

Una vida. un futuro.

COMPROMETIDOS CON  
LAS PERSONAS CON  
ENFERMEDADES RARAS

## NUESTRO COMPROMISO CON LAS ENFERMEDADES RARAS

**Ipsen** es una compañía biofarmacéutica global, centrada en la innovación y la atención especializada.

Nuestra misión es mejorar la calidad de vida de los pacientes mediante el **desarrollo de fármacos innovadores** en las áreas de **oncología, enfermedades raras y neurociencias**.

**Ipsen** lleva muchos años presente en el campo de las enfermedades raras, buscando ofrecer **nuevas soluciones** a los pacientes. Nuestro objetivo en esta área es desarrollar nuevos tratamientos con efectividad y la máxima rapidez.

En el ámbito de las enfermedades raras es frecuente que algunos síntomas, que son similares con los de otras patologías, dificulten su evaluación, lo que implica un diagnóstico erróneo y retrasos en el tratamiento.

Desde **Ipsen** también queremos desafiar ese *statu quo* y promover la **educación continuada** sobre los síntomas para ayudar al diagnóstico temprano.



**Apoyo** a los desafíos que afrontan quienes viven con una enfermedad rara y sus familias.



**Escucha activa y aprendizaje** de quienes viven con una enfermedad rara y de sus familiares para integrar sus conocimientos y experiencia en el desarrollo de nuevos medicamentos.



**Desarrollo de tratamientos innovadores** para mejorar la vida de las personas con enfermedades raras en todo el mundo.



**Expansión de nuestra presencia en otras enfermedades raras** con necesidades no cubiertas.



**Promoción de la educación médica y de la concienciación** para contribuir a mejorar el diagnóstico temprano y el conocimiento de las enfermedades raras.

# NUESTRO COMPROMISO CON LAS ENFERMEDADES RARAS



## Datos sobre enfermedades raras

**1 de cada 10**



personas se ven afectadas en conjunto por enfermedades raras, es decir, entre 350 y 400 millones de personas en todo el mundo viven con una de las más de 7.000 enfermedades raras.<sup>1</sup>

**95%**



de las enfermedades raras **no tienen** actualmente **un tratamiento eficaz**<sup>2</sup> y, en comparación con afecciones más comunes, las enfermedades raras suelen tener bastante menos financiación.<sup>3</sup>

**3/4**



personas que viven con una enfermedad rara **SON NIÑOS** y solo la mitad de las personas con una enfermedad rara reciben un diagnóstico adecuado. La media de espera para recibir un diagnóstico certero es de 4 años.<sup>5,6</sup>

Muchas enfermedades raras presentan



**SÍNTOMAS GRAVES**

que afectan la vida diaria, así como discapacidades que progresan rápidamente y que pueden provocar la pérdida de independencia o la muerte prematura.<sup>7</sup>

**LA INNOVACIÓN**



se concentra principalmente en las enfermedades raras más prevalentes, y el 45 % de los medicamentos huérfanos tratan **sólo el 4 % de las enfermedades raras** con más prevalencia.<sup>4</sup>

En el desarrollo clínico de enfermedades raras, existe una mayor probabilidad de que el programa fracase:



**94%**

**de probabilidad** de fallo (vs .86 % en los casos de no-raras).<sup>8</sup>



## NUESTRAS ÁREAS DE EXPERIENCIA EN ENFERMEDADES RARAS



### Enfermedades hepáticas



#### Colestasis intrahepática familiar progresiva

La colestasis intrahepática familiar progresiva es un espectro de trastornos genéticos hereditarios que causa daño hepático debido a la acumulación de bilis en el hígado. Esta alteración en la síntesis y flujo de la bilis, llamada colestasis, puede conducir a una fibrosis del hígado, cirrosis e insuficiencia hepática, lo que aumenta el riesgo de cáncer de hígado y la necesidad de un trasplante. La prevalencia exacta es desconocida, pero la incidencia estimada es de 1 caso por cada 50.000-100.000 nacimientos, y suele presentarse en lactantes y niños<sup>9</sup>.

#### Colangitis biliar primaria

Es una enfermedad hepática colestásica autoinmune poco frecuente en la que los pequeños conductos biliares del hígado se lesionan e inflaman y finalmente se destruyen. El daño en los pequeños conductos biliares intrahepáticos conduce a colestasis, fibrosis y posible cirrosis. La tasa de incidencia de la colangitis biliar primaria oscila entre 0,33 y 5,8 por 100.000 habitantes/año, mientras que la tasa de prevalencia oscila entre 1,91 y 40,2 por 100.000 habitantes. Afecta predominantemente a mujeres, en una proporción de 9:1<sup>10</sup>.

#### Síndrome de Alagille

Es una enfermedad genética poco frecuente que afecta al hígado y a otras partes del cuerpo. Este síndrome se caracteriza por un mal desarrollo de los conductos biliares que se asocia a otras malformaciones como estenosis arterial pulmonar periférica, anomalías en la columna vertebral, rasgos faciales característicos, anomalías oftalmológicas, retinosis pigmentaria y riñones displásicos (quísticos). El síndrome de Alagille es causado por mutaciones en los genes JAG1 y NOTCH2. La prevalencia es de aproximadamente 1/70.000<sup>11</sup>.



### Enfermedades endocrinas – crecimiento



#### Acromegalia

Es un trastorno raro causado por un tumor benigno, secretor de la hormona del crecimiento, situado en la glándula pituitaria, que ocasiona un crecimiento anormal de huesos, cartílagos y otros tejidos corporales<sup>12</sup>.

#### Déficit primario grave de IGF-1

El déficit primario grave del factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1 (IGF-1) provoca talla baja en niños y adolescentes, así como numerosos problemas anatómicos, morfológicos y fisiológicos<sup>13</sup>.

#### Pubertad precoz

Se caracteriza por el desarrollo temprano de los órganos reproductores, crecimiento rápido de los huesos, músculos y cambios tempranos en la forma y el desarrollo del cuerpo. Se considera precoz cuando comienza antes de los 8 años en las niñas y antes de los 9 años en los niños<sup>14</sup>.



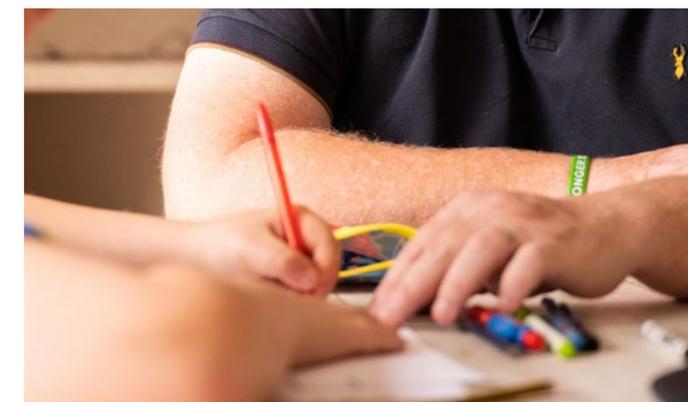
### Enfermedades endocrinas – tumores



#### Tumores neuroendocrinos

Son un grupo de tumores malignos raros que se desarrollan en las células del sistema neuroendocrino de todo el cuerpo, aunque fundamentalmente del aparato digestivo.

Los tumores neuroendocrinos son difíciles de diagnosticar, ya que algunos no tienen síntomas iniciales o son síntomas muy comunes que conducen a errores de diagnóstico<sup>15</sup>.



## NUESTRO PIPELINE: I+D+I, LA BASE DE NUESTRO TRABAJO



■ Oncología  
■ Enfermedades raras  
■ Neurociencias

Datos a finales de enero de 2024

R/R: recidivante/refractario; LDCBG: linfoma difuso de células B grandes; FOP: fibrodisplasia osificante progresiva; CSP: colangitis esclerosante primaria; Ax: estética; Tx: terapias; R<sup>2</sup>: lenalidomida + rituximab; 2 L: segunda línea; CPRCm: cáncer de próstata metastásico resistente a la castración; LF: linfoma folicular; 1 L: primera línea; ACDPm: adenocarcinoma ductal pancreático metastásico; CBP: colangitis biliar primaria. <sup>1</sup> U.E.

## LA INNOVACIÓN EN LAS ENFERMEDADES RARAS



Las necesidades no cubiertas de las personas que viven con enfermedades raras y ultrarraras siguen siendo significativamente altas.

El **95%** de las enfermedades raras, la mayoría de las cuales son ultrarraras, **no tienen un tratamiento disponible**. Por tanto, la innovación médica constituye, a menudo, la única esperanza para estos pacientes <sup>16</sup>.

En este proceso, los **elementos clave** que permiten el **desarrollo sostenible de nuevos medicamentos** son: **los incentivos a la investigación, las inversiones, la innovación y la mejora de los resultados en salud**.

Es necesario contar con un **marco regulador** amplio con **incentivos** para atraer y promover la **inversión** en la **investigación** de tratamientos para estas enfermedades raras, teniendo en cuenta el alto riesgo de fracaso asociado al desarrollo de estos medicamentos.



# SITUACIÓN ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Se estima que hay más de **7.000 enfermedades raras distintas**, que en **España** afectarían en total a unos **3 millones de personas**<sup>17</sup>.

Las personas que viven con enfermedades raras se enfrentan a muchos desafíos, entre ellos, síntomas debilitantes, dolor, discapacidad, una evolución degenerativa de la enfermedad y profundas consecuencias psicológicas, sociales y económicas<sup>18</sup>.

El 95 % de las enfermedades raras, muchas de las cuales son ultrarraras, no cuentan hoy en día con un tratamiento disponible, y la mayoría de ellas se enfrentan a una demora diagnóstica de años<sup>16</sup>.



## Retraso diagnóstico

Las principales causas son el desconocimiento de las patologías, su origen genético, la dificultad de acceso a la información necesaria y la escasez de profesionales y centros especializados.



## Falta de estandarización de los registros

Los registros son necesarios para comprender la historia natural de las enfermedades raras y, muchas veces, son inconexos.

## RETOS<sup>18</sup>



## Continuidad asistencial

La transición de la atención asistencial entre la edad pediátrica y la adulta no es sencilla.

La falta de conocimiento médico y de centros de referencia hace que casi la mitad de los pacientes no se sientan satisfechos con la atención recibida.



## Limitación de recursos

Los costes derivados de la atención de estos pacientes pueden suponer el 20 % de los ingresos familiares en gastos de medicamentos, ayuda técnica y asistencia personal, productos ortopédicos, vivienda y transporte adaptado.



## Apoyo emocional

El apoyo psicológico a pacientes y familiares es necesario para afrontar el impacto de la enfermedad, pero no suele considerarse parte del recorrido asistencial.



## Acceso a la innovación

Garantizar el acceso, la equidad y reducir los tiempos de acceso a los nuevos tratamientos desde su aprobación en Europa<sup>19</sup>.

## REFERENCIAS

1. World Economic Forum Global Data Access for Solving Rare Disease—A Health Economics Value Framework. 2020. Disponible en: [https://www3.weforum.org/docs/WEF\\_Global\\_Data\\_Access\\_for\\_Solving\\_Rare\\_Disease\\_Report\\_2020.pdf](https://www3.weforum.org/docs/WEF_Global_Data_Access_for_Solving_Rare_Disease_Report_2020.pdf) Último acceso: febrero 2024
2. National Library of Medicine - A comprehensive study of the rare diseases and conditions targeted by orphan drug designations and approvals over the forty years of the Orphan Drug Act. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10290406/#:~:text=Based%20on%20our%20study%2C%20we,their%20treatment%2C%20diagnosis%20or%20prevention> Último acceso: febrero 2024
3. Zhu, Q., et al. (2021). Scientific Evidence Based Rare Disease Research Discovery with Research Funding Data in Knowledge Graph. Orphanet Journal of Rare Disease 16; 483. Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-021-02120-9> Último acceso: febrero 2024
4. EMA. Orphan Medicines Figures 2000-2020. Disponible en: [https://www.ema.europa.eu/en/documents/other/orphan-medicines-figures-2000-2020\\_en.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/other/orphan-medicines-figures-2000-2020_en.pdf) Último acceso: febrero 2024
5. Science - Advocacy in rare disease: Surveying the landscape. Disponible en: <https://www.science.org/content/webinar/advocacy-rare-disease-surveying-landscape#:~:text=Three%2Dquarters%20of%20patients%20with,years%20for%20an%20accurate%20diagnosis> Último acceso: febrero 2024
6. FEDER, Enfermedades raras en cifras. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras>
7. Nicod et al. (2021) Consideration of quality of life in the health technology assessments of rare disease treatments. EJHE 23(4); p645-669. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10198-021-01387-w> Último acceso: febrero 2024
8. Wong, C.H., Siah, K.W., Lo, A.W. (2018). Estimation of clinical trial success rates and related parameters. Biostatistics 20(2); p273-286. Disponible en: <https://academic.oup.com/biostatistics/article/20/2/273/4817524> Último acceso: febrero 2024
9. Orphanet: Buscar enfermedad. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/172?name=colestasis%20intrahep%C3%A1tica%20familiar%20progresiva&mode=name>. Último acceso: febrero 2024
10. Orphanet: Buscar enfermedad. Disponible en: [https://www.orpha.net/es/disease/detail/52?name=S%C3%ADndrome%20de%20alagille&mode=name](https://www.orpha.net/es/disease/detail/186?name=colangitis%20biliar%20primaria&mode=name) Último acceso: febrero 2024
11. Orphanet: Buscar enfermedad. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/52?name=S%C3%ADndrome%20de%20alagille&mode=name> Último acceso: febrero 2024
12. Cohen J, Blethen S, Kuntze J, et al. Drugs R D. 2014;14(1):25-9.
13. NORD. 2017. Disponible en: <https://rarediseases.org/rare-diseases/precocious-puberty/> Último acceso: febrero 2024
14. Basuroy R, Bouvier C, Ramage JK, et al. BMC Cancer. 2018;18(1):1122
15. Horgan D, Moss B, Boccia S, et al. Biomed Hub. 2020;5(2):1-11.
16. Encuentro sobre la Estrategia Farmacéutica Europea. Nuevos horizontes para los medicamentos huérfanos, organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) y Rare Diseases Europe (Eurordis). Disponible en: <https://www.farmaindustria.es/web/otra-noticia/enfermedades-raras-europa-necesita-un-marco-amplio-de-incentivos-a-la-id-que-incluya-la-perspectiva-del-paciente-y-de-la-sociedad/> incluir: Último acceso: febrero 2024
17. Web de Feder. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras>. Último acceso: febrero 2024.
18. Economist Intelligence Unit briefing paper entitled: Leaving the darkness, seeing the light: A focus on people living with rare bone diseases. Disponible en: [https://impact.economist.com/perspectives/sites/default/files/eiu\\_rare\\_bone\\_diseases.pdf](https://impact.economist.com/perspectives/sites/default/files/eiu_rare_bone_diseases.pdf)
19. <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/posicionamientos/posicionamiento-de-feder-ante-la-nueva-legislacion-farmacologica-europea>

[www.ipsen.com/spain](http://www.ipsen.com/spain)

[contact.ipsen.spain@ipsen.com](mailto:contact.ipsen.spain@ipsen.com)

**IPSEN PHARMA SAU**

Torre Realía - Pça. Europa 41-43 Planta 7  
08908 L'Hospitalet de Llobregat - Barcelona

**IPSEN PHARMA SAU**

Complejo Triada - Torre C - Av. de Burgos, 21, planta 8  
28036 Madrid - España

