

NOTA DE PRENSA

Madrid, 27 de junio de 2018

La Fundación Gaspar Casal, con la colaboración y el apoyo institucional de Sobi, presentan el primer Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España

- Su publicación permite dar voz a las patologías poco frecuentes y lo convierte en una obra de referencia y consulta para esclarecer el abordaje de las mismas, las necesidades de los pacientes, los logros y las posibilidades de futuro
- Actualmente, se estima que hay alrededor de 7.000 enfermedades raras, según la Organización Mundial de la Salud, de las que en más de 3.000 aún se desconocen los genes causantes de las mismas

Las enfermedades raras suponen un reto para el Sistema Nacional de Salud, ya que la heterogeneidad de todas las patologías incluidas en este grupo demanda grandes esfuerzos en investigación, diagnóstico, abordaje y tratamiento. Para dar voz a la problemática que rodea a estas enfermedades poco frecuentes en España, la Fundación Gaspar Casal, con la colaboración y el apoyo institucional de Sobi, ha presentado hoy el primer Libro Blanco de las Enfermedades Raras en la Residencia de Estudiantes del CSIC.

El objetivo es convertir este documento en una obra de referencia y consulta, dirigida a todos los profesionales sanitarios, asociaciones de pacientes y familiares, sociedades científicas y a la sociedad en general, como actores clave en la visibilización de dichas enfermedades. El libro busca esclarecer las demoras en el diagnóstico de estas patologías, las dificultades de abordaje, las necesidades de los pacientes, los logros conseguidos y los desafíos que quedan por alcanzar. Juan del Llano, director de la fundación Gaspar Casal, destaca que el Libro Blanco de las Enfermedades Raras “se ha elaborado con el objetivo de recoger los aspectos esenciales y contribuir a aumentar el conocimiento sobre las mismas”.

Entre estos retos, el director científico del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Pablo Lapunzina —que fue el encargado de inaugurar el acto de presentación junto a Aurora Berra, directora general de Sobi en España y Portugal; y Jesús Millán, presidente del patronato de la Fundación Gaspar Casal— ha destacado que, de las aproximadamente 7.000 enfermedades raras registradas por la Organización Mundial de la Salud aún hay 3.000 de las que se desconocen los genes causantes. Lapunzina ha participado en el libro mediante la redacción del capítulo “El futuro de la investigación de las enfermedades

raras en España”, en el que ha subrayado que la genómica “es el gran paso que tiene que dar España, al igual que los países de su entorno, para agilizar el diagnóstico de las patologías poco frecuentes y contribuir al desarrollo de terapias innovadoras, porque más del 90% de estas enfermedades son genéticas y crónicas”.

En la mesa organizada en el marco de la presentación —moderada por Encarnación Guillén, exconsejera de Sanidad de la Región de Murcia y miembro del Comité de Expertos de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)— ha participado César Hernández, jefe del Departamento de Medicamentos de Uso Humano, Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS) y Daniel-Aníbal García, presidente de la Federación Española de Hemofilia (Fedhemo) y secretario de Organización de la Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica (COCEMFE).

Las características peculiares de las enfermedades raras demandan un esfuerzo y una coordinación multidisciplinar entre diferentes especialistas, desde los profesionales sanitarios hasta las administraciones y el sector farmacéutico. “En Sobi, llevamos más de 10 años comprometidos en mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras, ya que nuestra misión se focaliza en desarrollar y proveer terapias y servicios innovadores”, ha explicado Aurora Berra, directora general de Sobi España y Portugal. “Este novedoso Libro va a poner de manifiesto la realidad a la que se enfrentan los pacientes y aportará visibilidad a las miles de enfermedades raras que existen en España”, ha afirmado.

El acto de clausura ha contado con la participación de José Luis Plaza, vocal de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras. Junto a él, el movimiento de pacientes ha estado representado por Juan Carrión, Presidente de la Federación y su Fundación, quien ha puesto en valor “la importancia de que esta obra cuente también con los pacientes, que son un motor fundamental para promover registros específicos, impulsar ensayos clínicos o buscar financiación para proyectos de investigación”. A ello, ha añadido que “ningún país ni autonomía tienen el conocimiento y la capacidad para abordar de forma integral todas las enfermedades raras” y, por eso, ha recordado “la necesidad de trabajar bajo un enfoque de trabajo global y en red que sitúe el abordaje de estas patologías como un desafío global dentro de órganos como la Organización Mundial de la Salud”.

Sobre Sobi

Sobi es una compañía internacional especializada en enfermedades raras. Su misión es desarrollar y poner a disposición de los pacientes tratamientos y servicios innovadores para mejorar su vida. Sus productos se centran principalmente en el tratamiento de la hemofilia y enfermedades genéticas e inflamatorias. Asimismo, comercializa especialidades para el tratamiento de enfermedades raras en Europa, Oriente Medio, Norte de África y Rusia. Sobi es pionero en biotecnología, con una alta capacidad para la producción de proteínas y productos biológicos. En 2017, Sobi obtuvo unos beneficios de 6.500 millones de coronas suecas (unos 629 millones de euros) y cuenta con una plantilla de 850 empleados. La compañía cotiza en NASDAQ OMX Stockholm (STO: SOBI). Más información en www.sobi.es.

Sobre la Fundación Gaspar Casal

La FGC es una organización independiente y sin ánimo de lucro que busca contribuir a la mejora del funcionamiento del sistema sanitario a través de análisis críticos y rigurosos en las disciplinas de salud pública, economía de la salud, política sanitaria y evaluación de tecnologías sanitarias. Como parte de la sociedad civil, estamos empeñados en hacer de puente entre todos los agentes del sistema sanitario para facilitar la comunicación y promover cambios significativos a partir de programas de formación, proyectos de investigación y actividades de difusión científica. Más información en www.fgcasal.org.

Más información:

Relación con medios

Beatriz Martínez de la Cruz / Roberto González

Tel. 91 391 35 80