

## 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 a l'àmbit del Sistema Integral de Salut 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.<sup>1-17</sup>

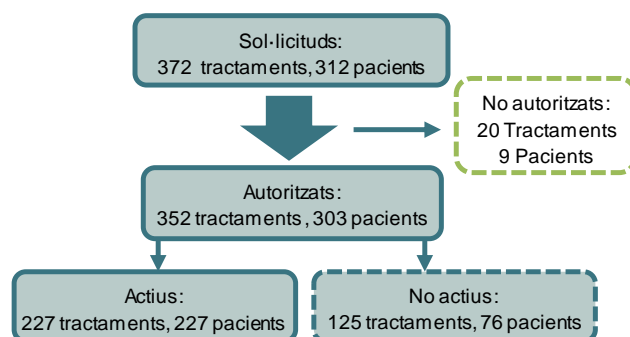
## Metodologia

- S'han seleccionat les dades informades pels prescriptors per als pacients diagnosticats de malalties minoritàries que han estat tractats al SISCAT amb medicaments 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 2019.
- 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) i síndrome urèmica hemolítica atípica (SHUa).
- 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 l'avaluació de la durada dels tractaments farmacològics s'ha calculat a partir de les dades de facturació registrades durant el període de temps estudiat.

## Resultats

- El nombre de tractaments sol·licitats durant el període analitzat ha estat de 372 per a 312 pacients. Els tractaments autoritzats han estat 352 per a 303 pacients (246 pacients han rebut un sol tractament mentre que 57 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.<sup>1-17</sup> A la figura 1 es mostra el diagrama de flux dels tractaments i dels pacients registrats.
- Dels 303 pacients autoritzats, 227 (74,9%) eren actius al final del període analitzat. Per avaluar els resultats en salut, s'han exclòs 31 (10,2%) 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 (21,1) anys, dels quals 173 (57%) eren homes i 130 (43%) eren dones (taula 1).
- Els pacients tractats tenien diferents diagnòstics; els més freqüents van ser les malalties de dipòsit lisosomal (n = 149; 49,2%), la síndrome hemolítica urèmica atípica (n = 62; 20,5%), l'atròfia muscular espinal (n = 38; 12,5%), l'hemoglobinúria paroxismal nocturna (n = 35; 11,5%), la síndrome d'intestí curt (n = 12; 4%) i la fibrosi quística (n = 7; 2,3%). 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 = 130)	Home (N = 173)	Total (N = 303)
Mitjana (anys)	35,6	31,9	33,5
Mediana (anys)	35,0	36,0	35,5
DE (anys)	22,1	20,3	21,1
Rang (anys)	< 1 – 76	< 1 – 74	< 1 – 76
Percentils			
25	17,0	13,0	15,2
75	56,0	48,0	51,0
< 10 anys (%)	25 (19,2)	37 (21,4)	62 (20,5)
10 - 18 anys (%)	9 (6,9)	15 (8,7)	24 (7,9)
19 - 34 anys (%)	29 (22,3)	33 (19,1)	62 (20,5)
35 - 49 anys (%)	21 (16,2)	52 (30)	73 (24)
50 - 65 anys (%)	36 (27,7)	27 (15,6)	63 (20,8)
> 65 anys (%)	10 (7,7)	9 (5,2)	19 (6,3)

**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	35,8 (20,4)	26 (20)	36 (20,8)	62 (20,5)
Malaltia de Fabry	46,1 (13,7)	22 (16,9)	31 (17,9)	53 (17,5)
Malaltia de Gaucher tipus I i III	39 (17,8)	19 (14,6)	21 (12,1)	40 (13,2)
Atròfia muscular espinal	17 (13,5)	15 (11,5)	23 (13,3)	38 (12,5)
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	43,6 (17,9)	14 (10,8)	21 (12,1)	35 (11,6)
Malaltia de Pompe	39 (26,3)	9 (6,9)	7 (4)	16 (5,3)
Malaltia de Niemann-Pick C	18,3 (18,6)	4 (3,1)	10 (5,8)	14 (4,6)
Síndrome intestí curt	36 (27,1)	4 (3,1)	8 (4,6)	12 (4)
Mucopolisacaridosi tipus I	7,7 (12)	5 (3,8)	4 (2,3)	9 (3)
Mucopolisacaridosi tipus II	13,2 (9,4)	-	8 (4,6)	8 (2,6)
Fibrosi quística	20,1 (18,2)	4 (3,1)	3 (1,7)	7 (2,3)
Dèficit de lipasa àcida lisosòmica	20,2 (12,9)	4 (3,1)	1 (0,6)	5 (1,7)
Mucopolisacaridosi tipus VI	7,2 (3,7)	4 (3,1)	-	4 (1,3)
Total general	33,5 (21,1)	130 (100)	173 (100)	303 (100)

- Els tractaments més utilitzats van ser ecilizumab (n = 105; 29,8%), agalsidasa alfa (n = 42; 11,9%) i nusinersen (n = 38; 10,8%). A la taula 3 es mostren els tractaments farmacològics registrats i les indicacions d'ús.
- Tenint en compte la primera data de dispensació registrada, en general, la durada mitjana (DE) d'aquests tractaments va ser de 58,8 (57,5) mesos, i la mediana (rang interquartílic [RIQ]) de 36,1 (11 - 102) mesos.
- La mediana d'aquestes durades han estat molt variables segons el diagnòstic de la malaltia, des de 150 mesos en els tractaments per la malaltia de Gaucher (RIQ: 58,3 - 177 mesos), 143 per la mucopolisacaridosi tipus VI (RIQ: 58,8 - 166 mesos) o 79 per la malaltia de Fabry (RIQ: 37,8 - 145 mesos), fins a menys d'un mes en la combinació de lumacaftor i ivacaftor per la fibrosi quística, degut a que aquesta indicació és de recent introducció al registre de dades de l'RPT.

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

Tractaments	Malaltia	N (%)
Ecilizumab	Síndrome hemolític urèmic atípic	66 (18,8)
	Hemoglobinúria paroxismal nocturna	39 (11)
Agalsidasa Alfa	Malaltia de Fabry	42 (11,9)
Nusinersen	Atròfia muscular espinal	38 (10,8)
Imiglicerasa	Malaltia de Gaucher	24 (6,8)
Velaglicerasa	Malaltia de Gaucher	24 (6,8)
Miglustat		21 (6)
	Niemann-Pick C	14 (4)
	Malaltia de Gaucher	7 (2)
Agalsidasa Beta	Malaltia de Fabry	19 (5,4)
Alglucosidasa Alfa	Malaltia de Pompe	16 (4,6)
Teduglutida	Síndrome intestí curt	12 (3,4)
Eliglustat	Malaltia de Gaucher	11 (3,1)
Laronidasa	Mucopolisacaridosi tipus I	9 (2,6)
Idursulfasa	Mucopolisacaridosi tipus II	8 (2,3)
Migalastat	Malaltia de Fabry	7 (2)
Sebelipasa alfa	Dèficit de lipasa àcida lisosòmica	5 (1,4)
Galsulfasa	Mucopolisacaridosi tipus VI	4 (1,1)
Lumacaftor, ivacaftor	Fibrosi quística	4 (1,1)
Ivacaftor	Fibrosi quística	3 (0,9)
Total general		352 (100)

## Dades de seguiment

- Dels 352 tractaments iniciats, en 321 (91,2%) s'havia registrat informació de seguiment de dades clíniques. Dels 31 casos analitzats sense dades de seguiment, 3 (9,7%) corresponen a casos no informats i 28 (90,3%) a casos on el període de seguiment havia estat massa curt per a poder comunicar aquesta informació.
- Un total de 227 tractaments (64,5%) en 227 pacients (74,9%) són actius, és a dir, continuen en tractament al final del període analitzat. Es van retirar 125 tractaments (35,5%) en 76 pacients (25,1%). 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 (%)
Malaltia de Fabry	46 (67,6)	22 (32,4)	68 (100)	46 (86,8)	7 (13,2)	53 (100)
Malaltia de Gaucher tipus I i III	36 (54,5)	30 (45,5)	66 (100)	36 (90)	4 (10)	40 (100)
Síndrome hemolítica urèmica atípica	34 (51,5)	32 (48,5)	66 (100)*	34 (54,8)	28 (45,2)	62 (100)*
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	19 (48,7)	20 (51,3)	39 (100)*	19 (54,3)	16 (45,7)	35 (100)*
Atròfia muscular espinal	38 (100)	0 (0)	38 (100)	38 (100)	0 (0)	38 (100)
Malaltia de Pompe	12 (75)	4 (25)	16 (100)	12 (75)	4 (25)	16 (100)
Malaltia de Niemann-Pick C	7 (50)	7 (50)	14 (100)	7 (50)	7 (50)	14 (100)
Síndrome intestí curt	10 (83,3)	2 (16,7)	12 (100)	10 (83,3)	2 (16,7)	12 (100)
Mucopolisacaridosi tipus I	4 (44,4)	5 (55,6)	9(100)	4 (44,4)	5 (55,6)	9 (100)
Mucopolisacaridosi tipus II	5 (62,5)	3 (37,5)	8 (100)	5 (62,5)	3 (37,5)	8 (100)
Fibrosi quística	7 (100)	0 (0)	7 (100)	7 (100)	0 (0)	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)
<b>Total</b>	<b>227 (64,5)</b>	<b>125 (35,5)</b>	<b>352 (100)</b>	<b>227 (74,9)</b>	<b>76 (25,1)</b>	<b>303 (100)</b>

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

- Els principals motius de retirada de tractaments van ser la manca de resposta (n = 28; 36,8%), l'èxitus dels pacients (n = 15; 19,7%), la remissió o estabilitat de la malaltia (n = 12; 15,8%), la inclusió dels pacients en assaigs clínics (n = 10; 13,2%), el canvi de residència a un altre comunitat autònoma (n = 6; 7,9%), i altres (n = 5; 6,6%) com la comorbiditat (n = 2), els efectes adversos del tractament (n = 1), una intervenció quirúrgica (n = 1) o la decisió del pacient (n = 1).

## Resultats en salut

### MALALTIA DE FABRY

- Dels 53 pacients registrats amb malaltia de Fabry<sup>5,6</sup> es va disposar d'informació sobre els resultats clínics per a 46 (86,7%) pacients, dels que 19 (41,3%) eren pacients naïf (l'inici del tractament va ser el registrat a l'RPT durant el període analitzat) i 27 (58,7%) eren pacients pretractats (l'inici del tractament va ser anterior a la publicació de l'acord i de la creació de l'RPT).
- Dels 19 pacients naïf, 16 (76,4%) van continuar amb la mateixa simptomatologia clínica després de l'inici del tractament, 2 (23,5%) van empitjorar i 1 va discontinuar el tractament per èxitus abans del seguiment. Dels 27 pacients pretractats, 21 (77,8%) continuaven amb la mateixa simptomatologia, 2 (22,2%) van empitjorar i 4 discontinuen el tractament per èxitus, desenvolupament d'un ictus isquèmic, canvi de residència a un altre comunitat autònoma i manca de resposta al tractament. Deu pacients van ser trasplantats durant el tractament.

### MALALTIA DE GAUCHER TIPUS I I III

- Dels 40 pacients tractats per a la malaltia de Gaucher,<sup>7-9</sup> 39 són tipus I i 1 és de tipus III.
- Es va disposar d'informació sobre els resultats clínics per a 37 (92,5%) d'aquests pacients, dels que 6 (16,2%) eren pacients naïfs i 31 (83,8%) pacients pretractats.
- En 28 dels pacients pretractats s'observa una millora o estabilització en les variables de resposta segons les dades de l'últim seguiment registrat, i 3 pacients van discontinuar pels motius següents: un per inclusió en un assaig clínic, un per remissió o estabilitat de la malaltia i un per manca de resposta del tractament.
- Després d'un any de tractament, els 6 pacients naïf segueixen mantenint una resposta òptima (n = 4) o subòptima (n = 2) al tractament.

## HEMOGLOBINÚRIA PAROXISMAL NOCTURNA

- Dels 35 pacients registrats per a HPN<sup>4</sup> es va disposar d'informació sobre els resultats clínics per a 33 (94,3%) pacients.
- Després d'un any de tractament, es va observar una resposta completa en 22 (66,6%) pacients, una resposta parcial en 6 (18,2%) i no van respondre al tractament 5 (15,2%).
- Nou dels pacients que van obtenir una resposta completa van discontinuar el tractament en el seu últim seguiment registrat (8 van ser inclosos en un assaig clínic i 1 per evolució de la síndrome mielodisplàsica). Dos dels pacients que van aconseguir una resposta parcial també van discontinuar el tractament (un per èxitus i l'altre va ser inclòs en un assaig clínic). No es va fer la renovació del tractament en 5 pacients que no van respondre.

## SÍNDROME HEMOLÍTICA URÈMICA ATÍPICA

- Dels 62 pacients tractats per SHUa,<sup>17</sup> 45 eren pacients sense diagnòstic que van debutar amb un episodi agut de microangiopatia trombòtica (MAT) sospitós de SHUa (grup A), 11 eren pacients diagnosticats de SHUa no tractats que presenten un episodi agut de MAT (grup B) i 6 eren pacients amb diagnòstic de SHUa candidats a transplantament renal (grup C).
- Dels 45 pacients del grup A, es va disposar d'informació sobre els resultats clínics per a 38. Durant el primer seguiment, 7 pacients van discontinuar el tractament (4 per manca de resposta, 2 per èxitus, 1 per debut a leucèmia). Dels 31 pacients restants,

27 (71%) van aconseguir la normalització hematològica. Després de gairebé un any de tractament, 16 dels pacients també van aconseguir la normalització de la funció renal, 10 van disminuir els nivells de creatinina sense arribar a assolir l'estabilitat de la malaltia i 5 no van assolir la normalització de la funció renal però la durada del tractament va ser de menys d'un any. En total 17 pacients van discontinuar el tractament: 10 eren pacients responsius que mantenien l'estabilitat clínica durant més de 12 mesos i 7 pacients que seguien requerint diàlisi o havien mort abans d'aconseguir la normalització renal.

- Dels 11 pacients del grup B, es va disposar d'informació sobre els resultats clínics per a 10. Després del primer seguiment, 7 (70%) pacients van aconseguir la normalització hematològica. Gairebé després d'un any de tractament, 5 dels 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 1 no va assolir la normalització de la funció renal però la durada del tractament va ser de menys d'un any. D'aquest grup només hi ha un pacient que ha discontinuat el tractament per èxitus.
- Dels 6 pacients del grup C, durant el primer seguiment, 2 van discontinuar el tractament, un per canvi de residència a una altra comunitat autònoma i l'altre per ser inclòs en un assaig clínic. Els 4 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.

## Despesa i impacte pressupostari

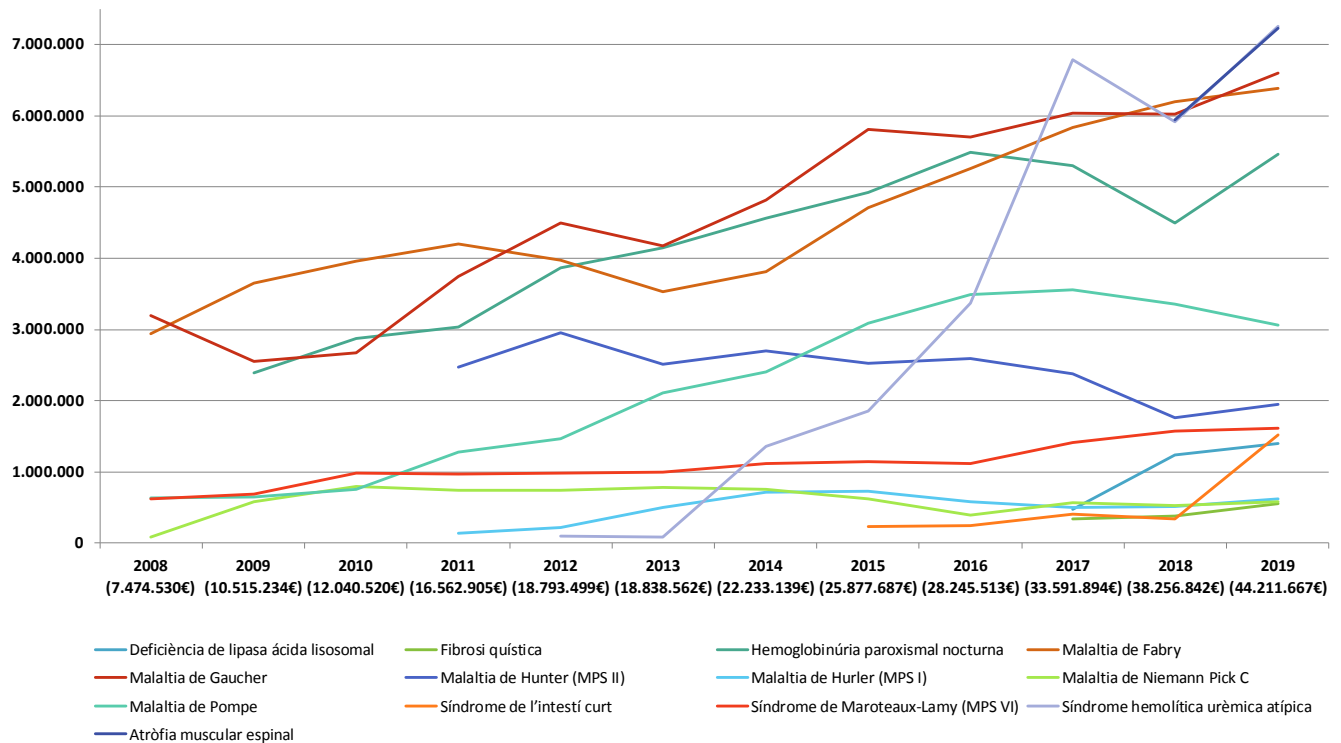
- La despesa corresponent a medicaments per malalties minoritàries d'autorització individual a l'any 2008 va ser de 7.747.530€ i a l'any 2019 de 44.211.667 €. La figura 2 mostra l'evolució anual de la despesa per malaltia en el període analitzat.
- A l'any 2019 els tractaments amb medicaments d'autorització individual que van representar una major facturació van ser els de la síndrome hemolítica urèmica atípica (7.254.060€) i l'atròfia muscular espinal (7.231.091€). El medicament que va representar una major facturació va ser l'eculizumab (12.709.783€). La taula 5 mostra la despesa en aquests medicaments per indicació clínica durant l'any 2019.

**Taula 5.** Facturació 2019: fàrmacs d'autorització individual

Malaltia	Fàrmacs	Total (€)*
Síndrome hemolítica urèmica atípica	Ecuzumab	7.254.060
Atròfia muscular espinal	Nusinersen	7.231.091
Malaltia de Gaucher		6.594.969
	Velaglucerasa Alfa	3.414.092
	Imiglucerasa	2.060.489
	Eliglustat	1.083.684
	Miglustat	36.704
Malaltia de Fabry		6.387.081
	Agalsidasa alfa	4.070.757
	Agalsidasa beta	1.562.098
	Migalastat	754.226
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	Ecuzumab	5.455.723
Malaltia de Pompe	Alglucosidasa alfa	3.062.745
Mucopolisacariidosi tipus II	Idursulfasa	1.944.354
Mucopolisacariidosi tipus VI	Galsulfasa	1.616.668
Síndrome de l'intestí curt	Teduglutida	1.519.089
Deficiència de lipasa àcida lisosomal	Sebelipasa alfa	1.395.052
Malaltia de Niemann-Pick C	Miglustat	579.104
Mucopolisacariidosi tipus I	Laronidasa	621.799
Fibrosi quística	Ivacaftor	549.932
Total general		44.211.667

\* En el moment de l'anàlisi encara no estava disponible la facturació dels tractaments autoritzats durant el mes de desembre de 2019.

**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 30 centres. El nombre de pacients per centre ha variat des d'1 únic pacient fins a 66 pacients per centre. Nou dels centres han inclòs la majoria de pacients tractats (n = 248; 82%) i han suposat el 86,6% de la facturació de l'any 2019.

## Conclusions

- Entre l'1 gener de 2008 i el 31 de desembre de 2019 s'han registrat dades de 303 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 (21,1) anys, dels quals 173 (57%) eren homes i 130 (43%) eren dones.
- Els pacients tractats tenien diferents malalties de dipòsit lisosomal (n = 149; 49,2%), síndrome hemolítica urèmica atípica (n = 62; 20,5%), atròfia muscular espinal (n = 38; 12,5%), hemoglobinúria paroxismal nocturna (n = 35; 11,5%), síndrome d'intestí curt (n = 12; 4%) i fibrosi quística (n = 7; 2,3%).
- Els medicaments més emprats en aquests pacients van ser l'eculizumab (n = 105; 29,8%), l'agalsidasa alfa (n = 42; 11,9%) i el nusinersen (n = 38; 10,8%).
- La durada mitjana (DE) dels tractaments farmacològics ha estat de 58,8 (57,5) mesos, i la durada mitjana (RIQ) de 36,1 (11 - 102) mesos.
- Un total de 227 (74,9%) pacients continuen amb el tractament farmacològic al final del període analitzat. En 76 (25,1%) es va discontinuar el tractament i els principals motius de discontinuació van ser la manca de resposta (n = 28; 36,8%) i la defunció (n = 15; 19,7%).
- La despesa d'aquests medicaments ha augmentat progressivament des de 7.747.530€ a l'any 2008 fins a 44.211.667 € a l'any 2019.

## 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](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 déficit 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](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](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 hemoglobúria 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](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](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](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](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](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/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/info\\_rmes/miglustat-gaucher-tipus-I/dictamen\\_miglustat\\_gaucher.pdf](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](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](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](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 mucopolisacàridosi 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](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 mucopolisacàridosi tipus II. Disponible a:  
[http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors\\_professionals/medicaments\\_farmacia/harmonitzacio/info\\_rmes/idursulfasa/dictamen\\_idursulfasa.pdf](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/idursulfasa/dictamen_idursulfasa.pdf)



## Bibliografia (continuació)

---

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](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](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](http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/eculizumab-shua/dictamen_eculizumab_shua.pdf)

---

L'autoria d'aquest document correspon al Programa d'harmonització farmacoterapèutica. Els autors són Miriam Umbria, Gerard Solís, Mercè Obach, Manel Fontanet, Silvia Fernández, 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 2019. Barcelona. Servei Català de la Salut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2020.**



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>