

EL ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES RARAS HEMATOLÓGICAS

jueves, 6 de mayo de 2021

Introducción de Ignacio Para Rodríguez-Santana

En primer lugar quiero dar las gracias a **Sanofi Genzyme** y a su directora general, **Raquel Tapia**, que me acompaña en este acto de inauguración, y a **Raquel Yotti**, Directora General del Instituto de Salud Carlos III, ISCIII, presente también en este acto y que tras la intervención de Raquel, pronunciará unas palabras y procederá a la inauguración de este evento sobre ***El abordaje de las enfermedades raras hematológicas.***



Muchas gracias por el interés y el esfuerzo. Gracias también a **Arantxa Catalán**, responsable de asuntos públicos de **Sanofi España**, que participará en la clausura. Y muchísimas gracias a todos los clínicos, coordinadores, presidentes y directores que participarán en las dos sesiones de trabajo, para las que tan amablemente se han ofrecido a participar en este evento, para hablar sobre las fronteras de la investigación y los retos en el acceso a estas terapias y medicamentos. Y, finalmente, gracias a los portavoces de sanidad de las tres fuerzas políticas mayoritarias en el Congreso de los Diputados, que completarán, desde la política, nuestra visión sobre el tema principal de este evento.

Dentro del amplísimo número de enfermedades raras, las enfermedades raras hematológicas cuentan también con un amplio espectro. Así podemos citar a diversas enfermedades hematológicas raras como las Hemoglobinopatías: Alfa y Beta Talasemia, Anemia de Células Falciformes, Enfermedad de la Hemoglobina D o M, Hemoglobinopatía de Tom River, Hemoglobinosis C o E y Metaglobinemia adquirida o hereditaria.

En este encuentro nos vamos a referir a todas ellas en su conjunto y, particularmente a la Hemofilia, un trastorno hemorrágico hereditario en el cual la sangre no se coagula de manera adecuada, y la Púrpura trombocitopénica trombótica adquirida (aTTP), una microangiopatía trombótica rara, que puede poner en riesgo la vida del paciente y se caracteriza por presentar anemia hemolítica, trombocitopenia grave e isquemia tisular.

Las enfermedades raras o poco frecuentes son aquellas que afectan a menos de una persona por cada 100.000 habitantes. En el caso de la hemofilia, según los datos de la Federación Mundial de la Hemofilia, WFH, una de cada 15.000 personas padecen esta enfermedad.

La hemofilia, (una enfermedad de origen genético, como el 80% de las enfermedades raras, a causa del déficit del factor VIII, la proteína responsable en la coagulación), se hizo famosa a partir de la reina Victoria de Inglaterra, que la tramitó a sus descendientes miembros de las casas reales europeas. Hijos, nietos y bisnietos de la “abuela europea”. Curiosamente las mujeres son las portadoras y los hombres son los hemofílicos. El gen está ligado al cromosoma X por lo que se hereda a través de la madre.

Las casas reales más afectadas fueron las de Austria, Prusia, Rusia, cuyo zarevich, fue quizás el hemofílico mas famoso. A España llegó a través de la nieta de la reina Victoria, doña Victoria Eugenia de Battemberg al casarse con Alfonso XIII. Tanto el príncipe de Asturias, Alfonso, como su hermano, el infante Gonzalo, fueron hemofílicos, por lo que renunciaron sus derechos dinásticos, y murieron jóvenes. Solo don Juan no heredó la enfermedad.

Pero dejémonos de historias, por curiosas que sean. Hoy vamos a debatir sobre la naturaleza de los medicamentos para el conjunto de estas enfermedades hematológicas y los modelos de gestión de estos fármacos. Vamos a evidenciar cómo ha cambiado la vida de estos pacientes.

Los objetivos de este encuentro son, en primer lugar, mostrar las necesidades no cubiertas en estas patologías y, en segundo lugar, conocer el estado del arte de la investigación sobre las enfermedades raras hematológicas y la defensa de los incentivos a los llamados Medicamentos Huerfanos.

En este sentido, pretendemos que tanto las agencias y entes reguladores y financiadores de estos tratamientos, como los profesionales sanitarios, los pacientes y los medios de comunicación, participen del conocimiento generado y puesto de manifiesto en este encuentro, tomen conciencia de las oportunidades que se nos ofrecen y decidan trabajar por la solución de los problemas planteados.

Antes de terminar y pasar la palabra a Raquel Tapia, quiero emplazarles para el evento del próximo **lunes 10 de mayo por la tarde** en el que

trabajaremos sobre ***Una nueva visión la Infraestructura, tecnología y equipamiento de los Centros Sanitarios***, en la que los expertos debatirán sobre la nueva infraestructura e ingeniería de los centros sanitarios y hospitales y sobre su equipamiento aplicando tecnologías innovadoras.

Muchas gracias