas solo consuman aquellos medicamentos que respondan a un equilibrio entre utilidad terapéutica y coste. En definitiva, “se busca lograr la accesibilidad a un sistema de calidad gestionado de manera sostenible”.⁵

¹ [España] “**Constitución Española**”. *Boletín Oficial del Estado*. [29 de diciembre de 1978] núm. 311.1, págs. 29315-29424.

² [España] “**Real Decreto Legislativo 1/2015, de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios**”. *Boletín Oficial del Estado*. [25 de julio de 2015] núm. 177, págs. 62935-63030.

³ Op. cit. (2).

⁴ BARRANCO VELA, Rafael; BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**El acceso al medicamento. Retos jurídicos actuales, intervención pública y su vinculación al derecho a la salud**”. Granada: Comares; 2010.

⁵ Op. cit. (4).

En la regulación de todos estos aspectos (y muchos otros relacionados con el medicamento y la salud) participa la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (en adelante, AEMPS). Una de las misiones de la AEMPS es facilitar un rápido acceso a los medicamentos, pero también tendrá como misión promover la investigación y el desarrollo de nuevos medicamentos que respondan a los criterios mencionados de calidad, seguridad y eficacia.⁶

Con respecto a la asistencia sanitaria transfronteriza, que es la asistencia recibida por un ciudadano europeo en un Estado miembro de la Unión Europea (en adelante, UE) diferente al propio, ésta queda regulada bajo normativa europea. Gracias a esta normativa europea, que se encuentra vigente actualmente, los ciudadanos europeos que cambien de residencia o que residan temporalmente en otro Estado pueden tener acceso a las prestaciones sanitarias y a los medicamentos como si fueran ciudadanos del mismo, aunque sería necesario el cumplimiento de ciertos requisitos o condiciones.⁷

En este último caso, es la Agencia Europea del Medicamento, o *European Medicine Agency* (en adelante, EMA), la encargada de asegurar el derecho a la salud de las personas y los animales a nivel europeo. Por tanto, será la EMA la encargada de facilitar el acceso al medicamento y de gestionar dicho acceso en los Estados miembros de la UE, así como de controlar su seguridad mediante la farmacovigilancia.⁸

2.2. LA FINANCIACIÓN DE LOS MEDICAMENTOS

Uno de los logros del Estado español en la consecución del derecho a la protección de la salud de sus ciudadanos fue la creación del Sistema Nacional de Salud (en adelante, SNS), el cual “permite una asistencia pública, universal, gratuita y de máxima calidad financiada, además, con fondos públicos”.⁹ Gracias a este SNS, los servicios de salud de las Comunidades Autónomas y de la Administración quedan regulados conjuntamente.¹⁰

⁶ SARRATO, Luis. “**Régimen jurídico-administrativo del medicamento**”. Lleida: Facultad de Derecho de la Universidad de Lleida; 2013.

⁷ Op. cit. (6).

⁸ Op. cit. (6).

⁹ BASANTE POL, Rosa; CASTILLO RODRÍGUEZ, Carlos del. “**Financiación de medicamentos: los aspectos jurídicos**”. Anales de la Real Academia de Farmacia, volumen 79, nº 2 (2013, págs. 293-307).

¹⁰ Op. cit. (9).

Las Administraciones de los Estados miembros de la UE son las encargadas de fijar los precios de los productos farmacéuticos, garantizando un acceso igualitario a los medicamentos y contribuyendo a la estabilidad financiera de los servicios de la Seguridad Social.¹¹ Por su parte, el Estado español intenta que la prestación de medicamentos por parte del SNS “se realice a precios razonables y con un gasto público ajustado, dentro de la necesidad de optimizar los recursos disponibles”.¹²

Por tanto, la financiación pública de los medicamentos implica la intervención del Estado, y está basada en la relación entre el coste y la efectividad del medicamento, aunque también en conocimientos científicos, la aparición de nuevos medicamentos con mayor utilidad terapéutica o la relación beneficio/riesgo del medicamento en cuestión.¹³ Además, en el Real Decreto 1/2015 queda puesta de manifiesto la necesidad de revisar periódicamente la participación en el pago de los medicamentos por parte de los ciudadanos, así como los supuestos en los que se hará una financiación íntegra de los mismos con cargos a los fondos públicos.¹⁴

El hecho de que haya diferentes sistemas de fijación de precios en la UE puede suponer un impedimento para que se dé un mercado único de medicamentos en el territorio comunitario. Por ello, la legislación europea impone a la Comunidad el objetivo de establecer criterios comunes para la fijación de los precios de los medicamentos, criterios que los Estados miembros han de tener como referencia. Por otra parte, será cada Estado miembro el encargado de verificar que las medidas nacionales aplicadas en su territorio y dirigidas a controlar los precios de los medicamentos cumplan con estos criterios impuestos a nivel europeo.¹⁵

Cabe mencionar también el hecho de que en España, y en toda la UE en general, se ha observado un aumento del gasto sanitario, del cual más del 35% se corresponde con el consumo de medicamentos. Entre otros factores, este aumento del gasto sanitario se debe al aumento del

¹¹ SARRATO, Luis. “**Régimen jurídico-administrativo del medicamento**”. Lleida: Facultad de Derecho de la Universidad de Lleida; 2013.

¹² BASANTE POL, Rosa; CASTILLO RODRÍGUEZ, Carlos del. “**Financiación de medicamentos: los aspectos jurídicos**”. Anales de la Real Academia de Farmacia, volumen 79, nº 2 (2013, págs. 293-307).

¹³ Op. cit. (12).

¹⁴ [España] “**Real Decreto Legislativo 1/2015, de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios**”. *Boletín Oficial del Estado*. [25 de julio de 2015] núm. 177, págs. 62935-63030.

¹⁵ Op. cit. (11).

número de afiliados a la Seguridad Social y al aumento de la esperanza de vida, el cual implica una población envejecida y polimedificada debido a su mayor vulnerabilidad. Esto aumentaría el gasto sanitario debido a la prestación farmacéutica.¹⁶

Para garantizar la salud financiera del sistema, fue necesaria la introducción de medidas que evitaran el gasto innecesario y que, a la vez, incidieran en proporción al estatus económico del paciente, que deberá asumir una parte del coste del medicamento. Una de las medidas que se introdujeron, y que suscitó gran polémica, fue el copago en el pensionista, que hasta 2012 no pagaba por los medicamentos que consumía.¹⁷

2.3. DEFINICIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

Las enfermedades raras “son enfermedades crónicas de origen genético que se suelen manifestar en la niñez y que afectan a la autonomía personal de quienes las padecen, produciendo una dolorosa carga psico-social para los afectados y sus familiares”.¹⁸ Estas enfermedades son la causa de múltiples problemas educativos, laborales y sociales, afectando a cerca de 30 millones de personas en la UE y a unos 3 millones de personas en España.¹⁹

Las enfermedades raras son enfermedades de baja prevalencia; por definición legal, son aquellas que afectan a menos de 5 por cada 10.000 personas en la UE. En Estados Unidos y Japón esta definición varía: en Estados Unidos se considera una prevalencia de 7,5 afectados por cada 10.000 personas, mientras que en Japón se considera una prevalencia de 4 afectados por cada 10.000 personas.²⁰ También cabe mencionar a las enfermedades ultrarraras, que en la UE se considera que son aquellas que afectan a una persona por cada 50.000 habitantes.²¹

¹⁶ BASANTE POL, Rosa; CASTILLO RODRÍGUEZ, Carlos del. “Financiación de medicamentos: los aspectos jurídicos”. Anales de la Real Academia de Farmacia, volumen 79, nº 2 (2013, págs. 293-307).

¹⁷ ROJAS POMAR, María Teresa. “Financiación del medicamento con cargo al sistema sanitario público”. DS: derecho y salud, volumen 21, nº 2 (2011, págs. 101-106).

¹⁸ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “Intervención administrativa y régimen jurídico del medicamento en la Unión Europea”. Granada: Editorial de la Universidad de Granada; 2010.

¹⁹ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. “Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos” [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]

²⁰ Op. cit. (19).

²¹ CONSEJO GENERAL DE COLEGIOS OFICIALES DE FARMACÉUTICOS. 2017. “Enfermedades raras y medicamentos huérfanos” [en línea].

https://www.cofpo.org/tl_files/Docus/Puntos%20Farmacologicos%20CGCOG/20170224%20ENFERMEDADES%20RARAS%20Y%20MEDICAMENTOS%20HUERFANOS%2024-02-2017.pdf [Consultado el 28 de marzo de 2018]

La gran problemática de las enfermedades raras gira en torno a la dificultad de encontrar tratamientos adecuados para las mismas y a la gran falta de conocimientos que existe en torno a ellas.²² Por ejemplo, la Federación Española De Enfermedades Raras (en adelante, FEDER), con respecto a las enfermedades raras, “estima que el promedio de tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico es de 5 años”.²³ Este retraso en el diagnóstico puede tener diversas repercusiones, siendo todas ellas negativas para el paciente; destacan las siguientes: no recibir tratamiento, recibir un tratamiento inadecuado y agravamiento de la enfermedad.²⁴

Existe un bajo número de opciones terapéuticas para combatir estas enfermedades raras, siendo este un punto en el que hay que hacer especial mención a los medicamentos huérfanos.²⁵ Por tanto, el concepto de enfermedad rara está ligado íntimamente con el concepto de medicamento huérfano, que se trata en el apartado 2.4 de esta memoria.

En definitiva, se puede decir que las enfermedades raras son un problema de salud pública, ya que presentan una gran complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva; además de una importante morbi-mortalidad, pocas opciones terapéuticas (siendo muchas de ellas poco eficaces y muy caras) y una gran dificultad a la hora de hacer ensayos clínicos con posibles opciones terapéuticas destinadas a su tratamiento (debido a su baja prevalencia).²⁶

2.4. DEFINICIÓN DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Los medicamentos huérfanos son aquellos medicamentos destinados “al diagnóstico, prevención o tratamiento de una enfermedad rara o poco frecuente”.²⁷ Legalmente, su definición quedó recogida en el Reglamento (CE) 141/2000, de 16 de diciembre de 1999, en el que el medicamento huérfano se define de la siguiente manera: “aquel producto destinado al

²² BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “Intervención administrativa y régimen jurídico del medicamento en la Unión Europea”. Granada: Editorial de la Universidad de Granada; 2010.

²³ CONSEJO GENERAL DE COLEGIOS OFICIALES DE FARMACÉUTICOS. 2017. “Enfermedades raras y medicamentos huérfanos” [en línea].

https://www.cofpo.org/tl_files/Docus/Puntos%20Farmacologicos%20CGCOG/20170224%20ENFERMEDADES%20RARAS%20Y%20MEDICAMENTOS%20HUERFANOS%2024-02-2017.pdf [Consultado el 28 de marzo de 2018]

²⁴ Op. cit. (23).

²⁵ SARRATO, Luis. “Régimen jurídico-administrativo del medicamento”. Lleida: Facultad de Derecho de la Universidad de Lleida; 2013.

²⁶ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. “Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos” [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]

²⁷ Op. cit. (22).

diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica que no afecta a más de 5 personas por cada 10.000, o que, destinado a aquellos fines, resulte improbable que, sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la Comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria”.²⁸

Los medicamentos huérfanos presentan una escasa rentabilidad debido a la baja prevalencia que tienen las enfermedades raras y al gran gasto que conlleva la investigación de las mismas. Es por eso que la industria farmacéutica “es poco propensa” a elaborar medicamentos huérfanos.²⁹ De este modo, los medicamentos huérfanos quedaron relevados a una categoría legal especial.³⁰

Se llega así en el ámbito de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos al denominado “paradigma Galileo” por ESTEVE PARDO, por el cual “se supedita la investigación científica a los objetivos de explotación técnica y rentabilidad económica”.³¹

²⁸ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. “**Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos**” [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]

²⁹ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**Intervención administrativa y régimen jurídico del medicamento en la Unión Europea**”. Granada: Editorial de la Universidad de Granada; 2010.

³⁰ SARRATO, Luis. “**Régimen jurídico-administrativo del medicamento**”. Lleida: Facultad de Derecho de la Universidad de Lleida; 2013.

³¹ Op. cit. (28).

3. OBJETIVOS

- ✓ Breve introducción a la situación en España con respecto a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.
- ✓ Exposición de la problemática relativa a la investigación de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.
- ✓ Planteamiento de las medidas impuestas en la UE y en España para mejorar la situación de los pacientes con enfermedades raras y facilitar su acceso a una adecuada asistencia sanitaria.

4. METODOLOGÍA

Para la redacción de esta memoria se realizó una revisión bibliográfica de fuentes históricas y legislativas (libros de Derecho sanitario, artículos científicos, los Anales de la Real Academia de Farmacia y la página web de la Asociación de Juristas de la Salud –en adelante, AJS–), la normativa (Boletín Oficial del Estado –en adelante, BOE– y Diario Oficial de la Unión Europea) y algunas páginas web de instituciones dedicadas al estudio de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos (expuestas en el apartado 5.5 de esta memoria).

5. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

5.1. EL ACCESO A LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Afirma BOMBILLAR SÁENZ en su tesis doctoral titulada *Intervención administrativa y régimen jurídico del medicamento en la Unión Europea* que “los intereses comerciales y económicos priman por encima del derecho a la protección de la salud, como sucede en el caso de las enfermedades raras y los bien llamados medicamentos huérfanos”.³² Y es que el principal problema al que se enfrentan los pacientes que presentan enfermedades raras es el difícil acceso a estos medicamentos huérfanos.³³

Uno de los puntos clave en ese difícil acceso a los medicamentos huérfanos es la falta de investigación en este ámbito, la cual se tratará en el apartado 5.2 de esta memoria; sin embargo, se puede concluir que esta falta de investigación se debe a la baja rentabilidad que representan estos medicamentos.

Los pacientes con enfermedades raras, al igual que cualquier otro paciente, tienen derecho a acceder a una asistencia sanitaria de calidad y a los medicamentos necesarios para el tratamiento de su condición. Sin embargo, partiendo de la base de que a la industria no le sale rentable elaborar estos medicamentos, se les incluyó en una categoría legal especial, tal y como se estableció en el Reglamento (CE) 141/2000, de 16 de diciembre, de medicamentos huérfanos.³⁴

En esta norma, se establecieron medidas para fomentar los medicamentos huérfanos. Se estableció así un sistema de incentivos que favoreciera la investigación, el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos, mejorando así el acceso de los pacientes con enfermedades raras a una asistencia sanitaria de calidad.³⁵

Durante el VII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras (2015) se expusieron los resultados y las conclusiones de la Encuesta Nacional sobre Enfermedades Raras y Profesionales de Oficina de Farmacia, donde quedaron expuestas las

³² BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**Intervención administrativa y régimen jurídico del medicamento en la Unión Europea**”. Granada: Editorial de la Universidad de Granada; 2010.

³³ BARRANCO VELA, Rafael; BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**El acceso al medicamento. Retos jurídicos actuales, intervención pública y su vinculación al derecho a la salud**”. Granada: Comares; 2010.

³⁴ Op. cit. (33).

³⁵ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. “**Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos**” [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]

dificultades a las que se enfrentan estos pacientes en cuanto al acceso a los medicamentos que necesitan. Se observó que el 80% de los pacientes con enfermedades raras acude más de una vez al mes a la farmacia, y al menos uno de cada cuatro experimenta dificultades para obtener los productos que necesita, siendo las principales dificultades las siguientes:³⁶

- El producto es demasiado caro (27%).
- Hay una falta de existencias del producto (23%).
- El producto tiene una indicación diferente (18%).
- El producto no está comercializado en España (7%).

Cabe mencionar también el Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (estudio ENSERio), el cual concluyó que hay un ciclo vital y económico que favorece la exclusión social y económica de los pacientes con enfermedades raras, pues la propia enfermedad generará una limitación a la persona para trabajar y generar ingresos, y ello, a su vez, conllevará dificultades para costear el tratamiento, siendo habitualmente estos tratamientos muy caros. Asimismo, afectarían a todo este proceso “el desconocimiento y la incompreensión”.³⁷

De este último estudio se deduce la vital importancia de la asistencia sanitaria a estos pacientes y sus familiares. En este punto, destaca la creación por parte de la Administración española del Centro de Referencia Estatal de atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias (en adelante, CREER). CREER fue concebido como un centro de “atención sociosanitaria”, siendo “un centro de referencia en la promoción desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras”.³⁸

También habría que destacar el papel del farmacéutico en la asistencia sanitaria a estos pacientes, pues el farmacéutico, sobre todo el farmacéutico comunitario, tiene la capacidad de

³⁶ CONSEJO GENERAL DE COLEGIOS OFICIALES DE FARMACÉUTICOS. 2017. “**Enfermedades raras y medicamentos huérfanos**” [en línea].

https://www.cofpo.org/tl_files/Docus/Puntos%20Farmacologicos%20CGCOG/20170224%20ENFERMEDADES%20RARAS%20Y%20MEDICAMENTOS%20HUERFANOS%2024-02-2017.pdf [Consultado el 28 de marzo de 2018]

³⁷ FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER). 2009. “**Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio**” [en línea]. https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf [Consultado el 17 de febrero de 2018]

³⁸ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**Intervención administrativa y régimen jurídico del medicamento en la Unión Europea**”. Granada: Editorial de la Universidad de Granada; 2010.

aportar información a la población, así como de asesorar a los pacientes y sus familiares para que éstos puedan recibir “una respuesta especializada y eficaz a su problema”.³⁹

Hay que tener también en cuenta el gran impacto económico que suponen las enfermedades raras y ultrarraras, que en el ámbito hospitalario pueden llegar a representar un elevado porcentaje del gasto total. Las enfermedades raras “suponen para el sistema más de 100.000 euros por paciente y año”⁴⁰, y se ha visto que la tendencia es que vaya aumentando el número de pacientes con enfermedades raras. Hay que incidir en la importancia de “garantizar el acceso y la equidad de los tratamientos a toda la población, pero siempre teniendo presentes las limitaciones en el gasto público y fomentando la sostenibilidad del SNS”.⁴¹

Teniendo todos estos aspectos en cuenta, las recomendaciones del Consejo de la UE en materia de enfermedades raras y medicamentos huérfanos van encaminadas a situar a las enfermedades raras como una prioridad, de forma que se pueda garantizar a estos pacientes el derecho a la protección de la salud. Asimismo, se propone hacer una clasificación apropiada de estas enfermedades y establecer una mejor coordinación entre los diferentes Estados para poder avanzar más en este ámbito (incidiendo en el desarrollo de redes europeas de referencia).⁴²

5.2. LA FALTA DE INVESTIGACIÓN SOBRE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

La investigación de las enfermedades raras se puede enfocar de dos maneras, que se encuentran interrelacionadas entre sí:⁴³

- “Generación de conocimiento sobre la enfermedad, su historia natural o diferentes modalidades de tratamiento”.⁴⁴

³⁹ CONSEJO GENERAL DE COLEGIOS OFICIALES DE FARMACÉUTICOS. 2017. “**Enfermedades raras y medicamentos huérfanos**” [en línea].

https://www.cofpo.org/tl_files/Docus/Puntos%20Farmacologicos%20CGCOG/20170224%20ENFERMEDADE%20RARAS%20Y%20MEDICAMENTOS%20HUERFANOS%2024-02-2017.pdf [Consultado el 28 de marzo de 2018]

⁴⁰ SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACIA HOSPITALARA (SEFH). 2013. “**Impacto presupuestario de los medicamentos huérfanos**” [en línea]. <https://www.sefh.es/sefhjornadas/13.AliciaHerrero.pdf> [Consultado el 17 de febrero de 2018]

⁴¹ Op. cit. (40).

⁴² [Unión Europea] “**Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras**”. *Diario Oficial de la Unión Europea*. [5 de junio de 2009] núm. 10122/09, págs. 1-15.

⁴³ CÁRCAR BENITO, Jesús Esteban. “**Las enfermedades raras y su significación en el derecho a la investigación y a la asistencia sanitaria: un deber de justicia**”. DS: derecho y salud, volumen 27, nº extraordinario 1 (2017, págs. 175-191).

⁴⁴ Op. cit. (43).

- Compartiendo los objetivos anteriores, además se puede investigar centrándose en la autorización de un medicamento concreto, por lo que la investigación quedaría supeditada a la “dinámica de la regulación y el acceso a los medicamentos”.⁴⁵

Sin embargo, la investigación científica en nuestra sociedad actual ha quedado subordinada a la obtención de una rentabilidad económica del producto que surja de toda esa investigación. Esto, junto con la intervención de la Administración para controlar el precio de los medicamentos, implica un nulo incentivo para la investigación, una renovación rápida del mercado de medicamentos con especialidades nuevas de escasa aportación y, en general, un aumento del precio de la prestación farmacéutica.⁴⁶

Además, están las razones que llevan a la industria a no querer invertir en medicamentos huérfanos, como la baja prevalencia que tienen las enfermedades raras y la complejidad médica que presentan las mismas. Es decir, investigar en este ámbito es tremendamente costoso y muy poco rentable. Debido a ello se elaboró el Reglamento (CE) 141/2000 y se calificaron los medicamentos huérfanos como medicamentos especiales, legalmente hablando.⁴⁷

Las asociaciones de pacientes con enfermedades raras y sus familiares abogan por obtener soluciones; soluciones que lleven a estos pacientes a recibir la misma asistencia sanitaria y el mismo acceso a los medicamentos que cualquier otro paciente, así como la “plena integración social, sanitaria, educativa y laboral”.⁴⁸ Sin embargo, la realidad es que muy pocas compañías biotecnológicas y farmacéuticas han invertido en la investigación de estas patologías.⁴⁹

Con la aplicación del Reglamento (CE) 141/2000 y la sensibilidad social aportada por las distintas asociaciones que han ido surgiendo en torno a las enfermedades raras, han surgido nuevos proyectos con respecto a estas enfermedades, de manera que han ido adquiriendo

⁴⁵ CÁRCAR BENITO, Jesús Esteban. “**Las enfermedades raras y su significación en el derecho a la investigación y a la asistencia sanitaria: un deber de justicia**”. DS: derecho y salud, volumen 27, nº extraordinario 1 (2017, págs. 175-191).

⁴⁶ BARRANCO VELA, Rafael; BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**El acceso al medicamento. Retos jurídicos actuales, intervención pública y su vinculación al derecho a la salud**”. Granada: Comares; 2010.

⁴⁷ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**Intervención administrativa y régimen jurídico del medicamento en la Unión Europea**”. Granada: Editorial de la Universidad de Granada; 2010.

⁴⁸ Op. cit. (45).

⁴⁹ Op. cit. (45).

visibilidad y se han podido hacer algunos avances. Además, no solo han sido importantes los avances efectuados en investigación, sino que también lo han sido los avances efectuados en la atención social que precisan estas patologías.⁵⁰

Los medicamentos huérfanos responden a necesidades de salud pública, y hoy en día las enfermedades raras son una prioridad en la UE, por lo que toda esta investigación es vital. “La regulación actual de los medicamentos huérfanos ha promovido la investigación, el desarrollo y la existencia de los mismos”;⁵¹ sin embargo, aún quedan otros muchos aspectos por resolver, como el diferente acceso que tienen los pacientes a las nuevas tecnologías sanitarias en función de su nivel económico.⁵²

5.3. DESIGNACIÓN DE “MEDICAMENTO HUÉRFANO”

La industria farmacéutica se beneficiará de una serie de incentivos si invierte en medicamentos huérfanos y los desarrolla; pero para poder obtener estos incentivos, primero debe recibir la designación de “medicamento huérfano” para el compuesto que esté investigando.

El Comité de Medicamentos Huérfanos, o *Committee for Orphan Medicinal Products* (en adelante, COMP), es una estructura integrada en el seno de la EMA, y es la encargada de analizar las solicitudes de designación de medicamentos huérfanos realizadas por parte de la industria. La designación como medicamento huérfano hará que la industria se pueda beneficiar de ese sistema de incentivos contemplado en la normativa comunitaria para los medicamentos huérfanos, así como de una rápida puesta en el mercado de su producto.⁵³

El COMP lo forman un miembro nombrado por cada Estado miembro de la UE, tres miembros nombrados por la Comisión Europea representando a las asociaciones de pacientes y otros tres miembros nombrados por la Comisión Europea y que sean recomendados por la EMA.⁵⁴

⁵⁰ CÁRCAR BENITO, Jesús Esteban. “Las enfermedades raras y su significación en el derecho a la investigación y a la asistencia sanitaria: un deber de justicia”. DS: derecho y salud, volumen 27, nº extraordinario 1 (2017, págs. 175-191).

⁵¹ Op. cit. (50).

⁵² Op. cit. (50).

⁵³ BARRANCO VELA, Rafael; BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “El acceso al medicamento. Retos jurídicos actuales, intervención pública y su vinculación al derecho a la salud”. Granada: Comares; 2010.

⁵⁴ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. “Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos” [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]

Para obtener esta designación como medicamento huérfano, el laboratorio encargado de la elaboración y la investigación del fármaco deberá presentar una solicitud a la EMA, en la que vendrá toda la documentación necesaria para confirmar que el producto cumple con las exigencias contempladas en la normativa europea (tanto en el Reglamento 141/2000 como en el Reglamento 847/2000). Entonces, se seguirán tres fases hasta lograr la designación del fármaco como medicamento huérfano:⁵⁵

1. La EMA comprobará que la solicitud enviada es válida y cumple con todos los requisitos previstos en la normativa. La misma EMA preparará entonces un informe para el COMP.⁵⁶
2. El COMP recibirá el informe de la EMA y lo evaluará. El COMP dispondrá de un plazo de noventa días desde que reciba este informe hasta que emita su dictamen con respecto al mismo.⁵⁷
3. Finalmente, la EMA transmite el dictamen del COMP a la Comisión Europea, que será la que tome la decisión final. La Comisión Europea tiene un plazo de treinta días desde la recepción del dictamen hasta la emisión de su decisión.⁵⁸

La decisión de la Comisión Europea sobre designar como medicamento huérfano o no a un determinado fármaco debe ser comunicada al promotor de dicho fármaco, a la EMA y a las autoridades competentes de los Estados miembros. “El medicamento declarado huérfano se inscribirá en el Registro comunitario de medicamentos huérfanos”.⁵⁹

Cabe mencionar que también se puede solicitar la designación de medicamento huérfano para un medicamento ya comercializado, pero con una indicación diferente.⁶⁰

Fue en el Reglamento 847/2000 en el que se definieron las circunstancias que se debían cumplir para que un medicamento fuera designado como huérfano y, por tanto, todo lo que debía contener la documentación que se enviaba con esa solicitud a la EMA. Sin embargo, destaca que este reglamento incide en que estos medicamentos deben aportar un “beneficio

⁵⁵ BARRANCO VELA, Rafael; BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**El acceso al medicamento. Retos jurídicos actuales, intervención pública y su vinculación al derecho a la salud**”. Granada: Comares; 2010.

⁵⁶ Op. cit. (55).

⁵⁷ Op. cit. (55).

⁵⁸ Op. cit. (55).

⁵⁹ Op. cit. (55).

⁶⁰ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. “**Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos**” [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]

considerable”, considerando como tal a una “ventaja significativa clínicamente o contribución importante a la atención del paciente”.⁶¹ En otras palabras, para que un medicamento sea declarado huérfano debe suponer un gran avance en el tratamiento de la patología a la que va destinado, para la cual no existirán otras opciones mejores en el mercado.

5.4. INCENTIVOS PARA LA INVESTIGACIÓN DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

En los siguientes apartados se explicarán los diferentes incentivos que propuso el Reglamento (CE) 141/2000, de 16 de diciembre, de medicamentos huérfanos, para favorecer la investigación, el desarrollo, la elaboración y, en definitiva, el acceso a los medicamentos huérfanos.

Cinco años después de haberse comenzado a aplicar este reglamento, se pudo hacer un balance muy positivo de resultados. En esos cinco años “se presentaron 458 solicitudes de designación de medicamentos huérfanos ante la EMA, resultando designados 268 productos”; se estima que “más de un millón de pacientes se han visto beneficiados por las medidas de este reglamento”.⁶²

5.4.1. Procedimiento centralizado de autorización (ante la EMA)

Este procedimiento evita la “peregrinación de la industria farmacéutica Estado por Estado para conseguir la autorización de comercialización de un producto farmacéutico”.⁶³

La industria responsable del medicamento mandará una solicitud de comercialización directamente a la EMA. Este medicamento debe cumplir con los estándares mínimos de calidad, seguridad y eficacia, al igual que cualquier otro medicamento destinado a su uso en humanos. El beneficio que supone esta medida para la industria, además de conseguir una autorización de comercialización válida en toda la UE, es que se hará “una exención, al menos parcial, de

⁶¹ 14. [Unión Europea] “**Reglamento (CE) n° 847/2000 de la Comisión, de 27 de abril de 2000, por el que se establecen las disposiciones de aplicación de los criterios de declaración de los medicamentos huérfanos y la definición de los conceptos de «medicamento similar» y «superioridad clínica»**”. *Diario Oficial de las Comunidades Europeas*. [28 de abril de 2000] núm. L 103, págs. 5-8.

⁶² BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. “**Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos**” [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]

⁶³ Op. cit. (62).

las tasas debidas por el promotor del medicamento huérfano a la EMA por sus servicios”; a cambio, “la EMA será indemnizada por las pérdidas que esta medida le suponga a través de una contribución especial anual a cargo del presupuesto europeo”.⁶⁴

Además del procedimiento centralizado de autorización, existe la posibilidad de realizar una autorización condicional de los medicamentos huérfanos. En este procedimiento se otorga la autorización de comercialización con datos clínicos “en los que no está plenamente documentada la inocuidad y eficacia del medicamento”.⁶⁵ De esta forma, el procedimiento de autorización se acorta en uno o dos años, posibilitando la rápida llegada de estos medicamentos al mercado. Sin embargo, estas autorizaciones tendrán un periodo de validez de un año (aunque con posibilidad de renovación).⁶⁶

5.4.2. Concesión de un derecho de exclusividad por 10 años

Cuando se concede una autorización de comercialización para un medicamento huérfano, la industria que lo comercializa se podrá beneficiar de un derecho de exclusividad comercial de diez años.⁶⁷ Este derecho de exclusividad otorga una protección comercial a la industria responsable del medicamento, protección que no podría ser brindada por una patente en el caso de que el producto no sea nuevo, sea una sustancia difícil de patentar o que, en definitiva, su patente ya hubiera expirado.⁶⁸

Sin embargo, cabe mencionar que este periodo de exclusividad comercial puede verse reducido a seis años si, al finalizar el quinto año, se demuestra que el medicamento en cuestión “ha dejado de cumplir los criterios recogidos en el reglamento 141/2000”.⁶⁹

Esta exclusividad comercial no impide la comercialización de un segundo medicamento en los siguientes casos:

⁶⁴ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. “**Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos**” [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]

⁶⁵ Op. cit. (64).

⁶⁶ Op. cit. (64).

⁶⁷ BARRANCO VELA, Rafael; BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**El acceso al medicamento. Retos jurídicos actuales, intervención pública y su vinculación al derecho a la salud**”. Granada: Comares; 2010.

⁶⁸ Op. cit. (64).

⁶⁹ Op. cit. (64).

- “Cuando el titular de la autorización de comercialización del medicamento huérfano inicial dé su consentimiento al segundo solicitante o no pueda suministrar suficiente cantidad de dicho producto”.⁷⁰
- “Cuando el promotor del segundo medicamento pueda demostrar que éste es más seguro, eficaz o clínicamente superior”.⁷¹

5.4.3. Asistencia en la elaboración de protocolos de ensayos clínicos

Este beneficio se basa en una ayuda que concede la EMA al promotor de un medicamento huérfano, previa solicitud de este último, en la que le indica “los diversos ensayos y pruebas que deben realizarse para demostrar la calidad, la seguridad y la eficacia del medicamento”.⁷²

Esta solicitud de asistencia en la elaboración de protocolos de ensayos clínicos se hará de forma previa a la solicitud de la autorización de comercialización.⁷³

5.4.4. Exención de tasas, concesión de subvenciones y otras ayudas

Las industrias que investigan y desarrollan los medicamentos huérfanos, además, podrían beneficiarse de otras ayudas o “medidas de estímulo” si así es establecido por la Comisión Europea y/o por los Estados miembros. Todos estos incentivos, al igual que los explicados anteriormente, están encaminados a fomentar la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos huérfanos.⁷⁴

Sin embargo, es importante mencionar que toda medida de fomento que se quiera aplicar en este ámbito deberá ser comunicada a la Comisión Europea para su evaluación de forma previa a su instauración.⁷⁵

⁷⁰ BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. “**Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos**” [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]

⁷¹ Op. cit. (70).

⁷² Op. cit. (70).

⁷³ BARRANCO VELA, Rafael; BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. “**El acceso al medicamento. Retos jurídicos actuales, intervención pública y su vinculación al derecho a la salud**”. Granada: Comares; 2010.

⁷⁴ Op. cit. (73).

⁷⁵ Op. cit. (73).

5.5. INSTITUCIONES DEDICADAS AL ESTUDIO DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN ESPAÑA

Las asociaciones, tanto de pacientes como de investigadores, grupos de investigación o laboratorios farmacéuticos, han sido de vital importancia en el estudio de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. No solo han ayudado a encontrar soluciones válidas para el tratamiento de muchas de estas patologías, sino que también han ayudado a aportar información a la población sobre ellas y han conseguido una sensibilización, lo que se traduce en una mejor asistencia e integración de los pacientes con enfermedades raras.

La Federación Española De Enfermedades Raras (FEDER) reúne a todo un colectivo de pacientes (y familiares de los mismos) que padecen enfermedades raras en España, y les representa y defiende sus derechos. Se trata de un organismo de referencia en España, América Latina y el resto de Europa.⁷⁶

El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (en adelante, CIBERER) es una estructura cooperativa en red que se dedica a investigar e intentar hallar soluciones para los pacientes que padecen enfermedades raras. Ejerce de centro para la colaboración de diferentes grupos de investigación, incidiendo en la investigación de las enfermedades raras.⁷⁷

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (en adelante, IIER) pertenece a la estructura del Instituto de Salud Carlos III (en adelante, ISCIII). Se trata de un grupo de investigación que también forma parte del CIBERER, así como de otras redes e instituciones. El IIER está enfocado a desarrollar un plan de acción en investigación de enfermedades raras, mejorar el marco técnico-asistencial de estos pacientes y ejercer una labor de docencia e información.⁷⁸

⁷⁶ FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER). [en línea]. <https://enfermedades-raras.org/index.php> [Consultado el 20 de abril de 2018]

⁷⁷ CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED DE ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). [en línea]. <http://www.ciberer.es> [Consultado el 20 de abril de 2018]

⁷⁸ INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS (IIER). [en línea]. <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-organizacion/fd-estructura-directiva/fd-subdireccion-general-servicios-aplicados-formacion-investigacion/fd-centros-unidades/instituto-investigacion-enfermedades-raras.shtml> [Consultado el 20 de abril de 2018]

La Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (en adelante, AELMHU) es una asociación fundada en 2011 que agrupa a diferentes empresas farmacéuticas y biotecnológicas con el fin de investigar nuevas terapias para tratar las enfermedades raras y ultrarraras.⁷⁹

La Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (en adelante, SEFH), por su parte, también ha realizado jornadas y eventos relacionados con las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos; desde su página web se puede acceder a las ponencias que tuvieron lugar en estos eventos, ejerciendo así una labor divulgativa.⁸⁰

También cabría mencionar nuevamente a CREER, centro de referencia que ha colaborado desde su creación en el objetivo de conseguir una mejor atención para los pacientes que sufren enfermedades raras.⁸¹

Por último, cabe mencionar que a nivel europeo se encuentran las redes europeas de referencia de enfermedades raras. Estas redes surgieron de la necesidad de ejercer una acción transfronteriza sobre las enfermedades raras. El fin de estas redes es lograr un “intercambio de conocimientos y una coordinación de la asistencia en toda la UE” mediante la “creación de estructuras organizativas y científicas comunes para determinadas enfermedades raras que trabajen en red”.⁸² La creación de estas redes europeas de referencia contribuye al cumplimiento de los objetivos de una “asistencia sanitaria de calidad, asequible y con una buena relación coste-eficacia” para los pacientes que sufren estas enfermedades raras.⁸³

⁷⁹ ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE LABORATORIOS DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y ULTRAHUÉRFANOS (AELMHU). [en línea]. <http://aelmhu.es/> [Consultado el 20 de abril de 2018]

⁸⁰ SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACIA HOSPITALARIA (SEFH). [en línea]. www.sefh.es [Consultado el 20 de abril de 2018]

⁸¹ CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS (CREER). [en línea]. http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm [Consultado el 3 de mayo de 2018]

⁸² GARRIDO CUENCA, Nuria María. “Las redes europeas de referencia de enfermedades raras. Un hito en la historia de la cooperación transfronteriza en materia de salud. Los retos logísticos de telemedicina y jurídicos”. DS: derecho y salud, volumen 27, nº extraordinario 1 (2017, págs. 72-95).

⁸³ Op. cit. (82).

6. CONCLUSIONES

1. Las enfermedades raras presentan una enorme complejidad médica y una muy baja prevalencia, hechos que hacen que la investigación de las mismas y de terapias dirigidas a las mismas sea muy costosa y poco o nada rentable. Esto hace que los pacientes que sufren alguna de estas enfermedades sean más vulnerables que otros pacientes, ya que su acceso a una asistencia sanitaria eficaz y de calidad se puede volver realmente complicado.
2. Es innegable que las medidas tomadas a nivel europeo para fomentar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos han dado buenos resultados pues se estima que más de un millón de personas se han beneficiado de esas medidas. Sin embargo, también es innegable que muchas enfermedades raras siguen sin tener un tratamiento adecuado y que estos pacientes siguen teniendo problemas para acceder a estos medicamentos.
3. Uno de los problemas más destacables es el precio de estos tratamientos, pues al ser tan caros se crea una profunda desigualdad en el acceso a los mismos por parte de los pacientes. Sin embargo, también hay otros problemas en el acceso a los medicamentos huérfanos, como que los pacientes no encuentren disponible la especialidad o que esta especialidad no esté comercializada en España.
4. Las asociaciones, tanto de pacientes como de investigadores, grupos de investigación o laboratorios farmacéuticos, han contribuido mucho en la visibilidad de estas enfermedades y en aportar una correcta asistencia a estos pacientes. Para ellos es muy importante recibir una asistencia sanitaria eficaz y de calidad, de forma que dejen de producirse situaciones de exclusión por padecer enfermedades raras.
5. Por último, solo queda esperar que se adopten nuevas medidas que impulsen la investigación en este ámbito, pues aunque en los últimos años se han hecho muchos avances, aún queda mucho por hacer. La gran iniciativa tomada por parte de las asociaciones anteriormente mencionadas y de las redes europeas de referencia puede dar pie a una revolución en este sentido, pero también es necesaria la cooperación de las Administraciones de cada Estado y de la propia industria. El fin será la consecución del cumplimiento del artículo 43.1 de la Constitución Española para estos pacientes: el derecho a la protección de su salud.

7. BIBLIOGRAFÍA

7.1. FUENTES HISTÓRICAS Y LEGISLATIVAS

1. BARRANCO VELA, Rafael; BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. **“El acceso al medicamento. Retos jurídicos actuales, intervención pública y su vinculación al derecho a la salud”**. Granada: Comares; 2010.
2. BASANTE POL, Rosa; CASTILLO RODRÍGUEZ, Carlos del. **“Financiación de medicamentos: los aspectos jurídicos”**. Anales de la Real Academia de Farmacia, volumen 79, nº 2 (2013, págs. 293-307).
3. BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. 2013. **“Enfermedades raras y acceso al medicamento: aspectos jurídicos”** [en línea]. http://www.ajs.es/files/eventos/2013/jornada-er/documentos/1-Enfermedades_raras_y_acceso_al_medicamento_%20aspectos%20jur%C3%ADdicos.pdf [Consultado el 1 de mayo de 2018]
4. BOMBILLAR SÁENZ, Francisco Miguel. **“Intervención administrativa y régimen jurídico del medicamento en la Unión Europea”**. Granada: Editorial de la Universidad de Granada; 2010.
5. CÁRCAR BENITO, Jesús Esteban. **“Las enfermedades raras y su significación en el derecho a la investigación y a la asistencia sanitaria: un deber de justicia”**. DS: derecho y salud, volumen 27, nº extraordinario 1 (2017, págs. 175-191).
6. CONSEJO GENERAL DE COLEGIOS OFICIALES DE FARMACÉUTICOS. 2017. **“Enfermedades raras y medicamentos huérfanos”** [en línea]. https://www.cofpo.org/tl_files/Docus/Puntos%20Farmacologicos%20CGCOG/20170224%20ENFERMEDADES%20RARAS%20Y%20MEDICAMENTOS%20HUERFANOS%2024-02-2017.pdf [Consultado el 28 de marzo de 2018].
7. FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER). 2009. **“Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio”** [en línea]. https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf [Consultado el 17 de febrero de 2018]
8. GARRIDO CUENCA, Nuria María. **“Las redes europeas de referencia de enfermedades raras. Un hito en la historia de la cooperación transfronteriza en materia de salud. Los retos logísticos de telemedicina y jurídicos”**. DS: derecho y salud, volumen 27, nº extraordinario 1 (2017, págs. 72-95).

9. ROJAS POMAR, María Teresa. **“Financiación del medicamento con cargo al sistema sanitario público”**. DS: derecho y salud, volumen 21, nº 2 (2011, págs. 101-106).
10. SARRATO, Luis. **“Régimen jurídico-administrativo del medicamento”**. Lleida: Facultad de Derecho de la Universidad de Lleida; 2013.
11. SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACIA HOSPITALARIA (SEFH). 2013. **“Impacto presupuestario de los medicamentos huérfanos”** [en línea]. <https://www.sefh.es/sefhjornadas/13.AliciaHerrero.pdf> [Consultado el 17 de febrero de 2018]

7.2. NORMATIVA

1. [España] **“Constitución Española”**. *Boletín Oficial del Estado*. [29 de diciembre de 1978] núm. 311.1, págs. 29315-29424.
2. [España] **“Real Decreto Legislativo 1/2015, de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios”**. *Boletín Oficial del Estado*. [25 de julio de 2015] núm. 177, págs. 62935-63030.
3. [Unión Europea] **“Reglamento (CE) nº 847/2000 de la Comisión, de 27 de abril de 2000, por el que se establecen las disposiciones de aplicación de los criterios de declaración de los medicamentos huérfanos y la definición de los conceptos de «medicamento similar» y «superioridad clínica»”**. *Diario Oficial de las Comunidades Europeas*. [28 de abril de 2000] núm. L 103, págs. 5-8.
4. [Unión Europea] **“Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras”**. *Diario Oficial de la Unión Europea*. [5 de junio de 2009] núm. 10122/09, págs. 1-15.

7.3. PÁGINAS WEB

1. ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE LABORATORIOS DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y ULTRAHUÉRFANOS (AELMHU). [en línea]. <http://aelmhu.es/> [Consultado el 20 de abril de 2018]
2. CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED DE ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). [en línea]. <http://www.ciberer.es> [Consultado el 20 de abril de 2018]

3. CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS (CREER). [en línea]. http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm [Consultado el 3 de mayo de 2018]
4. FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER). [en línea]. <https://enfermedades-raras.org/index.php> [Consultado el 20 de abril de 2018]
5. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS (IIER). [en línea]. <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-organizacion/fd-estructura-directiva/fd-subdireccion-general-servicios-aplicados-formacion-investigacion/fd-centros-unidades/instituto-investigacion-enfermedades-raras.shtml> [Consultado el 20 de abril de 2018]
6. SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACIA HOSPITALARIA (SEFH). [en línea]. www.sefh.es [Consultado el 20 de abril de 2018]