



28 de febrero, Día Mundial de las Enfermedades Raras

Organizaciones de la Sociedad Civil y Pfizer refrendan su compromiso en beneficio de los pacientes con enfermedades raras

- *A la fecha, existen cerca de 7,000 enfermedades raras identificadas, de las cuales solo el 5% tienen tratamiento¹*
- *Terapia génica, Una prometedora nueva tecnología en investigación, especialmente para pacientes con enfermedades raras: Pfizer*

Ciudad de México a 21 de febrero de 2017.- Existen cerca de 7,000 enfermedades raras en el mundo¹, de las cuales 80 por ciento son genéticas y la mitad afecta a niños². En México, las enfermedades raras se definen en la Ley General de Salud como enfermedades que tienen una prevalencia de no más de 5 personas por cada 10,000 habitantes; y se estima que existen en el país alrededor de 8 millones de personas que padecen de alguna enfermedad rara³.

En conferencia de prensa en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, el doctor Jesús Navarro, Presidente de la Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER), precisó que esto son sólo estimaciones, pues aún no se cuenta en el país con un censo que indique los datos exactos: “El desconocimiento es uno de los principales retos para el diagnóstico, pues hasta el momento sólo contamos con las cifras no oficiales dadas por agrupaciones de pacientes, las cuales nos indican que hay un millón de personas con un diagnóstico de enfermedad rara”.

Afortunadamente, a inicios del presente año el Consejo de Salubridad General creó la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, la cual tendrá entre sus primeras actividades elaborar un padrón nacional de estos padecimientos, que ayude al diagnóstico y a la posibilidad de ofrecer a los pacientes una mejor calidad de vida.

Al respecto de la calidad de vida, Adriana Briones, Presidenta de la Fundación Familias con Amiloidosis en México (FFAM), expresó que para los pacientes con alguna enfermedad rara, la frustración es un tema de todos los días ya que el promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico suele ser de alrededor de 5 años y en uno de cada cinco casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado⁴.

“El retraso en el diagnóstico tiene diversas consecuencias. La más frecuente es no recibir ningún apoyo ni tratamiento, haber recibido un tratamiento inadecuado y el agravamiento de la enfermedad. De ahí la importancia de los esfuerzos de capacitación impulsados por la industria a médicos generales y de especialidad sobre la existencia de las enfermedades raras”, dijo la también paciente con amiloidosis familiar, enfermedad rara que se caracteriza por una neuropatía progresiva sensitivo-motora y autonómica que aparece en la edad adulta.



Otro gran reto para los pacientes con alguna de las también llamadas enfermedades huérfanas es acceder a tratamientos innovadores que les permitan llevar una mejor calidad de vida. Y es que, debido a su baja prevalencia, las enfermedades raras cuentan con escasas opciones de tratamiento -sólo el 5% de ellas cuentan con tratamientos aprobados¹.

“Hasta el momento las enfermedades raras no se curan, pero los recientes avances científicos en cuanto a los tratamientos son muchos, brindan una esperanza para los pacientes con estas enfermedades y obligan a que el sistema de salud mexicano busque las mejores alternativas para garantizar la salud de estos pacientes como la de cualquier otro”, corroboró en su oportunidad Gabriela Loveman, Fundadora y Vicepresidenta de la Asociación Síndrome de Turner México, este síndrome deriva de una alteración o ausencia del cromosoma X lo que se traduce en talla baja, ausencia o retraso de la pubertad, infertilidad y malformaciones cardíacas y renales, entre otros males.

Terapia génica, tecnología en investigación que puede cambiar el futuro de la medicina para las enfermedades raras.

El Dr. Carlos Estévez, Director Médico Regional de Enfermedades Raras en Pfizer, dijo que la compañía impulsa la investigación en torno al desarrollo de nuevas moléculas para el tratamiento de enfermedades raras en áreas como neurociencias, hematología, neumología, así como para desordenes innatos del metabolismo y endócrinos. Hoy, Pfizer ha consolidado un área específica para ello al ver la importancia que representa otorgar medicamentos para los pacientes que padecen una enfermedad rara.

Como resultado de este compromiso, Pfizer ha vertido sus esfuerzos en la investigación para el desarrollo de la terapia génica junto con sus colaboradores en el Instituto de Medicina Genética, esta es un área emergente de la investigación médica enfocada en tratamientos transformativos y altamente especializados, que atacan directamente las mutaciones genéticas individuales que causan muchas de las enfermedades raras. La tecnología funciona al introducir material genético al cuerpo para enviar una copia corregida del gen dañado a las células y que estas puedan producir las proteínas adecuadas⁵.

“Creemos que la terapia génica podría brindar una verdadera modificación de la enfermedad para pacientes con enfermedades raras y esperamos pronto que los estudios clínicos arrojen resultados favorables, pero nuestro compromiso va más allá de tan solo la innovación”, aseguró el Dr. Estévez. “También adoptamos un enfoque de colaboración con academias, grupos de pacientes, gobierno y otras compañías biotecnológicas para que las nuevas tecnologías para enfermedades raras estén lo antes posible al alcance de los pacientes”.

Dentro del portafolio actual de Enfermedades Raras de Pfizer se cuenta con terapias para padecimientos como Hemofilia A y B, Enfermedad de Gaucher, Polineuropatía amiloidótica familiar, trastornos relacionados a la talla baja tratados con Hormona de crecimiento, Acromegalia y Enfermedad de LAM. Además hay 10 compuestos en fase de investigación clínica: 3 proyectos en Fase I, 3 proyectos en fase II, 3 proyectos en fase III y 1 en la etapa final



Trabajando juntos por un mundo más saludable

de registro para padecimientos como la distrofia muscular de Duchenne, Enfermedad drepanocítica, Hemofilia con inhibidores, entre otras.

###

Síguenos en Twitter y Facebook: [@PfizerMX](https://twitter.com/PfizerMX) y <https://www.facebook.com/PfizerMx>

Pfizer Inc.: Trabajando juntos por un mundo más saludable

En Pfizer, aplicamos la ciencia y nuestros recursos globales para mejorar la salud y el bienestar en cada etapa de la vida. Nos esforzamos por fijar el estándar de calidad, seguridad y valor en el descubrimiento, desarrollo y manufactura de medicamentos para personas y animales. Nuestro diversificado portafolio global de cuidados para la salud incluye medicamentos biológicos y de pequeñas moléculas para humanos así como vacunas, y muchos de los productos de consumo más conocidos en el mundo. Cada día, los colegas de Pfizer trabajan para mejorar el bienestar, la prevención, y los tratamientos y curas para enfrentar a las enfermedades más temibles de nuestro tiempo. Congruentes con nuestra responsabilidad como la principal compañía biofarmacéutica del mundo, colaboramos con los profesionales de la salud, gobiernos y comunidades locales para apoyar y expandir el acceso a una atención en salud confiable y al alcance de la población. A lo largo de más de 150 años, Pfizer ha trabajado para hacer una diferencia en la vida de a todos aquellos que confían en nosotros. Para conocer más acerca de nuestros compromisos, por favor visítenos en www.pfizer.com o en www.youtube.com/PfizerMex

Contacto Pfizer: Paola Fontanelli
5081 8500 Ext. 8593
paola.fontanelli@pfizer.com

Contacto Agencia: Itzel Vidal
5554 6584 Ext. 21
itzel.vidal@comunicacionmascontenido.com

¹ Pfizer. 6 realidades de las enfermedades raras. Extraída el 14/02/2017 desde http://www.pfizer.com.mx/content/6-realidades-de-las-enfermedades-raras#.WKMajW_hDIU

² Promoción de la salud. Secretaría de Salud iniciará en 2016 registro de personas con enfermedades raras. Extraída el 14/02/2017 desde <http://www.promocion.salud.gob.mx/cdn/?p=16774>

³ Senado de la República. Acuerdo a través del cual se exhorta respetuosamente a la Secretaría de Salud a promover la creación de un Plan Nacional de Enfermedades Raras. Extraída el 14/02/2017 desde <https://goo.gl/2x1tRk>

⁴ Federación Española de Enfermedades Raras. Las enfermedades raras en cifras. Extraída el 14/02/2017 desde <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedadesraras/enfermedades-raras-en-cifras>

⁵ Pfizer. Pfizer aims to become industry leader in gene therapy with aquisition of bamboo therapeutics, inc. Extraída el 14/02/2017 desde <https://goo.gl/s0t5At>