

No todo vale. Cuando las expectativas familiares y sociales superan a la ciencia. El caso de ataluren para Duchenne.

Juan Gervas, Doctor en Medicina, médico general rural jubilado, exprofesor de salud pública, Universidad Johns Hopkins, Baltimore, Estados Unidos) y Equipo CESCO, Madrid, España.
jjgervas@gmail.com www.equipocesca.org @JuanGrvas @juangrvas.bsky.social

ESPAÑOL

Introducción

En la página de la Asociación Duchenne Parent Project Spain (asociación sin ánimo de lucro creada y dirigida por padres y madres de niños con Distrofia Muscular de Duchenne y Becker) se publicó una nota de la industria fabricante de Translarna™ (ataluren), PTC Therapeutics, sobre “una actualización regulatoria en Europa” el 28 de marzo de 2025, para comentar que la Comisión Europea había seguido la recomendación del Comité de Medicamentos de Uso Humano de la Agencia Europea de Medicamentos de no renovar la autorización de Translarna™ (ataluren) para el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne con mutación sin sentido. El medicamento había sido aprobado condicionalmente en 2014, siendo renovada dicha aprobación en 2017.

La nota de PTC Therapeutics seguía transmitiendo la idea de que el tratamiento valía la pena.

<https://www.duchenne-spain.org/blog/ptc-therapeutics-proporciona-una-actualizacion-regulatoria-sobre-translarna-ataluren-en-europa/>

De la misma forma, hasta 800 familias europeas protestaron contra la decisión de la Comisión Europea aduciendo que ataluren era el único tratamiento y su esperanza.

<https://dmdwarrior.com/call-from-families-to-european-medicines-agency-ema-re-examine-ataluren-translarna/>

En su día la Revue Prescrire publicó sobre “Ataluren (Translarna) y la distrofia muscular de Duchenne Revue” Prescrire 2017; 37(408):726-730 y concluyó: “Sin pruebas de eficacia y riesgos apenas documentados”, “no hay justificación para proponer un fármaco sin eficacia probada más allá de un efecto placebo, y con un perfil de efectos adversos apenas documentado. A mediados de 2017, el balance riesgo-beneficio de ataluren resulta desfavorable: solo debería emplearse en el marco de ensayos clínicos”.

https://www.saludyfarmacos.org/lang/es/boletin-farmacos/boletines/nov201801/37_ata/

Sobre la Distrofia Muscular de Duchenne (Duchenne)

Afecta principalmente a varones, la distrofia de Duchenne es un trastorno genético raro y mortal que provoca una debilidad muscular progresiva desde la infancia temprana y conduce a la muerte prematura en la mitad de la tercera década de vida debido a insuficiencia cardíaca y respiratoria. Se trata de un trastorno muscular progresivo causado por la falta de la proteína funcional distrofina, que es fundamental para la estabilidad estructural de todos los músculos, incluidos los esqueléticos, el diafragma y el corazón.

Acerca de las presiones sobre los tribunales

La autorización condicional del ataluren por la Agencia Europea del Medicamento no conllevó la financiación por el Sistema Nacional de Salud lo que creó un vacío que se percibió como “abandono” y llevó a reclamaciones judiciales por cuestiones de ética y de equidad.

“Desde la perspectiva legal-administrativa, en el caso de la decisión del Tribunal de Murcia, se respetó, por parte de la Consejería de Sanidad regional, la normativa sobre prestación far-macéutica, acatando la directriz nacional de financiación del fármaco, que contaba con una resolución expresa de no financiación. No obstante, la sentencia del Tribunal Superior de Justicia de la Región de Murcia, supuso la autorización en un paciente concreto del uso de ataluren en el servicio público de salud contradiciendo los criterios establecidos por el Ministerio de Sanidad. En este caso, se primó la decisión favorable de Europa para la autorización del fármaco al criterio legal de financiación en España. Desde la perspectiva ética es preciso un amplio debate en aquellas situaciones donde sigue existiendo incertidumbres en el beneficio clínico que aportan, evitando trasladar estas incertidumbres a los propios pacientes y familiares. La equidad en el acceso a medicamentos eficaces que impactan en la salud de los pacientes debería estar garantizada sin descuidar una correcta gestión sanitario-económica basada en el coste-eficiencia de los recursos empleados contribuyendo así a la sostenibilidad del sistema sanitario”.

<https://aebioetica.org/revistas/2021/32/106/353.pdf>

Un análisis científico, político y social

Publicado en la revista British Medical Journal (Evidence-Based Medicine): **“Ataluren para Duchenne: cómo la política y la presión social minaron las decisiones basadas en la evidencia”** (“Ataluren for Duchenne: How Politics and Social Pressure Undermined Evidence-Based Decisions.”)

Resumen:

La enfermedad de Duchenne es un proceso neurodegenerativo sin terapia curativa actualmente. En 2014, la FDA y EMA (European Medicines Agency) evaluaron un nuevo fármaco: ataluren.

El ataluren NO se autorizó por la FDA (EEUU) por falta de eficacia en la enfermedad de Duchenne, mientras que la EMA concedió una “autorización condicional”.

La EMA permitió que la compañía siguiera haciendo ensayos para intentar demostrar eficacia, mientras ya estaba disponible en el mercado de la UE.

El Sistema Nacional de Salud en España emitió una resolución de NO financiación para este fármaco, por falta de eficacia demostrada.

En España, prácticamente todas las Comunidades financiaron el ataluren con cargo a fondos propios, cediendo a la presión social y/o en busca de beneficio político

Se intentó hacer un estudio en el SNS sobre ataluren, que fracasó por falta de implicación de las Comunidades Autónomas

El coste por paciente se estima en unos 200.000 euros anuales.

Once años después, la EMA retira la autorización condicional del fármaco tras repetidos fracasos de los ensayos clínicos.

A raíz de esta experiencia, NECESITAMOS:

- Que los **reguladores** tomen sus **decisiones basándose** en la **evidencia** científica, en lugar de basarse en evidencias débiles, resultados prometedores o suposiciones razonables, vinculando las aprobaciones condicionales a los ensayos confirmatorios de forma más estricta y evitando plazos excesivamente largos.
- Que nuestros **políticos inviertan** los **fondos** públicos de forma **justa** y **eficiente**. El dinero de los contribuyentes debería destinarse a tratamientos de eficacia comprobada que mejoren la salud y la calidad de vida de los ciudadanos, pero no a obtener beneficios políticos.
- Que el **Sistema Nacional de Salud** realice **ensayos clínicos independientes** para situaciones relevantes

- Que se realicen **ensayos obligatorios de seguimiento** de resultados **antes de la financiación generalizada** o la **cobertura** condicional **dependiente** de la **evidencia** demostrada.
- En el caso de **medicamentos huérfanos** con autorización condicional, se deberían exigir **registros** de **pacientes** nacionales o internacionales para que las agencias reguladoras o investigadores independientes puedan **analizar los resultados** de los medicamentos durante el periodo de comercialización.
- Establecimiento de **comités locales, legalmente vinculantes, de farmacoterapia y evaluación de tecnologías sanitarias** en el sistema sanitario. Estos deben operar según criterios previamente acordados, al margen de la influencia de fabricantes, presiones sociales o políticas, con el objetivo de garantizar que las decisiones se basen en evidencia científica y favorezcan la equidad social, la sostenibilidad del sistema sanitario y la adaptación a las situaciones locales.
- **Ciudadanos mejor informados y educados**, que no se dejen manipular fácilmente a través de las redes sociales, capaces de evaluar críticamente la conducta de los reguladores, los profesionales sanitarios, los responsables políticos y los políticos, dispuestos a exigir una inversión eficiente de los fondos públicos

NOTA

Si precisa el PDF del texto, lo puede solicitar a jjgervas@gmail.com