



APEC

Plan de acción sobre
enfermedades raras

I. PREÁMBULO

El 7.º Encuentro de Alto Nivel sobre Salud y Economía (HLM7) del Foro de Cooperación Económica Asia-Pacífico (APEC) en la ciudad de Ho Chi Minh, Vietnam, en agosto de 2017 “dio la bienvenida al lanzamiento de una nueva iniciativa de APEC para abordar las barreras al diagnóstico y al tratamiento de enfermedades raras en la región” y “señaló que tales esfuerzos mejorarán la inclusión económica y social de las personas afectadas por enfermedades raras, incluidos los cuidadores, y garantizará un Healthy Asia Pacific 2020 más inclusivo”. El HLM7 también “dio la bienvenida al desarrollo de un plan de acción para facilitar una mayor alineación de las políticas nacionales y las mejores prácticas, y para proporcionar un marco para la colaboración regional”.

El Foro de Innovación de las Ciencias Biológicas (LSIF) de APEC estableció la Red de Enfermedades Raras (RDN) tripartita del LSIF de APEC con la participación del gobierno, el mundo académico y la industria. La primera tarea de la Red de Enfermedades Raras fue identificar y compilar información sobre las barreras que las economías enfrentan al abordar las enfermedades raras. Con el tiempo, la RDN planea continuar creciendo en tamaño, diversidad y profundidad de compromiso a medida que la entidad cambie su función de informar el desarrollo de una estrategia de APEC sobre enfermedades raras para apoyar a las economías en la implementación de la estrategia. En 2018, la RDN organizó una serie de consultas con partes interesadas en Australia; República Popular de China; República de Corea; China Taipéi; Tailandia y Vietnam para aprender más sobre las experiencias locales de primera línea con enfermedades raras. Escuchar una diversidad de perspectivas y experiencias de pacientes fueron los objetivos prioritarios; el liderazgo de la RDN se conectó con funcionarios gubernamentales, académicos, representantes de la industria y otros miembros de la comunidad de enfermedades raras, incluidos los pacientes en estas seis (6) economías.

La información recopilada a través de las consultas con las partes interesadas informó sobre el desarrollo de un diálogo de políticas de 2 días: el diálogo inaugural de políticas sobre enfermedades raras de APEC en Beijing, China, en junio de 2018. El evento facilitó un debate espontáneo entre líderes de alto nivel de las agencias gubernamentales que supervisan los servicios sociales y de salud, expertos académicos de universidades y hospitales de enseñanza, ejecutivos de la industria y líderes de la sociedad civil, incluidos grupos de pacientes. En el diálogo de amplia participación, las economías de APEC compartieron las mejores prácticas y políticas para abordar las enfermedades raras y comenzaron a colaborar en el desarrollo de este plan de acción sobre enfermedades raras de APEC.

“Cuando es evidente que los objetivos no pueden alcanzarse, no hay que ajustar los objetivos, hay que ajustar los pasos de acción”.

- Confucius



II. MARCO

Plan de acción sobre enfermedades raras de APEC

II. MARCO

2.1 Visión para el 2025

Las economías miembros de APEC apuntarán a mejorar la inclusión económica y social de todos los afectados por enfermedades raras, abordando las barreras a los servicios de salud y bienestar social.

2.2 Objetivos

Los objetivos del plan de acción sobre enfermedades raras de APEC (“Plan de acción”) son:

1. Facilitar una mayor alineación de las políticas y regulaciones nacionales.
2. Apoyar la implementación urgente de mejores prácticas probadas.
3. Promover las colaboraciones multisectoriales y la colaboración de los pacientes.

2.3 Pilares

El Plan de acción tiene 30 objetivos en 10 pilares:

1. Definir enfermedades raras y productos huérfanos con políticas y procesos.
2. Aumentar la conciencia pública y política de los problemas de las enfermedades raras.
3. Promover la investigación y el desarrollo innovadores.
4. Crear capacidad de recursos humanos en los sectores médico, de enfermería, nutrición y otros sectores afines a la salud y no relacionados con la salud.
5. Facilitar el diagnóstico temprano, preciso y sistemático.
6. Coordinar la atención centrada en el paciente en todas las disciplinas médicas y de salud, el curso de la vida y la ubicación.
7. Administrar tratamientos nuevos y accesibles a los pacientes.
8. Respaldar las necesidades financieras y sociales de los pacientes y sus familias.
9. Gestionar la agrupación y el uso de los datos del paciente de forma segura y eficaz.
10. Priorizar la política integral de las enfermedades raras domésticas que integra los pilares 1 a 9.

2.4 Estructura

Cada pilar tiene tres (3) las recomendaciones relacionadas con la siguiente estructura:

- Una sección de Contextoo para establecer los problemas clave que las economías miembros de APEC enfrentan al abordar el pilar, junto con los hallazgos del 1.º diálogo de políticas sobre enfermedades raras de APEC y consultas con las partes interesadas.
- Un objetivo sustantivo que prevé un resultado para que las economías trabajen hacia él.
- Un indicador cuantificable y alcanzable para medir el progreso hacia el objetivo.
- Un conjunto de acciones para considerar la implementación nacional para ayudar a alcanzar el objetivo.

2.5 Implementación

Se alienta a las economías miembros de APEC a continuar con la implementación de las acciones recomendadas de inmediato y a proceder de una manera pragmática y gradual que tenga en cuenta el Contextoo local y la política de salud pública de la economía miembro individual.

2.6 Antecedentes

Las enfermedades raras tienen características que las convierten en uno de los desafíos de salud más importantes de nuestro tiempo. Se han identificado entre 5000 y 8000 enfermedades raras (Rath & Janmaat, 2018). Estas enfermedades son poco frecuentes de ahí su nombre; pero como grupo afectan del 6 % al 8 % de la población mundial (Barakat et al., 2014). Esta “paradoja de la rareza” presenta problemas únicos no solo para las personas que viven con enfermedades raras, sino también para cuidadores, investigadores, legisladores e industrias (Schulenburg & Frank, 2015).

Más del 80 % de las enfermedades raras son causadas por aberraciones genéticas o congénitas, y el 75 % presenta una amplia gama de síntomas neurológicos y discapacidades físicas e intelectuales (McClellan & King, 2010). Las enfermedades raras afectan principalmente a niños o adultos jóvenes, y varios hermanos pueden verse afectados en la misma familia. Como tales, estas enfermedades conllevan dificultades importantes tanto para los padres como para los pacientes. Muchas enfermedades raras son fatales sin un tratamiento o cura conocida: casi un tercio de las personas que nacen con una enfermedad rara mueren antes de los cinco años (Institute of Medicine, 2010).

2.6 Antecedentes (Continuado)

En general, los profesionales de la salud no están capacitados para reconocer enfermedades que ocurren con poca frecuencia, lo que lleva a diagnósticos erróneos e intervenciones médicas inadecuadas. Esta falta de conocimiento y de opciones de tratamiento es un problema compartido por la mayoría de las enfermedades raras, ya sean trastornos genéticos o no. Los pacientes que no encuentran un respiro entre los profesionales de la medicina y ninguna respuesta a sus preguntas pueden enfrentar el estigma, el aislamiento social y las desventajas en la educación y el empleo. Las enfermedades raras también afectan gravemente las vidas de los cuidadores, con graves consecuencias económicas para los pacientes, las familias y la sociedad en general.

Sin embargo, con intervención médica oportuna, algunas enfermedades raras pueden controlarse (Valdez et al., 2016). Algunas de estas enfermedades, cuando se detectan en forma temprana, pueden beneficiarse del manejo dietético y nutricional, los complementos alimenticios o los medicamentos. Las familias pueden beneficiarse de los servicios de asesoramiento genético y de otro apoyo comunitario y, a cambio, las familias y los pacientes pueden contribuir mejor a una sociedad más inclusiva. Además, se pueden realizar una serie de actividades y enfoques integrales de salud pública para controlar las enfermedades raras y su impacto. Para lograr esto, las economías y sus sistemas de salud pueden abordar las barreras que les impiden a las personas con enfermedades raras tener acceso a servicios de salud centrados en el paciente y de alta calidad. Esto significa diseñar intervenciones de salud que faciliten el diagnóstico correcto temprano y brinden la atención adecuada en el momento preciso de la manera más efectiva, eficiente y equitativa posible (Valdez, 2016; Ferrelli, 2017). Las definiciones de servicios de salud de “alta calidad” y las intervenciones de salud “adecuadas” se definirán de acuerdo con el nivel de recursos económicos, de salud, sociales y otros disponibles no solo para enfermedades raras, sino también para todas las enfermedades crónicas y para los pacientes y el público en general.

Con este fin, se alienta a las economías de APEC a definir las enfermedades raras y los productos huérfanos con políticas y procesos; aumentar la conciencia pública y política de los problemas de las enfermedades raras; promover la investigación y el desarrollo innovadores; crear capacidad de recursos humanos en todas las profesiones de la salud, otros sectores relacionados con la salud y no médicos; facilitar el diagnóstico temprano, preciso y sistemático; coordinar la atención centrada en el paciente a través de especialidades y disciplinas, curso de la vida y ubicación; brindar tratamientos nuevos y accesibles a los pacientes; apoyar las necesidades económicas y sociales de los pacientes y sus familias; gestionar la agrupación y el uso de los datos del paciente de forma segura y eficaz; y priorizar la política integral de las enfermedades raras nacionales.



III. RECOMENDACIONES

Plan de acción sobre enfermedades raras de APEC

3.1 Definir enfermedades raras y productos huérfanos con políticas y procesos

Contexto:

Las administraciones gubernamentales se basan en definiciones claras y coherentes para el desarrollo y la planificación de políticas de salud. La mayoría de las autoridades de salud utilizan las tasas de incidencia o prevalencia como la métrica para determinar si una condición se considera una enfermedad rara. Como tal, la definición varía en todo el mundo, de 1 en 500 000 personas en algunas jurisdicciones a 1 en 2000 personas en otras (Dawkins et al., 2018). Dado que las tasas de incidencia y prevalencia de una afección dada pueden variar según las diferentes jurisdicciones, una enfermedad rara en una población no es necesariamente una en otra población. La pregunta para muchas economías emergentes es cómo formalizar un parámetro aparentemente estático como la prevalencia cuando las poblaciones siguen creciendo rápidamente (Dong & Wang, 2016). Esta es exactamente la razón por la cual Europa optó por un límite relativo (5 en 10 000 individuos) mientras que los Estados Unidos están usando un límite absoluto (menos de 200 000 individuos). Otro problema es que a menudo se desconoce la prevalencia exacta de una enfermedad rara; los cálculos de prevalencia disponibles en la bibliografía son aproximaciones que pueden sobrestimar o subestimar la aparición de la enfermedad en cualquier población dada. Como las estimaciones basadas en el número de casos conocidos en una población excluyen los casos no diagnosticados, la prevalencia aumentará a medida que se establezcan los servicios de detección y los pacientes obtengan un diagnóstico preciso.

Para evitar los inconvenientes de una definición amplia basada en la prevalencia, algunas economías mantienen una lista de enfermedades raras reconocidas oficialmente basadas en opiniones de expertos y en datos epidemiológicos locales cuando están disponibles. Cuando se confía en una lista de enfermedades raras para diseñar políticas, es importante mantener la lista actualizada y en línea con el conocimiento recientemente adquirido, la evidencia del mundo real y las nuevas opciones de tratamiento. Una preocupación es el tiempo que toma agregar una enfermedad rara a la lista cuando no existe una definición específica: muchas economías no tienen una definición o tienen una que no es oficial o es informal, y los criterios aún son inconsistentes y carecen de claridad y transparencia en criterios de inclusión y metodología para los cuales son elegibles las afecciones. Entre las economías miembros de APEC que tienen una definición oficial o formal, estas definiciones están integradas en la legislación nacional, mientras que otras están codificadas por los ministerios de salud o las administraciones de fármacos. Como tal, para muchas economías, la definición formal no es necesariamente consistente en todo el sistema de salud. Por ejemplo, algunas economías tienen una definición para propósitos regulatorios, pero no para reembolsos. Algunos se determinan con una amplia participación de investigadores, clínicos, industria, políticos y grupos de pacientes, mientras que otros se basan en la guía de la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) de los Estados Unidos (EE. UU.) o la Comisión Europea.

Ya sea que la definición de enfermedad rara sea oficial o la más frecuentemente aceptada por otras jurisdicciones, la lista resultante debe ser transparente y de fácil acceso. Más allá de la prevalencia, también se debe considerar la gravedad de la enfermedad y la disponibilidad de tratamiento. Sin embargo, existen desafíos para mantener dicho registro, ya que una lista no puede ser exhaustiva y excluirá a muchos de la atención o intervención médica. Ninguna economía lo tiene todo, pero para desarrollar una definición de enfermedad rara, las economías deben comenzar temprano, prepararse para un proceso a largo plazo e incorporar la personalización basada en su Contextoo específico en todos los pasos. Al mismo tiempo, las economías deben garantizar que sus definiciones de enfermedades raras sean consistentes con las definiciones internacionales. La alineación global de las definiciones estándares permitirá una configuración estándar de manera transparente y facilitará una mayor armonización en el proceso de designación y aprobación de productos huérfanos.

RECOMENDACIÓN 1.1

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC tienen una definición oficial para las enfermedades raras, la cual sirve como base para los marcos regulatorios, los marcos de políticas y otras políticas de agencias y proveedores locales relevantes.

Indicador:

Porcentaje de economías miembros de APEC con una definición oficial para las enfermedades raras.

Medidas:

- Implementar una definición formal en consulta con las organizaciones de profesionales de la salud, el mundo académico, la industria y la sociedad civil, incluidos los grupos de pacientes, que (1) tenga un criterio objetivo claro y una prevalencia cuantificable de lo que constituye una enfermedad rara; (2) no sea demasiado restrictiva al centrarse solo en las poblaciones más pequeñas; (3) esté en línea con estándares internacionales como los establecidos por la FDA de los EE. UU. o la Comisión Europea; (4) sea flexible para ser revisada y actualizada periódicamente para definiciones basadas en listas que aún carecen de convergencia con las normas internacionales; e (5) incluya consideraciones de gravedad, epidemiología y necesidad médica no satisfecha.
- Hasta que se establezca tal definición, respaldar el desarrollo de una definición no oficial o informal con una consulta temprana y cercana con una diversidad de partes interesadas.
- Trabajar hacia la armonización de las definiciones de enfermedades raras en las economías de APEC.

RECOMENDACIÓN 1.2

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido un proceso transparente para revisar regularmente la definición de enfermedad rara con aportes del mundo académico, la industria, la sociedad civil, las organizaciones no gubernamentales y los grupos de pacientes.

Indicador:

Porcentaje de economías miembros de APEC con un proceso de revisión para actualizar la definición.

Medidas:

- Establecer un proceso regular y transparente en estrecha consulta con una diversidad de partes interesadas, incluidas organizaciones de profesionales de la salud, instituciones académicas (investigadores, clínicos, etc.), industria, sociedad civil, organizaciones no gubernamentales y grupos de pacientes para revisar (1) la definición de enfermedad rara, (2) la lista resultante de enfermedades raras reconocidas, si corresponde, o (3) el proceso de designación a la luz de nuevos conocimientos, tratamientos y pruebas del mundo real.
- Proporcionar el tiempo adecuado para que todas las partes interesadas consideren los ajustes y envíen comentarios, y organicen el proceso bajo un grupo de trabajo o foro público interinstitucional dedicado.

RECOMENDACIÓN 1.3

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido políticas y protocolos adecuados para la evaluación de productos huérfanos, que incluyen alineación internacional y vías de registro aceleradas.

Indicador:

Porcentaje de economías con evaluación dedicada del estado de los fármacos huérfanos y mecanismos para la evaluación acelerada.

Medidas:

- Mantener un proceso de toma de decisiones justo y transparente para evaluar productos huérfanos.
- Establecer un proceso regulatorio acelerado que (1) esté claro en los requisitos y disposiciones de elegibilidad; (2) permita datos internacionales en lugar de requerir datos locales; (3) permita la exención de los requisitos de fabricación locales, las pruebas de productos farmacéuticos, los requisitos de inspección de buenas prácticas de fabricación nacionales; (4) sea aplicable a todos los productos huérfanos; (5) sea aplicado en la práctica por reguladores entrenados; (6) acorte la duración de la revisión o permita exenciones de los requisitos de expedientes técnicos típicos dentro de un marco de tiempo específico; (7) haga que las pautas de presentación para los fabricantes estén fácilmente disponibles y sean accesibles; y (8) no discrimine según el área de la enfermedad o los criterios predictivos.
- Considerar la dependencia mutua de las decisiones regulatorias de otras economías de APEC para mejorar la armonización en toda la región, y acelerar las vías de registro en las autoridades reguladoras nacionales pertinentes.
- Establecer una red regional o un socio con uno existente para facilitar el intercambio de mejores prácticas relacionadas con las decisiones de políticas, regulaciones y reembolsos de enfermedades raras.

3.2 Aumentar la conciencia pública y política de los problemas de las enfermedades raras

Contexto:

Dada la baja prevalencia de enfermedades raras y, por lo tanto, el pequeño número de pacientes, el conocimiento de sus características y desafíos entre el público en general y las comunidades de responsables políticos y funcionarios electos es bajo. Esta comprensión disminuida puede conducir al estigma y la discriminación, lo que agrava aún más las barreras a la concienciación entre las comunidades públicas y políticas. Con una alta tasa de mortalidad y una corta esperanza de vida, hay un número limitado de personas que viven con una enfermedad rara que pueden ayudar a informar mejor a estas comunidades y corregir malentendidos. Además, a diferencia del caso de muchas enfermedades infecciosas o transmisibles, rara vez hay una curación o cambio dramático en la afección, por lo que las historias de estos individuos que viven con una enfermedad rara no son fácilmente dramatizadas o transmitidas por los medios tradicionales, y por lo tanto no son captadas suficientemente por la atención del público. La atención política limitada lleva a una atención de políticas igualmente limitada, que cae en paralelo a las limitaciones en la conciencia entre los profesionales de la salud pública, la industria, el mundo académico e incluso los profesionales de la salud. Por esta razón, y debido a la complejidad de sus causas, incluso a los propios pacientes y sus familias a menudo les falta educación suficiente sobre su afección: no se involucran en el sistema de salud cuando deberían, a veces buscan otras soluciones no científicas para sus enfermedades. La realidad resalta por qué las organizaciones de pacientes como Rare Disease International han sido y continúan siendo centrales para aumentar la conciencia entre los pacientes, el público y las audiencias políticas.

RECOMENDACIÓN 2.1

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido algunas políticas o programas para apoyar el establecimiento y desarrollo de grupos que representen a pacientes con enfermedades raras y su capacidad para involucrar a los gobiernos centrales y locales.

Indicador:

Porcentaje de economías que han establecido alguna política o programa para apoyar a las organizaciones de pacientes.

Medidas:

- Asegurar que los grupos de pacientes, en colaboración entre ellos, las coaliciones internacionales y la industria, tengan suficiente acceso a los recursos que necesitan (1) para apoyar a las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias, y (2) para educar a las comunidades públicas y políticas sobre problemas de enfermedades raras.
- Explorar con las autoridades relevantes un estado de entidad especial y un proceso de registro para que las organizaciones de grupos de pacientes reduzcan la carga administrativa cuando sea posible.
- Tratar de proporcionar alojamiento para actividades de sensibilización en espacios públicos y facilitar el acceso a subvenciones públicas, privadas e híbridas y contribuir en especie para mejorar la profundidad y la diversidad de los compromisos con todas las partes interesadas.
- Tomar medidas para garantizar que las agencias, los empleados y los funcionarios electos estén abiertos y dispuestos a comprometerse y a participar en actividades regulares organizadas por grupos de pacientes para educarlos sobre los problemas de las enfermedades raras y sus implicaciones políticas y sobre sus políticas.
- Buscar el liderazgo y la coordinación de los grupos de pacientes para contribuir de manera significativa al diseño y la implementación de políticas.

RECOMENDACIÓN 2.2

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido un comité asesor multisectorial que incluye pacientes e informa directamente al ministro de Salud para asesorar al gobierno sobre la política de enfermedades raras.

Indicador:

Porcentaje de economías con un comité asesor de alto nivel sobre enfermedades raras establecido.

Medidas:

- Convocar a un comité asesor especial que (1) se reúna regularmente; (2) tener términos de referencia y obligaciones claros para consultar con la comunidad de enfermedades raras sobre la política del gobierno que afecta a quienes viven con una enfermedad rara; y (3) incluir, pero no limitar a, investigadores y fabricantes de productos huérfanos, clínicos y otros representantes del sistema de atención médica, pacientes y representantes de organizaciones de pacientes, científicos y otros representantes de instituciones académicas o de investigación, y otros legisladores y reguladores externos al Ministerio de Salud.
- Describir los procesos para (1) cambiar la composición del comité asesor especial de manera regular, (2) informar al ministro de Salud directamente, (3) gestionar posibles conflictos de intereses y (4) garantizar que las recomendaciones formuladas por el comité sean abiertas y transparentes para la comunidad más amplia de enfermedades raras.

RECOMENDACIÓN 2.3

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han asignado tiempo y otros recursos en información pública, educación y comunicación, incluidas movilización social y defensa, para resaltar las vidas de las personas que viven con enfermedades raras y sus familias.

Indicador:

Porcentaje de economías de APEC con transmisión pública relacionada con enfermedades raras.

Medidas:

- Alentar la asignación de tiempo y recursos financieros dentro de las agencias públicas de medios de difusión y estatales para desarrollar y ofrecer programas sobre enfermedades raras y las vidas de los pacientes, sus familias y los cuidadores.
- Alentar la asignación de recursos privados para financiar programas de televisión, películas, documentales, anuncios de servicio público, representaciones teatrales, libros, artículos periodísticos y medios de Internet para centrar la atención en los desafíos de las enfermedades raras.

3.3 Promover la investigación y el desarrollo innovadores

Contexto:

Aunque se ha avanzado mucho en la investigación de enfermedades raras en la última década, especialmente con la ayuda de las revoluciones digital y genómica, la fuente y el beneficio de este conocimiento tienden a estar distribuidos de manera desigual dentro y entre las economías de APEC. Además, en comparación con otras regiones del mundo, Asia Pacífico parece publicar menos sobre enfermedades raras. Una búsqueda en Google Scholar en enero de 2018 para [“enfermedad rara*” y “Europa*”] arrojó más de 50 000 resultados, mientras que [“enfermedad rara*” y “Asia*”] obtuvo menos de 15 000. La investigación también se centra principalmente en los mecanismos subyacentes de la enfermedad y el metabolismo; se necesita más investigación sobre la carga social y económica de estas enfermedades y las características de los pacientes de grupos de población específicos (Angelis et al., 2015). Un obstáculo para realizar una investigación innovadora es la falta de inversión en infraestructuras a veces costosas. La investigación relacionada con enfermedades raras es relativamente costosa debido al uso de equipos sofisticados y los costos de organizar ensayos pequeños (Angelis et al., 2015). El financiamiento para algunas investigaciones de enfermedades raras es limitado y está cubierto en parte por un mosaico de iniciativas privadas, becas de investigación pública y apoyo de organizaciones de pacientes. A nivel regional, la Unión Europea (UE) ha demostrado un fuerte compromiso con la investigación de enfermedades raras a través del Programa Marco de Investigación e Innovación de la UE. En virtud del séptimo Programa Marco para la investigación (2007–2013), se otorgaron más de \$727 millones de dólares en apoyo a más de 120 proyectos de investigación en colaboración sobre enfermedades raras. El financiamiento facilitó la formación de equipos multidisciplinarios de universidades, organizaciones de investigación, industria y organizaciones de pacientes de toda Europa y más allá (Unión Europea, 2014). Más recientemente, Horizon 2020, que va de 2014 a 2020, continúa con el firme compromiso de la UE de financiar la investigación de enfermedades raras (Comisión Europea, 2014). A nivel de economía específica, Francia, que actualmente financia más de 300 proyectos de investigación clínica con colaboraciones en instituciones nacionales e internacionales, es considerada un líder en el espacio de investigación (France Diplomatie, 2013). En Alemania, el Ministerio Federal de Educación e Investigación (BMBF) está financiando 12 consorcios de investigación desde 2012, con más de \$27 millones de dólares por tres años y ha apoyado fondos adicionales a través de iniciativas como la Red Nacional de Investigación del Genoma (<http://www.ngfn.de/en/>).

Además, las altas tasas de mortalidad y la baja prevalencia de algunas enfermedades raras hacen que los estudios longitudinales sean especialmente escasos y difíciles de organizar (Valdez, 2016). Los diseños y métodos de ensayos clínicos clásicos no siempre son factibles en poblaciones de enfermedades raras. Para abordar los desafíos cuantitativos únicos de las enfermedades raras, se necesitan alternativas para ensayos clínicos adaptados a pequeñas poblaciones e infraestructuras para recopilar datos reales y rigurosos del mundo real (Knowles et al., 2017). El Grupo de Trabajo sobre Ensayos Clínicos de Poblaciones Pequeñas (SPCT) del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) ha realizado un trabajo sobre este tema y ha publicado un informe que incluye recomendaciones y pautas para el diseño de ensayos clínicos de poblaciones pequeñas en el campo de las enfermedades raras. Las plataformas de colaboración como el Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras, RD-Connect (<http://www.rd-connect.eu>) y Rare Connect (<http://www.rareconnect.org>) son esenciales para conectar no solo a los investigadores, sino también a las personas que viven con enfermedades raras.

Del mismo modo, los registros de pacientes también pueden ayudar a recopilar datos sobre características demográficas, enfermedades y tratamientos. Francia es un modelo para la coordinación nacional de registros con su Banque Nationale de Données Maladies Rares, una organización nacional que recopila y organiza datos de centros especializados (Choquet y Landais, 2014). Los pacientes franceses ingresan al registro a través del centro en el que reciben atención. En contraste, el Reino Unido, Bulgaria y Argentina tienen registros de pacientes nacionales en varias etapas de planificación, pero todavía no se han implementado. Para ayudar a respaldar la estandarización y el intercambio de información entre los registros de enfermedades raras, la Comisión Europea, dentro del Programa de Acción Comunitaria de la UE en el campo de la salud pública, ha iniciado el establecimiento de una Plataforma Europea para Registros de Enfermedades Raras para abordar el desafío de la estandarización y compartir información a través de registros de enfermedades raras (EpiRare, 2011). Sin embargo, sigue habiendo numerosos desafíos para capturar, estandarizar y compartir de manera segura y privada la información de salud entre los registros de pacientes y con los investigadores. Los beneficios se extienden más allá de la comunidad de enfermedades raras. Una mejor comprensión de los mecanismos de enfermedades raras tiene el potencial de informar a futuras investigaciones sobre enfermedades comunes como la hipertensión, la diabetes y el cáncer.

RECOMENDACIÓN 3.1

Objetivo para el 2025:

Cada una de las economías miembros de APEC ha establecido mecanismos innovadores para proporcionar fondos semilla para la investigación inicial y de laboratorio sobre enfermedades raras y el desarrollo de productos huérfanos.

Indicador:

Porcentaje de economías con I+D de mecanismos de fondos semilla.

Medidas:

- Financiar y gestionar con la colaboración y la inversión conjunta de la industria y la sociedad civil un programa de subvenciones públicas para la investigación de enfermedades raras y el desarrollo de productos huérfanos.
- Alinear el financiamiento con las fortalezas de la economía, apoyar a los institutos académicos para aumentar la producción de investigación básica y alentar a asociaciones adicionales entre el sector público, privado y el paciente para financiar una investigación clínica y aplicada más profunda.
- Liderar los esfuerzos para promover la colaboración internacional y regional para la investigación y el desarrollo.

RECOMENDACIÓN 3.2

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido incentivos financieros y en especie para alentar y apoyar la comercialización de la investigación de enfermedades raras domésticas y el desarrollo de productos huérfanos.

Indicador:

Porcentaje de economías con incentivos y programas de apoyo para la comercialización de I+D.

Medidas:

- Proporcionar un menú de créditos fiscales o exenciones de tarifas para actividades de ensayos clínicos relacionadas con enfermedades raras y desarrollo de productos huérfanos.
- Establecer una entidad centralizada que supervise la comercialización para coordinar las actividades en universidades e institutos de investigación públicos al tiempo que se brinda apoyo a las agencias reguladoras para que brinden asistencia científica para las solicitudes de autorización de comercialización.
- Convocar a las autoridades reguladoras y de patentes para determinar y establecer un período de exclusividad de mercado específico y exigible para los productos huérfanos.

RECOMENDACIÓN 3.3

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han simplificado sus procesos respectivos para la investigación y el diseño de ensayos clínicos, el método y las aprobaciones de ética en consulta con la industria y las organizaciones de pacientes.

Indicador:

Porcentaje de economías APEC con proceso de aprobación simplificado para la investigación.

Medidas:

- Armonizar los procedimientos de revisión ética para los ensayos clínicos, trabajando hacia la aceptación de una única revisión ética para la investigación multicéntrica de enfermedades raras y la adopción de políticas, procedimientos y formularios comunes en las economías de APEC.
- Presentar una política sobre ensayos clínicos que (1) ofrezca un incentivo para alcanzar un plazo de 60 días calendario como máximo para la revisión de ética y gobernanza, por lo que los patrocinadores pagarían una cantidad adicional definida para respaldar una mayor eficiencia; (2) admita como máximo un plazo máximo de 120 días calendario para la revisión de la gobernanza; (3) admita como máximo un plazo máximo de 120 días calendario para la revisión ética, cuyo cumplimiento sería una condición para la certificación de los procesos de revisión ética; (4) permita la revisión concurrente de los componentes de ética y gobernanza de un ensayo clínico; y (5) permita un “reloj de pausa” durante una revisión eficiente de la ética y gobernanza de la investigación cuando se requieran aportaciones adicionales antes de que pueda continuar la consideración.

3.4 Desarrollar la capacidad de recursos humanos en los sectores médicos y no médicos.

Contexto:

En todas las economías y en una variedad de disciplinas, existe una escasez de conocimientos y expertos con interés en enfermedades raras (Holmes, 2012). Se han logrado avances significativos, especialmente en universidades y hospitales universitarios, pero aún existen algunas barreras para atraer a nuevos profesionales para que se conviertan en investigadores y clínicos con un interés específico en enfermedades raras. También es necesario formalizar y escalar nuevas profesiones, como el asesoramiento genético (Wicklund et al., 2018). Para los investigadores, la limitada financiación pública y las subvenciones disponibles significan que el campo es altamente competitivo y carece de fuertes incentivos financieros (Hoskovec et al., 2018). Las prácticas clínicas especializadas, especialmente en los hospitales rurales y marginados, siguen siendo pequeñas, incipientes o inexistentes, lo que significa que las oportunidades de empleo son escasas y los salarios son limitados (Emmet et al., 2018). Una adaptación que surge de y al mismo tiempo se enfrenta a un desafío de recursos humanos es el profesional multidisciplinario: personas que, por ejemplo, pueden practicar la medicina clínica a tiempo parcial y al mismo tiempo dirigir investigaciones de investigación sobre las enfermedades raras que tratan (Milewicz et al., 2015). Como esta ya es una estructura común en entornos académicos desarrollados, las universidades con hospitales de enseñanza pueden ser plataformas efectivas en las economías emergentes de APEC para apoyar a los profesionales multidisciplinarios que trabajan en enfermedades raras.

De manera similar, muchas familias de personas que viven con enfermedades raras también requieren apoyo profesional, ya que mantienen sus trabajos mientras asumen las responsabilidades de un cuidador. Especialmente en entornos de bajos recursos, los grupos de pacientes a veces también funcionan en capacidades mucho más amplias que lo habitual, a menudo guían a los pacientes y sus familias a lo largo de sus viajes para asegurar el diagnóstico, acceder al tratamiento, coordinar la atención y pagar por ello. Además de reclutar nuevos clínicos e investigadores y profesionales de apoyo que desempeñan estas dos funciones, la comunidad de enfermedades raras también podría ser más inclusiva y apoyar a profesionales no médicos como abogados. Los temas de enfermedades raras son interdisciplinarios; como tales, requieren un equipo de profesionales de una variedad de disciplinas, tanto médicas como no médicas, para abordarlas de manera efectiva y eficiente. Los abogados y los profesionales de las políticas tienen un papel crucial que desempeñar en la mejora del proceso de aprobación, registro y vigilancia de productos huérfanos. Dicho esto, además de aumentar el número de recursos humanos para enfermedades raras, las economías de APEC también deben buscar formas de mejorar la capacidad de los recursos humanos existentes. Corresponde a las instituciones públicas y privadas de educación médica, legal y de políticas públicas garantizar que las enfermedades raras se incluyan en el currículo de manera temprana y con suficiente profundidad, de modo que más profesionales de la salud, las leyes y las políticas estén mejor preparados para diseñar soluciones para estos desafíos. Donde esto está ausente, los grupos de pacientes nuevamente llenaron el vacío, pero necesitan socios para apoyar las actividades efectivas de educación profesional.

RECOMENDACIÓN 4.1

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han llevado a cabo una auditoría de las habilidades clínicas necesarias para abordar enfermedades raras, identificaron brechas en la fuerza laboral profesional y desarrollaron planes de estudio de capacitación inicial y en servicio para desarrollar la capacidad.

Indicador:

Porcentaje de economías con una auditoría completa, inventario de recursos humanos, análisis de brechas y planes de estudio de capacitación.

Medidas:

- Facilitar la participación entre los cuerpos clínicos apropiados y las escuelas de medicina para desarrollar módulos de capacitación para su uso en las escuelas de medicina, e interactuar con las escuelas de medicina para garantizar que estos módulos se entreguen como parte de la capacitación médica.
- Implementar planes para abordar las brechas de habilidades en forma de nuevas oportunidades de capacitación y apoyo para estudiantes de medicina de toda la región de APEC.
- Alentar las redes regionales para la creación de capacidad de recursos humanos en los sectores médicos y no médicos, especialmente en relación con enfermedades raras específicas o conglomerados.
- Aprovechar los programas y centros existentes para ofrecer capacitación clínica transfronteriza y pasantías.
- Alentar y brindar oportunidades para asociaciones público-privadas en capacitación médica y no médica e inversión en clínicas regionales integrales y centros regionales especializados (modelo de centro y radio).
- Apoyar los programas de hermanamiento para la capacitación y la consulta y el apoyo continuo.
- Facilitar asociaciones con genetistas clínicos y otras subespecialidades para realizar evaluaciones de riesgo para familias de recién nacidos con enfermedades raras y analizar las opciones de pruebas de diagnóstico con familiares o tutores y las implicaciones de los resultados según sea necesario.
- Formular y publicar guías de práctica para asesores genéticos en la región de APEC que encuentren y manejen pacientes y familias con enfermedades raras.
- Apoyar mecanismos para proporcionar educación sobre genética a familias de personas que viven con enfermedades raras a través de proveedores comunitarios como enfermeras, parteras, trabajadores sociales, otros profesionales de la salud y personal clínico de hospitales.

RECOMENDACIÓN 4.2

Objetivo para el 2025:

Cada una de las economías miembros de APEC ha diseñado e implementado programas de desarrollo de capacidades multiprofesionales y multidisciplinarios para crear conciencia sobre los problemas de las enfermedades raras entre los proveedores de atención médica y trabajadores sociales, y los estudiantes de medicina, enfermería y otros aliados.

Indicador:

Porcentaje de economías con programas de desarrollo profesional para proveedores y estudiantes.

Medidas:

- Convertir la auditoría y el análisis de las brechas de las habilidades clínicas en planes de estudio de capacitación general y estrategias específicas para mejorar los componentes de las enfermedades raras de la educación pública y privada, la enfermería, otra salud aliada y el trabajo social, utilizando los sistemas de licencias o acreditación como vehículos para el cumplimiento.
- Dirigir recursos educativos para los proveedores de atención médica que incluyen, entre otros, médicos de atención primaria, generalistas, pediatras, enfermeros, matronas, nutricionistas, dietistas y genetistas, así como oportunidades de desarrollo profesional mediante capacitación y herramientas digitales.

RECOMENDACIÓN 4.3

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido programas para desarrollar, respaldar y utilizar a profesionales poco representados, incluidos asesores genéticos, genetistas clínicos, terapeutas de rehabilitación y trabajadores de la salud asociados.

Indicador:

Porcentaje de economías con programas para asesores genéticos, genetistas clínicos y trabajadores de la salud asociados.

Medidas:

- Diseñar e implementar políticas en asociación con la industria, el mundo académico, la sociedad civil, las organizaciones no gubernamentales y las organizaciones de pacientes que crean un entorno propicio para el desarrollo y la proliferación de (1) asesoramiento genético prenatal para embarazos con antecedentes familiares de enfermedades raras; (2) apoyo posdiagnóstico para padres por parte de consejeros genéticos, rehabilitación y profesionales psicosociales; y (3) derivación apropiada al apoyo continuo para el manejo de las afecciones identificadas.
- Apoyar a los investigadores y académicos que pueden proporcionar asesoramiento ad hoc o, de otra manera, informal a pacientes y familias las sobre enfermedades raras, en colaboración con asociaciones profesionales y sociedades.

3.5

Facilitar el diagnóstico temprano, preciso y sistemático

Contexto:

En la búsqueda de un diagnóstico, las personas que viven con una enfermedad rara se enfrentan a viajes únicos que suelen ser tan complejos que se les compara con las “peregrinaciones médicas” (Dharssi et al., 2017). Un estudio realizado en 2012 con 12 000 individuos encontró que el 25 % tuvo que navegar en esta “odisea del paciente” entre 5 y 30 años antes de obtener un diagnóstico, el 25 % tuvo que viajar a una región diferente en el proceso, y casi la mitad de estos pacientes recibieron al menos un diagnóstico erróneo anterior al preciso (Encuesta EURORDIS, 2012). Cuando se diagnostica incorrectamente, los pacientes corren el riesgo de recibir el tratamiento incorrecto con resultados potencialmente complicados o fatales; y cuando no se diagnostican, llevan la carga emocional y psicológica de vivir sin un nombre para su enfermedad (Schulenburg y Frank, 2015). Algunos de estos pacientes corren el riesgo de autoexcluirse del sistema de salud por frustración. Para más del 40 % de los pacientes con enfermedades raras, los diagnósticos erróneos causan retrasos en el tratamiento (Encuesta EURORDIS, 2012). Incluso cuando se diagnostica con precisión o rápidamente, los mecanismos subyacentes de la enfermedad pueden seguir siendo desconocidos (Valdez, 2016). Muchas personas que viven con una enfermedad rara nunca reciben un diagnóstico en parte porque existen pruebas de diagnóstico para solo 3000 enfermedades raras (Melnikova, 2012; Orphanet).

El diagnóstico insuficiente generalizado de enfermedades raras no solo tiene implicaciones clínicas para los pacientes sino también políticas: los funcionarios del gobierno a menudo no se dan cuenta de la magnitud del problema. En muchos lugares, la comunidad clínica no está familiarizada con los signos y síntomas de las enfermedades raras; y con tal heterogeneidad entre las presentaciones clínicas de incluso la misma afección, generalmente faltan las definiciones de los casos para la vigilancia, y la confusión es común entre las condiciones similares (Valdez, 2016). Durante la última década, los avances en genética molecular ciertamente han ayudado a caracterizar las causas de muchas enfermedades raras y brindan oportunidades sin precedentes para diagnosticar individuos y determinar fenotipos (Austin et al., 2018). Sin embargo, la secuenciación del genoma y la capacidad de laboratorio en general son limitadas y aún no asequibles, lo que significa que las zonas rurales de las economías de APEC carecerán de acceso a pruebas de diagnóstico, lo que tiene un impacto significativo en la velocidad y precisión de los diagnósticos (Schulenburg y Frank, 2015).

Si se diseña, implementa y se mantiene, la evaluación del recién nacido es una mejor práctica comprobada con el potencial de contribuir al diagnóstico y manejo tempranos universales de una parte importante de las enfermedades raras tratables. Cuando estos programas ya están implementados en las economías de APEC, pueden mejorar al actualizar los procedimientos para tener en cuenta las nuevas tecnologías y técnicas de diagnóstico. Por ejemplo, la mayoría de los programas no son obligatorios o utilizan un sistema de participación opcional, que puede ser insuficiente para detectar un pequeño número de pacientes dentro de una población general. En general, la detección neonatal tiene el potencial de contribuir a un diagnóstico y manejo tempranos de una fracción de las enfermedades raras cuando existe una intervención efectiva que puede evitar o mitigar las consecuencias graves o la muerte si se realiza con la suficiente antelación. Se pueden identificar múltiples afecciones a partir de una sola mancha de sangre recolectada al nacer. Cuando el examen neonatal aún no existe, el primer paso esencial es invertir en pruebas genéticas subyacentes y en infraestructura de diagnóstico, como laboratorios y personal capacitado en hospitales y clínicas.

RECOMENDACIÓN 5.1

Objetivo para el 2025:

Cada una de las economías miembros de APEC ha establecido una red regional para construir y compartir las pruebas genéticas y la infraestructura y capacidad de diagnóstico que aprovecha las fortalezas de cada economía.

Indicador:

Porcentaje de economías que participan en la red y construyen infraestructura de diagnóstico central.

Medidas:

- Ajustar las políticas comerciales en colaboración con la industria, profesionales de diagnóstico y organizaciones de pacientes para mejorar la facilidad de transporte de datos de pacientes o muestras de tejido anonimizados a través de las fronteras nacionales, y guiar las capacidades de seguridad innovadoras de las tecnologías digitales.
- Aumentar los incentivos financieros y no financieros para la industria y la academia para avanzar en las técnicas de diagnóstico y la tecnología para reducir los costos y aumentar la precisión, la velocidad y la cobertura.
- Aprovechar estos esfuerzos coordinados y las asociaciones regionales en equilibrio con las políticas locales de privacidad de datos para generar y capturar la cantidad y calidad suficientes de las secuencias de referencia genéticas asiáticas y hacerlas ampliamente accesibles y disponibles para los investigadores y clínicos.

RECOMENDACIÓN 5.2

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido programas de evaluación de recién nacidos que son totalmente reembolsables por enfermedades raras verificables y tratables y se revisan cada tres (3) años.

Indicador:

Porcentaje de economías con programas de evaluación de recién nacidos obligatorios y reembolsables; número promedio de enfermedades incluidas en los programas de evaluación inicial por economía.

Medidas:

- Implementar un programa de evaluación de recién nacidos en todas las economías que (1) sea reembolsado en su totalidad bajo el sistema de salud social o público; (2) sea obligatorio o de exclusión voluntaria; (3) esté disponible para todos los recién nacidos en los hospitales, otras instalaciones de parto y partos en el hogar; (4) se requiera o recomiende encarecidamente para la acreditación o autorización de hospitales públicos y privados, centros de maternidad y clínicas; (5) cubra enfermedades raras que sean susceptibles a pruebas e intervención temprana y tratamiento; y (6) requiera la notificación oportuna del paciente y del médico para que se pueda iniciar la acción apropiada de inmediato, especialmente para los recién nacidos y bebés con enfermedades raras que sean susceptibles a las intervenciones.
- Revisar los programas y sus condiciones al menos cada dos (2) años para asegurarse de que estén actualizados con las normas de calidad actuales, la evidencia científica y el avance de las capacidades de prueba. Una vez que todas las enfermedades raras verificables y tratables forman parte de los programas de evaluación, se pueden agregar más condiciones.
- Alentar la creación de una red regional de programas de evaluación de recién nacidos (1) para la interpretación de los resultados de las pruebas por parte de la multitud, (2) para promover la colaboración y la innovación en los programas, y (3) para cultivar la capacitación y el desarrollo de asesores genéticos.

RECOMENDACIÓN 5.3

Objetivo para el 2025:

APEC member economies each have established domestic referral networks that guide newly-diagnosed individuals to the most appropriate place in the healthcare system to begin treatment and care.

Indicador:

Porcentaje de economías que han establecido una red de referencia nacional.

Medidas:

- Aprovechar la tecnología digital en coordinación con la industria, los sistemas de salud y las organizaciones de pacientes para diseñar e implementar una red de referencia sólida que una a las instalaciones de salud públicas y privadas y permita que los pacientes se muevan de manera efectiva y eficiente a través de las fronteras geográficas.
- Considerar cómo una red de referencia de este tipo utiliza personal capacitado para ayudar a los pacientes y sus familias a encontrar el camino adecuado en función de su situación, ubicación y contexto únicos.
- Hacer consideraciones especiales sobre cómo diagnosticar adultos sintomáticos e individuos con enfermedad en etapa tardía que no fueron identificados a través de programas de evaluación de recién nacidos.

3.6

Coordinar la atención centrada en el paciente a través de la especialidad médica, el curso de la vida y la ubicación

Contexto:

Además del viaje para asegurar un diagnóstico, las personas que viven con enfermedades raras y sus cuidadores también deben navegar por un proceso igualmente arduo para asegurar el tratamiento y la rehabilitación de múltiples proveedores dentro del sistema de salud cuando esté disponible. Los problemas surgen frecuentemente de esta fragmentación de la atención, que puede tener un impacto significativo en los resultados clínicos. Como tal, es fundamental que las economías implementen soluciones para mejorar la coordinación de la atención centrada en el paciente a través de la especialidad médica, el curso de la vida y la ubicación. Las redes de referencia definidas para enfermedades raras y los centros de excelencia designados pueden ser eficaces para ayudar a coordinar estos componentes, pero no son oficiales ni cuentan con fondos suficientes en muchas economías. Cuando estos mecanismos son débiles, los grupos de pacientes desempeñan un papel activo en la coordinación de la atención centrada en el paciente (Dharssi et al., 2017). En muchas economías, se necesita una mejor coordinación entre los proveedores de atención primaria y los servicios médicos especializados (Holmes, 2012; Unión Europea, 2012). Especialistas entrenados como cardiólogos, nefrólogos, neumólogos y técnicos clínicos que supervisan el reemplazo de enzimas y la terapia con haz de protones deben trabajar en conjunto con los médicos generales para dirigir la atención integral, especialmente porque los pacientes que viven con enfermedades raras pueden tener comorbilidades complicadas. Puede ser difícil coordinar los horarios de tratamiento y los pagos entre los distintos proveedores de atención. Estos problemas pesan mucho en los pacientes, que sienten la consistencia de los contactos clave y la buena colaboración con el médico de cabecera son algunos de los elementos más importantes de su atención (Schulenburg y Frank, 2015).

Debido a la naturaleza crónica de las enfermedades raras, la coordinación también es fundamental a lo largo de la vida, especialmente durante la transición de la atención pediátrica a la de adultos (Holmes, 2012). La geografía agrega una dimensión adicional al desafío de coordinar la atención centrada en el paciente (Toumi et al.). Las personas que viven con enfermedades raras y sus familias pueden verse obligadas a viajar temporalmente, o incluso a mudarse de forma permanente a través de las fronteras provinciales o internacionales para acceder a diversos componentes de su atención. Sin embargo, los pacientes enfrentan muchas barreras para coordinar la atención a través de las fronteras. A partir de la identificación de la enfermedad dentro de los sistemas de salud, los códigos de la Clasificación Internacional de Enfermedades (ICD) de la Organización Mundial de la Salud (OMS) se limitan a cubrir 500 enfermedades raras, a menudo se entienden de manera diferente y se aplican de manera inconsistente entre jurisdicciones (Yu et al., 2016). Además, la transición de registros médicos a través de diferentes sistemas y fronteras tiene su propia red de problemas relacionados con la privacidad y la seguridad de los datos. Si bien los costos y las necesidades técnicas siguen siendo altos, muchos registros de pacientes con enfermedades raras han diseñado soluciones innovadoras para estos problemas con las tecnologías digitales (Gliklich et al., 2014).

RECOMENDACIÓN 6.1

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido Centros de Excelencia en ubicaciones significativas, dado su contexto nacional respectivo para el diagnóstico integral y el tratamiento inicial de las enfermedades raras.

Indicador:

Porcentaje de economías con Centros de Excelencia para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras.

Medidas:

- Establecer Centros de Excelencia en asociación con la industria, el mundo académico y los profesionales de la salud en lugares significativos, como en los centros de población, y eventualmente ampliarlos a una red nacional de centros para el diagnóstico de enfermedades raras y atención inicial organizados como un modelo de centro y conexiones.
- Asegurar que los centros (1) se integren con el sistema de salud más amplio con vías claras y habilitadas digitalmente para que los pacientes sean referidos para diagnóstico e inicio de tratamiento; (2) proporcionen el alcance multidisciplinario completo de los servicios de médicos especialistas, profesionales de la salud aliados, asesores genéticos y coordinadores de pacientes para la atención de pacientes con enfermedades raras; y (3) sean accesibles y asequibles para que asistan los pacientes.

RECOMENDACIÓN 6.2

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido un proceso claro y eficiente para garantizar que los pacientes y sus familias puedan pasar de los Centros de Excelencia a instalaciones localizadas para continuar su atención.

Indicador:

Porcentaje de economías con procesos de transición para que los pacientes se muden de los centros a las instalaciones locales.

Medidas:

- Asociarse con la industria, los médicos y los grupos de pacientes para emplear herramientas digitales para superar las barreras geográficas al flujo de información entre los pacientes y los médicos, como los detalles remotos, los portales de conocimiento en línea y las aplicaciones móviles para complementar las interacciones cara a cara con los médicos.
- Establecer un proceso después de la iniciación del tratamiento en un Centro de Excelencia para remitir al paciente de manera eficiente a un entorno de atención médica más cercano a su hogar u otro lugar que sea más conveniente para el paciente, y manejar al paciente en conjunto con profesionales de la salud locales para una atención comunitaria eficaz y centrada en el paciente bajo la dirección del Centro de Excelencia.

RECOMENDACIÓN 6.3

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido una red regional de Centros de Excelencia para compartir las mejores prácticas y crear un entorno propicio para la innovación en la atención centralizada de enfermedades raras.

Indicador:

Porcentaje de economías que participan en una red regional de Centros de Excelencia.

Medidas:

- Colaborar con la industria, el mundo académico y las organizaciones de pacientes para reunir una red regional de Centros de Excelencia para que los profesionales de la salud residentes intercambien pautas y técnicas clínicas, compartan las mejores prácticas y alienten la innovación en el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades raras.
- Considerar la posibilidad de permitir que los pacientes (1) se muevan entre los centros para el diagnóstico y la atención si es más conveniente que viajar a un centro dentro de su jurisdicción; o (2) se muevan virtualmente, utilizando redes para organizar juntas multidisciplinarias de profesionales de diferentes economías y especialidades para hacer recomendaciones de diagnóstico o tratamiento para pacientes individuales en cualquier lugar de la región.

3.7 Administrar tratamientos nuevos y accesibles a los pacientes

Contexto:

El desarrollo, la administración y el financiamiento de los tratamientos de las enfermedades raras son algunos de los temas más delicados. Por un lado, los tratamientos solo están disponibles para aproximadamente 200 enfermedades raras, por lo que más del 90 % de los pacientes no tienen opciones de tratamiento médico disponibles para ellos (Von der Lippe et al., 2017). Si hay tratamientos disponibles, a menudo requieren atención médica altamente especializada y coordinada, lo que puede ser difícil de brindar en economías con infraestructura de salud en desarrollo (Valdez, 2016). Los pacientes a menudo también requieren un surtido de cuidados no terapéuticos a largo plazo: desde alimentos nutritivos especiales y otros consumibles de venta libre hasta rehabilitación física y equipo en el hogar (Simpson, 2016). Dicho esto, las terapias de enfermedades raras prolongan la duración y la calidad de vida de los pacientes, y los avances genéticos recientes en terapia génica y celular sugieren que las curas por aspiración pueden ser posibles para muchas enfermedades raras en un futuro cercano (Austin et al., 2018).

Sin embargo, incluso si el tratamiento está disponible junto con una atención de alta calidad y bien integrada, el costo de los medicamentos también es una barrera clave. Para enfermedades raras, el costo del tratamiento por paciente tiende a ser mayor para recuperar el costo de desarrollo y comercialización para un número tan pequeño de pacientes (Meekings, Williams y Arrowsmith, 2012). Idealmente, una combinación adecuada de regulaciones e incentivos alienta a los investigadores y la industria a desarrollar nuevos productos huérfanos, mientras que un mosaico de mecanismos de financiamiento y seguros públicos, privados y caritativos ayudan a administrar los costos (Comité, 2010). Tales sistemas funcionan particularmente bien para consumidores de clase media en economías más pequeñas y desarrolladas (Schulenburg y Frank, 2015). Sin embargo, muchos pacientes y cuidadores en áreas rurales y pobres pagan relativamente más de su bolsillo por la atención, lo que pone en riesgo su seguridad financiera (Jütting).

Cultivar un entorno de política nacional para ayudar a habilitar la innovación biofarmacéutica y el acceso lleva tiempo. Por un lado, una evaluación estándar de tecnología de la salud (HTA) no es adecuada para productos huérfanos y tratamientos de enfermedades raras. Las partes interesadas deben trabajar juntas para encontrar soluciones innovadoras para proporcionar acceso temprano al paciente y atender las necesidades de evidencia. Cuando se debe aplicar una evaluación de valor o HTA a un tratamiento de enfermedades raras, se requiere un enfoque a la medida que tenga en cuenta: acceso oportuno para todos los pacientes de enfermedades raras; participación de expertos en enfermedades raras en el proceso de evaluación de valor; inclusión de todo tipo de evidencia; incorporación de múltiples criterios en la valoración del valor; y un enfoque flexible para aceptar una mayor incertidumbre en la evidencia en el momento del lanzamiento. Antes de que se puedan realizar tales mejoras a nivel nacional, donde las economías importan una cantidad significativa de productos terapéuticos, las políticas comerciales sensatas se vuelven cada vez más críticas sobre otras políticas para facilitar la designación, autorización, acceso temprano y programas de reembolso de medicamentos huérfanos (Dharsari et al., 2017). Las economías también deben descubrir cómo ayudar a los reguladores y revisores a mantenerse al día con las nuevas tecnologías, técnicas y enfermedades a la vez que administran presupuestos ajustados de gastos (Schuhmacher et al., 2016).

RECOMENDACIÓN 7.1

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido mecanismos regulatorios con aportes de desarrolladores de productos huérfanos para garantizar una revisión, aprobación y acceso eficientes de nuevos productos para los pacientes.

Indicador:

Porcentaje de economías con mecanismos regulatorios dedicados para productos huérfanos.

Medidas:

- Crear oportunidades formales y regulares para el diálogo directo entre todos los interesados, incluidos, entre otros, la industria, los académicos, los clínicos y los pacientes.
- Diseñar e implementar vías reguladoras aceleradas, flexibles o facilitadas para productos huérfanos que (1) permitan y alienten la confianza mutua de las decisiones de otros reguladores en las economías de APEC con flexibilidad para permitir la consideración de factores regionales; (2) garantizar la sostenibilidad a través de la aplicación adecuada de los marcos de recuperación de costos para permitir reducir la tarifa por la revisión de productos huérfanos o el financiamiento gubernamental para complementar los mecanismos de recuperación de costos; (3) establecer procesos de evaluación claros y transparentes con plazos definidos para la revisión de expedientes y presentaciones flexibles; y (4) eliminar las barreras regulatorias, como requisitos innecesarios para las pruebas de control de calidad locales, datos de ensayos clínicos e inspecciones de buenas prácticas de fabricación (GMP).
- Establecer un mecanismo para permitir el acceso temprano preregulatorio mientras se está llevando a cabo una evaluación o aprobación más amplia donde una nueva terapia puede abordar la alta necesidad no satisfecha del paciente, primero sobre una base nominativa y luego expandida a esquemas de cohorte a medida que mejora la infraestructura regulatoria, y para financiar este acceso a corto plazo.
- Tomar medidas para garantizar la alineación y la armonización entre los organismos reguladores, de reembolso y de evaluación de tecnología de la salud dentro y entre las economías de APEC para promover el acceso.

RECOMENDACIÓN 7.2

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido mecanismos de precios con aportes de la industria biofarmacéutica para hacer que los productos huérfanos estén más disponibles, accesibles y asequibles para los pacientes.

Indicador:

Porcentaje de economías con mecanismos de precios de colaboración dedicados a productos huérfanos.

Medidas:

- Establezca mecanismos de fijación de precios en asociación con la industria junto con una base de financiamiento adecuada y una revisión continua del financiamiento de base proporcionado.
- Las consideraciones de política de precios deben reflejar el beneficio que los productos huérfanos brindan a los pacientes y la sociedad, los estándares existentes de atención centrada en el paciente, el potencial de los medicamentos para reducir otros costos de atención médica, así como la calidad y la seguridad.
- Implementar una plataforma para negociar con la industria en la lista para determinar (1) cómo se implementará la política de precios durante el ciclo de vida del producto; (2) un criterio bien definido para la implementación de políticas de precios; (3) un mecanismo de revisión para determinar el impacto de la política de precios y un proceso a discreción para renunciar a las reducciones de precios basadas en las fuerzas clínicas o de mercado; y (4) la capacidad de ampliar las pautas de tratamiento y reembolso, si es clínicamente apropiado, al reducir el precio.

RECOMENDACIÓN 7.3

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido una estructura de reembolso con aportes de la industria para que las decisiones de financiamiento para productos huérfanos sean más transparentes y efectivas para los pagadores y pacientes.

Indicador:

Porcentaje de economías con estructuras de reembolso dedicadas para productos huérfanos.

Medidas:

- Organizar oportunidades consistentes para interactuar con pacientes, cuidadores, profesionales de la salud y la industria para obtener sus opiniones y comentarios durante el proceso de reembolso.
- Diseñar e implementar un proceso para establecer pautas de reembolso claras y justas basadas en el asesoramiento de expertos, con asistencia de evaluaciones de tecnología de la salud (HTA) y teniendo en cuenta los resultados clínicos.
- Los encargados de tomar decisiones de HTA deben tener experiencia en la evaluación de productos huérfanos, y cualquier proceso de HTA debe estar orientado a capturar la necesidad insatisfecha y el valor clínico como una medida de costo-efectividad. Para hacer esto, los encargados de tomar decisiones necesitan acceso a todos los datos relevantes disponibles de las fuentes, incluidos los ensayos controlados aleatorizados y no aleatorizados, la evidencia del mundo real y los resultados informados por los pacientes.
- Llevar a cabo una revisión periódica del proceso de HTA para garantizar que el sistema siga siendo adecuado para el propósito de evaluar nuevas terapias, especialmente nuevas terapias celulares y genéticas, y reconocer que los retornos no solo son inciertos sino que también pueden llegar muy lejos en el futuro.
- Establezca un proceso formal para permitir el acceso de pacientes nombrados (NPA), incluida la lista de publicación de medicamentos que se proporcionan actualmente a través de NPA.
- Se deben asignar fondos suficientes para el reembolso de productos y cuidados huérfanos (1) utilizando fondos asignados de nuevas fuentes, (2) a través de fondos conjuntos que podrían incluir muchos pagadores privados y públicos con posibles reembolsos, y (3) que incluyan explícitamente enfermedades raras como su enfoque para la cobertura al incluir una definición basada en prevalencia que gobierna la elegibilidad para financiamiento.

3.8

Respaldar las necesidades financieras y sociales de los pacientes y sus familias

Contexto:

El primer nivel de apoyo para las necesidades financieras de los pacientes de enfermedades raras es el mosaico de mecanismos de seguro y financiamiento público, privado y caritativo diseñados para minimizar la cantidad que pagan de su bolsillo. Los costos adeudados pueden ser abrumadores y algunos costos no están cubiertos. Los componentes no terapéuticos adicionales, pero vitales de la atención centrada en el paciente agregan costos sustanciales para los sistemas de salud y los gastos extra para los pacientes con enfermedades raras (Solberg, 2011; Giunti et al., 2013).

La carga económica de las enfermedades raras se extiende mucho más allá de los costos terapéuticos y no terapéuticos a los costos indirectos, que en realidad representan una proporción significativa de los costos totales (Angelis et al., 2015). Si los pagadores tradicionales no los cubren suficientemente, las familias de los pacientes a menudo se ven obligadas a asumir una gran parte de los costos. Según un estudio, los gastos médicos de los pacientes con enfermedades raras excedieron tres veces su ingreso individual y el doble de su ingreso familiar; de hecho, más del 90 % de los pacientes encuestados no podían ganarse la vida por sí mismos (Dong & Wang, 2016). Muchos otros pacientes de enfermedades raras, sin embargo, no pueden trabajar en absoluto. A veces, los cónyuges, parejas y padres tampoco pueden trabajar, por lo que tienen que dedicar su tiempo al cuidado. Debido a las limitaciones reales o, a veces, percibidas de sus enfermedades raras, a estos individuos se los descalifica, se los descuenta y se los excluye de las oportunidades de empleo.

Además de las dificultades económicas, los pacientes también enfrentan una importante “pérdida de apoyo social” (Von der Lippe et al., 2017). Dado el número de niños y adultos jóvenes que viven con enfermedades raras, la educación accesible es de importancia crítica. Sin embargo, en muchas economías, esto es una rareza en sí misma: financiar la educación pública especializada para niños con enfermedades raras. Todavía, las consecuencias son alarmantes: por ejemplo, un estudio encontró que los niños con aniridia congénita no iban a la escuela en absoluto debido a la falta de personal capacitado y libros apropiados accesibles para las personas con ceguera (Fioravanti, 2014). Además de la escolarización, las enfermedades raras también pueden obligar a las personas, familias y cuidadores a llevar un estilo de vida mayoritariamente sedentario, reduciendo así la actividad e interacción social.

RECOMENDACIÓN 8.1

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido políticas y programas para conectar mejor los sistemas de salud con el bienestar social o los sistemas de asistencia para que los pacientes y sus familias alcancen un nivel de vida mínimo.

Indicador:

Porcentaje de economías que han conectado los sistemas de salud con los sistemas de asistencia social o asistencia.

Medidas:

- Asegurar que una persona diagnosticada con una enfermedad rara se convierta en beneficiaria de programas de redes de seguridad social nuevos y existentes que brindan a los pacientes y familiares involucrados en su cuidado (1) complementos de ingresos en forma de transferencias de efectivo condicionales o incondicionales o crédito tributario por ingreso del trabajo; (2) acceso suficiente al crédito o microcrédito; (3) exenciones fiscales a largo plazo o temporales; (4) subsidios de alimentación y vivienda; (5) y otros descuentos de ventas del sector privado.
- Examinar los esfuerzos para coordinar la operación y el financiamiento de los programas de protección social en múltiples partes o ministerios y entre las autoridades de financiamiento locales y centrales, y considere estrategias para mejorar la colaboración para maximizar los recursos y las sinergias.

RECOMENDACIÓN 8.2

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han establecido políticas y programas para proporcionar cierto nivel de seguro social financiado con fondos públicos en conjunto con el seguro social privado para mitigar los riesgos para los pacientes y sus familias.

Indicador:

Porcentaje de economías con seguro social provisto por aseguradoras públicas y privadas.

Medidas:

- Asegurarse de que todas las personas diagnosticadas con una enfermedad rara y sus familias tengan acceso a asistencia social en forma de seguro social, que reduce los riesgos asociados con la pérdida de ingresos como resultado del desempleo, la muerte y los impactos de las enfermedades raras.
- Los seguros financiados con fondos públicos deben incluir seguros de desempleo, seguros de vivienda, seguros de vida, seguros de salud y productos de microseguros directamente de los gobiernos.
- Crear un entorno normativo y regulatorio propicio que aliente y facilite el desarrollo de esquemas de seguros privados innovadores.

RECOMENDACIÓN 8.3

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han implementado ajustes a los sistemas de empleo y educación en colaboración entre los departamentos o ministerios para mejorar la inclusión y el alojamiento para las personas que viven con una enfermedad rara.

Indicador:

Porcentaje de economías con programas de educación y apoyo al empleo para pacientes.

Medidas:

- Asegurar que tanto los entornos naturales como los construidos sean accesibles para personas con enfermedades raras a través de pequeños ajustes en las políticas y directrices ambientales y urbanas para programas y proyectos. Esto también puede requerir inversiones modestas en infraestructura para garantizar que los sistemas de transporte público se adapten a las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias.
- Considerar acciones para respaldar financieramente la reubicación, ya sea temporal o permanente, para que los pacientes y sus familias tengan acceso a las oportunidades de empleo y educación más adecuadas para ellos de acuerdo con sus necesidades.
- Realizar inversiones y facilite campañas contra la discriminación para garantizar que se brinde apoyo psicosocial adecuado a los pacientes y familias que, de otro modo, podrían quedar excluidos del entorno laboral y educativo debido a sus diferencias.
- Financiar la educación especial y la capacitación en habilidades para mejorar la seguridad económica a largo plazo de los pacientes y sus familias, centrándose especialmente en las mujeres, los ancianos y los grupos vulnerables.

3.9

Gestionar la agrupación y el uso de los datos del paciente de forma segura y eficaz

Contexto:

Una mejor utilización de los datos del paciente brinda una oportunidad significativa para brindar un mejor apoyo a las personas que viven con una enfermedad rara. Su aplicación intencionada brinda oportunidades para un mejor diagnóstico y manejo de enfermedades, intervenciones terapéuticas personalizadas y como un catalizador para la investigación y el desarrollo nuevos e innovadores. Los datos de pacientes con enfermedades raras también tienen el potencial de sustentar la investigación clínica y de salud pública e informar el diseño y la prestación de servicios de salud. Además, los datos de enfermedades raras se utilizan para promover y difundir nuevos conocimientos para informar la mejor práctica clínica y la mejor atención, identificar y reclutar voluntarios para los ensayos clínicos y para permitir una integración perfecta con los ensayos clínicos. Un registro de pacientes es el término que se usa normalmente para administrar datos de pacientes de enfermedades raras. Una definición convencional de registros de pacientes es que es un sistema organizado que recopila datos de pacientes durante un período de tiempo en individuos con una condición específica de manera sistemática y estandarizada. Con más del 94 % de las enfermedades raras que carecen de una terapia aprobada, aún queda mucho por hacer con respecto al descubrimiento del tratamiento y el intercambio continuo de datos y la inscripción de individuos en los ensayos que utilizan registros (Austin et al., 2018). Sin embargo, la experiencia ha demostrado que los registros evolucionan con el tiempo. Un aspecto crítico de los registros es garantizar que evolucionen para satisfacer las necesidades cambiantes de las partes interesadas de los gobiernos, la industria, los investigadores, los clínicos y los cuidadores.

Las partes interesadas de APEC están de acuerdo: el acceso a los datos es esencial para mejorar el manejo de las enfermedades raras. El desafío que esto presenta es cómo administrar los datos de una manera que satisfaga las necesidades de todos los interesados. Si bien los requisitos de datos de los clínicos, investigadores, pacientes, gobierno e industria pueden superponerse, sus diferentes roles en la prestación de apoyo a la comunidad de enfermedades raras significan que las soluciones de datos a medida deben ser posibles. Por lo tanto, debe reconocerse que los registros pueden servir para diferentes propósitos. Los registros se pueden utilizar para el reclutamiento de ensayos clínicos, un registro de contactos para potenciar a las comunidades de defensa de pacientes con enfermedades raras, un registro clínico para la detección y el diagnóstico, la poscomercialización y la vigilancia, la posautorización y la evaluación, los cuidados paliativos para capturar los resultados informados por los pacientes.

Por ejemplo, para ayudar a respaldar la estandarización y el intercambio de información entre los registros de enfermedades raras, la Comisión Europea, dentro del Programa de Acción Comunitaria de la UE en el campo de la salud pública, ha iniciado el establecimiento de una Plataforma Europea para Registros de Enfermedades Raras para abordar el desafío de estandarizar y compartir información en los registros de enfermedades raras (EpiRare, 2011). Sin embargo, sigue habiendo numerosos desafíos para capturar, estandarizar y compartir de manera segura y privada la información de salud entre los registros de pacientes y con los investigadores.

Los beneficios se extienden más allá de la comunidad de enfermedades raras. Una mejor comprensión de los mecanismos de enfermedades raras tiene el potencial de informar a futuras investigaciones sobre enfermedades comunes 351 como la hipertensión, la diabetes y el cáncer. El rol multiuso de los registros es crucial. Estos conjuntos de datos generados y los medios para analizarlos sustentan la futura arquitectura del sistema de salud e impulsarán nuevos avances en la atención médica. Sin embargo, la variedad, la veracidad y la velocidad con la que los datos del paciente pueden y deben generarse, especialmente en la era de la genómica personalizada, presentan desafíos. Deben existir mecanismos apropiados para mejorar rápidamente los resultados del paciente. Consideraciones como la gobernanza y la seguridad, el consenso sobre qué datos deben recopilarse y quién debe obtener acceso a estos, trabajando con diferentes marcos regulatorios de la economía de APEC que cubren la recopilación de datos, el intercambio de datos a través de las fronteras nacionales, la privacidad y cómo los registros son sostenibles.

RECOMENDACIÓN 9.1

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han logrado un consenso sobre las medidas de gobernanza y creación de capacidad para gestionar y almacenar datos de pacientes para optimizar el descubrimiento científico, la innovación, la confianza y el beneficio social para las enfermedades raras.

Indicador:

Porcentaje de economías con marcos de gobernanza para la gestión y el almacenamiento de datos de pacientes.

Medidas:

- Convocar a la industria, el mundo académico, los clínicos y las organizaciones de pacientes para analizar y diseñar códigos de conducta basados en el consenso para detallar un marco justo y transparente para controlar la captura, gestión, almacenamiento y uso de los datos de los pacientes, incluida la forma y el lugar donde se deben recopilar y en qué formatos estandarizados se basan en ontologías de fenotipos de enfermedades reconocidas internacionalmente (p. ej., ORDO, HPO).
- Formalizar un grupo de trabajo con la participación de clínicos, representantes de pacientes, industria para revisar estas estructuras de gobierno, asesorar a los ministros de Salud en temas de datos de pacientes, y diseñar e implementar ciclos de retroalimentación de datos de pacientes para informar sobre el desarrollo de medicamentos, actividad regulatoria, evaluaciones de tecnología de salud, decisiones de financiamiento y reembolso, y control de calidad.
- Asegurarse de que los datos capturados incluyan resultados informados por el paciente, criterios de valoración clínicos relevantes y medidas adecuadas de calidad de vida.

RECOMENDACIÓN 9.2

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han realizado inversiones en infraestructura de datos fundamentales, tecnologías digitales y medidas de creación de capacidad para la captura, el almacenamiento y el uso seguros, privados y eficientes de datos de pacientes con enfermedades raras.

Indicador:

Porcentaje de economías con inversiones significativas en infraestructura de datos y tecnologías digitales.

Medidas:

- Asociarse con una comunidad multisectorial de representantes de la industria para invertir en la infraestructura central necesaria para garantizar la gestión segura, privada y eficiente de los datos de pacientes con enfermedades raras, incluidos los componentes de hardware tradicionales como servidores y sistemas de registro de salud electrónicos para la computación en la nube de vanguardia.
- Trabajar juntos en las economías de APEC para determinar la viabilidad y el diseño preliminar de un único registro regional centrado en enfermedades raras para que todas las economías de APEC puedan acceder y utilizar.
- Establecer un grupo de trabajo que incluya pacientes y representantes de organizaciones de pacientes para explorar soluciones digitales, infraestructura y obstáculos regulatorios a la tecnología emergente, y para desarrollar, publicar y promover el diseño y gobierno de una plataforma de infraestructura regional para el uso de la economía colaborativa.
- Invertir y hacer accesibles soluciones tecnológicas digitales innovadoras para apoyar las actividades de investigación y desarrollo para enfermedades raras en todas las disciplinas, incluidas, entre otras, biotecnología, biomecánica e ingeniería.

RECOMENDACIÓN 9.3

Objetivo para el 2025:

Para 2025, todas las economías miembros de APEC facilitarán los flujos de datos transfronterizos a la vez que respetarán la privacidad de los datos y las leyes y regulaciones nacionales aplicables.

Indicador:

Porcentaje de economías con políticas que facilitan los flujos de datos transfronterizos.

Medidas:

- Aprovechar la experiencia y la actividad del grupo de trabajo en asociación con la industria, los clínicos y las organizaciones de pacientes para diseñar e implementar políticas y procesos que creen un entorno propicio para el intercambio de datos relevantes de pacientes con enfermedades raras a través de disciplinas y fronteras, incluso a nivel regional, para permitir que las partes interesadas accedan a información sobre sus pacientes y consumidores de productos médicos.
- Asegurarse de que estas políticas y procesos permitan la adquisición suficiente del consentimiento completo e informado de los pacientes y sus familias, la interoperabilidad de las bases de datos y otros sistemas digitales para que la integración y la colaboración sean posibles y eficientes, y la disponibilidad pública de algunos datos significativos cuando sea apropiado y dentro de los parámetros de contextos locales de privacidad y seguridad.
- Se deben hacer consideraciones para determinar y ajustar de acuerdo con los impactos de las buenas regulaciones de privacidad de datos (GDPR) y las regulaciones de privacidad transfronterizas (CBPR) en los datos relacionados con enfermedades raras.
- Trabajar con investigadores privados y públicos y con el mundo académico para facilitar aún más el agrupamiento regional e internacional de datos de ensayos para resolver algunos de los desafíos relacionados con grupos pequeños de pacientes en cualquier jurisdicción.

3.10 Priorizar la política integral de las enfermedades raras domésticas que integra de 3.1 a 3.9

Contexto:

Sin una definición clara, es difícil para los formuladores de políticas de salud asignar recursos y diseñar intervenciones de salud para enfermedades raras. Esto es especialmente cierto, ya que el tamaño de la población afectada y el tamaño de los beneficios potenciales influyen en la conciencia, la visibilidad y el cálculo político. Es decir, donde pocas personas se ven afectadas y existen pocos tratamientos, los problemas corren el riesgo de una atención política insuficiente y una asignación limitada de recursos de salud pública (Norheim, 2016). Las voces de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores llenarán este vacío. En muchas economías, los grupos de pacientes son fundamentales para construir capital político para priorizar la política de enfermedades raras. Con tan pocas personas que viven con una sola enfermedad rara, las organizaciones que han ganado ímpetu son capaces de formar coaliciones, expandiendo su alcance, incluyendo a todos los pacientes de enfermedades raras en un movimiento colectivo (Mikami y Sturdy, 2017). Sin una voz cohesiva del paciente, las enfermedades raras estarán en riesgo de no ser reconocidas como una prioridad de salud pública. Se requiere de toda la comunidad de partes interesadas para construir y mantener el capital político, y canalizarlo hacia una política integral de enfermedades raras a menudo en la forma de un plan nacional, de todo el gobierno. Sin embargo, para muchas economías, la promulgación de una política integral de enfermedades raras en un solo proyecto de ley no es viable ni efectiva. En cambio, una de las mejores prácticas comprobadas es incorporar pequeñas disposiciones para enfermedades raras en una legislación más amplia y más amplia con apoyo político. Después de todo, el desafío de las enfermedades raras es interdisciplinario y, por lo tanto, debe abordarse desde todos los ángulos: la comunidad de enfermedades raras puede encontrar apoyo en la legislación en cuanto al impuesto al transporte. Sin embargo, en la práctica, las dificultades están en los detalles y todas las partes interesadas deben trabajar juntas y abogar por priorizar la política de enfermedades raras y mejorar la coordinación de la formulación de políticas. La política de enfermedades raras es multifacética y requiere un enfoque holístico por parte del gobierno. Mientras que por condición estas enfermedades son raras, cuando se ven de manera integral y acumulativa, los números son significativos. Las economías de APEC y sus respectivos gobiernos no pueden permitirse ignorar la política de enfermedades raras: estos pacientes están enfermos y utilizan los servicios de atención médica.

RECOMENDACIÓN 10.1

Objetivo para el 2025:

Cada una de las economías miembros de APEC ha desarrollado y publicado planes no vinculantes pero integrales, de todo el gobierno y de mediano a largo plazo para abordar las enfermedades raras en cada uno de sus contextos nacionales.

Indicador:

Porcentaje de economías con un plan no vinculante e integral de enfermedades raras nacionales.

Medidas:

- Generar voluntad política en asociación con la industria, el mundo académico, los clínicos y los grupos de pacientes para desarrollar y publicar un plan económico para enfermedades raras y productos huérfanos que (1) incorpore estrategias factibles en áreas políticas clave que requieren desarrollo; (2) apunte y priorice áreas de investigación y desarrollo dependiendo de las fortalezas y necesidades de la economía; (3) evolucione con el tiempo para coincidir con el contexto y la comunidad de enfermedades raras nacionales; e (4) integre componentes de monitoreo y financiamiento para acelerar la acción y mantener el impulso.
- Identificar un punto focal del gobierno para convocar a varias entidades gubernamentales relevantes para tratar enfermedades raras.

RECOMENDACIÓN 10.2

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC cuentan con disposiciones legislativas integradas para enfermedades raras en otras áreas de la legislación fuera de la atención médica, como la seguridad social, la discapacidad, el empleo y la vivienda.

Indicador:

Porcentaje de economías con disposiciones vinculantes y legislativas sobre enfermedades raras en otras áreas políticas.

Medidas:

- En colaboración con los departamentos o ministerios, establecer informes periódicos sobre la integración de disposiciones para ayudar a la comunidad de enfermedades raras en todos los servicios gubernamentales, incluida la publicación de un informe anual que detalle (1) los pasos tomados para alinear las políticas y las regulaciones, (2) objetivos y medidas cuantificables de mejora del sistema y (3) pasos necesarios para continuar mejorando la armonización de políticas y normativas en todo el gobierno.

RECOMENDACIÓN 10.3

Objetivo para el 2025:

Las economías miembros de APEC han promulgado leyes, políticas o mecanismos integrales y exigibles que abarcan al menos disposiciones sobre la investigación, el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades raras.

Indicador:

Porcentaje de economías con legislación, política o mecanismo nacional integral.

Medidas:

- Utilizar los comités de enfermedades raras para brindar asesoramiento sobre el alcance y el contenido de la legislación para abordar los desafíos de las enfermedades raras, incluido el acceso a los diagnósticos, la atención y gestión adecuadas centradas en el paciente y los sistemas regulatorios y de reembolso a los que se confía para facilitar el acceso a la terapia. La legislación también debe coordinar el apoyo gubernamental a la investigación en enfermedades raras.

The background of the page is a blue-tinted photograph of laboratory glassware, including a large Erlenmeyer flask and a graduated cylinder, both containing clear liquids. The lighting is soft, creating highlights and shadows on the glass surfaces. A solid lime green vertical bar is positioned on the right side of the page, partially overlapping the glassware.

IV. HERRAMIENTAS E INSTRUMENTOS DE IMPLEMENTACIÓN

Plan de acción sobre enfermedades raras de APEC

IV. HERRAMIENTAS E INSTRUMENTOS DE IMPLEMENTACIÓN

Red de Enfermedades Raras del LSIF de APEC

- La Red de Enfermedades Raras (RDN) del LSIF de APEC establecerá la plataforma virtual a través de la cual las economías pueden colaborar para implementar las recomendaciones del Plan de acción para enfermedades raras de APEC.
- La RDN también continuará reclutando gobiernos, académicos y representantes de la industria adicionales para lograr el objetivo general de involucrar a las 21 economías de APEC en el Plan de acción.
- La RDN también establecerá un experto residente para asesorar a los gobiernos en las economías de APEC.

Diálogo de políticas sobre enfermedades raras de APEC

- Organizado por la RDN, el diálogo de políticas anual servirá como una oportunidad para la colaboración en persona y la creación de consenso para las partes interesadas involucradas en la implementación del Plan de acción.
- Partiendo del 1.º diálogo de políticas sobre enfermedades raras de APEC en junio de 2018, los eventos futuros destacarán pilares específicos del Plan de acción para apoyar el progreso concertado en áreas clave de desafío u oportunidad.
- La RDN llevará a cabo una evaluación anual del Plan de acción y lo enmendará de acuerdo con los avances científicos y el progreso realizado hacia la implementación, presentando los resultados en el diálogo de políticas.

Comité Directivo de Armonización Regulatoria del LSIF de APEC

- Con la tarea de respaldar y alentar la convergencia de las regulaciones de productos médicos en todo APEC, el Comité Directivo de Armonización Regulatoria (RHSC) servirá como un coordinador crucial de apoyo para el éxito en 3.7 (“Pilar 7”).

Plan de acción de APEC Lista de verificación de colaboración regional *(consulte el Apéndice 1)*

- Una lista de verificación resumida de las medidas que se centran alrededor o involucran la colaboración regional.

Preguntas e inquietudes restantes

- Consideraciones de población y desarrollo económico
- Flexibilidad en el objetivo, en el indicador o en la medida
- Seguimiento del progreso por clasificación
- Incentivos y aliento
- Indicadores ambiciosos pero alcanzables

A blue-tinted photograph of a microscope with a slide on the stage. The microscope's objective lens is positioned over the slide. The text 'UPlanFLN 4x/0.13 ∞ / - / FN26.5' is visible on the objective lens. The background is dark and out of focus.

V. MECANISMOS DE SEGUIMIENTO Y PRESENTACIÓN DE INFORMES

Plan de acción sobre enfermedades raras de APEC

V. MECANISMOS DE SEGUIMIENTO Y PRESENTACIÓN DE INFORMES

La implementación del Plan de acción para enfermedades raras de APEC alentará a las economías miembros de APEC a trabajar juntas. Para asegurar la implementación exitosa y eficaz del Plan de acción, el seguimiento y la presentación de informes se llevarán a cabo a nivel de APEC y a nivel de economía de manera voluntaria.

Seguimiento y presentación de informes a nivel de APEC

- Comentarios cuantitativos y cualitativos de las economías al LSIF de APEC
- Encuentros del LSIF de APEC y de la RDN del LSIF de APEC como plataformas para resaltar el progreso
- La RDN del LSIF de APEC agregará datos de las economías para una actualización completa del estado en el Encuentro Ministerial de APEC de 2020

Seguimiento y presentación de informes a nivel de las economías

- Seguimiento y sistemas de evaluación a nivel de las economías
- Estudios iniciales y objetivos e indicadores específicos de la economía
- Referencia del Plan de acción para diseñar iniciativas nacionales

Seguimiento y presentación de informes a nivel de proyecto o iniciativa

- Se alienta a las economías a considerar las metas e indicadores en este Plan de acción al diseñar nuevos proyectos o iniciativas para asegurar la armonización, especialmente las métricas que evalúan la cantidad de pacientes y familias asistidas y el alcance de esta asistencia.



APÉNDICE 1:

LISTA DE VERIFICACIÓN DE COLABORACIÓN REGIONAL

Plan de acción sobre enfermedades raras de APEC

APÉNDICE 1: Lista de verificación de colaboración regional

Se alienta a las economías de APEC a:

- ☑ Considerar la dependencia mutua de las decisiones regulatorias de otras economías de APEC para mejorar la armonización en la región; y establecer una red regional o un socio con una existente para facilitar el intercambio de mejores prácticas relacionadas con las decisiones de políticas, regulaciones y reembolsos de enfermedades raras. **(Recomendación 1.3)**
- ☑ Liderar los esfuerzos para promover la colaboración internacional y regional para la investigación y el desarrollo. **(Recomendación 3.1)**
- ☑ Alentar las redes regionales para la creación de capacidad de recursos humanos en los sectores médicos y no médicos, especialmente en relación con enfermedades raras específicas o conglomerados. Aprovechar los programas y centros existentes para ofrecer capacitación clínica transfronteriza y pasantías. Alentar y brindar oportunidades para asociaciones público-privadas en capacitación médica y no médica e inversión en clínicas regionales integrales y centros regionales especializados. **(Recomendación 4.1)**
- ☑ Aprovechar los esfuerzos coordinados y las asociaciones regionales en equilibrio con las políticas locales de privacidad de datos para generar y capturar la cantidad y calidad suficientes de las secuencias de referencia genéticas asiáticas y hacerlas ampliamente accesibles y disponibles para los investigadores y clínicos. **(Recomendación 5.1)**
- ☑ Alentar la creación de una red regional de programas de evaluación de recién nacidos (1) para la interpretación de los resultados de las pruebas por parte de la multitud, (2) para promover la colaboración y la innovación en los programas, y (3) para cultivar la capacitación y el desarrollo de asesores genéticos. **(Recomendación 5.2)**
- ☑ Colaborar con la industria, el mundo académico y las organizaciones de pacientes para reunir una red regional de Centros de Excelencia para que los profesionales de la salud residentes intercambien pautas y técnicas clínicas, compartan las mejores prácticas y alienten la innovación en el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades raras. **(Recomendación 6.3)**
- ☑ Trabajar juntos en las economías de APEC para determinar la viabilidad y el diseño preliminar de un único registro regional centrado en enfermedades raras para que todas las economías de APEC puedan acceder y utilizar. **(Recomendación 9.2)**
- ☑ Trabajar con investigadores privados y públicos y con el mundo académico para facilitar aún más el agrupamiento regional e internacional de datos de ensayos para resolver algunos de los desafíos relacionados con grupos pequeños de pacientes en cualquier jurisdicción. **(Recomendación 9.3)**

REFERENCIAS Y TRABAJOS CITADOS

von der Schulenburg, J. M. G., & Frank, M. (2015). Rare is frequent and frequent is costly: rare diseases as a challenge for health care systems. *Eur. J Health Econ*, 113(16).

Holmes, D. (2012). European solidarity is changing the face of rare diseases. *The Lancet Neurology*, 11(1), 28-29.

Luzzatto, L., Hollak, C. E., Cox, T. M., Schieppati, A., Licht, C., Kääriäinen, H., & Garattini, S. (2015). Rare diseases and effective treatments: are we delivering?. *The Lancet*, 385(9970), 750-752.

Valdez, R., Ouyang, L., & Bolen, J. (2016). Public health and rare diseases: oxymoron no more. *Preventing chronic disease*, 13.

Ferrelli, R. M., Gentile, A. E., De Santis, M., & Taruscio, D. (2017). Sustainable public health systems for rare diseases. *Annali dell'Istituto Superiore di Sanità*, 53(2).

Dong, D., & Wang, Y. (2016). Challenges of rare diseases in China. *The Lancet*, 387(10031), 1906.

Norheim, O. F. (2016). Ethical priority setting for universal health coverage: challenges in deciding upon fair distribution of health services. *BMC medicine*, 14(1), 75.

Schieppati, A., Henter, J. I., Daina, E., & Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*, 371(9629), 2039-2041.

Griggs, R. C., Batshaw, M., Dunkle, M., Gopal-Srivastava, R., Kaye, E., Krischer, J., & Merkel, P. A. (2009). Clinical research for rare disease: opportunities, challenges, and solutions. *Molecular genetics and metabolism*, 96(1), 20-26.

The Lancet Neurology Editorial Board. (2017). Rare advances for rare diseases. *The Lancet. Neurology*, 16(1), 1.

Fioravanti, C. (2014). Rare diseases receive more attention in Brazil. *The Lancet*, 384(9945), 736.

Avorn, J. (2015). The \$2.6 billion pill—methodologic and policy considerations. *New England Journal of Medicine*, 372(20), 1877-1879.

Meekings, K. N., Williams, C. S., & Arrowsmith, J. E. (2012). Orphan drug development: an economically viable strategy for biopharma R&D. *Drug discovery today*, 17(13), 660-664.

Simpson A. What is the cost of managing a rare condition? *Rarediseaseorguk*. 2016. Available at: <http://www.raredisease.org.uk/news-events/news/what-is-the-cost-of-managing-a-rare-condition/>. Accessed January 19, 2018.

Giunti, P., Greenfield, J., Stevenson, A. J., Parkinson, M. H., Hartmann, J. L., Sandtmann, R., & Smith, F. M. (2013). Impact of Friedreich's Ataxia on health-care resource utilization in the United Kingdom and Germany. *Orphanet journal of rare diseases*, 8(1), 38.

Solberg, L. I. (2011). Care coordination: what is it, what are its effects and can it be sustained?.

Mikami, K., & Sturdy, S. (2017). Patient organization involvement and the challenge of securing access to treatments for rare diseases: report of a policy engagement workshop. *Research involvement and engagement*, 3(1), 14.

Rath, A., & Janmaat, S. (Eds.). (2018, January). List of rare diseases and synonyms: Listed in alphabetical order (Rep.). 112. Retrieved May 23, 2018, from Orphanet website: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/List_of_rare_diseases_in_alphabetical_order.pdf.

Barakat, A., Zenati, A., Abdelhak, S., Nacif, A., Petit, C., McElreavey, K., & Houmeida, A. (2014, February 20). More attention to rare diseases in developing countries. *The World Academy of Sciences for the Advancement of Science in Developing Countries*. Retrieved May 23, 2018, from <https://twas.org/article/more-attention-rare-diseases-developing-countries>.

McClellan, J., & King, M. (2010). Genetic Heterogeneity in Human Disease. *Cell*, 141(2), 210-217. Retrieved May 23, 2018, from <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S009286741000320X>

Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development. (2010). *Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development*. (M. Field & T. Boat, Eds.). National Academies Press. Retrieved May 23, 2018, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21796826>.

Dawkins, H. J., DraghiaAkli, R., Lasko, P., Lau, L. P., Jonker, A. H., Cutillo, C. M., & International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC). (2018). Progress in Rare Diseases Research 2010–2016: An IRDiRC Perspective. *Clinical and Translational Science*, 11(1), 11-20. Retrieved May 23, 2018, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5759730/>.

Angelis, A., Tordrup, D., & Kanavos, P. (2015). Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. *Health Policy*, 119(7), 964-979. Retrieved May 24, 2018, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25661982>

Knowles, L., Luth, W., & Bubela, T. (2017). Paving the road to personalized medicine: RECOMENDACIONs on regulatory, intellectual property and reimbursement challenges. *Journal of Law and the Biosciences*, 4(3), 453-506. Retrieved May 24, 2018, from <https://academic.oup.com/jlb/article/4/3/453/4584308>

Dharssi, S., Wong-Rieger, D., Harold, M., & Terry, S. (2017). Review of 11 national policies for rare diseases in the Contexto of key patient needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12, 63rd ser. Retrieved May 24, 2018, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5374691/>.

Eurordis. Survey of the delay in diagnosis for 8 rare diseases in Europe (EURORDISCARE 2). http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Fact_Sheet_Eurordiscare2.pdf Accessed May 24, 2018.

Melnikova I. Rare diseases and orphan drugs. *Nat Rev Drug Discov.* 2012;11(4):267–268. doi: 10.1038/nrd3654

Austin, C. P., Cutillo, C. M., Lau, L. P., Jonker, A. H., Rath, A., Julkowska, D., Tjomson, SD., Terry, S.F., de Montleau, B., Ardigò, D., Hivert, V., Boycott, K.M., Baynam, G., Kaufmann, P., Taruscio, D., Lochmüller, H., Suematsu, M., Incerti, C., Draghia-Akli, R., Norstedt, I., Wang, L., Dawkins, H.J.S., & International Rare Diseases Research Consortium. (2018). Future of Rare Diseases Research 2017–2027: An IRDiRC Perspective. *Future of Rare Diseases Research 2017–2027: An IRDiRC Perspective*, 11(1), 21-27. Retrieved May 24, 2018, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5759721/>

Von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (2017). Living with a rare disorder: A systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(6), 758-773. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5702559/>

Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development, & Board on Health Sciences Policy. (2010). *Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development (Rep.)*. Retrieved May 25, 2018, from The National Academy of Sciences website: http://www.tuseb.gov.tr/tacese/yuklemeler/ekitap/Çocuk Saglığı ve Hastalıkları/Bookshelf_NBK56189.pdf

Jütting, J. (n.d.). Health insurance for the rural poor ? (Rep.). Retrieved May 25, 2018, from Organisation for Economic Co-operation and Development website: <https://www.oecd.org/dev/2510517.pdf>

Schuhmacher, A., Gassmann, O., & Hinder, M. (2016). Changing R&D models in research-based pharmaceutical companies. *Journal of Translational Medicine*, 14, 105. Retrieved May 29, 2018, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4847363/>.

Toumi, M., Pashos, C. L., Korchagina, D., Redekop, K., Morel, T., Blanchette, C., Kaló, Z., Simoens, S., Gattermann, R., Molsen, E., & (n.d.). Challenges in Assessing and Appraising Rare Disease Diagnostics & Treatments (Rep.). Retrieved May 29, 2018, from International Society For Pharmacoeconomics and Outcomes Research Special Interest Group website: <https://www.ispor.org/sigs/RareDisease/8-8%20Challenges%20in%20Assessing%20%20Appraising%20Rare%20Disease%20Diagnostics%20%20Treatments%20-%20DRAFT%20for%20REVIEW.pdf>.

Yu, A. Y., Holodinsky, J. K., Zerna, C., Svenson, L. W., Jetté, N., Quan, H., & Hill, M. D. (2016). Use and Utility of Administrative Health Data for Stroke Research and Surveillance (D. A. Bennett & G. Howard, Eds.). *Journal of the American Heart Association*, 1946-1954. Retrieved May 29, 2018, from <http://stroke.ahajournals.org/content/strokeaha/47/7/1946.full.pdf>.

Gliklich R, Dreyer N, & Leavy M, eds. (2014). *Registries for Evaluating Patient Outcomes: A User's Guide Third Edition. 2.* (Prepared by the Outcome DEcIDE Center [Outcome Sciences, Inc., a Quintiles company] under Contract No. 290 2005 00351 TO7.) AHRQ Publication No. 13(14)-EHC111. Rockville, MD: Agency for Healthcare Research and Quality. April 2014. <http://www.effectivehealthcare.ahrq.gov/registries-guide-3.cfm>.

Richter, Trevor, et al. "Rare disease terminology and definitions—a systematic global review: report of the ISPOR rare disease special interest group." *Value in Health* 18.6 (2015): 906-914.

Feng, Shi, et al. "National Rare Diseases Registry System of China and Related Cohort Studies: Vision and Roadmap." *Human gene therapy* 29.2 (2018): 128-135.

EFPIA white paper: <https://www.efpia.eu/media/288592/white-paper-on-reliance-and-expedited-registration-pathways-in-emerging-markets.docx>

European Commission, 2014. Horizon 2020. <https://ec.europa.eu/programmes/horizon2020/>

European Union, 2014. <https://www.eda.europa.eu/procurement-biz/information/codeda-regulationaba/eu-framework-programme-for-research-and-innovation>

France Diplomatie, April 2013, <https://www.diplomatie.gouv.fr/en/french-foreign-policy/scientific-diplomacy/scientific-partnerships/>

Choquet R, Landais P. The French national registry for rare diseases: an integrated model from care to epidemiology and research. *Orphanet J Rare Dis*. 2014;9(1):O7. doi: 10.1186/1750-1172-9-S1-O7.

European Platform for Rare Diseases Europe (EpiRare). 2011; <http://www.epirare.eu/project3.html>. Accessed 14 Aug 2018.

Wicklund, Catherine AL, Debra A. Duquette, and Amy L. Swanson. "Clinical genetic counselors: An asset in the era of precision medicine." *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. Vol. 178. No. 1. 2018.

Hoskovec, Jennifer M., et al. "Projecting the supply and demand for certified genetic counselors: a workforce study." *Journal of genetic counseling* 27.1 (2018): 16-20.

Emmet, Margaret, et al. "Experiences of Genetic Counselors Practicing in Rural Areas." *Journal of genetic counseling* 27.1 (2018): 140-154.

Milewicz, Dianna M., et al. "Rescuing the physician-scientist workforce: the time for action is now." *The Journal of clinical investigation* 125.10 (2015): 3742-3747.

APEC | Plan de acción sobre enfermedades raras

