



Tractament de malalties minoritàries amb medicaments d'autorització individual l'any 2024

Índex

1	2	3	4	5
Introducció	Objectiu	Metodologia	Resultats	Bibliografia
Pàgina 02	Pàgina 02	Pàgina 02	Pàgina 03	Pàgina 10

Punts clau

- Entre 2008 i 2024 s'han registrat dades de 745 pacients diagnosticats de malalties minoritàries tractats amb medicaments d'autorització individual. L'edat mitjana dels pacients a l'inici del tractament era de 30 anys i al voltant del 40% tenien una edat $\leq$ a 18 anys. La distribució per sexes va ser similar (52% homes i 48% dones).
- Els pacients tractats tenien diferents diagnòstics; essent els més freqüents les malalties de dipòsit lisosomal (n = 226; 30,3 %), l'atròfia muscular espinal (n = 131; 17,6 %), la síndrome hemolítica urèmica atípica (n = 156; 20,9 %) i l'hemoglobinúria paroxismal nocturna (n = 63; 8,5 %).
- Els tractaments més utilitzats durant el període analitzat van ser eculizumab (n = 227; 23 %), ravulizumab (n = 90; 9,1 %) i nusinersen (n = 88; 8,9 %).
- A l'any 2024, 539 pacients (72,3 %) continuen en tractament actiu. Durant el període avaluat, en 206 pacients (27,7 %) es va discontinuar el tractament, principalment per un canvi terapèutic dins la mateixa patologia (n = 131; 29,4 %) o per assolir els criteris de discontinuació establerts a l'acord (n = 124; 27,8 %).
- La despesa associada a aquests medicaments ha augmentat progressivament, passant de 22.501.378 € l'any 2014 a 60.766.188 € l'any 2024.

PHF | Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica

Tractament de malalties minoritàries

03/2025

1. Introducció

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 aquelles amb prevalença inferior a 5 casos per cada 10.000 habitants. La seva baixa freqüència dificulta el desenvolupament clínic de medicaments orfes, destinats al diagnòstic, la prevenció i el tractament d'aquestes patologies. A més, sovint l'evidència disponible sobre aquests medicaments és limitada.

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 33 medicaments utilitzats en 16 malalties minoritàries.^{1 - 24}

2. Objectiu

L'objectiu d'aquest informe és analitzar l'ús dels tractaments que requereixen d'una autorització individual i la seva despesa a l'àmbit del sistema sanitari integral d'utilització pública de Catalunya (SISCAT).

3. Metodologia

S'han analitzat 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 Servei Català de la Salut (CatSalut) entre gener de 2008 i desembre de 2024.

En aquesta població s'han analitzat les dades de les sol·licituds de tractament, de les característiques demogràfiques dels pacients tractats, de les malalties motiu del tractament, dels medicaments utilitzats, i dels motius de discontinuació del tractament.

La despesa i la durada mitjana estimada dels tractaments farmacològics s'ha calculat a partir de les dades del Data mart de facturació de serveis sanitaris (DFS). El càlcul de la durada s'ha ajustat a una funció de supervivència.

Totes les variables s'han analitzat de manera descriptiva amb mètodes estadístics adequats: per a les variables categòriques s'han utilitzat taules de freqüències i per a les variables contínues la mitjana, desviació estàndard, mínim, mediana, quartils i màxim.

4. Resultats

El nombre de tractaments sol·licitats durant el període analitzat ha estat de 1.031 per a 762 pacients. Els tractaments autoritzats han estat 985 per a 745 pacients. 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.¹⁻²⁴

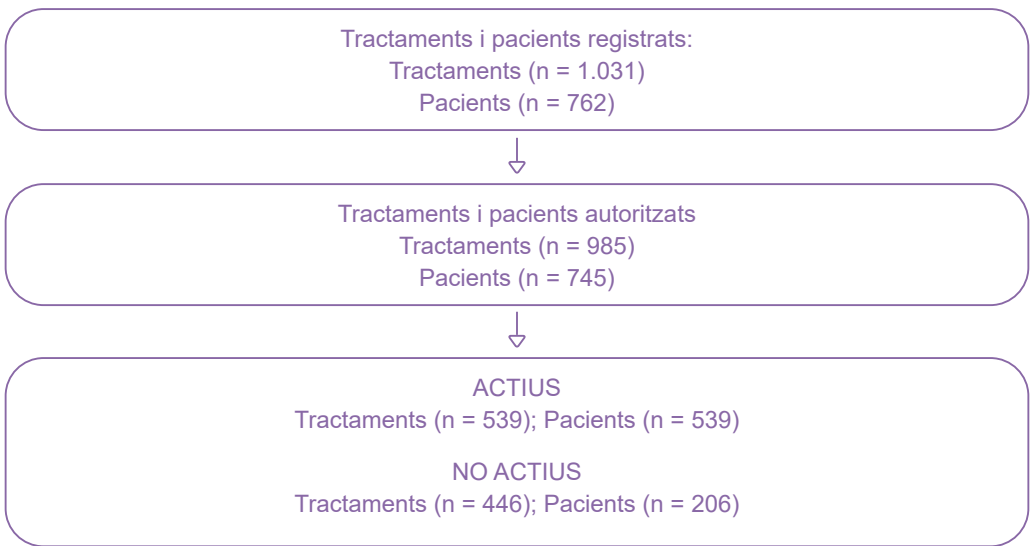
A la figura 1 es mostra l'esquema dels tractaments i dels pacients registrats. Dels 745 pacients autoritzats, 539 (72,3 %) eren actius al final del període analitzat.

4.1 Tractaments i pacients registrats

Durant el període analitzat, s'han autoritzat un total de 985 tractaments a l'RPT (figura 1). S'han tractat pacients en 49 centres i el nombre de tractaments iniciats ha variat d'1 fins a 248 per centre. Tretze dels centres han registrat la majoria de la informació dels pacients tractats (n = 907; 92 %) i han suposat el 94 % de la facturació de l'any 2024.

A la taula 1 es mostren els tractaments farmacològics utilitzats per indicació i el càlcul de la durada mitjana estimada de dispensació segons temps d'observació.

Figura 1. Esquema de tractaments i pacients analitzats.



PHF | Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica

Tractament de malalties minoritàries

03/2025

Taula 1. Tractaments farmacològics utilitzats segons indicació i durada mitjana estimada de dispensació segons temps d'observació.

Tractaments	Malaltia	N (%) Total període	N (%) Inicis 2024	Durada mitjana (EE) en mesos d'observació
Eculizumab		227 (23)	29 (16,7)	-
	Síndrome hemolítica urèmica atípica	165 (16,8)	27 (15,7)	17,8 (1,9) en 82,8
	Hemoglobinúria paroxismal nocturna	62 (6,3)	2 (1,2)	49,7 (6,0) en 136,8
Ravulizumab		90 (9,1)	23 (13,3)	-
	Síndrome hemolítica urèmica atípica	52 (5,3)	17 (9,8)	24,1 (1,5) en 30,0
	Hemoglobinúria paroxismal nocturna	38 (3,9)	6 (3,5)	18,3 (1,5) en 26,6
Nusinersen	Atròfia muscular espinal	88 (8,9)	6 (3,5)	43,6 (2,7) en 74,1
Risdiplam	Atròfia muscular espinal	78 (7,9)	20 (11,6)	67,0 (4,7) en 79,0
Agalsidasa Alfa	Malaltia de Fabry	58 (5,9)	3 (1,7)	91,7 (7,5) en 148,3
Selumetinib sulfat	Neurofibromatosis tipus 1	48 (4,9)	23 (13,3)	55,2 (4,4) en 65,3
Agalsidasa Beta	Malaltia de Fabry	40 (4,1)	6 (3,5)	64,1 (7,2) en 113,4
Migalastat	Malaltia de Fabry	34 (3,5)	7 (4,1)	59,6 (5,8) en 78,7
Teduglutida	Síndrome de l'intestí curt	33 (3,3)	4 (2,3)	38,8 (6,0) en 87,8
Miglustat		29 (2,9)	0 (0)	-
	Malaltia de Niemann Pick C	22 (2,2)	0 (0)	79,9 (12,7) en 170,2
	Malaltia de Gaucher tipus I	7 (0,7)	0 (0)	46,2 (8,5) en 86,5
Imiglucerasa	Malaltia de Gaucher tipus I i III	27 (2,7)	0 (0)	72,7 (9,3) en 143,3
Lumacaftor, Ivacaftor	Fibrosi quística	27 (2,7)	0 (0)	23,0 (1,9) en 36,4
Vosoritida	Acondroplàsia	27 (2,7)	10 (5,8)	17,5 (1,0) en 20,0
Alglucosidasa Alfa	Malaltia de Pompe (formes tardanes i infantils)	24 (2,4)	1 (0,6)	80,9 (11,5) en 147,0
Velaglucerasa	Malaltia de Gaucher tipus I	24 (2,4)	0 (0)	92,0 (9,3) en 143,0
Eliglustat	Malaltia de Gaucher tipus I	20 (2)	0 (0)	64,9 (5,2) en 81,6
Burosumab	Hipofosfatèmia lligada a crom. X (adults i pediàtrics)	18 (1,8)	5 (2,9)	42,2 (1,3) en 44,5
Idursulfasa	Malaltia de Hunter (MPS tipus II)	13 (1,3)	1 (0,6)	83,9 (15,0) en 164,0
Laronidasa	Malaltia de Hurler (MPS I)	13 (1,3)	1 (0,6)	57,4 (18,7) en 152,8
Onase. abeparvovec	Atròfia muscular espinal	12 (1,2)	2 (1,2)	32,8 (3,6) en 38,4
Galsulfasa	Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)	8 (0,8)	3 (1,7)	115,2 (28,7) en 164,7
Pegcetacoplan	Hemoglobinúria paroxismal nocturna	8 (0,8)	7 (4,1)	13,4 (3,2) en 22,5
Avalglucosidasa alfa	Malaltia de Pompe (formes tardanes i infantils)	7 (0,7)	7 (4,1)	ND
Clorur de maralixibat	Prurit colèstàsic en síndrome d'Alagille	7 (0,7)	7 (4,1)	7,4 (1,4) en 9,7
Sebelipasa alfa	Deficiència de lipasa àcida lisosomal	7 (0,7)	0 (0)	82,2 (8,4) en 91,7
Lumasiran	Hiperoxalúria primària de tipus 1	5 (0,5)	0 (0)	ND
Ivacaftor	Fibrosi quística	3 (0,3)	0 (0)	91,2 (8,8) en 113,5
Odevixibat	Colèstasi intrahepàtica familiar progressiva	3 (0,3)	3 (1,7)	7,8 (0,4) en 8,9

La taula segueix en la pàgina següent

Tractaments	Malaltia	N (%) Total període	N (%) Inicis 2024	Durada mitjana (EE) en mesos d'observació
Pegunigalsidasa alfa	Malaltia de Fabry	3 (0,3)	3 (1,7)	ND
Volanesorsen	Síndrome de quilomicronèmia familiar	3 (0,3)	1 (0,6)	28,1 (11,1) en 53,7
Vestronidasa alfa	Síndrome de Sly (MPS VI)	1 (0,1)	1 (0,6)	ND
Cipaglucosidasa	Malaltia de Pompe (formes tardanes i infantils)	0 (0)	0 (0)	ND
Total general		985 (100)	173 (100)	52,3 (6,9) en 170,2

EE: error estàndard, ND: no disponible. La durada no s'ha pogut calcular en aquest casos degut al baix nombre de tractaments i al fet que tots fossin vigents al final del període de l'estudi.

Els tractaments més utilitzats durant tot el període van ser eculizumab (n = 227; 23 %), ravulizumab (n = 90; 9,1 %) i nusinersen (n = 88; 8,9 %). La durada mitjana estimada (error estàndard [EE]) calculada a partir de les dates de dispensació és de 52,4 (7,2) mesos (taula 1).

4.1.1. Característiques dels pacients

En el moment d'iniciar el tractament, els pacients tenien una edat mitjana (desviació estàndard [DE])

de 30 (22,1) anys, dels quals 388 (52,1 %) eren homes i 357 (47,9 %) eren dones (taula 2).

Els pacients tractats tenien diferents diagnòstics; els més freqüents van ser les malalties de dipòsit lisosomal (n = 226; 30,3 %), l'atròfia muscular espinal (n = 131; 17,6 %), la síndrome hemolítica urèmica atípica (n = 156; 20,9 %) i l'hemoglobinúria paroxismal nocturna (n = 63; 8,5 %). L'edat mitjana (DE) dels pacients i la distribució per sexe segons el diagnòstic es mostra a la taula 3.

Taula 2. Edat i sexe dels pacients tractats.

	Dona (N = 357)	Home (N = 388)	Total (N = 745)
Mitjana (DE) (anys)	31,0 (23,2)	28,6 (21,0)	29,8 (22,1)
Percentils 25/50/75 (anys)	9 / 27 / 53	8 / 27 / 45	8 / 27 / 49
Rang (anys)	< 1 – 81	< 1 – 87	< 1 – 87
< 10 anys (%)	93 (26,1)	106 (27,3)	199 (26,7)
10 - 18 anys (%)	44 (12,3)	47 (12,1)	91 (12,2)
19 - 34 anys (%)	63 (17,6)	64 (16,5)	127 (17,0)
35 - 49 anys (%)	48 (13,4)	90 (23,2)	138 (18,5)
50 - 65 anys (%)	78 (21,8)	61 (15,7)	139 (18,7)
> 65 anys (%)	31 (8,7)	20 (5,2)	51 (6,8)

PHF | Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica

Tractament de malalties minoritàries

03/2025

Taula 3. Edat i sexe segons el diagnòstic dels pacients tractats

Malaltia	Edat mitjana (DE) anys	Dona N (%)	Home N (%)	Total N (%)
Síndrome hemolítica urèmica atípica	38,5 (20,9)	78 (20,1)	78 (21,9)	156 (20,9)
Atròfia muscular espinal	22,0 (17,4)	71 (18,3)	60 (16,8)	131 (17,6)
Malaltia de Fabry	47,1 (15,5)	53 (13,7)	47 (13,2)	100 (13,4)
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	45,0 (17,2)	37 (9,5)	26 (7,3)	63 (8,5)
Neurofibromatosis tipus 1	11,1 (4,6)	21 (5,4)	24 (6,7)	45 (6,0)
Malaltia de Gaucher tipus I i III	38,4 (18,8)	26 (6,7)	19 (5,3)	45 (6,0)
Síndrome de l'intestí curt	31,0 (28,0)	17 (4,4)	14 (3,9)	31 (4,2)
Fibrosi quística	9,5 (10,4)	17 (4,4)	13 (3,6)	30 (4,0)
Acondroplàsia	7,0 (2,7)	8 (2,1)	19 (5,3)	27 (3,6)
Malaltia de Pompe (formes tardanes i infantils)	37,0 (24,9)	12 (3,1)	12 (3,4)	24 (3,2)
Malaltia de Niemann-Pick C	17,6 (20,6)	14 (3,6)	6 (1,7)	20 (2,7)
Hipofosfatèmia lligada a crom. X (adults i pediàtrics)	13,5 (14,4)	6 (1,5)	12 (3,4)	18 (2,4)
Malaltia de Hurler (MPS I)	6,7 (10,0)	5 (1,3)	8 (2,2)	13 (1,7)
Malaltia de Hunter (MPS tipus II)	10,4 (8,8)	10 (2,6)	0 (0,0)	10 (1,3)
Prurit colèstàtic en síndrome d'Alagille	4,6 (4,6)	4 (1,0)	3 (0,8)	7 (0,9)
Deficiència de lipasa àcida lisosomal	16,0 (13,2)	1 (0,3)	6 (1,7)	7 (0,9)
Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)	6,7 (3,4)	1 (0,3)	5 (1,4)	6 (0,8)
Altres*	18,7 (16,9)	7 (1,8)	5 (1,4)	12 (1,6)
Total general	29,8 (22,1)	388 (100,0)	357 (100,0)	745 (100,0)

MPS: Mucopolisacaridosi.

*Altres inclou: Altres inclou: hiperoxalúria primària de tipus 1, síndrome de quilomicronèmia familiar, colèstasi intrahepàtica familiar progressiva i síndrome de Sly (MPS VI).

4.1.2. Motius de discontinuació

Un total de 539 tractaments (54,7 %) en 539 pacients (72,3 %) són actius, és a dir, continuen en tractament al final del període analitzat. Es van

retirar 446 tractaments (45,3 %) en 206 pacients (27,7 %). A la taula 4 es mostren el nombre de tractaments farmacològics retirats, així com els pacients que continuen en tractament per les diferents indicacions.

PHF | Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica

Tractament de malalties minoritàries

03/2025

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	69 (12,8)	148 (33,2)	217 (22)	69 (12,8)	87 (42,2)	156 (20,9)
Atròfia muscular espinal	122 (22,6)	56 (12,6)	178 (18,1)	122 (22,6)	9 (4,4)	131 (17,6)
Malaltia de Fabry	83 (15,4)	52 (11,7)	135 (13,7)	83 (15,4)	17 (8,3)	100 (13,4)
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	40 (7,4)	68 (15,2)	108 (11)	40 (7,4)	23 (11,2)	63 (8,5)
Malaltia de Gaucher tipus I i III	39 (7,2)	39 (8,7)	78 (7,9)	39 (7,2)	6 (2,9)	45 (6)
Neurofibromatosis tipus 1	45 (8,3)	3 (0,7)	48 (4,9)	45 (8,3)	0 (0)	45 (6)
Síndrome de l'intestí curt	24 (4,5)	9 (2)	33 (3,4)	24 (4,5)	7 (3,4)	31 (4,2)
Malaltia de Pompe (formes tardanes i infantils)	18 (3,3)	13 (2,9)	31 (3,1)	18 (3,3)	6 (2,9)	24 (3,2)
Fibrosi quística	2 (0,4)	28 (6,3)	30 (3)	2 (0,4)	28 (13,6)	30 (4)
Acondroplàsia	27 (5)	0 (0)	27 (2,7)	27 (5)	0 (0)	27 (3,6)
Malaltia de Niemann-Pick C	9 (1,7)	13 (2,9)	22 (2,2)	9 (1,7)	11 (5,3)	20 (2,7)
Hipofosfatèmia lligada a crom. X (adults i pediàtrics)	18 (3,3)	0 (0)	18 (1,8)	18 (3,3)	0 (0)	18 (2,4)
Malaltia de Hurler (MPS I)	5 (0,9)	8 (1,8)	13 (1,3)	5 (0,9)	8 (3,9)	13 (1,7)
Malaltia de Hunter (MPS tipus II)	7 (1,3)	6 (1,3)	13 (1,3)	7 (1,3)	3 (1,5)	10 (1,3)
Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)	6 (1,1)	2 (0,4)	8 (0,8)	6 (1,1)	0 (0)	6 (0,8)
Deficiència de lipasa àcida lisosomal	7 (1,3)	0 (0)	7 (0,7)	7 (1,3)	0 (0)	7 (0,9)
Prurit colèstàsic en síndrome d'Alagille	6 (1,1)	1 (0,2)	7 (0,7)	6 (1,1)	1 (0,5)	7 (0,9)
Altres**	12 (2,2)	0 (0)	12 (1,2)	12 (2,2)	0 (0)	12 (1,6)
Total	539 (100)	446 (100)	985 (100)	539 (100)	206 (100)	745 (100)

MPS: Mucopolisacaridosi.

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

** Altres inclou: hiperoxalúria primària de tipus 1, síndrome de quilomicronèmia familiar, colèstasi intrahepàtica familiar progressiva i síndrome de Sly (MPS VI).

Els principals motius de retirada de tractaments van ser: el canvi de tractament per la mateixa patologia (n = 131; 29,4 %), el compliment dels criteris de discontinuació establerts a l'acord (n = 124; 27,8 %), el canvi de residència a una altra comunitat autònoma (n = 56; 12,6 %), l'èxit dels pacients (n = 42; 9,4 %), la inclusió dels pacients en assaigs

clínic (n = 25; 5,6 %), la remissió o estabilitat de la malaltia (n = 23; 5,2 %), la decisió del metge/pacient (n = 16; 3,6 %), l'aparició d'una reacció adversa (n = 12; 2,7 %), i altres (n = 17; 3,8 %) com la comorbiditat (n = 8), la intervenció quirúrgica (n = 6), la dificultat en l'administració (n = 2) o canvi en el diagnòstic (n = 1).

PHF | Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica

Tractament de malalties minoritàries

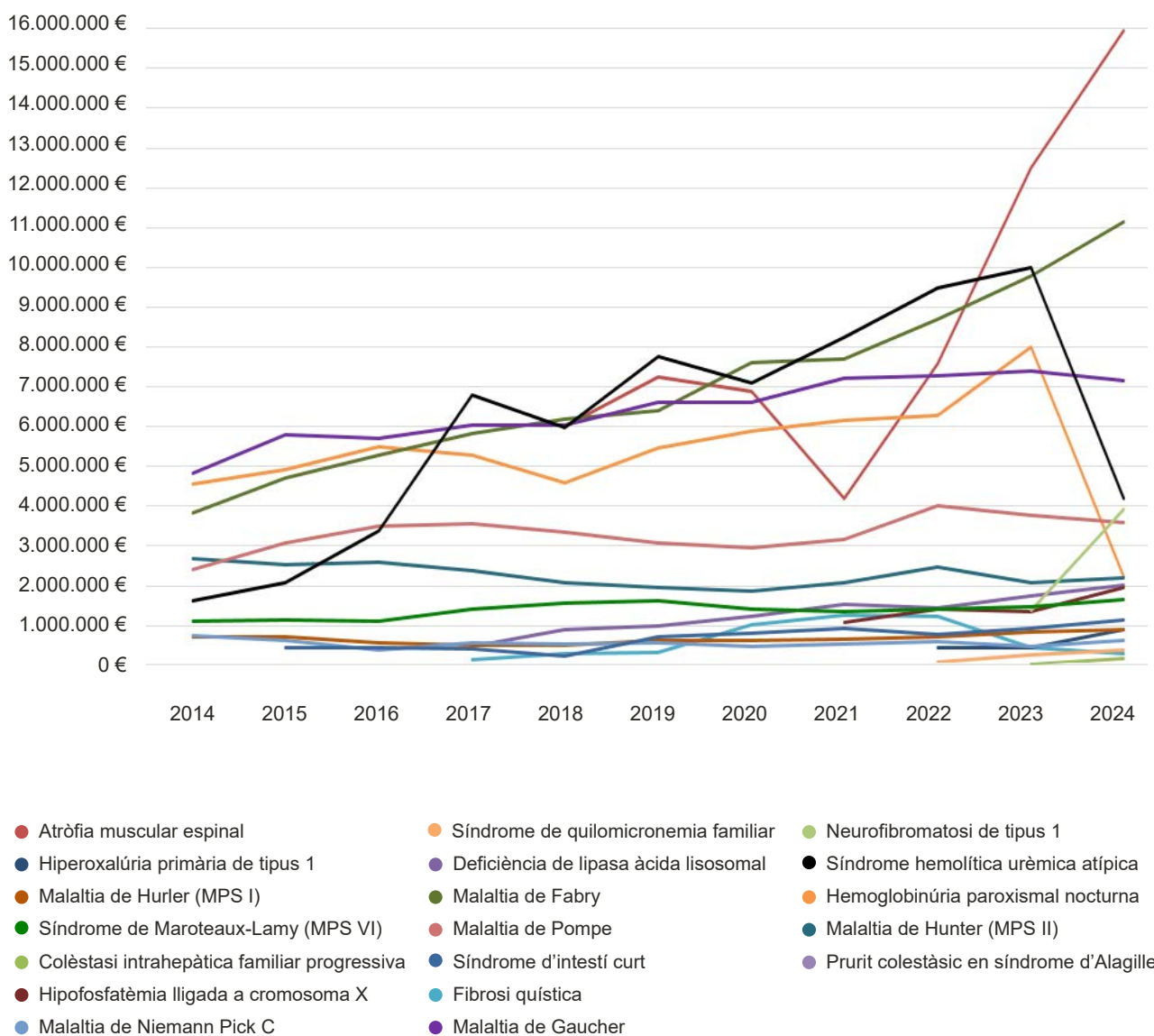
03/2025

4.2 Despesa

Segons dades provisionals de facturació, l'any 2024 s'han destinat a l'adquisició de medicaments orfes aproximadament 289.635.050 € per al tractament de 12.147 pacients diferents.

La despesa corresponent a medicaments per malalties minoritàries d'autorització individual a l'any 2014 va ser de 22.501.378 € i a l'any 2024 de 60.766.188 €. La figura 2 mostra l'evolució anual de la despesa per malaltia en el període analitzat.

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





PHF | Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica

Tractament de malalties minoritàries

03/2025

L'any 2024 els tractaments amb medicaments d'autorització individual que van representar una major facturació van ser els utilitzats per a tractar l'atròfia muscular espinal (15.937.962 €) i la malaltia de Fabry (11.154.109 €).

El medicament que va representar una major facturació va ser risdiplam (8.212.785 €). La taula 5 mostra la despesa en aquests medicaments per indicació clínica durant l'any 2024.

Taula 5. Facturació 2024 dels fàrmacs amb autorització individual.

Malaltia	Fàrmacs	Despesa (€)
Atròfia muscular espinal	Risdiplam	15.937.962
	Nusinersen	8.212.785
	Onasemnogen abeparvovec	5.354.084
		2.371.093
Malaltia de Fabry	Agalsidasa alfa	11.154.109
	Agalsidasa beta	4.723.967
	Migalastat	3.325.246
	Pegunigalsidasa alfa	2.925.708
		179.188
Malaltia de Gaucher tipus I i III	Velaglucerasa Alfa	7.139.899
	Eliglustat	2.896.545
	Imiglucerasa	2.737.384
	Miglustat	1.505.970
		0
Síndrome hemolítica urèmica atípica	Ravulizumab	4.188.732
	Eculizumab	2.765.374
	Selumetinib sulfat	1.423.358
Neurofibromatosis tipus 1		3.921.486
Malaltia de Pompe (formes tardanes i infantils)	Alglucosidasa alfa	3.598.033
	Avalglucosidasa alfa	3.392.061
		205.972
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	Ravulizumab	2.224.279
	Eculizumab	1.328.608
	Pegcetacoplan	719.484
	Idursulfasa	176.187
Malaltia de Hunter (MPS II)	Sebelipasa alfa	2.193.933
Deficiència de lipasa àcida lisosomal	Burosumab	2.015.975
Hipofosfatèmia lligada a cromosoma X (adults i pediàtrics)	Galsulfasa	1.957.745
Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)	Teduglutida	1.663.303
Síndrome de l'intestí curt	Laronidasa	1.129.143
Malaltia de Hurler (MPS I)	Lumasiran	896.899
Hiperoxalúria primària de tipus 1	Miglustat	895.565
Malaltia de Niemann-Pick C	Volanesorsen	629.062
Síndrome de quilomicronèmia familiar	Clorur de maralixibat	390.974
Prurit colestàsic en síndrome d'Alagille		364.183
Fibrosi quística	Ivacaftor	280.899
	Lumacaftor, Ivacaftor	162.677
	Odevixibat	118.222
Colèstasi intrahepàtica familiar progressiva		184.007
Total general		60.766.188



5. Bibliografia

1. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'agalsidasa alfa i agalsidasa beta en el tractament de la malaltia de Fabry. Disponible a:
[Consultar document](#)
2. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'alglucosidasa alfa per al tractament de pacients amb formes tardanes de la malaltia de Pompe. Disponible a:
[Consultar document](#)
3. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'alglucosidasa alfa per al tractament de pacients amb formes infantils de la malaltia de Pompe. Disponible a:
[Consultar document](#)
4. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de burosumab per al tractament de la hipofosfatèmia lligada al cromosoma X. Disponible a:
[Consultar document](#)
5. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'eculizumab en el tractament de la hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN). Disponible a:
[Consultar document](#)
6. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'eculizumab en el tractament de la síndrome hemolítica urèmica atípica. Disponible a:
[Consultar document](#)
7. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'eliglustat per al tractament de la malaltia de Gaucher tipus I. Disponible a:
[Consultar document](#)
8. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de galsulfasa en el tractament de la mucopolisacaridosi tipus VI. Disponible a:
[Consultar document](#)
9. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'idursulfasa per al tractament de la mucopolisacaridosi tipus II. Disponible a:
[Consultar document](#)
10. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'imiglucerasa i velaglucerasa per al tractament de la malaltia de Gaucher tipus I i III. Disponible a:
[Consultar document](#)
11. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'ivacaftor en el tractament de la fibrosi quística. Disponible a:
[Consultar document](#)
12. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de laronidasa per al tractament de la mucopolisacaridosi tipus I. Disponible a:
[Consultar document](#)
13. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de lumacaftor/ivacaftor per al tractament de la fibrosi quística. Disponible a:
[Consultar document](#)
14. Acord de la CFT-SICAT del CatSalut sobre l'ús de migalastat en el tractament de la malaltia de Fabry. Disponible a:
[Consultar document](#)
15. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de miglustat per al tractament de la malaltia de Gaucher tipus I. Disponible a:
[Consultar document](#)
16. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de miglustat per al tractament de les manifestacions neurològiques de la malaltia de Niemann-Pick C. Disponible a:
[Consultar document](#)



PHF | Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica

Tractament de malalties minoritàries

03/2025

17. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de nusinersen per al tractament de l'atròfia muscular espinal. Disponible a:
[Consultar document](#)
18. Protocolo clínico de uso de Nusinersen y Risdiplam para la Atrofia Muscular Espinal (AME) en el Sistema Nacional de Salud. Disponible a:
[Consultar document](#)
19. Protocolo farmacoclínico del tratamiento con onasemnogén abeparvovec (zolgensma). Disponible a:
[Consultar document](#)
20. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de pegcetacoplan en el tractament de l'hemoglobínúria paroxismal nocturna. Disponible a:
[Consultar document](#)
21. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de sebelipasa per al tractament del déficit de lipasa àcida lisosòmica. Disponible a:
[Consultar document](#)
22. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de teduglutida per al tractament de l'intestí curt. Disponible a:
[Consultar document](#)
23. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de volanesorsèn per al tractament de la síndrome de quilomicronèmia familiar. Disponible a:
[Consultar document](#)
24. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de vosoritida per al tractament de l'acondroplàsia. Disponible a:
[Consultar document](#)

L'autoria d'aquest document correspon al Programa d'harmonització farmacoterapèutica. Els autors són Miriam Umbria, Guillermo Tarraso, Pere Agustín, Jessica Rubi, Antoni Vallano, Montse Gasol i Anna Clopés.

Web del PHF:

<https://catsalut.gencat.cat/ca/proveidors-professionals/farmacia-medicaments/programa-harmonitzacio-farmacoterapeutica/index.html>

Paraules clau

malalties minoritàries, autorització individual i 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>

Suggerim que aquest document sigui citat de la manera següent:

Informe d'avaluació de resultats del tractament de les malalties minoritàries amb medicaments d'autorització individual a l'any 2024. Barcelona. Servei Català de la Salut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2025.