

## Editorial

### EURORDIS va hacia al Este, más allá de las fronteras de la UE

Queridos lectores:

Para EURORDIS, Europa va hacia más allá de las actuales fronteras de la UE. Esta visión se basa en la declaración de nuestra misión. Esta visión ya está en práctica gracias a nuestras actividades y así seguirá siendo.

La Conferencia Europea de Enfermedades Raras – [CEER 2010 Cracovia](#), organizada en Polonia, el estado con mayor población de los nuevos Estados Miembros, ha puesto de manifiesto el creciente atractivo de EURORDIS en Europa Central y Europa del Este y la capacidad de implicar a los representantes de pacientes y profesionales de estas regiones. Más de 200 participantes, de un total de 600, procedían de Europa Central y del Este. 38 representantes de pacientes se beneficiaron de los Programas de Becas de Pacientes de EURORDIS, procedentes de Armenia, Bosnia, Bulgaria, República Checa, Estonia, Hungría, Latvia, Rumania, Rusia, Eslovenia y Ucrania.

El número de socios de EURORDIS en Europa Central y del Este ha crecido, aunque todavía hay menos grupos de pacientes en estos países que en la mayoría de los 15 Estados Miembros primeros de la UE. Aun así, el número de nuevos grupos de pacientes está creciendo con rapidez, están creando federaciones y alianzas nacionales y el papel que juegan está evolucionando paulatinamente hacia la información, apoyo y defensa. En los últimos dos años, miembros de Croacia, Latvia, Georgia, Rusia, Serbia, Eslovaquia, Turquía y Ucrania se han unido a EURORDIS y están participando en sus actividades.

El [Día de las Enfermedades Raras](#) es una gran ocasión para que el movimiento de las enfermedades raras aumente en estos países y para sensibilizar a la población. Echad un vistazo a la web y veréis el tipo de actividades que hay en Bulgaria, Croacia, Hungría, Rumania, Rusia, Ucrania, entre otros.

Los días 2-4 de julio se celebrará en San Petersburgo la [5ª Conferencia de Europa del Este sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos](#) junto con la Primera Conferencia de toda Rusia sobre Enfermedades Raras. Los días 7-9 de octubre, tendrá lugar la 1ª Conferencia Internacional Transcaucasiana sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos en Yerevan, Armenia, y reunirá a pacientes y profesionales de Armenia, Georgia, Ucrania, Azerbaijón y zonas de Turquía.

Las [Conferencias EuroPlan de EURORDIS](#) sobre Planes Nacionales han sido organizadas por las alianzas nacionales para los días 28-30 de mayo en Plovdiv,

Bulgaria, y 18-19 de junio en Bucarest, Rumania, y tendrán lugar los días 18-20 de septiembre en Dubrovnik, Croacia, y 18-19 de octubre en Budapest, Hungría.

EURORDIS juega un papel decisivo a la hora de proporcionar apoyo, información previa y ponentes para cada una de estas conferencias. Además, en los últimos meses, se han llevado a cabo visitas exhaustivas a Estonia, Bulgaria y Rumania. Está planificada otra visita a Rusia a finales de este año.

Esta tendencia está más consolidada por dos recientes decisiones. La Estrategia 2010-2015 de EURORDIS, que declara: “EURORDIS tiene por objeto ser la voz de todas las enfermedades raras, sean genéticas o no, incluyendo los cánceres raros y enfermedades muy raras, abierto a todas las regiones de Europa del Este y Mediterráneas”. La junta directiva de EURORDIS ha clarificado la definición de Europa en lo referente a nuestros estatutos y las bases para ser miembros, durante la reunión en marzo 2010: los grupos de pacientes de 48 países europeos son candidatos a se Miembros de Pleno Derecho de EURORDIS, otros pueden asociarse como Miembros Asociados.

Estas decisiones son importantes. Proporcionan claridad sobre la identidad, misión y responsabilidad de EURORDIS. Así el papel de EURORDIS se basa en la aparición y movilización de los grupos de pacientes de cada uno de estos países. EURORDIS no podrá atender las esperanzas y expectativas de los pacientes de todos estos 48 países de la noche a la mañana, ni siquiera en cinco o diez años, pero está haciendo todo lo que puede para apoyar, comprometer y empoderar a los grupos de pacientes en todas las regiones de Europa, para así expandir el movimiento de las enfermedades raras por el continente europeo y progresivamente dar el impulso a nivel nacional.

Las personas con enfermedades raras viven en entornos políticos muy diferentes y operan en sistemas sanitarios diferentes, por lo que se enfrentan a diferentes temas. Sin embargo tenemos mucho en común para superar las tragedias de las enfermedades raras y genéticas. Podemos aprender unos de otros y ayudarnos en toda Europa, más allá de las fronteras de la UE. EURORDIS es la casa común para compartir experiencias, crear estrategias y encender la luz de la esperanza de una vida mejor para todos.

Yann Le Cam

Director Ejecutivo

---

## Artículos

### Conferencia Europea de Enfermedades Raras CEER 2010 Cracovia

#### **Dar el impulso para que el marco de política europea se transforme en servicios efectivos para los pacientes en Europa**

600 participantes, un número sin precedentes, acudieron a la mayor Conferencia Europea de Enfermedades Raras (CEER) celebrada en Cracovia, Polonia los días 13-15 de mayo 2010. Sigue leyendo para descubrir más cosas y ver una selección de presentaciones, fotos y vídeos de la Conferencia...

La [Conferencia Europea de Enfermedades Raras \(CEER 2010 Cracovia\)](#) atrajo a más de 600 participantes a la preciosa ciudad de Cracovia en el centro de Europa. El acontecimiento titulado “De la Política a los Servicios Eficaces para los Pacientes” fue la mayor hasta la fecha con delegados procedentes de 43 países, de los que un tercio eran de Europa Central y del Este, y de fuera de Europa también, como Estados Unidos, Canadá, Israel, Túnez y Argentina.

La Conferencia sirvió para poner en primer plano cuatro temas estratégicos subyacentes: los Planes Nacionales de Enfermedades Raras, Centros de Excelencia y Redes de Referencia Europeas, Investigación y Tratamientos, y Servicios Especializados y de Información. En total hubo 25 diferentes sesiones que trataron 8 temas, con la participación de 73 ponentes y 37 moderadores. Un tercio de las sesiones contaron con traducciones simultáneas en inglés, francés, alemán, español y polaco. El programa incluyó presentaciones, debates, talleres, talleres satélites, una sesión de pósteres, una recepción de bienvenida y numerosas oportunidades para que los participantes se conocieran de manera informal.

La elección del emplazamiento no fue una coincidencia; el objetivo de la CEER de este año era poner a las enfermedades raras de Europa Central y del Este en el centro de atención y extender el movimiento de los pacientes más al este. Se celebró una sesión específica sobre la implicación de los pacientes en el desarrollo de los planes nacionales y los centros de excelencia en países de Europa del Este, con inspiradoras presentaciones por parte de Gabor Pogany, Dorica Dan y Mirando Mrsic, tres importantes figuras en el panorama de las enfermedades raras de Hungría, Rumania y Croacia, respectivamente. Además, se otorgaron 38 becas para ayudar a representantes de pacientes de Armenia, Bosnia, Bulgaria, República Checa, Estonia, Hungría, Latvia, Rumania, Rusia, Eslovenia y Ucrania. También hubo participantes de Georgia, Moldavia y Macedonia.

“La CEER Cracovia ha servido para identificar las áreas de necesidad de políticas mejores para cumplir los objetivos de la Recomendación del Consejo y dar un impulso para que los planes nacionales y las estrategias se implementen en toda Europa,” declaró el director ejecutivo de EURORDIS, Yann Le Cam. “En verdad, el impulso sirve para Polonia, ya que 20 representantes de pacientes, profesionales sanitarios y científicos se reunieron el primer día de la Conferencia y firmaron una Declaración Común para el gobierno, solicitando el establecimiento de un Plan Nacional para las Enfermedades Raras en Polonia. También sugirieron seguir las directrices de [EuroPlan](#) para lograr sus metas.”

Otro tema importante de la Conferencia fue los Centros de Excelencia y las Redes de Referencia Europeas para Enfermedades Raras. Se dedicaron un gran número de sesiones a discutir el valor añadido y volver a los conceptos básicos desarrollados en los últimos 4 años, además de la experiencia ganada en la fase piloto. Las siguientes sesiones mostraron que las Redes de Referencia Europeas se han beneficiado de la financiación inicial de la CE, como la Red Europea de Centros de Excelencia de la Fibrosis Quística (ECORN-CF) presentada por el profesor Thomas Wagner de la Universidad Johann-Wolfgang Goethe University, y la Red Europea de Dismorfología (Dyscerne) presentada por la profesora Krystyna Chrzanowska del Children's Memorial Health Institute de Polonia. Ambos están pidiendo a las organizaciones de pacientes un modelo sostenible para continuar prestando sus servicios.

Se puso especial atención a la propuesta de directiva de la UE sobre Asistencia Sanitaria Transfronteriza y el impacto potencial de la movilidad de los pacientes y la mutualización de la excelencia para asegurar una asistencia óptima. Los ejemplos de la Casa de la Epidermolysis Bullosa de Salzburgo, Austria, presentado por el Dr. Gabriela Pohla-Gubo de DEBRA Austria, y la red TREAT NMD de enfermedades neuromusculares, presentada por la Dra. Kate Bushby de TREAT NMD, Newcastle, sirvieron para ilustrar y proporcionar ejemplos de actividades transfronterizas de los centros de excelencia. Se investigó también el valor añadido de la cooperación internacional entre los centros de excelencia, en especial para enfermedades ultra raras que obviamente son escasas, y sólo pueden organizarse a nivel internacional. El testimonio de dos padres holandeses con un hijo que padece el Síndrome de Progeria y de Marshall Smith, puso cara a las necesidades y expectativas de los pacientes de enfermedades ultra raras.

El tercer pilar temático de la Conferencia giró en torno al tema ‘la ciencia desde la mesa de trabajo a la cama’, empezando con el tremendo trabajo de codificar, clasificar e integrar más de 7.000 enfermedades raras en la Clasificación Internacional de Enfermedades de la OMS. Ana Rath de Orphanet y el Dr. Jakob Robert de la Organización Mundial de la Salud en

Ginebra, explicaron la utilidad y progreso hecho hasta ahora en la definición y clasificación de las enfermedades raras.

Las siguientes sesiones se centraron en la política de investigación y las sinergias necesarias para optimizar la investigación de las enfermedades raras y los resultados, además de la utilidad de las pruebas genéticas para mejorar los diagnósticos y la futura investigación. El Prof. David Barton, del National Centre for Medical Genetics de Irlanda, explicó las implicaciones de un tema candente en la actualidad: las pruebas genéticas transfronterizas. Una conferencia sobre enfermedades raras no hubiera sido completa sin un debate sobre el desarrollo de medicamentos huérfanos, planes de investigación pediátrica y terapias avanzadas, para proporcionar medicamentos innovadores a un público más amplio. De particular interés resultaron los debates sobre la mejora en el acceso a los medicamentos huérfanos, con el profesor Hans Georg Eichler, Oficial Principal de Medicina en la Agencia Europea del Medicamento, la Dra. Claudia Wild del Ludwig Boltzmann Institute of Health Technology Assessment de Viena y el Sr. Andras Fehervary de Novartis.

Y por último, se prestó gran atención al hecho de compartir infraestructuras en investigación, como los bancos biológicos, las bases de datos y registros, y a la implicación de las organizaciones de pacientes en ensayos clínicos. Entre los temas que se debatieron estaba la cuestión de la gobernabilidad, liderazgo, sostenibilidad y coste de los registros y bases de datos, ilustrados por los existentes registros llevados a cabo por el Consorcio Europeo de Hemofilia, la red europea para la Enfermedad de Huntington y la red europea para el estudio de la enfermedad de Wilson (EuroWilson).

Aparte de la agenda política, los participantes también pudieron acceder a la información sobre los servicios y programas de educación para las enfermedades raras. Los que se apuntaron a la sesión de [Líneas de Ayuda](#) recibieron información sobre cómo estructurar los servicios de las líneas de ayuda para proporcionar tanto información médica como social. En una sesión paralela, personas con gran experiencia en la defensa de los pacientes como Christel Nourissier, de Prader Willi Francia y Rainald von Gizycki de Retina Europa compartieron su experiencia de incluir a las enfermedades raras y la perspectiva del pacientes en los planes de estudio de las facultades de medicina.

La CEER 2010 de Cracovia también fue el lugar para descubrir las últimas iniciativas para mejorar los servicios a los pacientes, familias y cuidadores mediante una sesión de pósteres. El jurado tuvo una difícil tarea a la hora de elegir a los dos ganadores entre 90 pósteres. Un estudio sobre el vacío de asistencia sanitaria entre pacientes de Fibrosis Quística de Europa

del Este y del Oeste y el registro internacional de la sucursal europea de la Neutropenia Crónica Severa, tuvieron una gran consideración.

Los que se apuntaron a las sesiones de juegos [Play Decide](#) pudieron experimentar de forma práctica esta emocionante nueva herramienta para debatir los temas complejos de salud pública de particular interés para los pacientes de enfermedades raras. Todas las personas que participaron se alegraron de usar los dispositivos disponibles de votación para hacer oír su voz respecto del diagnóstico genético preimplantacional y el nivel superior de gasto por paciente (en el caso de medicamentos huérfanos).

La Conferencia terminó con una nota muy positiva, con la introducción de un recién creado [Comité de la EU de Expertos en Enfermedades Raras](#). El Comité, que incluirá alrededor de 50 representantes de grupos de partes interesadas, actuará como un 'Parlamento' de la comunidad de enfermedades raras y dará consejo sobre la implementación de la Comunicación de la Comisión y la Recomendación del Consejo sobre Enfermedades Raras, incluyendo los temas destacados en la CEER 2010 de Cracovia.

¡Empieza a pensar en la CEER 2012 Bruselas! ¡Nos vemos allí!

**Para más información:**

Presentaciones de los Ponentes:

May 14 <http://www.rare-diseases.eu/2010/Second-day-May-14th>

& May 15 <http://www.rare-diseases.eu/2010/Third-day-may-15th>

[Fotos de la Conferencia](#)

[Entrevistas en vídeo sobre la Conferencia](#)

[Entrevistas en vídeo sobre Decide en la Conferencia](#)

La [web oficial de la CEER 2010 Cracovia](#)

Press releases (in English):

[19 May 2010](#): European policy on rare disease gathers momentum at the European Conference on Rare Diseases ECRD 2010 Krakow

[18 May 2010](#): Polish stakeholders sign petition for a National Plan for Rare Diseases during the European Conference on Rare Diseases (ECRD Krakow 2010)

---

## **Democratizar la Innovación en la Investigación de las Enfermedades Raras & el Desarrollo de Medicamentos Huérfanos**

Existe una conexión entre los resultados de la innovación y el desarrollo de medicamentos huérfanos. ¿Cómo promueven los grupos de pacientes la

innovación para acelerar el desarrollo de medicamentos huérfanos, a la vez que garantizan el mayor nivel de seguridad? ¿Ayudan los indicadores de implicación de los grupos de pacientes en la innovación a aumentar la evaluación cuantitativa de este enlace y subraya la necesidad de financiación sostenible e independiente de los grupos de pacientes? Hemos preguntado a dos expertos y un representante de la industria...

“La innovación ya no es algo exclusivo de unos pocos. Se necesita en cualquier condición social. Ya no está limitado al laboratorio o la fábrica. No puede limitarse a las regiones prósperas. Debe extenderse por todo el territorio de la unión. Ahora todos somos innovadores, y la tarea que tenemos por delante es crear no sólo la i-conomía sino también una i-sociedad próspera y unida (la “i” en ambos casos se refiere a innovación). Estas fueron las palabras de Dña. Máire Geoghegan-Quinn, la Comisaria Europea de Investigación e Innovación mientras pronunciaba la [Conferencia 2010 Guglielmo Marconi](#), el acontecimiento principal del Consejo de Lisboa sobre innovación y creatividad en Bruselas el día 5 de marzo. Es una idea que muchos grupos de pacientes llevan poniendo en práctica durante muchos años a través de su implicación en redes de investigación internacionales, participando en el diseño de protocolos de ensayos clínicos, representado a la voz de los pacientes a nivel regulador y colaborando a nivel estatal y europeo por una política más efectiva y equitativa que se adapte mejor a las necesidades de los pacientes de enfermedades raras. En realidad como Wouter Boon, investigador en el campo de la ciencia de la innovación en la Universidad de Utrecht en Holanda, observa “en el área de las enfermedades raras las personas que tienen el mayor incentivo para moverse y presionar a las partes interesadas son los propios pacientes.” Lo oportuno del momento del enfoque europeo renovado sobre la innovación para los pacientes de enfermedades raras, como muestra un estudio reciente, viene por el claro enlace entre el nivel de innovación a nivel estatal y el número de designaciones huérfanas producidas en ese país. En su tesis doctoral *Desde la investigación de las enfermedades raras al desarrollo de nuevos medicamentos huérfanos* Harald Heemstra analizó entre otros indicadores el [Marcador Europeo de Innovación](#) y vio que el “desarrollo de un medicamento huérfano está muy relacionado con la actuación de innovación en el desarrollo farmacéutico de los países individuales”<sup>1</sup>. (ver [vídeo](#))

La pregunta que se empieza a hacer es: ¿Qué papel juegan las organizaciones de pacientes en la nueva “i-conomía” o “i-sociedad”? “Las organizaciones de pacientes pueden influenciar cada fase del proceso de innovación de un medicamento y han demostrado hacerlo durante los últimos años”<sup>2</sup> escribe

---

<sup>1</sup> <http://igitur-archive.library.uu.nl/dissertations/2010-0114-200212/UUindex.html> [con acceso el 21 de mayo, 2010]

<sup>2</sup> Smits & Boon: El papel de los usuarios en innovación en la industria farmacéutica. Drug Discovery Today, Volumen 13, Números 7/8, abril 2008

Wouter Boon. Mientras la vía tradicional del desarrollo de un medicamento está bajo una constante presión, el desarrollo de un medicamento huérfano sigue ganando interés. Tanto que el abril de 2010 la [Frost & Sullivan](#) utilizó el término “niche-buster” (a diferencia de blockbuster) cuando se refería a los medicamentos huérfanos como el vehículo de alto potencial de crecimiento en los próximos años<sup>3</sup>, una visión que comparte Harald Heemstra: “Realmente creo que los medicamentos huérfanos son el futuro. Vemos cada vez más compañías, incluso las grandes compañías, en el terreno de los medicamentos huérfanos que cambian todo el modelo de desarrollo de medicamentos. Esto debería dar un enorme empuje al desarrollo de medicamentos huérfanos en los próximos diez años”. También hay que mencionar el beneficio que supone para la investigación de enfermedades más comunes.

Como crece el interés en este campo también lo harán las oportunidades para los grupos de pacientes de participar en el proceso de innovación. Mientras todos los comentaristas admiten que el proceso tradicional de desarrollo de un medicamento es lento, el modelo para desarrollar medicamentos huérfanos es distinto. Aquí, Wouter Boon expone que los pacientes pueden ser la fuente de innovación por la experiencia que tienen de vivir con su enfermedad, los pacientes pueden elevar la efectividad de coste de los procesos de I + D mediante su implicación en investigación, y también pueden ser defensores de tecnologías médicas emergentes en un contexto de debate ético<sup>4</sup>. A esto se añade el papel que juegan las organizaciones de pacientes en desarrollar el entorno regulador actual con iniciativas como la reciente colaboración de EURORDIS en la [evaluación científica del Valor Añadido de los Medicamentos Huérfanos](#). En tal contexto Boon escribe sobre la necesidad de interacción entre el usuario y el productor (UPI, en inglés) para facilitar la clase de reacciones cíclicas que aumentarán la innovación entre pacientes y aquellos implicados en el descubrimiento y desarrollo de un medicamento. Para Marlene Haffner, anterior Directora de la Oficina de Desarrollo de Medicamentos Huérfanos en la FDA y ahora Directora Ejecutiva de Asuntos Reguladores de Amgen “es una colaboración y las compañías se están dando cuenta cada vez más de que los pacientes conocen las enfermedades mejor que nadie, en consecuencia veremos cada vez más implicación de los pacientes con las compañías”. En concreto esto significa informar a los pacientes sobre los nuevos ensayos clínicos y trabajar con ellos para afinar los detalles de los protocolos del ensayo, diseño, criterios de valoración clínicos, viabilidad y aceptación de los pacientes, identificación de los centros de excelencia, reclutamiento de pacientes, interpretación de resultados. Sin embargo, como la innovación reúne a las partes interesadas, surgen otras barreras. El actual proceso regulador significa que las

---

<sup>3</sup> <http://www.frost.com/prod/servlet/press-release.pag?docid=197715735> [con acceso el 21 de mayo, 2010]

<sup>4</sup> Smits & Boon: El papel de los usuarios en innovación en la industria farmacéutica. Drug Discovery Today, Volumen 13, Números 7/8, abril 2008

compañías “están muy limitadas para identificar a los pacientes y creo que eso es hoy un cuello de botella” concluye un profesional de la industria entrevistado para este artículo. Además, como los grupos de pacientes se están convirtiendo en una parte interesada activa en el diseño de protocolos de ensayos clínicos, la carga que sienten los patrocinadores sigue siendo elevada. “Cuando se presenta un nuevo protocolo pasan de seis a ocho meses hasta que se aprueba, y tiene a muchas personas trabajando en ello y muchos expedientes. Incluso si tenemos que cumplir la misma obligación por la seguridad del paciente, creo que una autorización central como la de [ya existente para] la Autorización de Mercado pero para Ensayos Clínicos sería de gran ayuda y ciertamente ayudaría a acelerar el desarrollo” añade la misma fuente de la industria. Desde la perspectiva del paciente es una idea grata, incluso más si el procedimiento implicara a los representantes de los pacientes y expertos médicos.

Mientras una reciente encuesta realizada por EURORDIS va por el camino de evaluar la [implicación de los grupos de pacientes en investigación](#), tanto Boon como Heemstra están de acuerdo en que indicadores específicos ayudarían a analizar con mayor autoridad la implicación de los grupos de pacientes en los procesos de innovación. “Sabemos que la implicación de los pacientes es beneficiosa para toda clase de desarrollo en innovación y procesos y sabemos que fundamentalmente por las historias individuales con éxito, pero no lo sabemos por cuestión de cifras y números. También puede resultar beneficioso para obtener financiación para los grupos de pacientes” añade Boon

Mirando al futuro, en un campo que siempre es optimista y tiene historias notables, queda ver si el “niche-buster” traerá los resultados esperados. Además, como la mayoría de las enfermedades raras tienen poca o ninguna actividad de investigación iniciada o en marcha<sup>5</sup> la cuestión permanece en cómo la innovación puede subir hasta el punto de alcanzar estos indicadores. Pero una cosa parece cierta: la democratización de la innovación ha comenzado y EURORDIS está viendo<sup>6</sup> cómo incluso pequeños grupos de pacientes de enfermedades extremadamente raras se están preparando para el día en que puedan participar creando redes internacionales, generando conocimiento de pacientes, sensibilizando a la población y financiando iniciativas de investigación<sup>7</sup>. Quizás es momento de pensar de nuevo en la innovación como

---

<sup>5</sup> Estudio de ER de la Plataforma Orpha.net presentado el 1 de marzo 2010 en un taller de EURORDIS en Bruselas titulado “Acercar a los pacientes e Investigadores para Crear la Futura Agenda para la Investigación de Enfermedades Raras en Europa”, diapositivas disponibles en <http://www.eurordis.org/content/european-workshop-rare-disease-research>

<sup>6</sup> Sesión en la 5ª Conferencia Europea de Enfermedades Raras titulada ‘Centros de Excelencia & Redes de Referencia Europeas para Enfermedades Ultra Raras’ 15 de mayo 2010 Cracovia Polonia. <http://www.rare-diseases.eu/2010/Third-day-may-15th> [con acceso el 21 de mayo 2010]

<sup>7</sup> Ver también: [http://archive.eurordis.org/article.php3?id\\_article=1994](http://archive.eurordis.org/article.php3?id_article=1994)

algo más que algo centrado en los productos y procesos. En palabras del pensador del consejo Peter Drucker, quizás deberíamos preguntarnos cómo podemos permitir y fomentar la “innovación como cambio que crea una nueva dimensión de actuación”<sup>8</sup>.

---

## **Enfermedad de los Huesos de Cristal: la experiencia de madre e hija**

La Osteogénesis imperfecta (OI) es un grupo de enfermedades raras genéticas que afectan principalmente a los huesos. Los huesos de la personas con esta enfermedad se rompen con facilidad, muchas veces por un pequeño traumatismo o sin causa aparente. Ute y su madre Ingeborg padecen la forma más leve de OI, el tipo I. Las dos han sufrido múltiples fracturas, dolor, hospitalizaciones. Pero a estas dos mujeres las separan 27 años y su experiencia con la OI es muy diferente.

1936, Praga, República Checa. La pequeña Ingeborg Wallentin tiene dolores, llora todo el tiempo. Debido a la fractura de fémur y la esclera azul (la parte del ojo que normalmente es blanca) la niña prematura es diagnosticada de Osteogénesis Imperfecta. Solo tiene 10 días, los médicos dicen que no sobrevivirá y sus apenados padres se la llevan a morir a casa. Si los pacientes de enfermedades raras siempre han esforzado y luchado por sensibilizar a la población, en 1936 no había información y Ingeborg tuvo suerte de haber sido diagnosticada correctamente. Sus padres, sin embargo, sabían una cosa: el síndrome se llamaba “enfermedad de los huesos de cristal” y eso lo dice todo: cuantas menos fracturas tuviera, mejor estaría. Ingeborg todavía vive. “Mis padres me cuidaron con amor y sobreviví,” explica la ahora señora de 74 años.

1962, Alemania. Ute tiene un poco más de 12 meses. Empieza a caminar y entonces aparece su primera fractura. Tras distintos traumatismos, le diagnostican “enfermedad de los huesos de cristal” y de repente Ingeborg, su madre, se da cuenta que le ha transmitido la enfermedad a su hija. “No sabía que se podía heredar la OI, mis padres no estaban afectados y nadie nos informó. Me sentí terriblemente culpable cuando diagnosticaron a Ute y muy triste,” comenta Ingeborg. Ute tiene una forma más humorística de recordar el diagnóstico. “Mi madre estaba embarazada cuando me diagnosticaron. Por suerte, ella no sabía antes que la enfermedad era trasmisible, ¡si no mi hermano y yo no existiríamos!”

Aunque Ingeborg siempre ha vivido con la culpa de haber transmitido la OI a su hija (su hijo no tiene OI), Ute siente que estaba “más protegida” con una madre con la misma enfermedad que ella. “Mi madre siempre tenía mucho cuidado y me sobreprotegía. Cada vez que tenía un fractura, dolor y me hospitalizaban, se sentía responsable de mi sufrimiento y ¡yo siempre intentaba hacerla sentirse bien!”

---

<sup>8</sup> <http://www.druckerinstitute.com/Programs.aspx> [con acceso el 21 de mayo 2010]

La escuela (menos la clase de educación física, por supuesto) era algo normal tanto para Ute como su madre. Pero Ute recuerda sentirse muy sola. “Tuve una infancia muy feliz con mi familia y amigos y tengo maravillosos recuerdos. Pero mirando atrás se que me sentía muy sola y a veces incluso aislada porque era ‘diferente’. No podía hacer las mismas cosas que todos los demás, tenía que tener cuidado y tenía precauciones especiales que ponían mis padres u otros adultos. Mis padres hacían todo lo posible para que pudiera hacer la mayoría de las actividades normales, pero aún así en ocasiones me sentía excluida de la ‘vida normal’.” Sin embargo, Ute recuerda una pequeña compensación. “Bueno, tenía el control sobre mi hermano, le manipulaba y ¡como estaba enferma él no podía vengarse! ¡Quizás fuera a veces una hermana horrible!”

Ute Wallentin tiene ahora 47 años y es la Presidenta de la Federación Europea de Osteogénesis Imperfecta ([OIFE](#)). Trabaja a tiempo parcial como trabajadora social con inmigrantes en la ciudad de Bamberg. Las actividades en la comunidad de OI estaban motivados por sus sentimientos de soledad en su infancia. “Tenía interés por encontrar otras personas con OI y saber cómo viven y sus experiencias con OI. Somos los verdaderos especialistas de OI y afortunadamente combinamos nuestros esfuerzos con los muchos profesionales dedicados a la enfermedad.” OIFE cuenta con 23 miembros, 17 de países europeos y los demás de Australia, Ecuador, Méjico, Perú, Georgia y Estados Unidos. “Espero que las condiciones de vida para las personas con enfermedades especiales, y a menudo muy raras y desconocidas, mejoren en todo el mundo y que podamos ser capaces de ayudarnos mejor en el futuro. Estaría indecisa en desear que la OI u otras enfermedades similares se abolieran completamente. Mi meta no es luchar en contra, si no vivir una buena vida con mi OI.”

Ingeborg cree que la Osteogénesis Imperfecta no ha afectado mucho su vida adulta: trabajó, se casó, tuvo dos hijos, encontró ayuda a su alrededor cuando la necesitó, y tiene familia y amigos que la aprecian. Después de todo, quizás Ingeborg sea el ejemplo de lo que su hija desea para cada paciente de una enfermedad rara: tener una buena vida.

[Ver un vídeo de una entrevista con Ute Wallentin](#)

---

## Noticias en breve

### ¡Gracias!

Tras más de 10 años de excelente servicio, Jean Elie y Anders Olauson no se presentaron a la elección de miembros de la Junta Directiva de EURORDIS durante la Asamblea General de mayo 2010, para así permitir la renovación de la Junta. Jean

fue Tesorero de EURORDIS desde el año 2000 y Anders fue el Presidente de EURORDIS desde 2000 a 2001. ¡EURORDIS no habría sido lo que es hoy en día sin ellos! ¡Gracias por vuestro gran trabajo!

---

## Eventos

### **Conferencia de la Fundación Nacional de Apoyo a la Familia de la Enfermedad Niemann-Pick & Médica**

5-8 agosto 2010

Toronto, Canadá

[www.nnpdf.org](http://www.nnpdf.org)

### **Cumbre Post-Aprobación**

*Temas y Consideraciones Prácticas con el Diseño y Dirección de la Investigación Pos- Aprobación en Europa*

16 septiembre 2010

Basilea

<http://www.basel.postapproval.org>

### **Primer Congreso Europeo sobre el Cuidado Preconcepción y Salud Preconcepcional**

6-9 octubre 2010

Bruselas

<http://www.one.be/preconception2010/>

---

## Anuncios

### **Hojas Informativas de la Política de EURORDIS**

Ya están disponibles las primeras Hojas Informativas de la Política de EURORDIS para los Defensores de los Pacientes. Estos documentos de dos páginas pretenden servir de herramientas de apoyo para ayudar a la implementación de las recomendaciones de política claves y facilitar su transposición en planes nacionales y estrategias de enfermedades raras. La mayoría de los temas recientes incluyen: Centros de Excelencia; Redes de Referencia Europea; Líneas de Ayuda Nacionales; Redes de Líneas de Ayuda

Europeas; Servicio de Respiro y de las Necesidades y prioridades de investigación en el campo de las ERs. Para descargarlos, hacer [click aquí](#)

---

## **Medicamentos huérfanos**

### **Tratamiento de la telangiectasia hemorrágica hereditaria**

Hidrocloruro de raloxifeno

### **Tratamiento de la leucemia mieloide crónica**

Bafetinib

### **Tratamiento del linfoma de Hodgkin**

Entinostat

### **Tratamiento del déficit de carbamoilfosfato sintetasa 1**

Gliceril tri-(4-fenilbutirato)

### **Tratamiento del déficit de ornitina transcarbamilasa**

Gliceril tri-(4-fenilbutirato)

### **Tratamiento de la citrulinemia de tipo 1**

Gliceril tri-(4-fenilbutirato)

### **Tratamiento de la aciduria argininsuccínica**

Gliceril tri-(4-fenilbutirato)

### **Tratamiento de la hiperargininemia**

Gliceril tri-(4-fenilbutirato)

### **Tratamiento de la deficiencia de ornitina translocasa (hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinuria; síndrome HHH)**

Gliceril tri-(4-fenilbutirato)

### **Tratamiento de la citrulinemia de tipo 2**

Gliceril tri-(4-fenilbutirato)

### **Tratamiento del mieloma múltiple**

Perifosina

### **Tratamiento de linfoma cutáneo de células T**

Pralatrexato

### **Tratamiento de la leucemia mieloide aguda**

2-metoximetil-2-hidroximetil-1-azabicyclo[2,2,2]octan-3-ona

**Prevención de la sepsis por patógenos Gram positivos en neonatos prematuros de edad gestacional igual o inferior a 34 semanas**

Pagibaximab

**Tratamiento de la lesión pulmonar aguda**

Adrenomedulina

**Tratamiento del mieloma múltiple**

Dexametasona (40 mg comprimido)

**Tratamiento del carcinoma de células de Merkel**

Anticuerpo monoclonal humanizado conjugado con maitansinoide frente a CD56

**Tratamiento del carcinoma de células renales**

N-{2-cloro-4-[(6,7-dimetoxi-4-quinolil)oxi]fenil}-N'-(5-metil-3-isoxazolil) urea hidrocloreuro monohidrato

**Tratamiento de la progeria de Hutchinson-Gilford**

Pravastatina / ácido zoledrónico

**Tratamiento de la linfocitosis hemofagocítica**

Anticuerpo monoclonal humano recombinante anti interferón gamma

**Tratamiento de la tuberculosis**

Rifapentina

**Prevención del retardo funcional del órgano trasplantado tras el trasplante renal**

Oligonucleótido sintético de ARN pequeño de interferencia de doble cadena contra el ARNm de p53

**Tratamiento de la enfermedad de Gaucher**

Velaglucerasa alfa

**Arzerra**

[ofatumumab]

Glaxo Group Ltd.

Reino Unido

**EU designación** : Arzerra fue designado «medicamento huérfano» (es decir, un medicamento utilizado en enfermedades raras) el 7 de noviembre de 2008

**EU la autorización de comercialización** : 19 de abril 2010

### **¿Qué es Arzerra?**

Arzerra es un concentrado con el que se prepara una solución para perfusión (goteo en una vena). Contiene el principio activo ofatumumab.

### **¿Para qué se utiliza Arzerra?**

Arzerra se utiliza para el tratamiento de la leucemia linfocítica crónica (LLC), un cáncer que afecta a un tipo de glóbulos blancos llamados linfocitos. Se utiliza en pacientes cuya enfermedad no ha respondido al tratamiento con fludarabina y alemtuzumab (otros medicamentos contra el cáncer).

Este medicamento sólo podrá dispensarse con receta médica.