

## 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. Són de diagnòstic difícil i tenen escasses opcions terapèutiques; 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. Els medicaments orfes són aquells destinats al diagnòstic, prevenció i tractament de les malalties minoritàries.
- La baixa prevalença de les malalties minoritàries dificulta el desenvolupament d'assajos clínics que avaluen l'eficàcia i seguretat d'aquets medicaments i, sovint, l'evidència disponible és de baixa qualitat en comparació amb els tractaments per malalties més prevalents.
- 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 dels medicaments orfes en els diferents centres i assolir els millors resultats clínics possibles a l'àmbit del Sistema Integral de Salut de Catalunya (SISCAT).
- Atesa la major incertesa pel que fa a la evidència clínica i l'elevat cost que presenten aquests medicaments, en alguns casos s'ha establert com a requeriment una autorització individual per part d'un grup d'experts clínics designats pel CatSalut per a iniciar i renovar els tractaments, i per garantir-ne l'equitat d'accés.
- En el marc del PHF, s'han establert autoritzacions individuals per els tractaments de 16 medicaments orfes utilitzats en 13 malalties minoritàries.<sup>1-17</sup>

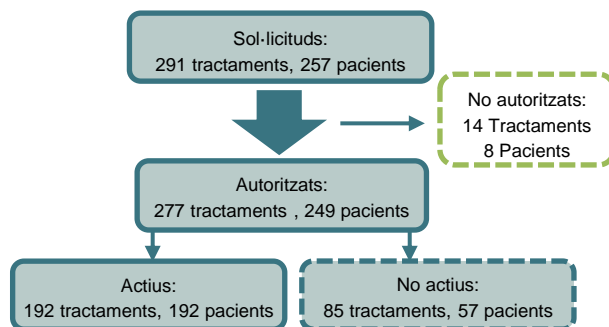
## Metodologia

- S'han seleccionat les dades informades pels prescriptors per als pacients diagnosticats de malalties minoritàries que han estat tractats al SISCAT amb medicaments orfes 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 2018.
- 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 i hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN).
- La durada i la despesa dels tractaments farmacològics s'ha calculat a partir de les dades de facturació registrades des de l'1 de gener de 2008 fins a 31 de desembre de 2018, tant per al total dels fàrmacs orfes com per al grup de medicaments amb autorització individual.

## Resultats

- El nombre de tractaments sol·licitats durant el període analitzat ha estat de 291 per a 257 pacients. Els tractaments autoritzats han estat 277 per a 249 pacients (223 pacients han rebut un tractament, i 26 pacients dos o més tractaments). Els motius de no autorització van ser l'absència dels criteris clínics definits en els acords per l'inici del tractament o la existència de motius per no ser candidats als tractaments.<sup>1-17</sup> A la figura 1 es mostra el diagrama de flux dels tractaments i dels pacients.

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 (21,5) anys, dels quals 139 (55,8%) eren homes i 110 (44,2%) eren dones (taula 1).
- Els pacients tractats tenien diferents diagnòstics; els més freqüents van ser malalties de dipòsit lisosomal (n=138; 55,4%), síndrome hemolítica urèmica atípica (n=43; 17,3%), hemoglobinúria paroxismal nocturna (n=29; 11,6%), atròfia muscular espinal (n=25; 10%), síndrome d'intestí curt (n=11; 4,4%) i fibrosi quística (n=3; 1,2%). 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 = 212)	Home (N = 316)	Total (N = 528)
Mitjana (anys)	35,3	31,6	33,2
Mediana (anys)	34,0	36	35
DE (anys)	22,9	20,2	21,5
Rang (anys)	<1-76	<1-74	<1-76
Percentils			
25	15,5	12	13,5
50	34	36	35
75	56,2	47	51
< 20 anys (%)	35 (32)	45 (32)	81 (32)
21-35 anys (%)	23 (21)	24 (17)	47 (19)
36-50 anys (%)	13 (12)	46 (33)	59 (24)
51-65 anys (%)	29 (26)	16 (12)	45 (18)
> 65 anys (%)	10 (9)	8 (6)	18 (7)

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

Malaltia	Edat mitjana (DE) anys	Dona N (%)	Home N (%)	Total N (%)
Malaltia de Fabry	46,9 (13,6)	21 (19,1)	27 (19,4)	48 (19,2)
Síndrome hemolítica urèmica atípica	32,8 (20,7)	18 (16,4)	25 (18,0)	43 (17,2)
Malaltia de Gaucher tipus I i III	38,1 (18,2)	17 (15,5)	20 (14,4)	37 (14,8)
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	42,2 (18,2)	13 (1,8)	16 (11,5)	29 (11,6)
Atròfia muscular espinal	9,5 (9,0)	8 (7,3)	17 (12,2)	25 (10,0)
Malaltia de Pompe	41,6 (25)	9 (8,2)	6 (4,3)	15 (6,0)
Malaltia de Niemann-Pick C	17,8 (18)	4 (3,6)	10 (7,2)	14 (5,6)
Síndrome intestí curt	43,6 (22,9)	4 (3,6)	6 (4,3)	11 (4,4)
Mucopolisacariidosi tipus II	12,2 (8,8)	-	8 (5,8)	8 (3,2)
Mucopolisacariidosi tipus I	9,7 (13,1)	4 (3,6)	3 (2,2)	7 (2,8)
Dèficit de lipasa àcida lisosòmica	16,4 (12,1)	4 (3,6)	1 (0,7)	5 (2,0)
Mucopolisacariidosi tipus VI	7,2 (3,7)	4 (3,6)	-	4 (1,6)
Fibrosi quística	36 (18,0)	3 (2,7)	-	3 (1,2)
Total general	33,2 (21,5)	110 (100)	139 (100)	249 (100)

- Els tractaments més utilitzats van ser eculizumab (n=74; 26,7%), agalsidasa alfa (n=35; 12,6%), i nusinersen (n=25; 9%). A la taula 3 es mostren els tractaments farmacològics registrats i les indicacions d'ús.
- La durada mitjana (DE) dels tractaments va ser de 51 (43,3) mesos, i la durada mediana (rang interquartílic [RIQ]) de 39 (1-132) mesos. La durada mediana dels tractaments ha estat molt variable, des de 132 mesos en els tractaments per la malaltia de Fabry (RIQ: 35-118 mesos), per la malaltia de Gaucher (RIQ: 47-123 mesos) o per la malaltia de Pompe (RIQ: 32-84 mesos), fins a 1 mes en el tractaments per l'atròfia muscular espinal i el síndrome d'intestí curt; cal esmentar que aquestes dues darreres indicacions són de recent introducció al registre de dades de l'RPT.

**Taula 3.** Tractaments farmacològics utilitzats i indicacions d'ús

Tractaments	Malaltia	N (%)
Eculizumab		74 (26,7)
	Síndrome hemolític urèmic atípic	43 (15,5)
	Hemoglobinúria paroxismal nocturna	31 (11,2)
Agalsidasa Alfa	Malaltia de Fabry	35 (12,6)
Nusinersen	Atròfia muscular espinal	25 (9,0)
Imiglucerasa	Malaltia de Gaucher	22 (7,9)
Velaglucerasa	Malaltia de Gaucher	22 (7,9)
Miglustat		21 (7,6)
	Niemann-Pick C	14 (5,1)
	Malaltia de Gaucher	7 (2,5)
Agalsidasa Beta	Malaltia de Fabry	16 (5,8)
Alglucosidasa Alfa	Malaltia de Pompe	15 (5,4)
Teduglutida	Síndrome intestí curt	11 (4,0)
Idursulfasa	Mucopolisacariidosi tipus II	8 (2,9)
Laronidasa	Mucopolisacariidosi tipus I	7 (2,5)
Migalastat	Malaltia de Fabry	6 (2,2)
Sebelipasa alfa	Dèficit de lipasa àcida lisosòmica	5 (1,8)
Galsulfasa	Mucopolisacariidosi tipus VI	4 (1,4)
Eliglustat	Malaltia de Fabry	3 (1,1)
Ivacaftor	Fibrosi quística	3 (1,1)
Total general		277 (100)

## Dades de seguiment

- Dels 277 tractaments autoritzats en 249 pacients es va disposar d'informació sobre el seguiment de 217 tractaments (78,3%) en 189 pacients (76%). Dels 60 casos sense dades de seguiment, 51 (85%) corresponen a tractaments on el període de seguiment ha estat massa curt per poder ser avaluada la resposta i 9 (15%) casos que no tenien informades variables de seguiment.
- Un total de 192 tractaments (69,3%) en 192 pacients (77,1%) són actius, és a dir, continuen el tractament al final del període analitzat. Es van discontinuar 85 tractaments (30,6%) en 57 pacients (22,9%). A la taula 4 es mostren les discontinuacions dels tractaments farmacològics, així com els pacients que continuen amb tractament per les diferents indicacions.

Taula 4. Seguiment dels tractaments iniciats

	Tractaments			Pacients		
	Actius N (%)	Retirats N (%)	Total N (%)	Actius N (%)	Retirats N (%)	Total N (%)
Malaltia de Fabry	41 (71,9)	16 (28,1)	57 (100)	41 (85,4)	7 (14,6)	48 (100)
Malaltia de Gaucher tipus I i III	34 (63)	20 (37)	54 (100)	34 (91,9)	3 (8,1)	37 (100)
Síndrome hemolítica urèmica atípica	26 (60,4)	17 (39,5)	43 (100)	26 (60,4)	17 (39,5)	43 (100)
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	19 (61,3)	12 (38,7)	31 (100)*	19 (65,5)	10 (34,5)	29 (100)*
Atròfia muscular espinal	25 (100)	0 (0)	25 (100)	25 (100)	0 (0)	25 (100)
Malaltia de Pompe	11 (73,3)	4 (26,7)	15 (100)	11 (73,3)	4 (26,7)	15 (100)
Malaltia de Niemann-Pick C	7 (50)	7 (50,0)	14 (100)	7 (50,0)	7 (50,0)	14 (100)
Síndrome intestí curt	10 (90,9)	1 (9,1)	11 (100)	10 (90,9)	1 (9,1)	11 (100)
Mucopolisacaridosi tipus II	5 (62,5)	3 (37,5)	8 (100)	5 (62,5)	3 (37,5)	8 (100)
Mucopolisacaridosi tipus I	2 (28,6)	5 (71,4)	7 (100)	2 (28,6)	5 (71,4)	7 (100)
Dèficit de lipasa àcida lisosòmica	5 (100)	0 (0)	5 (100)	5 (100)	0 (0)	5 (100)
Mucopolisacaridosi tipus VI	4 (100)	0 (0)	4 (100)	4 (100)	0 (0)	4 (100)
Fibrosi quística	3 (100)	0 (0)	3 (100)	3 (100)	0 (0)	3 (100)
Total	192 (69,3)	85 (30,6)	277 (100)	192 (77,1)	57 (22,9)	249 (100)

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

## Resultats en salut

- Globalment, en 57 pacients (22,9%) es va retirar el tractament. Els principals motius de retirada van ser la manca de resposta (n=31; 54%), l'èxit dels pacients (n=10; 17,5%), la remissió i estabilitat de la malaltia (n=5; 9%), la inclusió dels pacients en assaigs clínics (n=5; 9%), el canvi de residència a un altre comunitat autònoma (n=3; 5%), i altres (n=3; 5%) com els efectes adversos del tractament (n=1), la decisió del pacient (n=1), i la comorbiditat (n=1).
- En els 48 pacients registrats amb malaltia de Fabry es va disposar d'informació sobre els resultats clínics per a 44 (92%) pacients, dels que 27 eren pacients pretractats (l'inici del tractament va ser anterior a la publicació de l'acord i de la creació de l'RPT) i 17 naïf (l'inici del tractament va ser el registrat a l'RPT durant el període analitzat). De 17 pacients naïf, 13 (76,4%) van continuar amb la mateixa simptomatologia clínica després de l'inici del tractament, i 4 (23,5%) van empitjorar. Dels 27 pacients pretractats, 21 (77,8%) continuaven amb la mateixa simptomatologia, i 6 (22,2%) van empitjorar. Sis pacients van ser trasplantats durant el tractament.
- Dels pacients tractats per a la malaltia de Gaucher tipus I i III, 31 pacients van ser pretractats, i 6 pacients naïfs. En 29 dels pacients pretractats s'observa una millora o estabilització en les variables de resposta, i en 2 pacients no es va poder analitzar la resposta per manca d'informació de les variables durant el seguiment. Després d'un any de tractament, en 3 dels pacients naïf es va observar una resposta òptima, i en 3, una resposta subòptima.
- En els pacients tractats per a l'hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN) es va observar una resposta completa en 19 (65,5%), una resposta parcial en 6 (20,7%) i no van respondre al tractament 4 pacients (13,8%). Sis dels pacients que van obtenir una resposta completa al tractament van discontinuar el tractament (5 perquè van ser inclosos en un assaig clínic i 1 per remissió i estabilitat de la malaltia).

## Despesa i impacte pressupostari

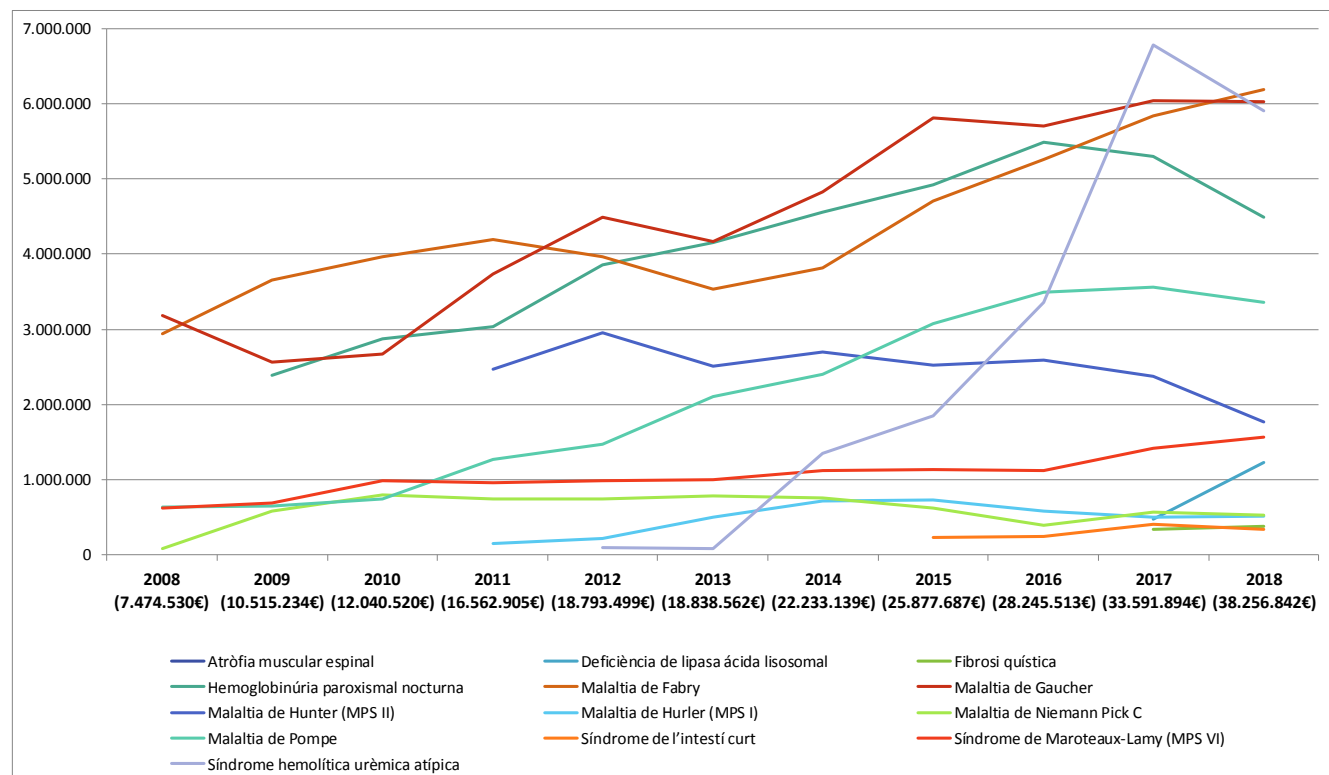
- Segons les dades de facturació, l'any 2018 s'han destinat a l'adquisició de medicaments orfes 167.914.311€ per al tractament de 7.443 pacients amb medicaments de dispensació hospitalària, i 7.021.667€ per al tractament de 1.028 pacients amb medicaments en recepta.
- La inversió total en adquisició de tractaments orfes d'ús individualitzat durant el període analitzat (2008-2018) ha estat de 232.430.325 €.
- La despesa corresponent a medicaments orfes d'autorització individual a l'any 2008 va ser de 7.747.530€ i a l'any 2018 de 38.256.842€. La figura 2 mostra l'evolució anual de la despesa per malaltia en el període analitzat.
- A l'any 2018 els tractaments amb medicaments orfes d'autorització individual que van representar una major facturació van ser els de la malaltia de Fabry (6.195.288€) i els de la malaltia de Gaucher (6.031.98€). El medicament orfe que va representar una major facturació va ser l'eculizumab (10.405.359 €). La taula 5 mostra la despesa en aquests medicaments orfes per indicació durant l'any 2018.

Taula 5. Facturació 2018: fàrmacs orfes d'autorització individual

Malaltia	Fàrmacs	Total (€)*
Malaltia de Fabry		6.195.288
	Agalsidasa alfa	4.117.773
	Agalsidasa beta	1.660.707
Malaltia de Gaucher	Migalastat	416.808
		6.031.198
	Velaglucerasa Alfa	3.533.391
	Imiglucerasa	1.992.952
	Eliglustat	427.369
	Miglustat	77.486
	Nusinersen	5.942.474
Síndrome hemolítica urèmica atípica	Eculizumab	5.911.216
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	Eculizumab	4.494.143
Malaltia de Pompe	Alglucosidasa alfa	3.359.592
Malaltia de Hunter (MPS II)	Idursulfasa	1.763.424
Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)	Galsulfasa	1.567.973
Deficiència de lipasa àcida lisosomal	Sebelipasa alfa	1.233.671
Malaltia de Niemann-Pick C	Miglustat	532.352
Malaltia de Hurler (MPS I)	Laronidasa	511.258
Fibrosi quística	Ivacaftor	372.012
Síndrome de l'intestí curt	Teduglutida	342.241
Total general		38.256.842

\*En el moment de l'anàlisi encara no estava disponible la facturació dels tractaments autoritzats durant el mes de desembre de 2018.

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



## Anàlisi per centres

- S'han tractat pacients en un total de 27 centres. El nombre de pacients per centre ha variat des d'1 únic pacient fins a 56 pacients per centre. Cinc dels centres han inclòs la majoria de pacients tractats (n=162; 65%) i el 65% de la facturació total durant el període analitzat.

## Conclusions

- Entre l'1 gener de 2008 i el 31 de desembre de 2018 s'han registrat dades de 249 pacients diagnosticats de malalties minoritàries que han estat tractats amb medicaments orfes d'autorització individual.
- L'edat mitjana (DE) dels pacients tractats ha estat de 33 (21,5) anys dels quals 139 (55,8%) eren homes i 110 (44,2%) eren dones.
- Els pacients tractats tenien diferents malalties de dipòsit lisosomal (n=138; 55,4%), síndrome hemolítica urèmica atípica (n=43; 17,3%), hemoglobinúria paroxismal nocturna (n=29; 11,6%), atrofia muscular espinal (n=25; 10%), síndrome d'intestí curt (n=11; 4,4%), i fibrosi quística (n=3; 1,2%).
- Els medicaments orfes més emprats en aquests pacients han estat eculizumab (n=74; 26,7%), agalsidasa alfa (n=35; 12,6%), i nusinersen (n=25; 9%).
- La durada mitjana (DE) dels tractaments farmacològics ha estat de 51 (43,3) mesos, i la durada mediana (RIQ) de 39 (1-132) mesos.
- Un total de 192 (77%) pacients continuen amb el tractament farmacològic al final del període analitzat. En 57 (23%) es va discontinuar el tractament. Els principals motius de discontinuació van ser la manca de resposta (n=31; 54%) i la defunció (n=10; 17,5%).
- La inversió en l'adquisició de medicaments orfes d'autorització individual ha augmentat progressivament des de 7.747.530€ a l'any 2008 fins a 38.256.842€ a l'any 2018. Segons les dades de facturació, l'any 2018 s'han destinat a l'adquisició de medicaments orfes 167.914.311€ per al tractament de 7.443 pacients amb medicaments de dispensació hospitalària, i 7.021.667€ per al tractament de 1.028 pacients amb medicaments en recepta.

## Bibliografia

1. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de nusinersen per al tractament de l'atrofia muscular espinal. Disponible a: [http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors\\_professionals/medicaments\\_farmacia/harmonitzacio/informes/nusinersen\\_ame/Acord\\_CFT-SISCAT\\_Nusinersen\\_AME.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/Sebelipasa-DLAL/acord\\_CFT-SISCAT\\_Sebelipasa\\_DLAL.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/ivacaftor/dictamen\\_ivacaftor.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/eculizumab/dictamen\\_eculizumab\\_hpn.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/agalsidasa-alfa/dictamen\\_agalsidasa\\_alfa.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/agalsidasa-alfa/dictamen_agalsidasa_alfa.pdf)
6. Acord de la CFT-SISCAT 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/informes/compartits/MalaltiaFabry/Acord\\_CFT-SISCAT\\_Migalastat\\_MFabry.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/compartits/MalaltiaFabry/Acord_CFT-SISCAT_Migalastat_MFabry.pdf)

## Bibliografia (continua)

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/informes/velaglucerasa/dictamen\\_velaglucerasa.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/eliglustat/DictamenCATFAC\\_Eliglustat\\_MalaltiaGaucher.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/eliglustat/DictamenCATFAC_Eliglustat_MalaltiaGaucher.pdf)
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/informes/miglustat-gaucher-tipus-I/dictamen\\_miglustat\\_gaucher.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/alglucosidasa-alfa/dictamen\\_alglucosidasa\\_alfa.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/alglucosidasa-alfa/dictamen\\_alglucosidasa\\_pompe\\_infantil.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/miglustat-npc/dictamen\\_miglustat\\_niemann-pick.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/laronidasa/dictamen\\_laronidasa\\_mucopolisacaridosi\\_tipusI.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/idursulfasa/dictamen\\_idursulfasa.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/galsulfasa/dictamen\\_galsulfasa\\_mpsvi.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/teduglutida-SIC/teduglutida-sic-acord-siscat-CFT.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/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/informes/eculizumab-shua/dictamen\\_eculizumab\\_shua.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/informes/eculizumab-shua/dictamen_eculizumab_shua.pdf)

L'autoria d'aquest document correspon al Programa d'harmonització farmacoterapèutica. Els autors són Miriam Umbria, Montse Gasol, Mercè Obach, Silvia Fernández, Manel Fontanet, Marta Pastor, 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 orfes d'autorització individual. Barcelona. Servei Català de la Salut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2019**



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>