

Antecedents

- Les malalties minoritàries suposen un important repte per al sistema sanitari, atès que sovint tenen un origen genètic, poden afectar molts òrgans, ser greus, representar una amenaça vital o ser crònicament debilitants. El seu diagnòstic és difícil, tenen escasses opcions terapèutiques i per les seves característiques, requereixen un abordatge multidisciplinar.
- A la Unió Europea es consideren malalties minoritàries totes aquelles que presenten una prevalença inferior als 5 casos per cada 10.000 habitants. La baixa prevalença d'aquestes malalties dificulta el desenvolupament clínic de medicaments orfes, els quals són aquells destinats al diagnòstic, prevenció i tractament de les malalties minoritàries, i pels que sovint, l'evidència disponible és escassa.
- El Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica (PHF), que estableix criteris d'ús, accés i provisió harmonitzats dels

medicaments, tracta d'afavorir un accés equitatiu als tractaments farmacològics de les malalties minoritàries, així com de reduir la variabilitat no justificada de l'ús d'aquests medicaments en els diferents centres amb l'objectiu d'assolir l'atenció integral del pacient i obtenir els millors resultats en salut possibles al sistema sanitari integral d'utilització pública de Catalunya (SISCAT).

- Atesa la incertesa en l'evidència clínica i l'elevat cost que presenten aquests medicaments, en alguns casos s'ha establert com a requeriment, per a l'inici i renovació del tractament, una autorització individual per part d'un grup d'experts clínics designats pel CatSalut.
- En el marc del PHF, s'han establert autoritzacions individuals per als tractaments de 17 medicaments utilitzats en 13 malalties minoritàries.¹⁻¹⁸

Metodologia

- S'han seleccionat les dades informades pels prescriptors per als pacients diagnosticats de malalties minoritàries que han estat tractats al SISCAT amb medicaments d'autorització individual, i que van ser inclosos al Registre de Pacients i Tractaments (RPT) del CatSalut entre l'1 de gener de 2008 i el 31 de desembre de 2021.
- S'han recollit les dades de les sol·licituds de tractament, de les característiques demogràfiques dels pacients tractats, de les malalties motiu del tractament, dels medicaments utilitzats, de la resposta clínica, i dels motius de discontinuació del tractament.
- S'ha analitzat la resposta clínica en els pacients diagnosticats de

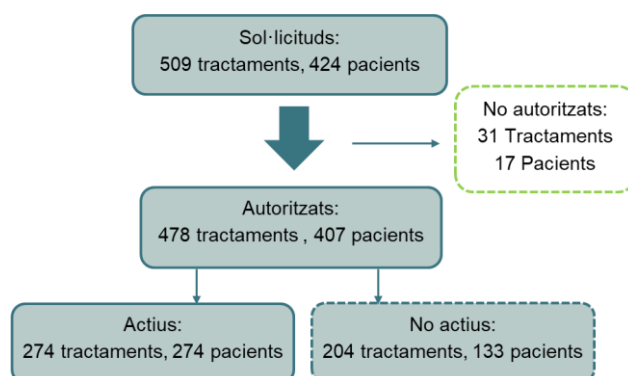
malaltia de Fabry, malaltia de Gaucher tipus I i III, hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN), síndrome urèmica hemolítica atípica (SHUa) i atròfia muscular espinal (AME).

- S'han exclòs de l'anàlisi de resultats els tractaments dels pacients sense dades de seguiment o aquells que encara no havien assolit el temps necessari per a ser avaluats.
- La despesa i la durada mitjana efectiva de dispensació dels tractaments farmacològics s'ha calculat a partir de les dades de facturació registrades. El càlcul de la durada s'ha ajustat a una funció de supervivència.

Resultats

- El nombre de tractaments sol·licitats durant el període analitzat ha estat de 509 per a 424 pacients. Els tractaments autoritzats han estat 478 per a 407 pacients (346 pacients han rebut un sol tractament mentre que 61 n'han rebut dos o més). Els motius de no autorització van ser l'incompliment dels criteris clínics definits en els acords per l'inici del tractament o l'existència de motius per no ser candidats als tractaments.¹⁻¹⁸ A la figura 1 es mostra el diagrama de flux dels tractaments i dels pacients registrats.
- Dels 407 pacients autoritzats, 274 (67,3%) eren actius al final del període analitzat. Per avaluar els resultats en salut, s'han exclòs 22 (5,4%) pacients per no tenir prou temps de seguiment o informació incompleta.

Figura 1. Flux de tractaments i pacients



Pacients tractats

- En el moment d'iniciar el tractament, els pacients tenien una edat mitjana (desviació estàndard [DE]) de 33 (21,6) anys, dels quals 227 (55,8%) eren homes i 180 (44,2%) eren dones (taula 1).
- Els pacients tractats tenien diferents diagnòstics; els més freqüents van ser les malalties de dipòsit lisosomal (n = 178; 43,6%), la síndrome hemolítica urèmica atípica (n = 89; 21,9%), l'atròfia muscular espinal (n = 61; 15%), l'hemoglobinúria paroxismal nocturna (n = 43; 10,6%), la fibrosi quística (n = 21; 5,2%) i la síndrome d'intestí curt (n = 15; 3,7%). L'edat mitjana (DE) dels pacients i la distribució per sexe segons el diagnòstic es mostra a la taula 2.

Taula 1. Edat i sexe dels pacients tractats.

	Dona (N = 180)	Home (N = 227)	Total (N = 407)
Mitjana (anys)	35,7	32,1	33,7
Mediana (anys)	35	34	35
DE (anys)	22,2	21,0	21,6
Rang (anys)	< 1 – 76	< 1 – 87	< 1 – 87
Percentils			
25	17,0	10,0	11,7
75	56,0	48,0	51,2
< 10 anys (%)	34 (18,9)	54 (23,8)	88 (21,6)
10 - 18 anys (%)	17 (9,4)	18 (7,9)	35 (8,6)
19 - 34 anys (%)	35 (19,4)	43 (18,9)	78 (19,2)
35 - 49 anys (%)	30 (16,7)	63 (27,8)	93 (22,9)
50 - 65 anys (%)	48 (26,7)	34 (15)	82 (20,1)
> 65 anys (%)	16 (8,9)	15 (6,6)	31 (7,6)

Taula 2. Edat i sexe segons el diagnòstic dels pacients tractats.

Malaltia	Edat mitjana (DE) anys	Dona N (%)	Home N (%)	Total N (%)
Síndrome hemolítica urèmica atípica (SHUa)	37 (19,8)	42 (23,3)	47 (20,7)	89 (21,9)
Malaltia de Fabry	47 (15,3)	30 (16,7)	40 (17,6)	70 (17,2)
Atròfia muscular espinal (AME)	21,4 (17,6)	27 (15)	34 (15)	61 (15)
Malaltia de Gaucher tipus I i III	38,89 (18,7)	18 (10)	26 (11,5)	44 (10,8)
Hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN)	44,6 (18,2)	19 (10,6)	24 (10,6)	43 (10,6)
Fibrosi quística	11,8 (12,5)	10 (5,6)	11 (4,8)	21 (5,2)
Malaltia de Pompe (formes tardanes i infantils)	39,2 (26,3)	10 (5,6)	9 (4)	19 (4,7)
Malaltia de Niemann-Pick C	21,8 (19,9)	4 (2,2)	12 (5,3)	16 (3,9)
Síndrome intestí curt	34,2 (26,4)	6 (3,3)	9 (4)	15 (3,7)
Altres*	11,3 (10,6)	14 (7,7)	15 (6,5)	29 (7)
Total general	33,6 (21,6)	180 (100)	227 (100)	407 (100)

*Altres inclou: mucopolisacàridosis tipus I - Hurler, mucopolisacàridosis tipus II - Hunter, mucopolisacàridosis tipus VI - Maroteaux-Lamy i dèficit de lipasa àcida lisosòmica

- A la taula 3 es mostren els tractaments farmacològics utilitzats per indicació i el càlcul de la durada mitjana de dispensació segons temps d'observació.
- Els tractaments més utilitzats durant tot el període van ser eculizumab (n = 146; 30,5%), nusinersen (n = 66; 13,8%) i agalsidasa alfa (n = 51; 10,7%).
- Del conjunt de tractaments finalitzats, la durada efectiva mitjana (error estàndard [EE]) calculada a partir de els dates de dispensació és de 27,1 (27,2) mesos (taula 3).
- La durada efectiva mitjana de dispensació ha estat molt variable segons el diagnòstic de la malaltia, des de 109,1 (EE 20,1) mesos per la mucopolisacàridosi tipus VI - Maroteaux-Lamy o de 91,4 (EE 10,7) mesos per la malaltia de Pompe, fins a una mitjana efectiva de 22 (EE 0,7) mesos pel tractament de lumacaftor, ivacaftor per la fibrosi quística degut a la seva recent incorporació.

Taula 3. Tractaments farmacològics utilitzats segons indicació i durada mitjana de dispensació segons temps d'observació

Tractaments	Malaltia	N (%)	Durada mitjana (EE) en mesos d'observació
Eculizumab	Síndrome hemolítica urèmica atípica	146 (30,5)	29,3 (3) en 57,8
	Hemoglobinúria paroxismal nocturna	49 (10,3)	68,3 (6,8) en 108,7
Nusinersen	Atròfia muscular espinal	66 (13,8)	30,7 (1,2) en 35,4
Agalsidasa Alfa	Malaltia de Fabry	51 (10,7)	71,6 (6) en 102,4
Imiglucerasa	Malaltia de Gaucher	26 (5,4)	53,5 (8) en 93,2
Miglustat	Malaltia de Niemann Pick C	18 (3,8)	62,5 (10,3) en 112,2
	Malaltia de Gaucher	7 (1,5)	38,5 (10,1) en 76
Agalsidasa Beta	Malaltia de Fabry	24 (5)	60 (5,9) en 81,9
Velaglucerasa	Malaltia de Gaucher	24 (5)	71,9 (6,8) en 97,3
Alglucosidasa Alfa	Malaltia de Pompe	20 (4,2)	91,4 (10,7) en 112,1
Lumacaftor, Iva	Fibrosi quística	18 (3,8)	22 (0,7) en 22,8
Teduglutida	Síndrome d'intestí curt	16 (3,3)	30,7 (3,5) en 37,5
Eliglustat	Malaltia de Gaucher	16 (3,3)	44,5 (0) en 44,5
Migalastat	Malaltia de Fabry	13 (2,7)	43,3 (0) en 43,3
Idursulfasa	MPS tipus II - Hunter	11 (2,3)	94,4 (13,3) en 130,1
Laronidasa	MPS tipus I - Hurler	9 (1,9)	35,8 (13,7) en 106,3
Sebelipasa alfa	Dèficit de lipasa àcida lisosomal	6 (1,3)	47,5 (0) en 47,5
Galsulfasa	MPS tipus VI - Maroteaux-Lamy	4 (0,8)	109,1 (20,1) en 132,3
Ivacaftor	Fibrosi quística	3 (0,6)	54,7 (0) en 54,7
Total general		478 (100)	

MPS: mucopolisacàridosi, EE: error estàndard

Dades de seguiment

- Dels 478 tractaments iniciats, en 456 (95,4%) s'havia registrat informació de seguiment de dades clíniques. Hi ha 22 casos que corresponen a pacients on el període de seguiment havia estat massa curt per a poder comunicar aquesta informació.
- Un total de 274 tractaments (57,3%) en 274 pacients (67,3) són actius, és a dir, continuen en tractament al final del període analitzat. Es van retirar 204 tractaments (42,7%) en 133 pacients (32,7%). A la taula 4 es mostren el nombre de tractaments farmacològics retirats, així com els pacients que continuen amb tractament per les diferents indicacions.

Taula 4. Seguiment dels tractaments iniciats

Malaltia	Tractaments			Pacients		
	Actius N (%)	Retirats N (%)	Total N (%)	Actius N (%)	Retirats N (%)	Total N (%)
Síndrome hemolítica urèmica atípica (SHUa)	39 (14,2)	58 (28,4)	97 (20,3)*	39 (14,2)	50 (37,6)	89 (21,9)*
Malaltia de Fabry	59 (21,5)	29 (14,2)	88 (18,4)	59 (21,5)	11 (8,3)	70 (17,2)
Malaltia de Gaucher tipus I i III	39 (14,2)	34 (16,7)	73 (15,3)	39 (14,2)	5 (3,8)	44 (10,8)
Atròfia muscular espinal (AME)	43 (15,7)	23 (11,3)	66 (13,8)	43 (15,7)	18 (13,5)	61 (15)
Hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN)	24 (8,8)	25 (12,3)	49 (10,3)*	24 (8,8)	19 (14,3)	43 (10,6)*
Fibrosi quística	19 (7)	2 (1)	21 (4,4)	19 (6,9)	2 (1,5)	21 (5,2)
Malaltia de Pompe	15 (5,5)	5 (2,5)	20 (4,2)	15 (5,5)	4 (3)	19 (4,7)
Malaltia de Niemann-Pick C	8 (2,9)	10 (4,9)	18 (3,8)	8 (2,9)	8 (6)	16 (3,9)
Síndrome intestí curt	10 (3,6)	6 (2,9)	16 (3,3)	10 (3,6)	5 (3,8)	15 (3,7)
Altres**	18 (6,6)	12 (5,8)	30 (6,2)	18 (6,6)	11 (8,4)	29 (7)
Total	274 (100)	204 (100)	478 (100)	274 (100)	133 (100)	407 (100)

*Es pot haver sol·licitat un tractament dues vegades per un mateix pacient en períodes de temps diferents.

**Altres inclou: mucopolisacàridosis tipus I - Hurler, mucopolisacàridosis tipus II - Hunter, mucopolisacàridosis tipus VI - Maroteaux-Lamy i dèficit de lipasa àcida lisosòmica

- Els principals motius de retirada de tractaments van ser la manca de resposta (n = 33; 24,8%), l'èxitus dels pacients (n = 26; 19,5%), el compliment dels criteris de discontinuació establerts a l'acord (n = 26; 19,5%), la inclusió dels pacients en assaigs clínics (n = 14; 10,5%), la remissió o estabilitat de la malaltia (n = 11; 8,3%), el canvi de residència a un altre comunitat autònoma (n = 8; 6%), i altres (n = 6; 11,3%) com la comorbiditat (n = 4), la intervenció quirúrgica (n = 4), els efectes adversos al tractament (n = 3), la decisió del pacient (n = 2), la falta d'adherència (n = 1) o la dificultat en l'administració del fàrmac (n = 1).

Resultats en salut

MALALTIA DE FABRY

- Dels 70 pacients registrats amb malaltia de Fabry^{5,6} es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics per a 64 (91,4%) pacients, dels que 52 no van tenir un empitjorament de la malaltia (81%). Un total de 33 pacients (51,5%) eren naïf (l'inici del tractament va ser el registrat a l'RPT durant el període analitzat) i la resta (n = 31; 48,5%) eren pacients pretractats (l'inici del tractament va ser anterior a la publicació de l'acord i de la creació de l'RPT).

MALALTIA DE GAUCHER TIPUS I i III

- Dels 44 pacients tractats per a la malaltia de Gaucher,⁷⁻⁹ 42 són tipus I i 2 de tipus III.
- Es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics per a 42 (95,5%) d'aquests pacients, dels que 9 (21,4%) eren pacients naïfs i 33 (78,6%) pacients pretractats.

- En 29 (87,8%) dels pacients pretractats s'observa una millora o estabilització en les variables de resposta segons les dades de l'últim seguiment registrat, mentre que 4 (12,2%) pacients van discontinuar pels motius següents: èxitus, inclusió en un assaig clínic, remissió o estabilitat de la malaltia i manca de resposta del tractament.
- Després d'un any de tractament, els 9 pacients naïf segueixen mantenint una resposta òptima o subòptima al tractament.

HEMOGLOBINÚRIA PAROXISMAL NOCTURNA (HPN)

- S'ha pogut analitzar la informació sobre resultats clínics de 40 (93%) dels pacients registrats per a HPN.⁴ Un dels pacients no avaluables va resultar èxitus poc després d'iniciar el tractament.

- Després d'un any de tractament, es va observar una resposta completa en 23 (57,5%) pacients, una resposta parcial en 12 (30%) pacients i no van respondre al tractament 5 (12,5%) pacients.
- Nou (39%) dels pacients que van obtenir una resposta completa van discontinuar el tractament en el seu últim seguiment registrat (per ser inclosos en un assaig clínic o per evolució de la síndrome mielodisplàsica). Quatre (33%) dels pacients que van aconseguir una resposta parcial també van discontinuar el tractament. No es va fer la renovació del tractament dels 5 pacients que no van respondre.

SÍNDROME HEMOLÍTICA URÈMICA ATÍPICA (SHUa)

- Dels 89 pacients tractats per SHUa,¹⁷ 67 eren pacients sense diagnòstic que van debutar amb un episodi agut de microangiopatia trombòtica (MAT) sospitós de SHUa (grup A), 14 eren pacients diagnosticats de SHUa no tractats que presentaven un episodi agut de MAT (grup B) i 8 eren pacients amb diagnòstic de SHUa candidats a transplantament renal (grup C).
- Dels 67 pacients del grup A, es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics per a 62 (92,5%) pacients. Durant el primer seguiment, 21 (34%) pacients van discontinuar el tractament (per manca de resposta, per èxitus, per debut a leucèmia i per no ser portador de variants patogèniques), i la resta (n = 41; 66%) van aconseguir la normalització hematològica. Després de gairebé un any de tractament, 23 d'aquests pacients també van aconseguir la normalització de la funció renal, 4 van disminuir els nivells de creatinina sense arribar a assolir l'estabilitat de la malaltia i 14 no van assolir la normalització de la funció renal. En total 23 (56%) d'aquests pacients van discontinuar el tractament.
- Es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics per als 14 (100%) pacients del grup B. Després del primer seguiment, 12 (85,7%) pacients van aconseguir la normalització hematològica. Gairebé després d'un any de tractament, 7 dels pacients també van aconseguir la normalització de la funció renal.
- Dels 8 pacients del grup C, 4 (50%) van discontinuar el tractament durant el primer seguiment. Els pacients restants van

ser trasplantats i van iniciar el tractament per risc de recidiva segons estudi genètic. Tots els pacients van tenir un empelt funcional.

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)

- Dels 61 pacients tractats per l'AME,¹ 4 (6,5%) es troben afectats per AME tipus Ib, 22 (36%) per AME tipus II i 35 (57,4%) per AME tipus III. Dotze pacients tenien 2 còpies del gen SMN2, 38 pacients tenien 3 còpies i 11 pacients tenien 4 còpies.
- Es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics de 3 dels pacients amb AME tipus Ib. Tots 3 pacients han respost favorablement al tractament segons els criteris de resposta establerts al protocol farmacoclínic estatal.
- Dels 22 pacients afectats per l'AME tipus II, es va disposar d'informació dels resultats clínics en 21 (95,5%) dels pacients. Després de 2 anys de tractament, s'ha pogut avaluar el guany funcional en 15 (71,4%) pacients. Cinc dels pacients van millorar o estabilitzar els paràmetres clínics i es va interrompre el tractament en 10 pacients d'acord als criteris de discontinuació del protocol.
- Dels 35 pacients afectats per l'AME tipus III, es va disposar d'informació sobre els resultats clínics en 31 (88,6%) pacients. Després de 2 anys de tractament s'ha pogut avaluar el guany funcional en 16 (51,6%) pacients. Vuit dels pacients van millorar o estabilitzar els paràmetres clínics motors, i 8 pacients van interrompre el tractament d'acord als criteris de discontinuació del protocol.
- En l'anàlisi dels 34 pacients en que va ser possible avaluar el guany funcional, 16 han mostrat una resposta al tractament (42%). En l'anàlisi segons el número de còpies del gen SMN2, han mostrat una resposta al tractament 3 (75%) dels 4 pacients amb 2 còpies, 12 dels 26 pacients amb 3 còpies i 1 dels 4 pacients amb 4 còpies.

Despesa i impacte pressupostari

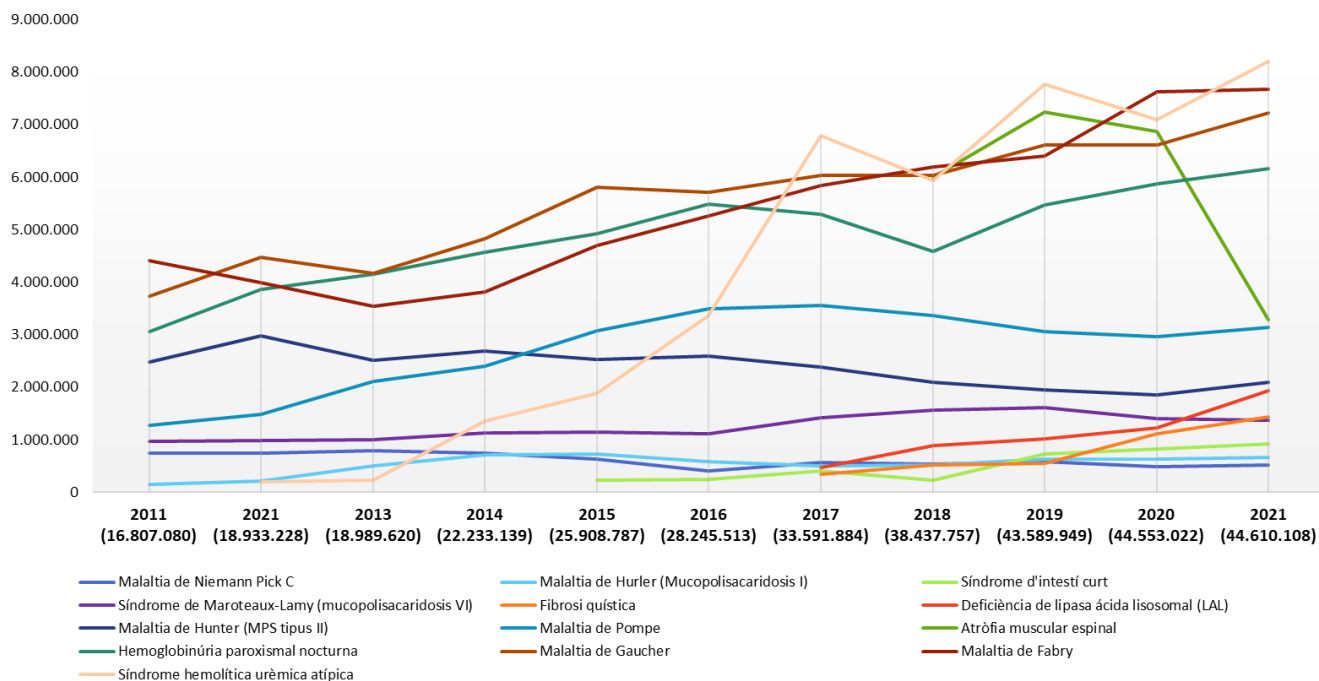
- Segons dades provisionals de facturació, l'any 2021 s'han destinat a l'adquisició de medicaments orfes 183.327.343 € per al tractament de 9.187 pacients amb medicaments de dispensació hospitalària, i 7.345.365 € per al tractament de 1.046 pacients amb medicaments en recepta.
- La despesa corresponent a medicaments per malalties minoritàries d'autorització individual a l'any 2011 va ser de 16.807.080 € i a l'any 2021 de 44.610.108 €. La figura 2 mostra l'evolució anual de la despesa per malaltia en el període analitzat.
- A l'any 2021 els tractaments amb medicaments d'autorització individual que van representar una major facturació van ser el de la síndrome hemolítica urèmica atípica (8.198.775€) i els de la malaltia de Fabry (7.675.042 €).
- El medicament que va representar una major facturació va ser l'eculizumab (14.359.661 €). La taula 5 mostra la despesa en aquests medicaments per indicació clínica durant l'any 2020.

Taula 5. Facturació 2021 dels fàrmacs d'autorització individual

Malaltia	Fàrmacs	Total (€)*
Síndrome hemolítica urèmica atípica	Eculizumab	8.198.775
Malaltia de Fabry		7.675.042
	Agalsidasa alfa	4.583.899
	Agalsidasa beta	1.681.931
	Migalastat	1.409.212
Malaltia de Gaucher		7.221.538
	Velaglucerasa Alfa	3.169.643
	Eliglustat	2.316.061
	Imiglucerasa	1.735.834
	Miglustat	0
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	Eculizumab	6.160.886
Atròfia muscular espinal	Nusinersen	3.288.838
Malaltia de Pompe	Alglucosidasa alfa	3.141.495
Mucopolisacàridosi tipus II - Hunter	Idursulfasa	2.086.970
Deficiència de lipasa àcida lisosomal	Sebelipasa alfa	1.932.990
Fibrosi quística		1.433.657
	Ivacaftor, Lumacaftor	867.551
	Ivacaftor	566.106
Mucopolisacàridosi tipus VI - Maroteaux-Lamy	Galsulfasa	1.366.237
Síndrome de l'intestí curt	Teduglutida	920.973
Mucopolisacàridosi tipus I - Hurler	Laronidasa	659.484
Malaltia de Niemann-Pick C	Miglustat	523.223
Total general		44.610.108

* En el moment de l'anàlisi encara no estava disponible la facturació dels tractaments autoritzats durant el mes de desembre de 2021.

Figura 2. Evolució anual de l'import destinat als tractaments d'autorització individual per malaltia



Anàlisi per centres

- S'han tractat pacients en un total de 29 centres. El nombre de pacients per centre ha variat des d'1 únic pacient fins a 99 pacients per centre. Deu dels centres han inclòs la majoria de pacients tractats (n = 351; 86,3%) i han suposat el 86,3% (40.394.008 €) de la facturació de l'any 2021.

Conclusions

- Entre l'1 gener de 2008 i el 31 de desembre de 2021 s'han registrat dades de 407 pacients diagnosticats de malalties minoritàries que han estat tractats amb medicaments d'autorització individual.
- L'edat mitjana (DE) dels pacients tractats ha estat de 33 (21,6) anys, dels quals 227 (55,8%) eren homes i 180 (44,2%) eren dones.
- Els pacients tractats tenien diferents malalties de dipòsit lisosomal (n = 178; 43,6%), la síndrome hemolítica urèmica atípica (n = 89; 21,9%), l'atròfia muscular espinal (n = 61; 15%), l'hemoglobinúria paroxismal nocturna (n = 43; 10,6%), la fibrosi quística (n = 21; 5,2%) i la síndrome d'intestí curt (n = 15; 3,7%).
- Els medicaments més emprats en aquests pacients van ser van ser eculizumab (n = 146; 30,5%), nusinersen (n = 66; 13,8%) i agalsidasa alfa (n = 51; 10,7%).
- La durada mitjana (DE) d'aquests tractaments va ser de 57,8 (61,4) mesos, i la mediana (rang interquartílic [RIQ]) de 31,7 (11,9 - 82,1) mesos.
- Un total de 274 (67,3%) pacients continuen amb el tractament farmacològic al final del període analitzat. En 133 (32,7%) es va discontinuar el tractament i els principals motius de discontinuació van ser la manca de resposta (n = 33; 24,8%), l'èxitus dels pacients (n = 26; 19,5%).
- La despesa d'aquests medicaments ha augmentat progressivament des de 7.747.530€ a l'any 2008 fins a 46.792.842 € a l'any 2021.

Bibliografia

1. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de nusinersen per al tractament de l'atròfia muscular espinal. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/nusinersen_ame/Acord_CFT-SISCAT_Nusinersen_AME.pdf
2. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de sebelipasa per al tractament del dèficit de lipasa àcida lisosòmica. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/Sebelipasa-DLAL/acord_CFT-SISCAT_Sebelipasa_DLAL.pdf
3. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'ivacaftor en el tractament de la fibrosi quística. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/ivacaftor/dictamen_ivacaftor.pdf
4. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'eculizumab en el tractament de la hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN). Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/eculizumab/dictamen_eculizumab_hpn.pdf
5. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'agalsidasa alfa i agalsidasa beta en el tractament de la malaltia de Fabry. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/agalsidasa-alfa/dictamen_agalsidasa_alfa.pdf
6. Acord de la CFT-SICAT del CatSalut sobre l'ús de migalastat en el tractament de la malaltia de Fabry. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/_compartits/MalaltiaFabry/Acord_CFT-SISCAT_Migalastat_MFabry.pdf
7. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'imiglucerasa i velaglucerasa per al tractament de la malaltia de Gaucher tipus I i III. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/velaglucerasa/dictamen_velaglucerasa.pdf
8. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'eliglustat per al tractament de la malaltia de Gaucher tipus I. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/eliglustat/DictamenCATFAC_Eliglustat_MalaltiaGaucher.pdf

Bibliografia

9. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de miglustat per al tractament de la malaltia de Gaucher tipus I. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/miglustat-gaucher-tipus-I/dictamen_miglustat_gaucher.pdf
10. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'alglucosidasa alfa per al tractament de pacients amb formes tardanes de la malaltia de Pompe. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/alglucosidasa-alfa/dictamen_alglucosidasa_alfa.pdf
11. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'alglucosidasa alfa per al tractament de pacients amb formes infantils de la malaltia de Pompe. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/alglucosidasa-alfa/dictamen_alglucosidasa_pompe_infantil.pdf
12. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de miglustat per al tractament de les manifestacions neurològiques de la malaltia de Niemann-Pick C. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/miglustat-npc/dictamen_miglustat_niemann-pick.pdf
13. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de laronidasa per al tractament de la mucopolisacaridosi tipus I. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/laronidasa/dictamen_laronidasa_mucopolisacaridosi_tipusI.pdf
14. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'idursulfasa per al tractament de la mucopolisacaridosi tipus II. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/idursulfasa/dictamen_idursulfasa.pdf
15. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de galsulfasa en el tractament de la mucopolisacaridosi tipus VI. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/galsulfasa/dictamen_galsulfasa_mpsvi.pdf
16. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de teduglutida per al tractament de l'intestí curt. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/teduglutida-SIC/teduglutida-sic-acord-siscat-CFT.pdf
17. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'eculizumab en el tractament de la síndrome hemolítica urèmica atípica. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/eculizumab-shua/dictamen_eculizumab_shua.pdf
18. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de lumacaftor/ivacaftor per al tractament de la fibrosi quística. Disponible a: https://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/lumacaftor-ivacaftor-fibrosi-qui/acord-CFT-SISCAT-lumacaftor-ivacaftor-FQ.pdf

L'autoria d'aquest document correspon al Programa d'harmonització farmacoterapèutica. Els autors són Miriam Umbria, Silvia Fernández, Gerard Solís, Mercè Obach, Manel Fontanet, Alba Prat, Antoni Vallano i Caridad Pontes.

Suggerim que aquest document sigui citat de la manera següent:

Informe d'avaluació de resultats: Tractament de les malalties minoritàries amb medicaments d'autorització individual a l'any 2021. Barcelona. Servei Català de la Salut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2022.

Paraules clau: malalties minoritàries, autorització individual, RPT



Els continguts d'aquesta obra estan subjectes a una llicència de Reconeixement-NoComercial-SenseObresDerivades 4.0 Internacional.

La llicència es pot consultar a: <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.ca>